

Nombre: Demo Advanced

Fecha: 21-03-2026

Nombre	Resultados
Deficiencia de biotinidasa	Variante presente
Acidemia Glutárica tipo 1	Variante ausente
Acidemia Glutárica tipo 2	Variante ausente
Acidemia metilmalónica por deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa	Variante ausente
Aciduria Metilmalónica tipo cblA	Variante ausente
Aciduria Metilmalónica tipo cblB	Variante ausente
Acromatopsia	Variante ausente
Agenesia del cuerpo calloso con Neuropatía Periférica (ACCPN)	Variante ausente
Albinismo oculocutáneo (gen OCA2)	Variante ausente
Albinismo oculocutáneo (gen TYR)	Variante ausente
Alfa-distroglicanopatía muscular congénita y síndrome de Walker-Warburg	Variante ausente
Alfa-manosidosis	Variante ausente
Amiloidosis transtirretina (gen TTR)	Variante ausente
Anemia de Fanconi (gen FANCC)	Variante ausente
Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix Saguenay (ARSACS)	Variante ausente
Beta talasemia	Variante ausente
Cardiomiopatía dilatada 1A (gen LMNA)	Variante ausente
Ceguera estacionaria congénita nocturna	Variante ausente
Cistinosis	Variante ausente
Condrodisplasia Punctata Rizomélica Tipo 1	Variante ausente
Cáncer de mama familiar (genes BRCA1 y BRCA2)	Variante ausente
Deficiencia de G6PD	Variante ausente
Deficiencia de LCHAD	Variante ausente
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCADD)	Variante ausente
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD)	Variante ausente
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD)	Variante ausente
Deficiencia de dihidrolipoamida deshidrogenasa	Variante ausente
Deficiencia de la proteína D-bifuncional	Variante ausente
Deficiencia de piruvato quinasa	Variante ausente

Disautonomía familiar (Síndrome de Riley-Day)	Variante ausente
Displasia diastrófica	Variante ausente
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva	Variante ausente
Déficit de Alfa-1 Antitripsina	Variante ausente
Enfermedad de Canavan	Variante ausente
Enfermedad de Gaucher	Variante ausente
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A y B	Variante ausente
Enfermedad de Refsum	Variante ausente
Enfermedad de Salla	Variante ausente
Enfermedad de Tay-Sachs	Variante ausente
Enfermedad de Wilson	Variante ausente
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce tipo 1B	Variante ausente
Enfermedad de von Willebrand	Variante ausente
Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva	Variante ausente
Epidermolisis Bullosa Juntural	Variante ausente
Epilepsia dependiente de piridoxina	Variante ausente
Fenilcetonuria	Variante ausente
Fibrosis quística	Variante ausente
Fiebre mediterránea familiar	Variante ausente
Glucogenosis tipo 1A	Variante ausente
Glucogenosis tipo 1B	Variante ausente
Glucogenosis tipo 2 o enfermedad de Pompe	Variante ausente
Glucogenosis tipo 3	Variante ausente
Glucogenosis tipo 5 o enfermedad de McArdle	Variante ausente
Hemocromatosis hereditaria tipo 1 (gen HFE)	Variante ausente
Hemofilia A	Variante ausente
Hipercolesterolemia familiar	Variante ausente
Hiperinsulinismo familiar (relacionado con ABCC8)	Variante ausente
Hiperoxaluria primaria tipo 1 (PH1)	Variante ausente
Hiperoxaluria primaria tipo 2 (PH2)	Variante ausente
Hipertermia maligna	Variante ausente
Hipofosfatasia	Variante ausente
Hipoplasia pontocerebelosa tipo 2A, 4 y 5 (gen TSEN54)	Variante ausente
Homocistinuria clásica por deficiencia de CBS	Variante ausente
Homocistinuria por deficiencia de MTHFR	Variante ausente
Intolerancia hereditaria a la fructosa	Variante ausente

Leucodistrofia metacromática	Variante ausente
Leucoencefalopatía de Sustancia Blanca Evanesciente	Variante ausente
Lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 1 (asociada a PPT1)	Variante ausente
Lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 3 (gen CLN3)	Variante ausente
Lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 5 (gen CLN5)	Variante ausente
Lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 6 (gen CLN6)	Variante ausente
Lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 7 (gen MFSD8)	Variante ausente
Miocardopatía hipertrófica familiar	Variante ausente
Mucopolisacaridosis II y III alfa/beta	Variante ausente
Mucopolisacaridosis tipo IV (gen MCOLN1)	Variante ausente
Neoplasia endocrina múltiple 2B	Variante ausente
Neurofibromatosis 1	Variante ausente
Parálisis periódica hipocaliémica	Variante ausente
Poliposis adenomatosa familiar	Variante ausente
Porfiria aguda intermitente (gen HMBS)	Variante ausente
Retinosis pigmentaria autosómica recesiva	Variante ausente
Sordera mitocondrial no sindrómica	Variante ausente
Sordera no sindrómica autosómica recesiva, DFNB1	Variante ausente
Síndrome de Birt-Hogg-Dube	Variante ausente
Síndrome de Bloom	Variante ausente
Síndrome de Brugada	Variante ausente
Síndrome de Dubin-Johnson	Variante ausente
Síndrome de Ehlers-Danlos	Variante ausente
Síndrome de GRACILE	Variante ausente
Síndrome de Leigh, tipo franco-canadiense (LSFC)	Variante ausente
Síndrome de Li-Fraumeni	Variante ausente
Síndrome de Lynch	Variante ausente
Síndrome de Pendred	Variante ausente
Síndrome de Peters plus	Variante ausente
Síndrome de Sjögren-Larsson	Variante ausente
Síndrome de Usher	Variante ausente
Síndrome de Zellweger	Variante ausente
Síndrome de tumor hamartoma (gen PTEN)	Variante ausente
Síndrome miasténico congénito (gen RAPS1)	Variante ausente
Tirosinemia tipo I	Variante ausente
Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a (gen PMM2)	Variante ausente

