SÍNDROMES DE DELECIÓN Y DUPLICACIÓN

60 síndromes de deleción y duplicación (NIPT Premium)

- Alfa-talassemia
- Síndrome de défice intellectual
- Síndrome de insensibilidad a los andrógenos
- Síndrome de Angelman/Síndrome de Prader-
- Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (BRRS)
- Síndrome branquio-oto-renal (BOR)/Síndrome de Melnick-Frazer
- Síndrome de ojo de gato (CES)
- Síndrome de deleción del cromosoma 10q
- Síndrome de microdeleción del cromosoma 10q22.3 - q23.31
- Síndrome de deleción del cromosoma 18p
- Síndrome de deleción del cromosoma 18q
- Síndrome de Cornelia de Lange (CDLS)
- Síndrome de Cowden (CD)
- Síndrome de Cri du Chat (deleción 5p)
- Síndrome de Dandy-Walker (DWS)
- Síndrome de DiGeorge tipo 2 (DGS2)
- Artrogriposis distal tipo 2B (DA2B)
- Distrofia muscular de Duchenne y Becker (DMD/BMD)
- Síndrome de Dyggve-Melchi- or-Clausen (DMC)
- Síndrome de Feingold
- Holoprosencefalia tipo 1 (HPE1)

- Holoprosencefalia tipo 4 (HPE4)
- Holoprosencefalia tipo 6 (HPE6)
- Síndrome de Jacobsen
- Síndrome de Langer-Giedion (LGS)
- Leucodistrofia con 11q14.2-q14.3
- Retraso mental ligado al cromosoma X con deficiencia de la hormona de crecimiento (MRGH)
- Microftalmia sindrómica tipo 6
- Hipoplasia de la hipófisis
- Microftalmia con defectos lineales de la piel
- Síndrome de monosomía 9p, Síndrome orofaciodigital
- Panhipopituitarismo
- ligado al cromosoma X
- Síndrome de Potocki-Lupski (Síndrome de duplicación 17p11.2)
- Síndrome de Prader-Willi (Síndrome SIM1)
- Síndrome de Rieger tipo 1 (RIEG1)
- Síndrome de Saethre-Chotzen (SCS)
- Síndrome de sordera-infertilidad
- Síndrome de Smith-Magenis
- Malformación de mano dividida/pie tipo 5 (SHFM5)
- Malformación de mano/pie hendido tipo 3

- Síndrome de hernia diafragmática congénita (HCD/DIH)
- Síndrome tricorrinofalángico tipo I (TRPS1)
- Síndrome de Van der Woude (VWS)
- Síndrome de tumor de Wilms-Aniridia (WAGR)
- Tumor de Wilms 1 (WT1)
- Síndrome linfoproliferativo ligado al cromosoma X (XLP)
- Síndrome de microduplicación Xp11.22-p11.23
- Síndrome de microdeleción 1p36
- Síndrome de microdeleción 1q41-q42
- Síndrome de deleción 2q33.1/Síndrome de Glass
- Síndrome de deleción 5q21.1-q31.2
- Síndrome de deleción 8p23.1
- Síndrome de duplicación 8p23.1
- Síndrome de duplicación 11q11-q13.3
- Síndrome de microdeleción 12q14
- Síndrome de deleción 14q11-q22
- Síndrome de sobrecrecimiento 15q26
- Síndrome de microdeleción 16p11.2-p12.2
- Síndrome de microduplicación 16p11.2-p12.2
- Síndrome de deleción 17q21.31
- Síndrome de duplicación 17q21.31

Más información sobre los síndromes de deleción y duplicación:

https://blog.nipt-geneplanet.com/es/sindromes-de-delecion-y-duplicacion/

92 síndromes de deleción y duplicación (NIPT Excellence y Neoseg)

- Síndrome de Alagille 1
- Síndrome de Angelman
- Duplicación del cromosoma 10p
- Síndrome de deleción del cromosoma 10p12-p11
- Síndrome de deleción del cromosoma 10q22.3-q23.2
- Síndrome de deleción del cromosoma 10q26 Síndrome de deleción del cromosoma 11p11.2 (síndrome de Potocki-Shaffer)
- Deleción del cromosoma 11p13 síndrome (síndrome WAGR)
- Síndrome de deleción del cromosoma 11q23
- Duplicación del cromosoma 12p
- Síndrome de microdeleción del cromosoma 12p12.1
- Síndrome de microdeleción del cromosoma 12q14
- Síndrome de deleción del cromosoma 13q14
- Duplicación del cromosoma 14q
- Síndrome de deleción del cromosoma 14q11-q22
- Síndrome de deleción del cromosoma 14q22 (síndrome de Frías)
- Síndrome de deleción cromosoma 15q14
- Síndrome de microdeleción del cromosoma 15q24
- Síndrome de sobrecrecimiento cromosoma
- Síndrome de deleción cromosoma 15q26-Qter
- Síndrome de deleción del cromosoma 16p12.2-p11.2
- Síndrome de duplicación del cromosoma 16p12.2-p11.2
- Síndrome de deleción del cromosoma 16p13.3
- Síndrome de duplicación del cromosoma 16p13.3
- Síndrome de duplicación del cromosoma 17p
- Síndrome de deleción del cromosoma 17p13.3

- Síndrome de duplicación del cromosoma
- Síndrome de deleción del cromosoma 18p
- Síndrome de deleción del cromosoma 1p32-p31
- Síndrome de deleción del cromosoma 1p36 Síndrome de deleción cromosoma 1q41-q42
- Duplicación del cromosoma 20p
- Deleción del cromosoma 21q22 Síndrome de deleción del cromosoma 22q11.2 (síndrome de DiGeorge)
- Síndrome de deleción del cromosoma 2p16.1-p15
- Duplicación del cromosoma 2q
- Síndrome de duplicación del cromosoma 2q31.1
- Síndrome de microdeleción del cromosoma 2q31.1
- Síndrome de deleción del cromosoma 2q33.1 ("Síndrome de Glass")
- Síndrome de deleción del cromosoma 2q37
- Síndrome de deleción del cromosoma 3pter-p25
- Duplicación del cromosoma 3q
- Síndrome de deleción del cromosoma 3q13.31 Duplicación del cromosoma 4p Síndrome de deleción del cromosoma 4p16.3
- (síndrome de Wolf-Hirschhorn) Síndrome de deleción del cromosoma 4q21
- Duplicación del cromosoma 5p
- Síndrome de duplicación del cromosoma 5p13 Síndrome de deleción del cromosoma 5q12
- Síndrome de deleción del cromosoma 5q14.3 Deleción del cromosoma 6p
- Síndrome de deleción del cromosoma 6pter-p24
- Síndrome de deleción del cromosoma 6q11-q14 Síndrome de deleción del cromosoma 6q15-q23
- Síndrome de deleción del cromosoma 6g24-g25
- Síndrome de deleción del cromosoma 6q25-qter Síndrome de deleción del cromosoma 6q26-q27

- Deleción del cromosoma 7g
- Síndrome de deleción del cromosoma 7q11.23
- Deleción del cromosoma 7q21-q32
- Deleción del cromosoma 7q31-q32
- Duplicación del cromosoma 8p Síndrome de deleción del cromosoma 8p23.1
- Síndrome de duplicación del cromosoma 8p23.1
- Duplicación del cromosoma 8q
- Síndrome de deleción del cromosoma 8q22.1
- Síndrome de duplicación del cromosoma 8q22.1
- Síndrome de deleción del cromosoma 9p
- Duplicación del cromosoma 9p
- Síndrome de duplicación del cromosoma
- Síndrome de deleción del cromosoma Xp21
- Síndrome de duplicación del cromosoma Xq21
- Síndrome de deleción del cromosoma Xq22.3
- Síndrome de duplicación del cromosoma Xq27.3-q28
- Síndrome de Cri du Chat
- Síndrome de Dandy-Walker
- Síndrome de DiGeorge tipo 2
- Deleción del cromosoma distal 13q Deleción del cromosoma distal 15q
- Síndrome de deleción del cromosoma distal 18q
- Duplicación del cromosoma distal 3p
- Deleción del cromosoma distal 4q
- Duplicación del cromosoma distal 4q Síndrome de Jacobsen
- Síndrome de Langer-Giedion
- Síndrome de Levy-Shanske
- Síndrome de Potocki-Lupski Síndrome de Prader-Willi
- Deleción del cromosoma proximal 14q Duplicación del cromosoma proximal 16q
- Síndrome de Smith-Magenis
- Síndrome de Yuan-Harel-Lupski

CONDICIONES MONOGÉNICAS ANALIZADAS (NIPT NEOSEQ)

ACTB Sindrome de Baraitser-Winter 1 ACTG1 Sindrome de Baraitser-Winter 2 ACTG2 Miopatia visceral 1 ACVR1 Fibrodisplasia osificante progresiva ADNP Retraso mental autosómico dominante 28 Sindrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 2 ANKRD11 Sindrome KBG ARID1A Retraso mental autosómico dominante 14 ARID1B Sindrome de Coffin-Siris 1 ASXL1 Sindrome de Bohring-Opitz ASXL3 Sindrome de Bohring-Opitz ASXL3 Sindrome de Bohring-Opitz ATP1A2 Hemiplejia alternante de la infancia 1 ATP1A2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98 ATP1A3 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99 BCL11A Sindrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Sindrome de Noonan 7 BRAF Sindrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. CDL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis imperfecta tipo II COL2A1 Displasia esquelética letal platispondilica tipo Torrance COL2A1 Sindrome de Stickler, tipo II o hipocondrogénesis COL2A1 Scongénita	GEN	CONDICIÓN MONOGÉNICA
ACTG2 Miopatía visceral 1 ACVR1 Fibrodisplasia osificante progresiva ADNP Retraso mental autosómico dominante 28 AKT3 Sindrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 2 ANKRD11 Sindrome KBG ARID1A Retraso mental autosómico dominante 14 ARID1B Sindrome de Coffin-Siris 1 ASXL1 Sindrome de Bohring-Opitz ASXL3 Sindrome de Bainbridge-Ropers ATP1A2 Hemiplejia alternante de la infancia 1 ATP1A2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98 ATP1A3 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99 BCL11A Sindrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Sindrome de Noonan 7 BRAF Sindrome de Noonan 7 BRAF Sindrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno del pararrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL1A1 Sindrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL2A1 Sindrome de Stickler, tipo II olipocondrogénesis	ACTB	Síndrome de Baraitser-Winter 1
ACVR1 Fibrodisplasia osificante progresiva ADNP Retraso mental autosómico dominante 28 AKT3 Sindrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia- hidrocefalia 2 ANKRD11 Sindrome KBG ARID1A Retraso mental autosómico dominante 14 ARID1B Sindrome de Coffin-Siris 1 ASXL1 Sindrome de Bohring-Opitz ASXL3 Sindrome de Bainbridge-Ropers ATP1A2 Hemiplejia alternante de la infancia 1 ATP1A2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98 ATP1A3 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99 BCL11A Sindrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 28, autosómica dominante BRAF Sindrome de Noonan 7 BRAF Sindrome de Noonan 7 BRAF Sindrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno del mismilar al sindrome de Noonan con o sin leucremia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Sindrome de carga CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Sindrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Sindrome de Stickler, tipo II o hipocondrogénesis	ACTG1	Síndrome de Baraitser-Winter 2
ADNP Retraso mental autosómico dominante 28 AKT3 Sindrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia- hidrocefalia 2 ANKRD11 Sindrome KBG ARID1A Retraso mental autosómico dominante 14 ARID1B Sindrome de Coffin-Siris 1 ASXL1 Sindrome de Bohring-Opitz ASXL3 Sindrome de Bainbridge-Ropers ATP1A2 Hemiplejia alternante de la infancia 1 ATP1A2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98 ATP1A3 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99 BCL11A Sindrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Sindrome de Noonan 7 BRAF Sindrome de Noonan 7 BRAF Sindrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocitica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Sindrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	ACTG2	Miopatía visceral 1
AKT3 Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia- hidrocefalia 2 ANKRD11 Síndrome KBG ARID1A Retraso mental autosómico dominante 14 ARID1B Síndrome de Coffin-Siris 1 ASXL1 Síndrome de Bohring-Opitz ASXL3 Síndrome de Bainbridge-Ropers ATP1A2 Hemiplejia alternante de la infancia 1 ATP1A2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98 ATP1A3 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99 BCL11A Síndrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Síndrome de Noonan 7 BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance	ACVR1	Fibrodisplasia osificante progresiva
ANKRD11 Sindrome KBG ARID1A Retraso mental autosómico dominante 14 ARID1B Sindrome de Coffin-Siris 1 ASXL1 Sindrome de Bohring-Opitz ASXL3 Sindrome de Bainbridge-Ropers ATP1A2 Hemiplejia alternante de la infancia 1 ATP1A2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98 ATP1A3 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99 BCL11A Sindrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Sindrome de Noonan 7 BRAF Sindrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipopolasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocitica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Sindrome de carga Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL2A1 Displasia esquelética letal platispondilica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	ADNP	Retraso mental autosómico dominante 28
ARID1A Retraso mental autosómico dominante 14 ARID1B Síndrome de Coffin-Siris 1 ASXL1 Síndrome de Bainbridge-Ropers ATP1A2 Hemiplejia alternante de la infancia 1 ATP1A2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98 ATP1A3 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99 BCL11A Síndrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades infeniores, 2B, autosómica dominante BRAF Síndrome de Noonan 7 BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK İrastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL2A1 Displasia esquelética letal platispondilica tipo Torrance	AKT3	
ARID1B Síndrome de Coffin-Siris 1 ASXL1 Síndrome de Bohring-Opitz ASXL3 Síndrome de Bainbridge-Ropers ATP1A2 Hemiplejia alternante de la infancia 1 ATP1A2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98 ATP1A3 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99 BCL11A Síndrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Síndrome de Noonan 7 BRAF Síndrome de Noonan 7 BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance	ANKRD11	Síndrome KBG
ASXL1 Síndrome de Bohring-Opitz ASXL3 Síndrome de Bainbridge-Ropers ATP1A2 Hemiplejia alternante de la infancia 1 ATP1A2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98 ATP1A3 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99 BCL11A Síndrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Síndrome de Noonan 7 BRAF Síndrome cardiofaciocutáneo BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance	ARID1A	Retraso mental autosómico dominante 14
ASXL3 Síndrome de Bainbridge-Ropers ATP1A2 Hemiplejia alternante de la infancia 1 ATP1A2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98 ATP1A3 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99 BCL11A Síndrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Síndrome de Noonan 7 BRAF Síndrome cardiofaciocutáneo BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance	ARID1B	Síndrome de Coffin-Siris 1
ATP1A2 Hemiplejia alternante de la infancia 1 ATP1A2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98 ATP1A3 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99 BCL11A Síndrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Síndrome de Noonan 7 BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance	ASXL1	Síndrome de Bohring-Opitz
ATP1A2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98 ATP1A3 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99 BCL11A Síndrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Síndrome de Noonan 7 BRAF Síndrome cardiofaciocutáneo BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sín leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance	ASXL3	Síndrome de Bainbridge-Ropers
BCL11A Síndrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Síndrome de Noonan 7 BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Sindrome de Stickler, tipo II o hipocondrogénesis	ATP1A2	Hemiplejia alternante de la infancia 1
BCL11A Síndrome de Dias-Logan BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Síndrome de Noonan 7 BRAF Síndrome cardiofaciocutáneo BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	ATP1A2	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 98
BICD2 Atrofia muscular espinal, predominante en las extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Síndrome de Noonan 7 BRAF Síndrome cardiofaciocutáneo BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo I COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I Síndrome de Stickler, tipo I	ATP1A3	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 99
extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante BRAF Síndrome de Noonan 7 BRAF Síndrome cardiofaciocutáneo BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I ohipocondrogénesis	BCL11A	Síndrome de Dias-Logan
BRAF Síndrome cardiofaciocutáneo BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	BICD2	
BRAF Síndrome de LEOPARDO 3 CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	BRAF	Síndrome de Noonan 7
CACNA1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42 CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	BRAF	Síndrome cardiofaciocutáneo
CAMTA1 Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	BRAF	Síndrome de LEOPARDO 3
CANITATI conductuales variables. CASK Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	CACNA1A	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 42
CASK hipoplasia pontina y cerebelosa. CBL Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2 CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	CAMTA1	
leucemia mielomonocítica juvenil CDKL5	CASK	
CHD2 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94 CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo I COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	CBL	
CHD7 Síndrome de carga CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo I COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	CDKL5	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 2
CHD8 Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo I COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	CHD2	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 94
macrocefalia. COL11A1 Síndrome de Stickler, tipo II COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo I COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	CHD7	Síndrome de carga
COL1A1 Osteogénesis imperfecta tipo I COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	CHD8	
COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo II COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	COL11A1	Síndrome de Stickler, tipo II
COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo III COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	COL1A1	Osteogénesis imperfecta tipo I
COL1A1/COL1A2 Osteogénesis Imperfecta tipo IV COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	COL1A1/COL1A2	Osteogénesis Imperfecta tipo II
COL2A1 Síndrome de Stickler, tipo I COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	COL1A1/COL1A2	Osteogénesis Imperfecta tipo III
COL2A1 Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	COL1A1/COL1A2	Osteogénesis Imperfecta tipo IV
COL2A1 Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis	COL2A1	Síndrome de Stickler, tipo l
	COL2A1	Displasia esquelética letal platispondílica tipo Torrance
COL2A1 SED congénita	COL2A1	Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis
	COL2A1	SED congénita
COL4A1 Porencefalia 1	COL4A1	Porencefalia 1

GEN	CONDICIÓN MONOGÉNICA
COL9A2	Displasia epifisaria, múltiple, 2
COL9A3	Displasia epifisaria múltiple, 3, con o sin miopatía
COMP	Pseudoacondroplasia
COMP	Displasia epifisaria, múltiple, 1
CREBBP	Síndrome de Rubinstein-Taybi 1
CREBBP	Síndrome de Menke-Hennekam 1
CTCF	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 21
CTNNB1	Trastorno del neurodesarrollo con diplejía espástica y defectos visuales.
DNM1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 31
DYNC1H1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 13
DYRK1A	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 7
EBP	Condrodisplasia punctata, dominante ligada al cromosoma X
EFNB1	Displasia craneofrontonasal
EFTUD2	Disostosis mandibulofacial tipo Guion-Almeida
EHMT1	Síndrome de Kleefstra 1
EP300	Síndrome de Rubinstein-Taybi 2
EP300	Síndrome de Menke-Hennekam 2
ERF	Craneosinostosis 4
ERF	Síndrome de chitayat
FBN1	Síndrome de Marfan
FGFR1/FGFR2	Síndrome de Jackson-Weiss
FGFR1	Trigonocefalia 1
FGFR1/FGFR2	síndrome de pfeiffer
FGFR2	Síndrome de Saethre-Chotzen
FGFR2	Síndrome de displasia ósea doblada
FGFR2	Síndrome de Beare-Stevenson Cutis Gyrata
FGFR2	Síndrome de Antley-Bixler sin anomalías genitales ni esteroidogénesis alterada
FGFR2	Síndrome de crouzon
FGFR2	Síndrome de apertura
FGFR3	Displasia tanatofórica tipo ll
FGFR3	SADDAN (acondroplasia severa con retraso del desarrollo y acantosis nigricans)
FGFR3	Síndrome de Muenke
FGFR3	Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans
FGFR3	Displasia tanatofórica tipo l
FGFR3	Hipocondroplasia
FGFR3	Acondroplasia

GEN	CONDICIÓN MONOGÉNICA
FLNA	Síndrome otopalatodigital, tipo II
FLNB	Atelosteogénesis, tipo I
FLNB	Síndrome de Larsen
FLNB	Atelosteogénesis, tipo III
FLNB	Displasia bumerang
FOXG1	Síndrome de Rett, variante congénita
FOXP1	Trastorno del desarrollo intelectual con deterioro del lenguaje con o sin características autistas
FREM1	Trigonocefalia 2
GABRA1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 19
GABRB2	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 92
GATAD2B	Síndrome de GAND
GFAP	Enfermedad de Alejandro
GNAO1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 17
GNAO1	Trastorno del neurodesarrollo con movimientos involuntarios.
GRIN1	Trastorno del desarrollo neurológico con o sin movimientos hipercinéticos y convulsiones, autosómico dominante
GRIN2B	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 27
GRIN2B	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 6, con o sin convulsiones
HDAC8	Síndrome de Cornelia de Lange 5
HNRNPK	Síndrome de Au Kline
HNRNPU	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 54
HRAS	Síndrome de Costello
IFITM5	Osteogénesis imperfecta, tipo V
JAG1	Síndrome de Alagille 1
KANSL1	Síndrome de Koolen-De Vries
KAT6B	Síndrome SBBYS
KAT6B	Síndrome genitopatelar
KCNB1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 26
KCNJ2	síndrome de andersen
KCNQ2	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 7
KCNT1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 14
KIF1A	Síndrome NESCAV
KMT2A	Síndrome de Wiedemann-Steiner
KMT2D	Síndrome de Kabuki 1
KRAS	Síndrome cardiofaciocutáneo 2
KRAS	Síndrome de Noonan 3
LMNA	Distrofia muscular congénita
LMNA	Síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford
LZTR1	Síndrome de Noonan 10
MAP2K1	Síndrome cardiofaciocutáneo 3
MAP2K2	Síndrome cardiofaciocutáneo 4

MECP2 Sindrome de rett MED13L Deterioro del desarrollo intelectual y rasgos faciales distinitivos con o sin defectos cardiácos. MEF2C Trastorno del desarrollo meurológico con hipotonía, movimientos estereotipados de las manos y alteración del lenguaje. MSX2 Caneosinostosis 2 MSX2 Agujeros parietales con displasia cleidocraneal NALCN Contracturas congénitas de las extremidades y la cara, hipotonía y retraso del desarrollo NF1 Neurofibromatosis 1 NF2 Neurofibromatosis 2 NFIX Sindrome de Marshall-Smith NIPBL Sindrome de Cornelia de Lange 1 NOTCH2 Síndrome de Cornelia de Lange 1 NOTCH2 Síndrome de Alagille 2 NRAS Síndrome de Alagille 2 NRAS Síndrome de Noonan 6 NSD1 Síndrome de Noonan 6 NSD1 Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3R2 Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 Síndrome de Ecwela 1 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosó	GEN	CONDICIÓN MONOGÉNICA
MEF2C distintivos con o sin defectos cardiacos. MEF2C Trastorno del desarrollo neurológico con hipotonía, movimientos estereotipados de las manos y alteración del lenguaje. MSX2 Agujeros parietales con displasia cleidocraneal NALCN Contracturas congénitas de las extremidades y la cara, hipotonía y retraso del desarrollo NF1 Neurofibromatosis 1 NF2 Neurofibromatosis 2 NFIX Síndrome de Marshall-Smith NIPBL Síndrome de Cornelia de Lange 1 NOTCH2 Síndrome de Hajdu-Cheney NOTCH2 Síndrome de Alagille 2 NR2F1 Síndrome de Noonan 6 NSD1 Síndrome de Sotos 1 NSD1 Síndrome de Sotos 1 NSD1 Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 Síndrome de Marghall-pollimicrogiria-polidactilla-hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2RSD Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PRKARIA Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 5 RRAD21 Síndrome de Noonan 5 RRAD21 Síndrome de Noonan 5 RRAD21 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilla RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilla RUNX2 Displasia del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilla RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilla SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica o del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	MECP2	Síndrome de rett
MEFZC movimientos estereotipados de las manos y alteración del lenguaje. MSX2 Craneosinostosis 2 MSX2 Agujeros parietales con displasia cleidocraneal NALCN Contracturas congénitas de las extremidades y la cara, hipotonía y retraso del desarrollo NF1 Neurofibromatosis 1 NF2 Neurofibromatosis 2 NFIX Síndrome de Marshall-Smith NIPBL Síndrome de Cornelia de Lange 1 NOTCH2 Síndrome de Cornelia de Lange 1 NOTCH2 Síndrome de Hajdu-Cheney NOTCH2 Síndrome de Hajdu-Cheney NOTCH2 Síndrome de Bosch-Boonstra-Schaaf NSD1 Síndrome de Síndrome de Bosch-Boonstra-Schaaf NSD1 Síndrome de Síndrome de Sotos 1 NSD1 Síndrome de Síndrome de Sotos 1 NSD1 Síndrome de Síndrome de Sotos 1 PK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 Síndrome de Postuars-Hoeijmakers PIK3R2 Jándrome de Megalencefalia - polimicrogiria-polidactiliantorás PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	MED13L	
MSX2 Agujeros parietales con displasia cleidocraneal NALCN Contracturas congénitas de las extremidades y la cara, hipotonía y retraso del desarrollo NF1 Neurofibromatosis 1 NF2 Neurofibromatosis 2 NFIX Síndrome de Marshall-Smith NIPBL Síndrome de Marshall-Smith NIPBL Síndrome de Cornelia de Lange 1 NOTCH2 Síndrome de Alagille 2 NR2F1 Síndrome de Alagille 2 NR2F1 Síndrome de Alagille 2 NR2F1 Síndrome de Sotos 1 NSD1 Síndrome de Sotos 1 NSD1 Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 Síndrome de Gowden 5 PIK3R2 Síndrome de Gowden 5 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Cofin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 68, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 68, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	MEF2C	movimientos estereotipados de las manos y alteración
NALCN Contracturas congénitas de las extremidades y la cara, hipotonía y retraso del desarrollo NF1 Neurofibromatosis 1 NF2 Neurofibromatosis 2 NFIX Síndrome de Marshall-Smith NIPBL Síndrome de Cornelia de Lange 1 NOTCH2 Síndrome de Hajdu-Cheney NOTCH2 Síndrome de Hajdu-Cheney NOTCH2 Síndrome de Alagille 2 NR2F1 Síndrome de Noonan 6 NSD1 Síndrome de Sotos 1 NSD1 Síndrome de Sotos 1 NSDHL Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 Síndrome de Gestrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2RSD Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2RSD Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKARTA Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafísaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 68, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa	MSX2	Craneosinostosis 2
NETO Neurofibromatosis 1 NF2 Neurofibromatosis 2 NFIX Sindrome de Marshall-Smith NIPBL Sindrome de Cornelia de Lange 1 NOTCH2 Sindrome de Hajdu-Cheney NOTCH2 Sindrome de Hajdu-Cheney NOTCH2 Sindrome de Alagille 2 NR2F1 Sindrome de Noonan 6 NSD1 Sindrome de Sotos 1 NSDHL Sindrome de Sotos 1 NSDHL Sindrome de Schuurs-Hoeljmakers PIK3CA Sindrome de Cowden 5 Sindrome de Cowden 5 PIK3R2 Sindrome de Gowden 5 PIK3R2 Sindrome de Hajdu-Cheney PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Sindrome de Noonan 1 Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonia y dificultades alimentarias. RAD21 Sindrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Sindrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalias del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Sindrome de Noonan 8 RP56KA3 Sindrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 68, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Sindrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	MSX2	Agujeros parietales con displasia cleidocraneal
NFIX Sindrome de Marshall-Smith NIPBL Síndrome de Cornelia de Lange 1 NOTCH2 Sindrome de Hajdu-Cheney NOTCH2 Síndrome de Alagille 2 NR2F1 Sindrome de Alagille 2 NR2F1 Sindrome de Noonan 6 NSD1 Síndrome de Sotos 1 NSDHL Sindrome de Sotos 1 NSDHL Sindrome de Schuurs-Hoeljmakers PIK3CA Sindrome de Cowden 5 PIK3R2 Sindrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonia y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalias del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RP56KA3 Síndrome de Offin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN2A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	NALCN	
NFIX Sindrome de Marshall-Smith NIPBL Sindrome de Cornelia de Lange 1 NOTCH2 Síndrome de Hajdu-Cheney NOTCH2 Síndrome de Alagille 2 NR2F1 Síndrome de Alagille 2 NR2F1 Síndrome de Alagille 2 NR3 Síndrome de Noonan 6 NSD1 Síndrome de Sotos 1 NSDHL Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA respirator ia neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalias del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RP56KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	NF1	Neurofibromatosis 1
NOTCH2 Síndrome de Cornelia de Lange 1 NOTCH2 Síndrome de Hajdu-Cheney NOTCH2 Síndrome de Alagille 2 NR2F1 Síndrome de atrofia óptica de Bosch-Boonstra-Schaaf NRAS Sindrome de Noonan 6 NSD1 Síndrome de Sotos 1 NSDHL Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 PIK3R2 Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalias del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia deidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome del Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	NF2	Neurofibromatosis 2
NOTCH2 Síndrome de Hajdu-Cheney NOTCH2 Síndrome de Alagille 2 NR2F1 Síndrome de Alagille 2 NR2F1 Síndrome de Aloonan 6 NSD1 Síndrome de Sotos 1 NSDHL Síndrome de Sotos 1 NSDHL Síndrome de Sotos 1 NSDHL Síndrome de Cowden 5 Síndrome de Cowden 5 Síndrome de Megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 68, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome del Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	NFIX	Síndrome de Marshall-Smith
NOTCH2 Sindrome de Alagille 2 NR2F1 Sindrome de Atrofia óptica de Bosch-Boonstra-Schaaf NRAS Sindrome de Noonan 6 NSD1 Sindrome de Sotos 1 NSDHL Sindrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Sindrome de Cowden 5 PIK3R2 Sindrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Sindrome de Noonan 1 PURA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Sindrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Sindrome de Noonan 8 RP56KA3 Sindrome de Coffin-Lowry Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Sindrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Sindrome del Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	NIPBL	Síndrome de Cornelia de Lange 1
NR2F1 Síndrome de atrofia óptica de Bosch-Boonstra-Schaaf NRAS Síndrome de Noonan 6 NSD1 Síndrome de Sotos 1 NSDHL Síndrome CHILD PACS1 Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y difficultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome del Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	NOTCH2	Síndrome de Hajdu-Cheney
NRAS Síndrome de Noonan 6 NSD1 Síndrome de Sotos 1 NSDHL Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 Síndrome de megalencefalia-polimicrogiría-polidactilia-hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2RSD Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 37 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	NOTCH2	Síndrome de Alagille 2
NSD1 Síndrome de Sotos 1 NSDHL Síndrome CHILD PACS1 Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	NR2F1	Síndrome de atrofia óptica de Bosch-Boonstra-Schaaf
NSDHL Síndrome CHILD PACS1 Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA rastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilla RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	NRAS	Síndrome de Noonan 6
PACS1 Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers PIK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	NSD1	Síndrome de Sotos 1
PIK3CA Síndrome de Cowden 5 PIK3R2 Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome del Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	NSDHL	Síndrome CHILD
PIK3R2 Síndrome de megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia- hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	PACS1	Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers
hidrocefalia 1 PPP2R1A Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 36 PPP2R5D Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome del Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	PIK3CA	Síndrome de Cowden 5
PPPZRTA dominante 36 PPP2RSD Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 35 PRKAR1A Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTRA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	PIK3R2	
PREARIA Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome del Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	PPP2R1A	
PTPN11 Síndrome de Noonan 1 PURA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome del Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	PPP2R5D	
PURA Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome del Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	PRKAR1A	Acrodisostosis 1, con o sin resistencia hormonal
PURA respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades alimentarias. RAD21 Síndrome de Cornelia de Lange 4 RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome del Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	PTPN11	Síndrome de Noonan 1
RAF1 Síndrome de Noonan 5 RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome del Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	PURA	respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades
RERE Trastorno del desarrollo neurológico con o sin anomalías del cerebro, los ojos o el corazón RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	RAD21	Síndrome de Cornelia de Lange 4
RIT1 Síndrome de Noonan 8 RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome del Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	RAF1	Síndrome de Noonan 5
RPS6KA3 Síndrome de Coffin-Lowry RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	RERE	
RUNX2 Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	RIT1	Síndrome de Noonan 8
RUNX2 braquidactilia RUNX2 Displasia cleidocraneal SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	RPS6KA3	Síndrome de Coffin-Lowry
SATB2 Síndrome del glass SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion SETBP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	RUNX2	
SCN1A Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6 SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion SETBP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	RUNX2	Displasia cleidocraneal
SCN1A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion SETBP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SATB2	Síndrome del glass
SCN2A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11 SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion SETBP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SCN1A	Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6
SCN2A Ataxia episódica, tipo 9 SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion SETBP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SCN1A	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 6B, no Dravet
SCN8A Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13 SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion SETBP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SCN2A	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 11
SCN8A Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion SETBP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SCN2A	Ataxia episódica, tipo 9
SETBP1 Síndrome de Schinzel-Giedion Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SCN8A	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 13
SETRP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SCN8A	Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa
	SETBP1	Síndrome de Schinzel-Giedion
	SETBP1	

SETD2 Síndrome de Luscan-Lumish SETD5 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 23 SHANK3 Síndrome de Phelan-McDermid SHOC2 Síndrome similar a Noonan con cabello anágeno suelto SKI Síndrome de Shprintzen-Goldberg SLC25A24 Síndrome progeroide de Fontaine SMAD3 Síndrome de Loeys-Dietz 3 SMAD4 Síndrome de Myhre SMARCA2 Síndrome de Micolaides-Baraitser SMARCA2 Síndrome de desarrollo intelectual alterado por blefarofimosis SMARCA4 Retraso mental autosómico dominante 16 SMARCB1 Retraso mental autosómico dominante 15 SMARCB1 Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 5	GEN	CONDICIÓN MONOGÉNICA
SHANK3 Síndrome de Phelan-McDermid SHOC2 Síndrome similar a Noonan con cabello anágeno suelto SKI Síndrome de Shprintzen-Goldberg SLC25A24 Síndrome progeroide de Fontaine SMAD3 Síndrome de Loeys-Dietz 3 SMAD4 Síndrome de Myhre SMARCA2 Síndrome de Nicolaides-Baraitser SMARCA2 Síndrome de desarrollo intelectual alterado por blefarofimosis SMARCA4 Retraso mental autosómico dominante 16 SMARCB1 Retraso mental autosómico dominante 15 SMARCE1 Síndrome de Coffin-Siris 5 SMC1A Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SVNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SETD2	Síndrome de Luscan-Lumish
SHOC2 Síndrome similar a Noonan con cabello anágeno suelto SKI Síndrome de Shprintzen-Goldberg SLC25A24 Síndrome progeroide de Fontaine SMAD3 Síndrome de Loeys-Dietz 3 SMAD4 Síndrome de Nicolaides-Baraitser SMARCA2 Síndrome de Nicolaides-Baraitser SMARCA2 Síndrome de desarrollo intelectual alterado por blefarofimosis SMARCA4 Retraso mental autosómico dominante 16 SMARCB1 Retraso mental autosómico dominante 15 SMARCE1 Síndrome de Coffin-Siris 5 SMC1A Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SETD5	
SKI Síndrome de Shprintzen-Goldberg SLC25A24 Síndrome progeroide de Fontaine SMAD3 Síndrome de Loeys-Dietz 3 SMAD4 Síndrome de Myhre SMARCA2 Síndrome de Nicolaides-Baraitser SMARCA2 Síndrome de desarrollo intelectual alterado por blefarofimosis SMARCA4 Retraso mental autosómico dominante 16 SMARCB1 Retraso mental autosómico dominante 15 SMARCE1 Síndrome de Coffin-Siris 5 SMC1A Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SHANK3	Síndrome de Phelan-McDermid
SLC25A24 Síndrome progeroide de Fontaine SMAD3 Síndrome de Loeys-Dietz 3 SMAD4 Síndrome de Myhre SMARCA2 Síndrome de Nicolaides-Baraitser SMARCA2 Síndrome de desarrollo intelectual alterado por blefarofimosis SMARCA4 Retraso mental autosómico dominante 16 SMARCB1 Retraso mental autosómico dominante 15 SMARCE1 Síndrome de Coffin-Siris 5 SMC1A Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SHOC2	Síndrome similar a Noonan con cabello anágeno suelto
SMAD3 Síndrome de Loeys-Dietz 3 SMAD4 Síndrome de Myhre SMARCA2 Síndrome de Nicolaides-Baraitser SMARCA2 Síndrome de desarrollo intelectual alterado por blefarofimosis SMARCA4 Retraso mental autosómico dominante 16 SMARCB1 Retraso mental autosómico dominante 15 SMARCE1 Síndrome de Coffin-Siris 5 SMC1A Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SKI	Síndrome de Shprintzen-Goldberg
SMAD4 Síndrome de Myhre SMARCA2 Síndrome de Nicolaides-Baraitser SMARCA2 Síndrome de desarrollo intelectual alterado por blefarofimosis SMARCA4 Retraso mental autosómico dominante 16 SMARCB1 Retraso mental autosómico dominante 15 SMARCE1 Síndrome de Coffin-Siris 5 SMC1A Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SLC25A24	Síndrome progeroide de Fontaine
SMARCA2 Síndrome de Nicolaides-Baraitser SMARCA2 Síndrome de desarrollo intelectual alterado por blefarofimosis SMARCA4 Retraso mental autosómico dominante 16 SMARCB1 Retraso mental autosómico dominante 15 SMARCE1 Síndrome de Coffin-Siris 5 SMC1A Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SMAD3	Síndrome de Loeys-Dietz 3
SMARCA2 Síndrome de desarrollo intelectual alterado por blefarofimosis SMARCA4 Retraso mental autosómico dominante 16 SMARCB1 Retraso mental autosómico dominante 15 SMARCE1 Síndrome de Coffin-Siris 5 SMC1A Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SMAD4	Síndrome de Myhre
SMARCA2 blefarofimosis SMARCA4 Retraso mental autosómico dominante 16 SMARCB1 Retraso mental autosómico dominante 15 SMARCE1 Síndrome de Coffin-Siris 5 SMC1A Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SMARCA2	Síndrome de Nicolaides-Baraitser
SMARCB1 Retraso mental autosómico dominante 15 SMARCE1 Síndrome de Coffin-Siris 5 SMC1A Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SMARCA2	
SMARCE1 Síndrome de Coffin-Siris 5 SMC1A Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SMARCA4	Retraso mental autosómico dominante 16
SMC1A Síndrome de Cornelia de Lange 2 SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SMARCB1	Retraso mental autosómico dominante 15
SMC3 Síndrome de Cornelia de Lange 3 SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SMARCE1	Síndrome de Coffin-Siris 5
SOS1 Síndrome de Noonan 4 SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SMC1A	Síndrome de Cornelia de Lange 2
SOS2 Síndrome de Noonan 9 SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SMC3	Síndrome de Cornelia de Lange 3
SOX9 Displasia campomélica SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SOS1	Síndrome de Noonan 4
SPECC1L Síndrome de Opitz GBBB, tipo II SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SOS2	Síndrome de Noonan 9
SPTAN1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5 SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SOX9	Displasia campomélica
SRCAP Síndrome del puerto flotante SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SPECC1L	Síndrome de Opitz GBBB, tipo II
SRCAP Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SPTAN1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 5
musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento. STAT3 Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SRCAP	Síndrome del puerto flotante
STXBP1 Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4 SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	SRCAP	Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías del comportamiento.
SYNGAP1 Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico	STAT3	Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE
	STXBP1	Encefalopatía epiléptica y del desarrollo 4
	SYNGAP1	

GEN	CONDICIÓN MONOGÉNICA
TBL1XR1	Síndrome de Pierpont
TBL1XR1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 41
TBX5	Síndrome de Holt-Oram
TCF4	Síndrome de Pitt-Hopkins
TGFB2	Síndrome de Loeys-Dietz 4
TGFBR1	Síndrome de Loeys-Dietz 1
TGFBR2	Síndrome de Loeys-Dietz 2
TRAF7	Anomalías cardíacas, faciales y digitales con retraso en el desarrollo
TRPS1	Síndrome tricorrinofalángico, tipo l
TSC1	Esclerosis tuberosa-1
TSC2	Esclerosis Tuberosa-2
TUBA1A	Lisencefalia 3
TUBB	Pliegues cutáneos circunferenciales simétricos, congénitos, 1
TUBB	Displasia cortical compleja con otras malformaciones cerebrales 6
TUBB2A	Displasia cortical compleja con otras malformaciones cerebrales 5
TUBB4A	Leucodistrofia hipomielinizante, 6
TWIST1	Síndrome de Saethre-Chotzen con o sin anomalías palpebrales
TWIST1	Craneosinostosis 1
TWIST1	Síndrome de Sweeney-Cox
TWIST1	Síndrome de Robinow-Sorauf
WDR45	Neurodegeneración con acumulación de hierro cerebral 5
ZBTB20	Síndrome de primrose
ZC4H2	Síndrome de Wieacker-Wolff, restringido a mujeres
ZEB2	Síndrome de Mowat-Wilson

Aprende más sobre enfermedades monogénicas en detalle:

blog.nipt-geneplanet.com/mx/condiciones-de-un-solo-gen

