

No.	Gen	Enfermedad
1	ACTB	Síndrome de Baraitser-Winter 1
2	ACTB	Distonía - Síndrome de sordera 1
3	ACTG1	Síndrome de Baraitser-Winter 2
4	ACTG2	Miopatía visceral 1
5	ACVR1	Fibrodisplasia Ossificans Progressiva
6	ADNP	Retraso Mental Autosómico Dominante 28
7	AKT3	Megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-síndrome de hidrocefalia 2
8	ANKRD11	Síndrome KBG
9	ARID1A	Retraso mental autosómico dominante 14
10	ARID1B	Síndrome de Atáúd-Siris 1
11	ASXL1	Síndrome de Bohring-Opitz
12	ASXL3	Síndrome de Bainbridge-Roper
13	ATP1A2	Hemiplejía alterna de la infancia 1
14	ATP1A2	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 98
15	ATP1A3	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 99
16	ATP1A3	Hemiplejía alterna de la infancia 2
17	ATP1A3	Síndrome CAPOS
18	BCL11A	Síndrome de Díaz-Logan
19	BICD2	Atrofia muscular espinal, predominante en extremidades inferiores, 2B, autosómica dominante
20	BRAF	Síndrome de Noonan 7
21	BRAF	Síndrome cardiofaciocutáneo
22	BRAF	Síndrome del LEOPARDO 3
23	CACNA1A	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 42
24	CAMTA1	Disfunción cerebelosa con anomalías cognitivas y conductuales variables
25	CUBA	Trastorno del desarrollo intelectual y microcefalia con hipoplasia pontina y cerebelosa
26	CBL	Trastorno similar al síndrome de Noonan con o sin leucemia mielomonocítica juvenil
27	CDKL5	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 2
28	CHD2	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 94
29	CHD7	Síndrome CHARGE
30	CHD8	Trastorno del desarrollo intelectual con autismo y macrocefalia
31	COL11A1	Síndrome de Stickler, tipo II
32	COL1A1	Osteogénesis Imperfecta tipo I
33	COL1A1	Osteogénesis imperfecta combinada y síndrome de Ehlers-Danlos 1
34	COL1A1/COL1A2	Osteogénesis Imperfecta tipo II
35	COL1A1/COL1A2	Osteogénesis Imperfecta tipo III
36	COL1A1/COL1A2	Osteogénesis Imperfecta tipo IV
37	COL2A1	Síndrome de Stickler, tipo I
38	COL2A1	Displasia esquelética letal platispondilica, tipo Tarrance
39	COL2A1	Acondrogénesis, tipo II o hipocondrogénesis
40	COL2A1	SED congénita
41	COL2A1	Síndrome atípico de Esquisito, tipo I
42	COL2A1	Displasia Kniest
43	COL4A1	Porencefalia 1
44	COL9A2	Displasia epifisaria, múltiple, 2
45	COL9A3	Displasia epifisaria, múltiple, 3, con o sin miopatía
46	COMP	Pseudoacondroplasia
47	COMP	Displasia epifisaria, múltiple, 1
48	CREBBP	Síndrome de Rubinstein-Taybi 1
49	CREBBP	Síndrome de Menke-Hennekam 1
50	CTCF	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómica dominante 21
51	CTNNA1	Trastorno neurodesarrollativo con diplejía espástica y defectos visuales
52	DNM1	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 31
53	DYNC1H1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 13
54	DYRK1A	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 7

No.	Gen	Enfermedad
55	EBP	Condrodisplasia puntuata, dominante ligada al cromosoma X
56	EFNB1	Displasia craneofrontonasal
57	EFTUD2	Disostosis mandibulofacial, tipo Guion-Almeida
58	EHMT1	Síndrome de Kleefstra 1
59	EP300	Síndrome de Rubinstein-Taybi 2
60	EP300	Síndrome de Menke-Hennekam 2
61	ERF	Craneosinostosis 4
62	ERF	Síndrome de Chitayat
63	FBN1	Síndrome de Marfan
64	FGFR1	Trigonocefalia 1
65	FGFR1/FGFR2	Síndrome de Jackson-Weiss
66	FGFR1/FGFR2	Síndrome de Pfeiffer
67	FGFR2	Síndrome de Saethre-Chotzen
68	FGFR2	Síndrome de Displasia de Huesos Curvados
69	FGFR2	Síndrome de Beare-Stevenson Cutis Gyrata
70	FGFR2	Síndrome de Antley-Bixler sin anomalías genitales ni esteroidogénesis desordenada
71	FGFR2	Síndrome de Crouzon
72	FGFR2	Síndrome de Apert
73	FGFR3	Displasia tanatofórica, tipo II
74	FGFR3	SADDAN
75	FGFR3	Síndrome de Muenke
76	FGFR3	Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans
77	FGFR3	Displasia tanatofórica, tipo I
78	FGFR3	Hipocondroplasia
79	FGFR3	Acondroplasia
80	FLNA	Síndrome otopalatodigital, tipo II
81	FLNA	Heterotopía nodular periventricular 1
82	FLNB	Atelosteogénesis, tipo I
83	FLNB	Síndrome de Larsen
84	FLNB	Atelosteogénesis, tipo III
85	FLNB	Displasia de búmeran
86	FOXP1	Síndrome de Rett, variante congénita
87	FOXP1	Trastorno del desarrollo intelectual con deterioro del lenguaje con o sin características autistas
88	FREM1	Trigonocefalia 2
89	GABRA1	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 19
90	GABRB2	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 92
91	GATAD2B	Síndrome GAND
92	GFAP	Enfermedad de Alexander
93	GNAO1	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 17
94	GNAO1	Trastorno del neurodesarrollo con movimientos involuntarios
95	SONRISA 1	Trastorno neurodesarrollativo con o sin movimientos hiperkinéticos y convulsiones, autosómico dominante
96	GRIN2B	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 27
97	GRIN2B	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 6, con o sin convulsiones
98	HDAC8	Síndrome de Cornelia de Lange 5
99	HNRNP	Síndrome de Au-Kline
100	HNRNP	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 54
101	HRAS	Síndrome de Costello
102	IFITM5	Osteogénesis imperfecta, tipo V
103	JAG1	Síndrome de Alagille 1
104	KANSL1	Síndrome de Koolen-de Vries
105	KAT6B	Síndrome SBBYSS
106	KAT6B	Síndrome genitopatelar
107	KCNB1	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 26
108	KCNJ2	Síndrome de Andersen
109	KCNQ2	Encefalopatía del desarrollo y epileptica 7

No.	Gen	Enfermedad
110	KCNT1	Encefalopatía del desarrollo y epiléptica 14
111	KCNT1	Epilepsia, lóbulo frontal nocturno, 5
112	KIF1A	Síndrome NESCAV
113	KIF1A	Paraplejía espástica 30a, autosómica dominante
114	KMT2A	Síndrome de Wiedemann-Steiner
115	KMT2D	Síndrome Kabuki 1
116	KRAS	Síndrome cardiofaciocutáneo 2
117	KRAS	Síndrome de Noonan 3
118	LMNA	Distrofia muscular, congénita
119	LMNA	Síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford
120	LZTR1	Síndrome de Noonan 10
121	MAP2K1	Síndrome cardiofaciocutáneo 3
122	MAP2K2	Síndrome cardiofaciocutáneo 4
123	MECP2	Síndrome de Rett
124	MED13L	Desarrollo intelectual deteriorado y rasgos faciales distintivos, con o sin defectos cardíacos
125	MEF2C	Trastorno neurodesarrollativo con hipotonía, movimientos estereotípicos de las manos y lenguaje alterado
126	MSX2	Craneosinostosis 2
127	MSX2	Forames parietales con displasia cleidocraneal
128	NALCN	Contracturas congénitas de las extremidades y la cara, hipotonía y retraso en el desarrollo
129	NF1	Neurofibromatosis 1
130	NF1	Neurofibromatosis-síndrome de Noonan
131	NF1	Síndrome de Watson
132	NF2	Neurofibromatosis 2
133	NFIX	Síndrome de Marshall-Smith
134	NFIX	Síndrome de Malan
135	NIPBL	Síndrome de Cornelia de Lange 1
136	NOTCH2	Síndrome de Hajdu-Cheney
137	NOTCH2	Síndrome de Alagille 2
138	NR2F1	Síndrome de Atrofia Óptica de Bosch-Boonstra-Schaaf
139	NRAS	Síndrome de Noonan 6
140	NSD1	Síndrome de Sotos 1
141	NSDHL	Síndrome CHILD
142	PACS1	Síndrome de Schuurs-Hoeijmakers
143	PIK3CA	Síndrome de sobrecrecimiento y/o malformaciones cerebrales
144	PIK3R2	Megalencefalia-polimicrogiria-polidactilia-síndrome de hidrocefalia 1
145	PPP2R1A	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómica dominante 36
146	PPP2R5D	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómica dominante 35
147	PRKAR1A	Acrostosis 1, con o sin resistencia hormonal
148	PTPN11	Síndrome de Noonan 1
149	PTPN11	Síndrome de leopardo 1
150	PURA	Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades de alimentación
151	RAD21	Síndrome de Cornelia de Lange 4
152	RAF1	Síndrome de Noonan 5
153	RERE	Trastorno del neurodesarrollo con o sin anomalías en el cerebro, ojo o corazón
154	RIT1	Síndrome de Noonan 8
155	RPS6KA3	Síndrome de Coffin-Lowry
156	RUNX2	Displasia metafisaria con hipoplasia maxilar con o sin braquidactilia
157	RUNX2	Displasia cleidocraneal
158	SATB2	Síndrome de Glass
159	SCN1A	Encefalopatía epiléptica infantil temprana 6
160	SCN1A	Encefalopatía del desarrollo y epiléptica 6B, no Dravet
161	SCN2A	Encefalopatía del desarrollo y epiléptica 11
162	SCN2A	Ataxia episódica, tipo 9

No.	Gen	Enfermedad
163	SCN8A	Encefalopatía del desarrollo y epiléptica 13
164	SCN8A	Deterioro cognitivo con o sin ataxia cerebelosa
165	SETBP1	Síndrome de Schinzel-Giedion
166	SETBP1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 29
167	SETD2	Síndrome Luscan-Lumish
168	SETD2	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 70
169	SETD5	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 23
170	SHANK3	Síndrome de Phelan-McDermid
171	SHOC2	Síndrome tipo Noonan con cabello anagen suelto
172	ESQUÍ	Síndrome de Shprintzen-Goldberg
173	SLC25A24	Síndrome Progeroideo de Fontaine
174	SMAD3	Síndrome de Loeys-Dietz 3
175	SMAD4	Síndrome de Myhre
176	SMARCA2	Síndrome de Nicolaides-Baraitser
177	SMARCA2	Síndrome de desarrollo intelectual con discapacidad de la blefarofinosis
178	SMARCA4	Retraso Mental Autosómico Dominante 16
179	SMARCB1	Retraso mental autosómico dominante 15
180	SMARCE1	Síndrome de Atáud-Siris 5
181	SMC1A	Síndrome de Cornelia de Lange 2
182	SMC1A	Encefalopatía del desarrollo y epiléptica 85 con o sin defectos cerebrales de la línea media
183	SMC3	Síndrome de Cornelia de Lange 3
184	SOS1	Síndrome de Noonan 4
185	SOS2	Síndrome de Noonan 9
186	SOX9	Displasia campomética
187	SPECC1L	Síndrome de Opitz GBBB, Tipo II
188	SPTAN1	Encefalopatía del desarrollo y epiléptica 5
189	SPTAN1	Retraso en el desarrollo con o sin epilepsia
190	SRCAP	Síndrome del Puerto Flotante
191	SRCAP	Retraso en el desarrollo, hipotonía, defectos musculoesqueléticos y anomalías conductuales
192	STAT3	Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE
193	STXBP1	Encefalopatía del desarrollo y epiléptica 4
194	SYNGAP1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 5
195	TBL1XR1	Síndrome de Pierpont
196	TBL1XR1	Trastorno del desarrollo intelectual, autosómico dominante 41
197	TBX5	Síndrome de Holt-Oram
198	TCF4	Síndrome de Pitt-Hopkins
199	TGFB2	Síndrome de Loeys-Dietz 4
200	TGFBR1	Síndrome de Loeys-Dietz 1
201	TGFBR2	Síndrome de Loeys-Dietz 2
202	TRAF7	Anomalías cardíacas, faciales y digitales con retraso en el desarrollo
203	TRPS1	Síndrome tricorniofacial, tipo I
204	TSC1	Esclerosis tuberosa-1
205	TSC2	Esclerosis tuberosa-2
206	TUBA1A	Lisencefalia 3
207	TUBB	Pliegues cutáneos circunferenciales simétricos, congénitos, 1
208	TUBB	Displasia cortical, complejo, con otras malformaciones cerebrales 6
209	TUBB2A	Displasia cortical, compleja, con otras malformaciones cerebrales 5
210	TUBB4A	Leucodistrofia, hipomielinizante, 6
211	TWIST1	Síndrome de Saethre-Chotzen con o sin anomalías en los párpados
212	TWIST1	Craneosinostosis 1
213	TWIST1	Síndrome de Sweeney-Cox
214	TWIST1	Síndrome de Robinow-Sorauf
215	WDR45	Neurodegeneración con acumulación de hierro en el cerebro 5
216	ZBTB20	Síndrome de primula
217	ZC4H2	Síndrome de Wieacker-Wolff, restringido por mujeres
218	ZEB2	Síndrome de Mowat-Wilson