

PANEL NMG8_2
MIOPATÍAS METABÓLICAS

SÍNDROMES MIASTÉNICOS CONGÉNITOS	
PARÁLISIS PERIÓDICA HIPERCALÉMICA	SCN4A
PARAMIOTONÍA CONGÉNITA DE VON EULENBURG	
PARÁLISIS PERIÓDICA HIPOCALÉMICA: ENFERMEDAD DE WESTPHALL	
ENFERMEDAD DE THOMSEN Y BECKER	CLCN1
SÍNDROMES MIASTÉNICOS CONGÉNITOS	DOK7
	AGRN
	GFPT1
	CHAT
	COLQ
	CHRNA1
	CHRND
	CHRNE
	CHRNB1
	MUSK
	RAPSN
DPAGT1	
LAMB2	
MIOPATÍAS POR ALMACENAMIENTO LIPÍDICO	
DÉFICIT DE CARNITINA PALMITOILTRANSFERASA II, FORMA MIOPÁTICA	CPT2
DÉFICIT EN LA CAPTACIÓN DE CARNITINA	SLC22A5
MIOPATÍA DEBIDA A UN DÉFICIT DE ACIL-COA DESHIDROGENASA DE CADENA CORTA: DÉFICIT DE SCAD	ACADS
MIOPATÍA DEBIDA A UN DÉFICIT DE ACIL-COA DESHIDROGENASA DE ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGA	ACADVL
MIOPATÍA POR DÉFICIT DE PROTEINA TRIFUNCIONAL MITOCONDRIAL	HADHA
	HADHB
MIOPATÍA POR DÉFICIT DE 3-HYDROXYACYL-COA DESHIDRATASA 1 (NEW GENE)	HACD1
MIOPATÍA POR ACÚMULO DE LÍPIDOS NEUTROS	PNPLA2
MIOPATÍAS POR ACÚMULO DE GLUCÓGENO: GLUCOGENOSIS	
CARDIOMIOPATÍA - INTOLERANCIA AL EJERCICIO POR UNA DEFICIENCIA DE GLICÓGENO EN MÚSCULO Y CORAZÓN: GLUCOGENOSIS TIPO 0B	GYS1
GLUCOGENOSIS TIPO 2: ENFERMEDAD DE POMPE	GAA
ENFERMEDAD DE DEPÓSITO DE GLUCÓGENO POR DÉFICIT DE LAMP-2: ENFERMEDAD DE DANON	LAMP2
DÉFICIT DE ENZIMA DESRAMIFICANTE DEL GLUCÓGENO: ENFERMEDAD DE CORI-FORBES: GLUCOGENOSIS TIPO 3	AGL
DÉFICIT DE ENZIMA RAMIFICANTE DEL GLUCÓGENO: GLUCOGENOSIS TIPO 4	GBE1
DÉFICIT DE MIOFOSFORILASA: ENFERMEDAD DE MCARDLE:GLUCOGENOSIS TIPO 5	PYGM
DÉFICIT DE LA SUBUNIDAD M DE LA LACTATO DESHIDROGENASA: GLUCOGENOSIS TIPO 11	LDHA
DÉFICIT DE FOSFOFRUCTOQUINASA MUSCULAR: ENFERMEDAD DE TARUI: GLUCOGENOSIS TIPO 7	PFKM
DÉFICIT DE FOSFORILASA QUINASA HEPÁTICA Y MUSCULAR: GLUCOGENOSIS TIPO 9B	PHKB
DÉFICIT DE FOSFORILASA QUINASA MUSCULAR: GLUCOGENOSIS TIPO 9D	PHKA1
MIOPATÍA POR DÉFICIT DE FOSFOGLICERATO MUTASA: GLUCOGENOSIS TIPO 10	PGAM2
DÉFICIT DE ALDOLASA A MUSCULAR: GLUCOGENOSIS TIPO 12	ALDOA
DÉFICIT DE BETA-ENOLASA: GLUCOGENOSIS TIPO 13	ENO3
DÉFICIT DE FOSFOGLUCOMUTASA: GLUCOGENOSIS TIPO 14	PGM1
DEFICIENCIA DE GLUCOGENINA: GLUCOGENOSIS TIPO 15	GYG1
OTRAS MIOPATÍAS METABÓLICAS	
BRODY MYOPATHY	ATP2A1
MIOPATÍA CON AUTOFAGIA EXCESIVA	VMA21
PARÁLISIS PERIÓDICA HIPOCALÉMICA: ENFERMEDAD DE WESTPHALL	CACNA1S
MALIGNANT HYPERTHERMIA, SUSCEPTIBILITY TO, 1; MHS1	RYR1
MIOPATÍA METABÓLICA DEBIDA AL DEFECTO EN EL TRASPORTADOR DE LACTATO	SLC16A1
DÉFICIT DE ADENOSINA MONOFOSFATO DEAMINASA	AMPD1
DÉFICIT DE FOSFOGLICERATO QUINASA	PGK1
MIOPATÍA MIOTÓNICA, ENANISMO, CONDRDISTROFIA, ANOMALÍAS OCULARES Y FACIALES	HSPG2
SÍNDROME DE BARTH: ACIDURIA 3-METILGLUTACÓNICA TIPO 2	TAZ
SÍNDROME DE ALLAN-HERNDON-DUDLEY; AHDS	SLC16A2
HIPOTONÍA - RETRASO EN EL DESARROLLO - MICROCEFALIA: DEFICIENCIA DE LEUCOTRIENO C4 SINTASA	LTC4S
COMPONENT OF THE EXCITATION-CONTRACTION COUPLING MACHINERY AND MUTATED IN NATIVE AMERICAN MYOPATHY	STAC3