

**PANEL NMG9
HIPERLAXITUD ARTICULAR (HLA)**

Síndrome de Ehlers-Danlos tipo I (EDS I)	COL1A1
	COL5A1
	COL5A2
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo II (EDS II)	COL5A1
	COL5A2
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo III (EDS III)	TNXB
	COL3A1
	COL5A3
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV (EDS IV)	COL3A1
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo VI (EDS VI)	PLOD1
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo VIB (EDS VIB)	ZNF469
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo VII (EDS VII)	ADAMTS2
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo VII, autosómico dominante (EDS VIIB)	COL1A1
	COL1A2
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo musculocontractural	CHST14
Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo displásico espondiloqueiral	SLC39A13
Síndrome de Ehlers-Danlos with progressive kyphoscoliosis, myopathy, and hearing loss; EDSKMH	FKBP14
Síndrome de Brittle Cornea 1; BCS1	ZNF469
Síndrome tipo Ehlers-Danlos debido a deficiencia de Tenascina-XB	TNXB
Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity type 2; SEMDJL2	KIF22
Síndrome de Ehlers-Danlos forma progeroide	B4GALT7
Síndrome de Ehlers-Danlos autosomal recessive, cardiac valvular form	COL1A2
Ehlers-Danlos, tipo 9 : síndrome Cuerno occipital	ATP7A
Síndrome de tortuosidad arterial	SLC2A10
Connective tissue disorder due to lysyl hydroxylase-3 deficiency	PLOD3
Síndrome de Ehlers-Danlos con heterotopia periventricular	FLNA
Osteogénesis imperfecta tipo 1 (OI type I) (Adair-Dighton síndrome; Van der Hoeve síndrome)	COL1A1
	COL1A2
Osteogénesis imperfecta tipo 2 (OI type II)	COL1A1
	COL1A2
Osteogénesis imperfecta tipo 3 (OI type III)	COL1A1
	COL1A2
	BMP1
Osteogénesis imperfecta tipo 4 (OI type IV)	COL1A1
	COL1A2
	SP7
Osteogénesis imperfecta tipo 5 (OI type V)	IFITM5
Osteogénesis imperfecta tipo 7 (OI type VII)	CRTAP
Osteogénesis imperfecta tipo 8 (OI type VIII)	LEPRE1
Osteogénesis imperfecta tipo 9 (OI type IX)	PPIB
Osteogénesis imperfecta tipo 10 (OI type X)	SERPINH1
Osteogénesis imperfecta tipo 11 (OI type XI)	FKBP10
Osteogénesis imperfecta tipo 12 (OI type XII)	SERPINF1
Osteogénesis imperfecta tipo 14 (OI type XIV)	TMEM38B
Síndrome de Bruck: Osteogénesis imperfecta - contracturas articulares	PLOD2
Distrofia muscular congénita, tipo Ullrich ; Miopatía de Bethlem	COL6A1
	COL6A2
	COL6A3
Síndrome de Marfan	FBN1
Familial thoracic aortic aneurysms and dissections associated with mild systemic features of Marfan syndrome	TGFB2
Síndrome de DeBarsy asociado a ALDH18A1	ALDH18A1