

PANEL NMG5_1 ENFERMEDADES LISOSOMALES	
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A y B	SMPD1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C1	NPC1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C2	NPC2
Enfermedad de Wolman: Deficiencia de lipasa ácida lisosomal	LIPA
Enfermedad de Gaucher	GBA
Gangliosidosis tipo 1: GM1	GLB1
Gangliosidosis tipo 2: Enfermedad de Tay Sachs	HEXA
Gangliosidosis tipo 2: Enfermedad de Sandhoff	HEXB
Gangliosidosis tipo 2 por defecto en el activador	GM2A
Leucodistrofia metacromática	ARSA
Enfermedad de Krabbe	GALC
Enfermedad de Krabbe y leucodistrofia metacromática atípica	PSAP
α Manosidosis	MAN2B1
β Manosidosis	MANBA
Galactosialidosis	CTSA
Deficiencia múltiple de sulfatasa	SUMF1
Mucopolisacaridosis tipo 1: Síndrome de Hurler/Scheie	IDUA
Mucopolisacaridosis tipo 2: Síndrome de Hunter	IDS
Mucopolisacaridosis tipo 3A: Síndrome de Sanfilippo tipo A	SGSH
Mucopolisacaridosis tipo 3B: Síndrome de Sanfilippo tipo B	NAGLU
Mucopolisacaridosis tipo 3C: Síndrome de Sanfilippo tipo C	HGSNAT
Mucopolisacaridosis tipo 3D: Síndrome de Sanfilippo tipo D	GNS
Mucopolisacaridosis tipo 4A: Síndrome de Morquio A	GALNS
Mucopolisacaridosis tipo 4B: Síndrome de Morquio B	GLB1
Mucopolisacaridosis tipo 6: Síndrome de MAROTEAUX-LAMY	ARSB
Mucopolisacaridosis tipo 7: Enfermedad de Sly	GUSB
Mucopolisacaridosis tipo 9: Déficit de hialuronidasa	HYAL1
Enfermedad de Farber	ASAH1
Fucosidosis	FUCA1
Sialidosis tipo 1 y 2 (Mucopolisacaridosis tipo 1)	NEU1
Mucopolisacaridosis tipo 2	GNPTAB
Mucopolisacaridosis tipo 3: Pseudo-polidistrofia de Hurler	GNPTG
Mucopolisacaridosis tipo 4: Sialopolisacaridosis	MCOLN1
Aspartilglucosaminuria	AGA
Sialúria tipo francés	GNE
Enfermedad de depósito de ácido siálico libre	SLC17A5
Enfermedad de Schindler :Déficit de N-acetil-alfa-D-galactosaminidasa	NAGA
Dyggve--Melchior--Clausen syndrome (DMC)	RAB33B
Smith-McCort dysplasia	DYM
PANEL NMG5_2 ENFERMEDADES PEROXISOMALES	
Síndrome de Zellweger / Adrenoleucodistrofia neonatal autosómica recesiva / Enfermedad de Refsum, forma infantil	PEX1
	PEX2
	PEX3
	PEX5
	PEX6
	PEX7
	PEX10
	PEX11B
	PEX12
	PEX13
	PEX14
	PEX16
	PEX19
	PEX26
HSD17B4	
Polyneuropathy, hearing loss, ataxia, retinitis pigmentosa, and cataract; PHARC: resembling the clinical features of Refsum disease	ABHD12

Condrodisplasia punctata, tipo rizomélico/ Enfermedad de Refsum	PEX7
	AGPS
	GNPAT
Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, forma cerebral/ Adrenomieloneuropatía	ABCD1
Déficit de acil CoA oxidasa peroxisomal/Pseudoadrenoleucodistrofia	ACOX1
Déficit de enzima bifuncional / Síndrome de Perrault	HSD17B4
Leucoencefalopatía - distonía - neuropatía motora	SCP2
Déficit de acetil-c aciltransferasa 1	ACAA1
PANEL NMG5_3 NEURONAL CEROID LIPOFUSCINOSIS	
Lipofuscinosis ceroidea tipo 1 (CLN1)	PPT1
Lipofuscinosis ceroidea tipo 2 (CLN2)	TPP1
Lipofuscinosis ceroidea tipo 3 (CLN3) BATTEN DISEASE	CLN3
Lipofuscinosis ceroidea tipo 4A KUFUS DISEASE	CLN6
Lipofuscinosis ceroidea tipo 6 (CLN6)	
Lipofuscinosis ceroidea tipo 4B KUFUS DISEASE	DNAJC5
Lipofuscinosis ceroidea tipo 5 (CLN5)	CLN5
Lipofuscinosis ceroidea tipo 7 (CLN7)	MFSD8
Lipofuscinosis ceroidea tipo 8 (CLN8)	CLN8
Lipofuscinosis ceroidea tipo 10 (CLN10)	CTSD
Lipofuscinosis ceroidea tipo 11 (CLN11)	GRN
Lipofuscinosis ceroidea tipo 12 (CLN12)/ KUFOR-RAKEB SYNDROME	ATP13A2
Lipofuscinosis ceroidea tipo 13 (CLN13)	CTSF
Lipofuscinosis ceroidea tipo 14 (CLN14)	KCTD7
PANEL NMG5_4 Metabolismo del colesterol	
Aciduria mevalónica	MVK
Desmosterolosis	DHCR24
Condrodisplasia punctata dominante ligada al cromosoma X	EBP
Lathosterolosis	SC5DL
Xantomatosis cerebrotendinosa	CYP27A1
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	DHCR7
Enfermedad de Dorfman-Chanarin: Enfermedad de almacenamiento de lípidos con ictiosis	ABHD5
Síndrome de Sjögren-Larsson	ALDH3A2
PANEL NMG5_5 METABOLISMO ACIDOS BILIARES	
Defecto en la síntesis de ácidos biliares tipo 1	HSD3B7
Defecto en la síntesis de ácidos biliares tipo 2	AKR1D1
Defecto en la síntesis de ácidos biliares tipo 3	CYP7B1
Defecto en la síntesis de ácidos biliares tipo 4	AMACR