

NOMBRE DE LA ENFERMEDAD Y NÚMERO MIM	GEN VÍA GTR
Poliposis coli adenomatosa (MIM 175100)	APC (MIM 611731)
Aneurisma aórtico, torácico familiar 4 (MIM 132900)	MYH11 (MIM 160745)
Aneurisma aórtico, torácico familiar 6 (MIM 611788)	ACTA2 (MIM 102620)
Miocardopatía arritmogénica del ventrículo derecho, tipo 5 (MIM 604400)	TMEM43 (MIM 612048)
Miocardopatía arritmogénica del ventrículo derecho, tipo 8 (MIM 607450)	DSP (MIM 125647)
Miocardopatía arritmogénica del ventrículo derecho, tipo 9 (MIM 609040)	PKP2 (MIM 602861)
Miocardopatía arritmogénica del ventrículo derecho, tipo 10 (MIM 610193)	DSG2 (MIM 125671)
Miocardopatía arritmogénica del ventrículo derecho, tipo 11 (MIM 610476)	DSC2 (MIM 125645)
Deficiencia de biotinidasa (MIM 253260)	BTD (MIM 609019)
Cáncer de mama y ovario familiar 1 (MIM 604370)	BRCA1 (MIM 113705)
Cáncer de mama y ovario familiar 2 (MIM 612555)	BRCA2 (MIM 600185)
Síndrome de Brugada 1 (MIM 601144)	SCN5A (MIM 600163)
Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica 1 (MIM 604772)	RYR2 (MIM 180902)
Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica 2 (MIM 611938)	CASQ2 (MIM 114251)
Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica 4 (MIM 614916)	CALMA1 (MIM 614916)
Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica 5 (MIM 615441)	TRDN (MIM 603283)
Miocardopatía dilatada (MIM 617047)	FLNC (MIM 102565)
Miocardopatía dilatada 1A (MIM 115200)	LMNA (MIM 150330)
Miocardopatía dilatada 1D (MIM 601494)	TNNT2 (MIM 191045)
Miocardopatía dilatada 1E (MIM 601154)	SCN5A (MIM 600163)
Miocardopatía dilatada 1I (MIM 604765)	DES (MIM 125660)
Miocardopatía dilatada 1S (MIM 613426)	MYH7 (MIM 160760)
Miocardopatía dilatada 1Z (MIM 611879)	TNNC1 (MIM 191040)
Miocardopatía dilatada 1DD (MIM 613172)	RBM20 (MIM 613171)
Miocardopatía dilatada 1HH (MIM 613881)	BOLSA3 (MIM 603883)
Miocardopatía dilatada (solo variantes truncadas) (MIM 604145)	TTN (MIM 188840)
Miocardopatía dilatada con pelo lanoso, queratodermia palmoplantar y agenesia dental (MIM 615821)	DSP (MIM 125647)
Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo 4 (MIM 130050)	COL3A1 (MIM 120180)
Enfermedad de Fabry (MIM 301500)	GLA (MIM 300644)
Hipercolesterolemia familiar 1 (MIM 143890)	LDLR (MIM 606945)
Hipercolesterolemia familiar 2 (MIM 144010)	APOB (MIM 107730)
Miocardopatía hipertrófica familiar 1 (MIM 192600)	MYH7 (MIM 160760)
Miocardopatía hipertrófica familiar 2 (MIM 115195)	TNNT2 (MIM 191045)
Miocardopatía hipertrófica familiar 3 (MIM 115196)	TPM1 (MIM 191010)

Miocardopatía hipertrófica familiar 4 (MIM 115197)	MYBPC3 (MIM 600958)
Miocardopatía hipertrófica familiar 6 (MIM 600858)	PRKAG2 (MIM 602743)
Miocardopatía hipertrófica familiar 7 (MIM 613690)	TNNI3 (MIM 191044)
Miocardopatía hipertrófica familiar 8 (MIM 608751)	MYL3 (MIM 160790)
Miocardopatía hipertrófica familiar 10 (MIM 608758)	MYL2 (MIM 160781)
Miocardopatía hipertrófica familiar 11 (MIM 612098)	ACTC1 (MIM 102540)
Carcinoma medular de tiroides familiar (MIM 155240)	RET (MIM 164761)
Cáncer de mama hereditario (MIM 114480)	PALB2 (MIM 610355)
Hemocromatosis hereditaria (c.845G>A; p.C282Y solo homocigotos) (MIM 235200)	HFE (MIM 613609)
Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 1 (MIM 187300)	ESP (MIM 131195)
Telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 2 (MIM 600376)	ACVRL1 (MIM 601284)
Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario (MIM 168000 , MIM 171300)	SDHD (MIM 602690)
Síndrome de paraganglioma-feocromocitoma hereditario (MIM 115310 , MIM 171300)	SDHB (MIM 185470)
Amiloidosis hereditaria relacionada con la transtiretina (MIM 105210)	TTR (MIM 176300)
Hipercolesterolemia, autosómica dominante, 3 (MIM 603776)	PCSK9 (MIM 607786)
Síndrome de poliposis juvenil (MIM 174900)	BMPR1A (MIM 601299)
Síndrome de poliposis juvenil (MIM 174900)	SMAD4 (MIM 600993)
Poliposis juvenil/síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditaria (MIM 175050)	SMAD4 (MIM 600993)
Síndrome de Li-Fraumeni 1 (MIM 151623)	TP53 (MIM 191170)
Síndrome de Loeys-Dietz tipo 1A (MIM 609192)	TGFBR1 (MIM 190181)
Síndrome de Loeys-Dietz tipo 1B (MIM 610168)	TGFBR2 (MIM 190182)
Síndrome de Loeys-Dietz tipo 3 (MIM 613795)	SMAD3 (MIM 603109)
Síndrome de QT largo	TRDN (MIM 603283)
Síndrome de QT largo 1 (MIM 192500)	KCNQ1 (MIM 607542)
Síndrome de QT largo 2 (MIM 613688)	KCNH2 (MIM 152427)
Síndrome de QT largo 3 (MIM 603830)	SCN5A (MIM 600163)
Síndrome de QT largo 14 (MIM 616247)	CALMA1 (MIM 114180)
Síndrome de QT largo 15 (MIM 616249); también asociado con taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	CALMA2 (MIM 114182)
Síndrome de QT largo 16 (MIM 618782); también asociado con taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica	CALMA3 (MIM 114183)
Síndrome de Lynch 1 (MIM 120435)	MSH2 (MIM 609309)
Síndrome de Lynch 2 (MIM 609310)	MLH1 (MIM 120436)
Síndrome de Lynch 4 (MIM 614337)	PMS2 (MIM 600259)
Síndrome de Lynch 5 (MIM 614350)	MSH6 (MIM 600678)

Hipertermia maligna (MIM 145600)	RYR1 (MIM 180901)
Hipertermia maligna (MIM 601887)	CACNA1S (MIM 114208)
Síndrome de Marfan (MIM 154700)	FBN1 (MIM 134797)
Inicio de madurez de la diabetes en los jóvenes (MIM 600496)	HNF1A (MIM 142410)
Neoplasia endocrina múltiple, tipo 1 (MIM 131100)	HOMBRE1 (MIM 613733)
Neoplasia endocrina múltiple, tipo 2a (MIM 171400)	RET (MIM 164761)
Neoplasia endocrina múltiple, tipo 2b (MIM 162300)	RET (MIM 164761)
Poliposis asociada a MYH (MIM 608456)	MUTYH (MIM 604933)
Miopatía miofibrilar 1 (MIM 601419)	DES (MIM 125660)
Miopatía miofibrilar 5 (MIM 609524)	FLNC (MIM 102565)
Miopatía miofibrilar 6 (MIM 612954)	BOLSA3 (MIM 603883)
Neurofibromatosis tipo 2 (MIM 101000)	NF2 (MIM 607379)
Deficiencia de ornitina carbamoiltransferasa (MIM 311250)	OTC (MIM 300461)
Paragangliomas 2 (MIM 601650)	SDHAF2 (MIM 613019)
Paragangliomas 3 (MIM 605373)	SDHC (MIM 602413)
Síndrome de Peutz-Jeghers (MIM 175200)	STK11 (MIM 602216)
Feocromocitoma (MIM 171300)	MÁXIMO (MIM 154950)
Feocromocitoma (MIM 171300)	TMEM127 (MIM 613403)
Enfermedad de Pompe (MIM 232300)	GAA (MIM 606800)
Síndrome de tumor hamartoma PTEN (MIM 158350)	PTEN (MIM 601728)
Retinoblastoma (MIM 180200)	RB1 (MIM 614041)
Retinopatía relacionada con RPE65 (MIM 204100 , MIM 613794)	RPE65 (MIM 180069)
Esclerosis tuberosa 1 (MIM 191100)	TSC1 (MIM 605284)
Esclerosis tuberosa 2 (MIM 613254)	TSC2 (MIM 191092)
Síndrome de von Hippel-Lindau (MIM 193300)	BVS (MIM 608537)
Tumor de Wilms (MIM 194070)	WT1 (MIM 607102)
Enfermedad de Wilson (MIM 277900)	ATP7B (MIM 606882)