

				Casos		
Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.
5-10@metilentetrahydrofolato reductasa (MTHFR)	607093	5,10- @METHYLENETETRAHYDROFOLAT E REDUCTASE; MTHFR				
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA PROGENIE MOLECULAR	GUIPUZCOA VALENCIA	CONCHA VIDALES MORENO DIEGO ARROYO	943002800 902910505	biomol@policlinicagipuzkoa.com darroyo@progenie-molecular.com	6 6	0 5
CENTRO DE GENETICA HUMANA FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENOMICA	ALICANTE LA CORUÑA	FRANCISCO GALAN SANCHEZ FRANCISCO BARROS	619905318 981951490	fgalan@institutobernabeu.com apimlbar@usc.es	2 62	0 37
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	12	5
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU	BARCELONA	LORETO MARTORELL SAMPOL	936009759	lmartorell@hsjdbcn.org	33	14
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	0	0
CLÍNICA IVI- MURCIA	MURCIA	Mª CARMEN MARTÍNEZ ROMERO	968234064	mcmartinez@ivi.es	34	25
CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MOLECULARES	MADRID	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es	237	237
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	145	
CENTRO INMUNOLOGICO ALICANTE	ALICANTE	SONIA SANTILLAN GARZON	661744254	smsg@hotmail.com/ssantillan@cialab.com	309	31
Acidemia glutárica I	231670	GLUTARIC ACIDEMIA I				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	7	
Aciduria Metilmalonica, deficiencia de metilmalonil-CoA mutasa	251000	METHYLMALONIC ACIDURIA DUE TO METHYLMALONYL-CoA MUTASE DEFICIENCY				
CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MOLECULARES	MADRID	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es	18	18
Acondroplasia (ACH)	100800	ACHONDROPLASIA (ACH)				
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	3	1
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILA	932275400 Ext. 2784	mmila@clinic.ub.es	41	20
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID MADRID	BEGOÑA EZQUIETA CARMEN AYUSO GARCÍA	914265189 915504872	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org cayuso@fjd.es	3 10	1 0
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es		
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324			
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	0	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	3	2
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	8	2
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		60	
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	3	1
FACULTAD DE MEDICINA. U. DE ZARAGOZA	ZARAGOZA	Mª PILAR RIBATE MOLINA	976761765	mpribate@hotmail.com	1	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	1	
Adenosina monofosfato deaminasa I (AMPD1)	102770	ADENOSINE MONOPHOSPHATE DEAMINASE I (AMPD1)				
ANALISIS GENETICOS ANCOR FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	ALICANTE LA CORUÑA	ANDRES CORNO FRANCISCO BARROS	966200254 981951490	aacorno@hotmail.com apimlbar@usc.es	0	0
Adrenoleucodistrofia (ALD)	300100	ADRENOLEUKODYSTROPHY (ALD)				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	75	
Agammaglobulinemia tirosina quinasa de Bruton (BTK)	300300	BRUTON AGAMMAGLOBULINEMIA TYROSINE KINASE (BTK)				
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	3	
Albinismo Ocular tipo I	300500	ALBINISM OCULAR TYPE I (OA1)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	1	0
Aldosteronismo sensible a corticoides (hiperaldosteronismo familiar tipo I)	103900	GLUCOCORTICOID-REMEDIALE ALDOSTERONISM (GRA)				
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	MADRID LA CORUÑA	BEGOÑA EZQUIETA FRANCISCO BARROS	914265189 981951490	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org apimlbar@usc.es	0 1	0 0

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.
Alfa-talasemia; hemoglobina locus alfa 1 (HBA1) 141800		ALPHA-THALASSEMIAS; HEMOGLOBIN--ALPHA LOCUS 1 (HBA1)				
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es		
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	2	0
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com		
CENTRO INMUNOLOGICO ALICANTE	ALICANTE	SONIA SANTILLAN GARZON	661744254	smg@hotmail.com/ssantillan@cialab.com	5	0
BALAGUÉ CENTER	BARCELONA	XAVIER SUSANNA NADAL	93269765?	x.susanna@balague.com	375	0
Alfa-talasemia; hemoglobina locus alfa 2 (HBA2) 141850		ALPHA-THALASSEMIAS; HEMOGLOBIN--ALPHA LOCUS 2 (HBA2)				
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	105	21
PROGENIE MOLECULAR	VALENCIA	DIEGO ARROYO	902910505	darroyo@progenie-molecular.com	6	2
ANÁLISIS GENÉTICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com		
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		35	20
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	15	
Alteración meiosis masculina		MALE MEIOTIC DISORDERS				
HOSPITAL CLÍNICA VISTAHERMOSA	ALICANTE	JOAQUÍN RUEDA	965264200	genetica@vistahermosa.e.telefonica.net	89	23
Amaurosis congénita de Leber tipo I (LCA1) 204000		LEBER CONGENITAL AMAUROSIS, TYPE I (LCA1)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	42	16
Amiloide Beta A4 proteína precursora (APP) 104760		AMYLOID BETA A4 PRECURSOR PROTEIN (APP)				
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	13	0
HOSPITAL CLÍNICA BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	932275510	roliva@clinic.ub.es		
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	1	0
Anemia homocistinuria-megaloblastica por deficit en el metabolismo de cobalamina, tipo cblE (CBLE) 236270		HOMOCYSTINURIA- MEGALOBlastic ANEMIA DUE TO DEFECT IN COBALAMIN METABOLISM, cblE COMPLEMENTATION TYPE				
ANÁLISIS GENÉTICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com		
Aneuploidias fetales, QF-PCR		FETAL ANEUPLOIDIES, QF-PCR				
HOSPITAL 12 OCTUBRE	MADRID	ANA MORENO IZQUIERDO	913908326	amoreno.hdoc@salud.madrid.org	468	16
HOSPITAL CLÍNICA BARCELONA	BARCELONA	MONTERRAT MILÁ/ CELIA BADENAS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es/cbadenas@clinic.ub.es	1780	70
REPROGENETICS SPAIN, S.A.	BARCELONA	CARLES GIMÉNEZ	935814455	litus@reprogeneticsspain.com	205	
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	3	
HOSPITAL CLÍNICA VISTAHERMOSA	ALICANTE	JOAQUÍN RUEDA	965264200	genetica@vistahermosa.e.telefonica.net	10	
Aniridia		ANIRIDIA				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	5	2
Anofthalmia 606326		ANOPHTHALMIA				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	3	1
Aplasia bilateral congénita de vasos deferentes (CBAVD) 277180		CONGENITAL BILATERAL APLASIA OF VAS DEFERENS (CBAVD)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	29	1
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		17	1
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	95	3
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	2	1
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		110	2
INSTITUTO DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR	VALLADOLID	JUAN J TELLERÍA ORRIOLS	983423189	telleria@med.uva.es	15	
CDGM	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	75	17

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.
ARN ribosómico mitocondrial 12S (MTRNR1); relacionado con sordera	561000	RIBOSOMAL RNA, MITOCHONDRIAL, 12S (MTRNR1); DEAFNESS RELATED				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	7	1
HOSPITAL RAMON Y CAJAL	MADRID	FELIPE MORENO	913368541	fmoreno.hrc@salud.madrid.org	321	32
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es		
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	0	0
Arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía (CADASIL)	125310	CEREBRAL ARTERIOPATHY AUTOSOMAL DOMINANT WITH SUBCORTICAL INFARCTS AND LEUKOENCEPHALOPATHY (CADASIL)				
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	68	26
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	7	2
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuiivesn@med.ucm.es	27	5
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	VICTORIA ALVAREZ MARTINEZ		victoriaalvarezmartinez@yahoo.es		
Ataxia de Friedreich 1 (FRDA)	229300	FRIEDREICH ATAXIA 1 (FRDA)				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	27	8
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	101	17
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		5	2
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	10	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	21	3
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	6	1
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	10	5
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU	BARCELONA	LORETO MARTORELL SAMPOL	936009759	lmartorell@hsjdbcn.org	15	10
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	14	
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	3	
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS CDGM	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuiivesn@med.ucm.es	15	3
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	235	10
Ataxia espinocerebelar 2 (SCA2)	183090	SPINOCEREBELLAR ATAXIA 2 (SCA2)				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	86	3
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	101	0
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	20	1
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	35	2
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	5	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	27	
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	5	
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS CDGM	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuiivesn@med.ucm.es	8	0
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	235	10
Ataxia espinocerebelar 6 (SCA6)	183086	SPINOCEREBELLAR ATAXIA 6 (SCA6)				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	86	0
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	101	6
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	20	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	35	0

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos	
					total	patol.
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	5	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE GEMOLAB	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	27	
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	6	
	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuiivesn@med.ucm.es	8	0
Ataxia espinocerebelar 1 (SCA1)	164400	SPINOCEREBELLAR ATAXIA 1 (SCA1)				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	87	5
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	101	0
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	20	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	35	0
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	5	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE GEMOLAB	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es		
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	5	
	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuiivesn@med.ucm.es	8	0
CDGM	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	235	3
Ataxia espinocerebelar 12 (SCA12)	604326	SPINOCEREBELLAR ATAXIA 12 (SCA12)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	101	0
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	20	0
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	5	
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuiivesn@med.ucm.es	8	0
CDGM	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	235	0
Ataxia espinocerebelar 17 (SCA17)	607136	SPINOCEREBELLAR ATAXIA 17 (SCA17)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	101	0
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	20	0
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	5	
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuiivesn@med.ucm.es	8	0
CDGM	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	235	1
Ataxia espinocerebelar 7 (SCA7)	164500	SPINOCEREBELLAR ATAXIA 7 (SCA7)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	101	0
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	20	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	35	0
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	5	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE GEMOLAB	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	27	
	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	4	
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	86	0
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuiivesn@med.ucm.es	8	0
CDGM	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	235	0
Ataxia espinocerebelar 8 (SCA8)	608768	SPINOCEREBELLAR ATAXIA 8 (SCA8)				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	86	0

						Casos	
Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.	
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	101	0	
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	20	0	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	5	0	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	27		
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	7		
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS CDGM	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuinvesn@med.ucm.es	8	0	
Ataxia spinocerebelar 3 (SCA3), Enfermedad de Machado-Joseph (MJD)	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	235	4	
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	87	10	
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	101	1	
CENTRO DE GENETICA HUMANA	ALICANTE	FRANCISCO GALAN SANCHEZ	619905318	fgalan@institutobernabeu.com	1	1	
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	20	1	
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	35	0	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	5	0	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	27		
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	5		
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS CDGM	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuinvesn@med.ucm.es	8	0	
Atrofia dentatorubral-pallidolusian (DRPLA)	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	235	9	
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	60	3	
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	101	1	
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	20	0	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	5	0	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	27		
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS CDGM	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuinvesn@med.ucm.es	1	0	
Atrofia muscular espinal tipo I (SMA1)	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	235	0	
HOSPITAL RAMON Y CAJAL	MADRID	FELIPE MORENO	913368541	fmoreno.hrc@salud.madrid.org	89	79	
REPROGENETICS SPAIN, S.A.	BARCELONA	CARLES GIMÉNEZ	935814455	litus@reprogeneticspain.com	1		
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es			
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324				
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	20	8	
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	5	1	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	26		
Atrofia muscular espinal tipo II (SMA2)	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	235	0	
HOSPITAL RAMON Y CAJAL	MADRID	FELIPE MORENO	913368541	fmoreno.hrc@salud.madrid.org	69	63	
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es			
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	1	0	
Atrofia muscular espinal tipo III (SMA3)	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	235	0	
HOSPITAL RAMON Y CAJAL	MADRID	FELIPE MORENO	913368541	fmoreno.hrc@salud.madrid.org			
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es			

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	1	0
Atrofia muscular espinal tipo IV (SMA4)	271150	SPINAL MUSCULAR ATROPHY TYPE IV (SMA4)				
HOSPITAL RAMON Y CAJAL	MADRID	FELIPE MORENO	913368541	fmoreno.hrc@salud.madrid.org	5	0
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es		
Atrofia muscular y bulbar ligada a X (SMAX1); Enfermedad de Kennedy (KD)	313200	SPINAL AND BULBAR MUSCULAR ATROPHY, X-LINKED 1 (SMAX1); KENNEDY DISEASE (KD)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	5	2
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	0	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	3	0
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuiavesn@med.ucm.es	1	0
CDGM	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	235	1
Atrofia Óptica	165500	OPTIC ATROPHY 1 (OPA1)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	15	0
Atrofia óptica de Leber	535000	LEBER OPTIC ATROPHY				
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	4	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	10	3
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	3	2
Azoospermia no obstructiva	606766	AZOOSPERMIA, NONOBSTRUCTIVE				
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	10	
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	932275510	roliva@clinic.ub.es		
B-cell CLL/Lymphoma 2 (BCL2)	151430	B-CELL CLL/LYMPHOMA 2 (BCL2)				
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	62	9
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324			
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	A CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	126	26
CENTRO INMUNOLOGICO ALICANTE	ALICANTE	SONIA SANTILLAN GARZON	661744254	smsg@hotmail.com/ssantillan@cialab.com	5	0
Beta-talasemias; Hemoglobinaa locus beta (HBB)	141900	BETA-THALASSEMIA; HEMOGLOBIN--BETA LOCUS (HBB)				
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	86	16
PROGENIE MOLECULAR	VALENCIA	DIEGO ARROYO	902910505	darroyo@progenie-molecular.com	2	0
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		16	16
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	5	3
BALAGUÉ CENTER	BARCELONA	XAVIER SUSANNA NADAL	93269765	x.susanna@balague.com	26	0
Cadasil						
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	VICTORIA ALVAREZ MARTINEZ		victoriaalvarezmartinez@yahoo.es		
cadherina 1 (CDH1); labio leporino con o sin fisura palatina, con cáncer gástrico familiar difuso	192090	CADHERIN 1 (CDH1); CLEFT LIP WITH OR WITHOUT CLEFT PALATE, WITH GASTRIC CANCER, FAMILIAL DIFFUSE				
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	1	0
Cáncer colorectal (CRC)	114500	COLORECTAL CANCER (CRC)				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	12	3
ANALISIS GENETICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com		
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	116	70

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos	
					total	patol.
Cáncer colorectal cancer hereditario no-polyposico tipo 1 (HNPCC1)	120435	COLORECTAL CANCER, HEREDITARY NONPOLYPOSIS TYPE 1 (HNPCC1)				
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	12	3
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	3	0
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	116	48
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	3	0
INSTITUTO DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR	VALLADOLID	JUAN J TELLERÍA ORRIOLS	983423189	telleria@med.uva.es	16	2
HOSPITAL DE CRUCES-OSAKIDETZA	VIZCAYA	Mª ISABEL TEJADA Y Mª ASUN LÓPEZ-ARÍZTEGUI	946006000	itejada@hcr.uosakidetza.net / malopez@hcr.uosakidetza.net	20	2
INSTITUT CATALÀ D'ONCOLOGIA	BARCELONA	SARA GONZÁLEZ ROMERO/ IGNACIO BLANCO	932607952	sgonzalez@ico.scs.es	27	0
Cáncer colorectal cancer hereditario no-polyposico tipo 2 (HNPCC2) ; homólogo del gen MutL de E.Coli f 1 (MLH1)	120436	COLORECTAL CANCER, HEREDITARY NONPOLYPOSIS, TYPE 2 (HNPCC2); MutL, E. COLI, HOMOLOG OF, 1 (MLH1)				
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	80	35
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	0	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENOMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	15	0
INSTITUTO DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR	VALLADOLID	JUAN J TELLERÍA ORRIOLS	983423189	telleria@med.uva.es	16	1
HOSPITAL DE CRUCES-OSAKIDETZA	VIZCAYA	Mª ISABEL TEJADA Y Mª ASUN LÓPEZ-ARÍZTEGUI	946006000	itejada@hcr.uosakidetza.net / malopez@hcr.uosakidetza.net	21	2
INSTITUT CATALÀ D'ONCOLOGIA	BARCELONA	SARA GONZÁLEZ ROMERO/ IGNACIO BLANCO	932607952	sgonzalez@ico.scs.es	23	9
Cáncer de mama familiar	114480	BREAST CANCER, FAMILIAL				
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	36	12
INSTITUTO DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR	VALLADOLID	JUAN J TELLERÍA ORRIOLS	983423189	telleria@med.uva.es	156	37
HOSPITAL DEL MAR	BARCELONA	FRANCESC SOLE		fsole@imas.imim.es	20	7
Cáncer de Mama tipo 1 (gen BRCA1)	113705	BREAST CANCER TYPE 1 (BRCA1 gene)				
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA	GUIPUZCOA	CONCHA VIDALES MORENO	943002800	biomol@policlinicagipuzkoa.com	2	0
ANALISIS GENETICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com		
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	46	14
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	36	7
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	4	0
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	112	5
HOSPITAL DE CRUCES-OSAKIDETZA	VIZCAYA	Mª ISABEL TEJADA Y Mª ASUN LÓPEZ-ARÍZTEGUI	946006000	itejada@hcr.uosakidetza.net / malopez@hcr.uosakidetza.net	61	4
HOSPITAL MIGUEL SERVET GEMOLAB	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	54	11
	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	2	
Cáncer de mama tipo 2 (gen BRCA2)	600185	BREAST CANCER 2 GENE (BRCA2)				
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA	GUIPUZCOA	CONCHA VIDALES MORENO	943002800	biomol@policlinicagipuzkoa.com	12	4
ANALISIS GENETICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com		
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	38	2
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	36	5
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	4	1
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	39	1
HOSPITAL DE CRUCES-OSAKIDETZA	VIZCAYA	Mª ISABEL TEJADA Y Mª ASUN LÓPEZ-ARÍZTEGUI	946006000	itejada@hcr.uosakidetza.net / malopez@hcr.uosakidetza.net	75	9
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	54	4

Centro		Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos	
						total	patol.
GEMOLAB		MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	2	
Carcinoma tiroideo medular familiar (MTC)		155240	THYROID CARCINOMA, FAMILIAL MEDULLARY (MTC)				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA		LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	11	1
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO		SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	58	58
HOSPITAL CLINIC BARCELONA		BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	95	30
HOSPITAL DE CRUCES		VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr. osakidetza.net	46	0
Cardiomiopatía hipertrófica familiar		192600	CARDIOMYOPATHY, FAMILIAL HYPERTROPHIC (CMH)				
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS		ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sessa.princast.es	70	14
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ		MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		29	
Carnitina palmitoiltransferasa II (CPT2)		600650	CARNITINE PALMITOYLTRANSFERASE II (CPT2)				
ANALISIS GENETICOS ANCOR		ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com		
Coproporfiria		121300	COPROPORPHYRIA				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA		BARCELONA	CELIA BADENAS	932275400 ext 3404	cbadenas@clinic.ub.es	3	1
Coroideremia (CHM)		303100	CHOROIDEREMIA (CHM)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ		MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	10	9
Craneosinostosis		218500	CRANIOSYNOSTOSIS				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ		MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	1	0
Craneosinostosis (gen FGFR2)		176943	FGFR2 gene; CRANIOSYNOSTOSIS				
HOSPITAL UNIV. SON DURETA		BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hds.es	2	0
Deficiencia de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa tipo II		201810	3-@BETA-HYDROXYSTEROID DEHYDROGENASE TYPE II DEFICIENCY				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA		LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	11	2
Deficiencia de 6-alpha-piruvoyltetrahydropterina sintasa Fenilcetonuria III, deficiencia de PTS		261640	6-alphaPYRUVOYL TETRAHYDROPTERIN SYNTHASE (PTS)				
CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MOLECULARES		MADRID	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es	6	6
Deficiencia de Adenilosuccinato		103050	ADENYLOSUCCINASE DEFICIENCY				
ANALISIS GENETICOS ANCOR		ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com		
Deficiencia de Adenilosuccinato liasa (ADSL)		608222	ADENYLOSUCCINATE LYASE (ADSL)				
CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MOLECULARES		MADRID	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es	2	2
Deficiencia de Adenina Fosforibosiltransferasa (APRT)		102600	ADENINE PHOSPHORIBOSYLTRANSFERASE (APRT)				
HOSPITAL DE LA RIBERA		VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	5	3
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ		MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		2	
Deficiencia de cadena media de Acyl-CoA deshidrogenasa (MCAD)		201450	MEDIUM-CHAIN ACYL-CoA DEHYDROGENASE				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA		LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)		BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	3	0
CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MOLECULARES		MADRID	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es	1	1
Deficiencia de corticosterona metiloxidasa tipo I		203400	CORTICOSTERONE METHYLOXIDASE TYPE I DEFICIENCY				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA		LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0
Deficiencia de Factor V de coagulación (F5)		227400	FACTOR V DEFICIENCY				
HOSPITAL DE LA RIBERA		VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	330	21

						Casos	
Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.	
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	19	2	
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA	GUIPUZCOA	CONCHA VIDALES MORENO	943002800	biomol@policlinicagipuzkoa.com	6	2	
ANALISIS GENETICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com			
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es			
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	653		
HOSPITAL SAN MILLAN SAN PEDRO	LA RIOJA	FERNANDO IGUAZ	941297500	figuaz@riojaslud.es	140	7	
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENOMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	227	27	
CLÍNICA IVI- MURCIA	MURCIA	Mª CARMEN MARTÍNEZ ROMERO	968234064	mcmartinez@ivi.es	22	4	
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	177		
CENTRO INMUNOLOGICO ALICANTE	ALICANTE	SONIA SANTILLAN GARZON	661744254	smmsg@hotmail.com/ssantillan@cialab.com	463	4	
BALAGUÉ CENTER	BARCELONA	XAVIER SUSANNA NADAL	93269765	x.susanna@balague.com	1602	6	
Deficiencia de galactosquinasa	230200	GALACTOKINASE DEFICIENCY					
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	0	0	
Deficiencia de holocarboxilasa sintetasa	253270	HOLOCARBOXYLASE SYNTHETASE DEFICIENCY					
CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MOLECULARES	MADRID	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es	1	1	
Deficiencia de hormonas pituitarias, combinada	601538	PROPHET OF PIT1, PAIRED-LIKE HOMEODOMAIN TRANSCRIPTION FACTOR (PROPI)					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0	
Deficiencia familiar aislada de vitamina E (VED)	277460	FAMILIAL ISOLATED DEFICIENCY OF VITAMIN E (VED)					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	1	0	
Deficiencia o defecto DE Apolipoproteina E (APOE), hipercolesterolemia familiar con hiperlipemia	107741	APOLIPOPROTEIN E (APOE), DEFICIENCY OR DEFECT					
PROGENIE MOLECULAR	VALENCIA	DIEGO ARROYO	902910505	darroyo@progenie-molecular.com	7	3	
ANALISIS GENETICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com			
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.osakidetza.net	0	0	
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	35		
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuinvesn@med.ucm.es	41		
BALAGUÉ CENTER	BARCELONA	XAVIER SUSANNA NADAL	93269765?	x.susanna@balague.com	140	10	
Polimorfismo del gen APOE	107741	APOE POLYMORPHISM					
CENTRO DE PATOLOGÍA CELULAR	BARCELONA	MARTA CARRERA	934705656	mca@sabater-tobella.com	18		
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	932275510	roliva@clinic.ub.es			
Degeneración retinal, lenta (RDS); periferina 2 (PRPH2)	179605	RETINAL DEGENERATION, SLOW; PERIPHERIN 2 (PRPH2)					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	30	2	
Diabetes insípida central (Gen AVP)	192340	Central diabetes insipidus (AVP Gene)					
HOSPITAL CLINIC BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es			
Diabetes insípida nefrogénica ligada al X	304800	DIABETES INSIPIDUS, NEPHROGENIC, X-LINKED					
HOSPITAL CLÍNICO DE BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	6	3	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.osakidetza.net	0	0	
Diabetes insípida tipo neurohipofiseal	125700	DIABETES INSIPIDUS, NEUROHYPOPHYSEAL TYPE					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0	
HOSPITAL CLINIC BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	1	1	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.osakidetza.net	0	0	
Diabetes juvenil tipo adulto, Tipo I (MODY1)	125850	MATURITY-ONSET DIABETES OF THE YOUNG, TYPE I (MODY1)					
HOSPITAL CLINIC BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	2	0	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.osakidetza.net	1	0	

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos	
					total	patol.
Diabetes juvenil tipo adulto, Tipo II (MODY1)	125851	MATURITY-ONSET DIABETES OF THE YOUNG, TYPE I (MODY2)				
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		20	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	124	67
HOSPITAL CLINIC BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	39	15
Diabetes juvenil tipo adulto, Tipo III (MODY3)	600496	MATURITY-ONSET DIABETES OF THE YOUNG, TYPE III (MODY3)				
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	2	1
HOSPITAL CLINIC BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	17	2
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	14	4
Diabetes juvenil tipo adulto, Tipo IV (MODY4)	606392	MATURITY-ONSET DIABETES OF THE YOUNG, TYPE IV (MODY4)				
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381			
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	0	0
Diabetes juvenil tipo adulto, Tipo V (MODY5)	604284	MATURITY-ONSET DIABETES OF THE YOUNG, TYPE V (MODY5)				
HOSPITAL CLINIC BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	1	0
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	1	0
Diabetes mellitus insulina dependiente (IDDM)	222100	DIABETES MELLITUS, INSULIN-DEPENDENT (IDDM)				
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	69	69
Diabetes Mellitus neonatal transitoria		TRANSIENT NEONATAL DIABETES MELLITUS				
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	22	12
Discondrosteosis de Leri-Weill (LWD)	127300	LERI-WEILL DYSCHONDROSTEOSIS (LWD)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	0	0
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324			
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	20	1
Disgenesia gonadal tipo mujer XY (GDXY); Síndrome de Swyer	306100	GONADAL DYSGENESIS, XY FEMALE TYPE (GDXY); SWYER SYNDROME				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	5	0
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	1	0
Disomía uniparental		UNIPARENTAL DISOMY				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	10	1
Displasia mesomélica de Langer	249700	LANGER MESOMELIC DYSPLASIA				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0
Displasia septo-óptica	182230	SEPTOOPTIC DYSPLASIA				
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	1	0
Displasia tanatofórica tipo I (TD1)	187600	THANATOPHORIC DYSPLASIA, TYPE I (TD1)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	3	1
Distonia de torsión autosómica dominante (DYT1)	128100	TORSION DYSTONIA 1 AUTOSOMAL DOMINANT (DYT1)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	4	0
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	10	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	6	0
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	14	3
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	10	3
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU	BARCELONA	LORETO MARTORELL SAMPOL	936009759	lmartorell@hsjdbcn.org	8	1
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	3	
Distonia sensible a dopa (DRD)	128230	DYSTONIA, DOPA-RESPONSIVE (DRD)				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	9	5

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos	
					total	patol.
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuivesn@med.ucm.es	4	2
Distrofia de conoc y bastones 3; (CORD3)	604116	CONE-ROD DYSTROPHY 3 (CORD3)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	56	9
Distrofia miotónica 1	160900	DYSTROPHIA MYOTONICA 1				
HOSPITAL DONOSTIA	GUIPUZCOA	ANA MARIA COBO ESTEBAN	943007301	anacobo@chdo.osakidetza.net	160	85
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	12	4
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	67	40
REPROGENETICS SPAIN, S.A.	BARCELONA	CARLES GIMÉNEZ	935814455	litus@reprogeneticsspain.com	3	
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		50	26
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	13	6
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	5	2
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia. es	18	7
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		87	42
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU	BARCELONA	LORETO MARTORELL SAMPOL	936009759	lmartorell@hsjdbcn.org	64	34
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	38	
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	16	4
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	1	
Distrofia miotónica 2	602668	DYSTROPHIA MYOTONICA 2 (DM2)				
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU	BARCELONA	LORETO MARTORELL SAMPOL	936009759	lmartorell@hsjdbcn.org	53	4
Distrofia muscular de Becker (BMD)	300376	MUSCULAR DYSTROPHY, BECKER TYPE (BMD)				
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	1	
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	21	3
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia. es	30	5
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		80	55
Distrofia muscular facioscapulohumeral tipo 1A (FSHMD1A)	158900	FACIOSCAPULOHUMERAL MUSCULAR DYSTROPHY 1A (FSHMD1A)				
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	8	2
Distrofia muscular miembro-cinturas 2B (LGMD2B)	253601	MUSCULAR DYSTROPHY, LIMB- GIRDLE, TYPE 2B (LGMD2B)				
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	9	
Distrofia muscular oculofaríngea (OPMD)	164300	OCULOPHARYNGEAL MUSCULAR DYSTROPHY (OPMD)				
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	5	3
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	15	9
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	12	
Distrofia muscular tipo Duchenne (DMD)	310200	MUSCULAR DYSTROPHY, DUCHENNE TYPE; DMD				
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	4	1
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	21	0
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia. es	30	2
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	12	4
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		80	55
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	36	
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	1	

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos		
					total	patol.	
Ectopia lentis aislada	129600	ECTOPIA LENTIS, ISOLATED					
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0	
Enanismo pituitario I	262400	PITUITARY DWARFISM I					
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	40	2	
Enanismo pituitario II	262500	PITUITARY DWARFISM II					
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	24	1	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381				
Enanismo pituitario III	262600	PITUITARY DWARFISM III					
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN	MADRID	BEGOÑA EZQUIETA	914265189	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org	16	0	
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	8	0	
Enfermedad celíaca (CD)	212750	CELIAC DISEASE (CD)					
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	63	15	
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA	GUIPUZCOA	CONCHA VIDALES MORENO	943002800	biomol@policlinicagipuzkoa.com	6	6	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	156	100	
Enfermedad de almacenamiento de glicógeno II (GSDII); Enfermedad de Pompe	232300	GLYCOGEN STORAGE DISEASE II; POMPE DISEASE					
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	11		
Enfermedad de Alzheimer 2 (AD2)	104310	ALZHEIMER DISEASE 2 (AD2)					
ANÁLISIS GENÉTICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com			
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	932275510	roliva@clinic.ub.es			
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		12	3	
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	340		
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	115		
Enfermedad de Alzheimer 3	607822	ALZHEIMER DISEASE 3					
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	1	0	
Enfermedad de Alzheimer familiar 1 (AD1)	104300	ALZHEIMER DISEASE (AD1)					
ANÁLISIS GENÉTICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com			
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	932275510	roliva@clinic.ub.es			
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth axonal tipo 2E (CMT2E)	607684	CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE, AXONAL, TYPE 2E					
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0	
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth desmielinizante tipo 4D autosómica recesiva (CMT4D)	601455	CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE, TYPE 4D (CMT4D)					
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0	
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth desmielinizante tipo 1A (CMT1A)	118220	CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE, DEMYELINATING, TYPE 1A (CMT1A)					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	103	24	
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	24	2	
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	57	13	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	14	9	
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	23	7	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	43		
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	23	6	
LABORATORIO DE ANÁLISIS CLÍNICOS. GENÉTICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS CDGM	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuiuvesn@med.ucm.es	7	3	
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth desmielinizante tipo 1C (CMT1C)	601098	CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE, DEMYELINATING, TYPE 1C (CMT1C)					
	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	201	80	

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth desmielinizante tipo1D. (CMT1D)	607678	CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE, DEMYELINATING, TYPE 1D (CMT1D)				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	2	0
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	1	0
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth ligada al X I (CMTX1)	302800	CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE X-LINKED I (CMTX1)				
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	5	3
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	7	0
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	6	1
CDGM	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	1	0
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A (CMT4A)	214400	CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE, TYPE 4A (CMT4A)				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	4	0
Enfermedad de Cowden (CD)	158350	COWDEN DISEASE (CD)				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	5	3
Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob (CJD)	123400	CREUTZFELDT-JAKOB DISEASE (CJD)				
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	2	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	4	0
Enfermedad de Croh, Enfermedad intestinal inflamatoria (IBD1)	266600	INFLAMMATORY BOWEL DISEASE I (IBD1)				
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324			
Enfermedad de Fabry	301500	FABRY DISEASE				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	14	
Enfermedad de Gaucher tipo I (GDI)	230800	GAUCHER DISEASE, TYPE I				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	5	
Enfermedad de Gaucher tipo II (GDII)	230900	GAUCHER DISEASE, TYPE II				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	0	
Enfermedad de gaucher tipo III (GDIII)	231000	GAUCHER DISEASE, TYPE III				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	0	
Enfermedad de Hirschprung (HSCR)	142623	HIRSCHSPRUNG DISEASE				
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	157	155
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.osakidetza.net	8	0
Enfermedad de Huntington (HD)	143100	HUNTINGTON DISEASE (HD)				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	127	80
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	63	25
ANÁLISIS GENÉTICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com		
REPROGENETICS SPAIN, S.A.	BARCELONA	CARLES GIMÉNEZ	935814455	litus@reprogeneticspain.com	2	
CENTRO DE GENÉTICA HUMANA	ALICANTE	FRANCISCO GALAN SANCHEZ	619905318	fgalan@institutobernabeu.com	6	5
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		20	4
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	30	6
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	38	7
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	15	10
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	9	5
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		27	
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	22	3
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	31	

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos	
					total	patol.
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	8	4
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	4	
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuinvesn@med.ucm.es	22	12
Enfermedad de la orina de jarabe de arce	248600	MAPLE SYRUP URINE DISEASE				
CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MOLECULARES	MADRID	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es	19	19
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	257220	NIEMANN-PICK DISEASE TYPE C1 (NPC1)				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	21	
Enfermedad de Norrie (ND)	310600	NORRIE DISEASE (ND)				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	4	4
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	12	8
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	3	2
Enfermedad de Parkinson 2, juvenil autosómica recesiva (PARK2)	600116	PARKINSON DISEASE 2, AUTOSOMAL RECESSIVE JUVENILE (PARK2)				
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	62	4
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	53	3
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuinvesn@med.ucm.es	26	4
Enfermedad de Parkinson familiar tipo 1 (PARK1)	168601	PARKINSON DISEASE, FAMILIAL, TYPE 1 (PARK1)				
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS. GENETICA MOLECULAR DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuinvesn@med.ucm.es	11	0
Enfermedad de Stargardt 1 (STGD1)	248200	STARGARDT DISEASE 1 (STGD1)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	57	36
Enfermedad de Tay-Sachs (TSD)	272800	TAY-SACHS DISEASE (TSD)				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	11	
Enfermedad de Usher tipo I (USH1)	276900	USHER SYNDROME, TYPE I				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	27	4
Enfermedad de Usher tipo IIA (USH2A)	276901	USHER SYNDROME, TYPE IIA				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	27	0
Enfermedad de Wilson	277900	WILSON DISEASE				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	CELIA BADENAS	932275400 ext 3404	cbadenas@clinic.ub.es	45	15
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	11	5
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	4	2
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		72	
Enfermedades del ADN mitocondrial		MITOCHONDRIAL DNA DISEASES				
UNIVERSIDAD DE ZARAGOZA	ZARAGOZA	JULIO MONTOYA VILLARROYA	976761640	JMONTOYA@UNIZAR.ES	300	
Epilepsia mioclónica con fibras musculares ragged-red (MERRF)	545000	MYOCLONIC EPILEPSY ASSOCIATED WITH RAGGED-RED FIBERS (MERRF)				
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	3	0
Epilepsia mioclónica de Lafora	254780	MYOCLONIC EPILEPSY OF LAFORA				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	12	8
Esclerosis lateral amiotrófica (ALS1)	105400	AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS 1 (ALS1)				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	3	0
Esclerosis tuberosa 1	191100	TUBEROUS SCLEROSIS (TS)				
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA	GUIPUZCOA	CONCHA VIDALES MORENO	943002800	biomol@policlinicagipuzkoa.com	5	5
Extracción de ADN		DNA EXTRACTION				

						Casos	
Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.	
CENTRO DE PATOLOGÍA CELULAR	BARCELONA	MARTA CARRERA	934705656	mca@sabater-tobella.com	13		
Factor de coagulación II (F2)	176930	COAGULATION FACTOR II (F2)					
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	296	16	
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	19	0	
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA	GUIPUZCOA	CONCHA VIDALES MORENO	943002800	biomol@policlinicagipuzkoa.com	6	2	
PROGENIE MOLECULAR	VALENCIA	DIEGO ARROYO	902910505	darroyo@progenie-molecular.com	19	0	
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es			
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		995	100	
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	653		
HOSPITAL SAN MILLAN SAN PEDRO	LA RIOJA	FERNANDO IGUAZ	941297500	figuaz@riojaslud.es	140	4	
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	346	21	
CLÍNICA IVI- MURCIA	MURCIA	Mª CARMEN MARTÍNEZ ROMERO	968234064	mcmartinez@ivi.es	117	2	
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	197		
CENTRO INMUNOLOGICO ALICANTE	ALICANTE	SONIA SANTILLAN GARZON	661744254	smg@hotmail.com/ssantillan@cialab.com	349	1	
BALAGUÉ CENTER	BARCELONA	XAVIER SUSANNA NADAL	93269765	x.susanna@balague.com	2014	176	
Factor de supervivencia. de la motoneurona 1 (SMN1)	600354	SURVIVAL OF MOTOR NEURON 1, TELOMERIC (SMN1)					
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es			
Factor de transcripción Runt-asociado 1 (RUNX1); Gen de la leucemia mieloide aguda 1 (AML1)	151385	RUNT-RELATED TRANSCRIPTION FACTOR 1 (RUNX1); ACUTE MYELOID LEUKEMIA 1 GENE (AML1)					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	25	1	
Fallo espermatogénico, no obstructivo, ligado a Y; gen AZF	415000	SPERMATOGENIC FAILURE, NONOBSTRUCTIVE, Y-LINKED; AZOOSPERMIA FACTOR (AZF)					
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN	MADRID	BEGOÑA EZQUIETA	914265189	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org	12	1	
HOSPITAL CLÍNICA BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	9332275510	roliva@clinic.ub.es			
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	29	1	
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA	GUIPUZCOA	CONCHA VIDALES MORENO	943002800	biomol@policlinicagipuzkoa.com	5	0	
CENTRO DE GENETICA HUMANA	ALICANTE	FRANCISCO GALAN SANCHEZ	619905318	fgalan@institutobernabeu.com	107	8	
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324				
FUNDACIÓ PUIGVERT	BARCELONA	ELISABET ARS	934169700	ears@fundacio-puigvert.es	46	1	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	16	1	
HOSPITAL CLÍNICA VISTAHERMOSA	ALICANTE	JOAQUÍN RUEDA	965264200	genetica@vistahermosa.e.telefonica.net	28	4	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	72	7	
Fenilcetonuria (PKU)	261600	PHENYLKETONURIA (PKU)					
HOSPITAL CLÍNICA BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	7	7	
CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MOLECULARES	MADRID	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es	152	152	
Feocromocitoma	171300	PHEOCHROMOCYTOMA					
HOSPITAL CLINIC DE BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	15	9	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.uosakidetza.net	2	0	
Fibrosis quística (CF)	219700	CYSTIC FIBROSIS (CF)					
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	5	0	
HOSPITAL CLÍNICA BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	137	15	
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	150	29	
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN	MADRID	BEGOÑA EZQUIETA	34914265189	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org	31	5	
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	30	9	
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA	GUIPUZCOA	CONCHA VIDALES MORENO	943002800	biomol@policlinicagipuzkoa.com	5	1	
PROGENIE MOLECULAR	VALENCIA	DIEGO ARROYO	902910505	darroyo@progenie-molecular.com	7	2	
HOSPITAL RAMON Y CAJAL	MADRID	FELIPE MORENO	913368541	fmoreno.hrc@salud.madrid.org	15	6	

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos	
					total	patol.
REPROGENETICS SPAIN, S.A.	BARCELONA	CARLES GIMÉNEZ	935814455	litus@reprogeneticsspain.com	1	
CENTRO DE PATOLOGÍA CELULAR	BARCELONA	MARTA CARRERA	934705656	mca@sabater-tobella.com	109	
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		40	8
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	27	5
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	105	19
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	96	57
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		110	44
HOSPITAL CLÍNICA VISTAHERMOSA	ALICANTE	JOAQUÍN RUEDA	965264200	genetica@vistahermosa.e.telefonica.net	16	3
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	159	15
INSTITUTO DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR	VALLADOLID	JUAN J TELLERÍA ORRIOLS	983423189	telleria@med.uva.es	227	
CLÍNICA IVI- MURCIA	MURCIA	Mª CARMEN MARTÍNEZ ROMERO	968234064	mcmartinez@ivi.es	56	10
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	171	121
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	56	13
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	13	
CDGM	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	598	70
BALAGUÉ CENTER	BARCELONA	XAVIER SUSANNA NADAL	93269765	x.susanna@balague.com	146	2
Fiebre mediterránea familiar (FMF)	249100	FAMILIAL MEDITERRANEAN FEVER (FMF)				
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	13	1
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	10	0
PROGENIE MOLECULAR	VALENCIA	DIEGO ARROYO	902910505	darroyo@progenie-molecular.com	1	0
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	5	0
BALAGUÉ CENTER	BARCELONA	XAVIER SUSANNA NADAL	93269765	x.susanna@balague.com	14	0
Galactosemia	230400	GALACTOSEMIA				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	35	33
Gen 2 de fragilidad asociado a retraso mental (FMR2)	309548	FRAGILE SITE MENTAL RETARDATION 2 GENE (FMR2)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	0	0
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJÓZ	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es		
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		5	0
HOSPITAL DE CRUCES-OSAKIDETZA	VIZCAYA	Mª ISABEL TEJADA Y Mª ASUN LÓPEZ-ARÍZTEGUI	946006000	itejada@hcru.osakidetza.net / malopez@hcru.osakidetza.net	132	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	300	3
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	4	0
Gen deleciónado en azoospermia (DAZ)	400003	DELETED IN AZOOSPERMIA (DAZ)				
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	32	1
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	932275510	roliva@clinic.ub.es		
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		75	2
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	95	2
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	16	1
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	6	4
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	29	1
CLÍNICA IVI- MURCIA	MURCIA	Mª CARMEN MARTÍNEZ ROMERO	968234064	mcmartinez@ivi.es	49	2
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	118	1
BALAGUÉ CENTER	BARCELONA	XAVIER SUSANNA NADAL	93269765	x.susanna@balague.com	77	1
Gen deleciónado en azoospermia 2 (DAZ2)	400026	DELETED IN AZOOSPERMIA 2 (DAZ2)				
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	118	1
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	932275510	roliva@clinic.ub.es		
Gen deleciónado en azoospermia 3 (DAZ3)	400027	DELETED IN AZOOSPERMIA 3 (DAZ3)				
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	118	1

				Casos		
Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	932275510	roliva@clinic.ub.es		
Gen FMRI; proteina mutada en X Frágil	309550	FMRI GENE (FMR1); FRAGILE X MENTAL RETARDATION PROTEIN				
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	185	0
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	235	9
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	21	2
HOSPITAL RAMON Y CAJAL	MADRID	FELIPE MORENO	913368541	fmoreno.hrc@salud.madrid.org	183	26
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es		
CENTRO DE GENETICA HUMANA	ALICANTE	FRANCISCO GALAN SANCHEZ	619905318	fgalan@institutobernabeu.com	2	0
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		164	19
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	91	10
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	93	6
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	15	2
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	169	13
INSTITUTO DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR	VALLADOLID	JUAN J TELLERÍA ORRIOLS	983423189	telleria@med.uva.es	70	12
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU	BARCELONA	LORETO MARTORELL SAMPOL	936009759	lmartorell@hsjdbcn.org	307	21
HOSPITAL DE CRUCES-OSAKIDETZA	VIZCAYA	Mª ISABEL TEJADA Y Mª ASUN LÓPEZ-ARÍZTEGUI	946006000	itejada@hcr.osakidetza.net / malopez@hcr.osakidetza.net	247	40
FACULTAD DE MEDICINA. U. DE ZARAGOZA	ZARAGOZA	Mª PILAR RIBATE MOLINA	976761765	mpribate@hotmail.com	146	11
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	385	39
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	156	12
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	53	
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400	mmila@clinic.ub.es	595	42
		ext 2784				
Aciduria metilmalónica, Gen MMAA	607481	Methylmalonic aciduria, MMAA GENE				
CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MOLECULARES	MADRID	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es	4	4
Gen SRY (Region Y determinante de sexo)	480000	SEX-DETERMINING REGION Y (SRY)				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	9332275510	roliva@clinic.ub.es	4	1
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	2	0
CENTRO DE GENETICA HUMANA	ALICANTE	FRANCISCO GALAN SANCHEZ	619905318	fgalan@institutobernabeu.com	6	6
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	95	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	5	0
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	8	8
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org	9	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		32	
HOSPITAL CLÍNICA VISTAHERMOSA	ALICANTE	JOAQUÍN RUEDA	965264200	genetica@vistahermosa.e.telefonica.net	28	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.osakidetza.net	5	2
CIAC	MADRID	MARIA LUISA MARTÍNEZ-FRÍAS		mlmartinez.frias@isciii.es	1	0
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	10	
CENTRO DE PATOLOGÍA CELULAR	BARCELONA	MARTA CARRERA	934705656	mca@sabater-tobella.com	1	
Esclerosis Tuberosa (TSC2)	191092	TUBEROUS SCLEROSIS (TSC2)				
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA	GUIPUZCOA	CONCHA VIDALES MORENO	943002800	biomol@policlinicagipuzkoa.com	5	5
Gonadoblastoma, síndrome de Turner	424500	GONADOBLASTOMA (GBY), TURNER SYNDROME				
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN	MADRID	BEGOÑA EZQUIETA	914265189	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org	14	0
Hemocromatosis (HFE)	235200	HEMOCHROMATOSIS (HFE)				
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	450	59
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	932275510	cbadenas@clinic.ub.es		
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN	MADRID	BEGOÑA EZQUIETA	914265189	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org	202	124
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	200	124

						Casos	
Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.	
FACULTAD DE MEDICINA Y ODONTOLOGÍA	VALENCIA	CONCHA LOPEZ	963864146	concha.Lopez@uv.es	109	109	
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA	GUIPUZCOA	CONCHA VIDALES MORENO	943002800	biomol@policlinicagipuzkoa.com	45	20	
PROGENIE MOLECULAR	VALENCIA	DIEGO ARROYO	902910505	darroyo@progenie-molecular.com	212	123	
ANALISIS GENETICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com			
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es			
CENTRO DE GENETICA HUMANA	ALICANTE	FRANCISCO GALAN SANCHEZ	619905318	fgalan@institutobernabeu.com	4	2	
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		383	49	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PRINCESA	MADRID	ALONSO CEREZO		915202784 calonsoc.hlpr@salud.madrid.org	170		
HOSPITAL SAN MILLAN SAN PEDRO	LA RIOJA	FERNANDO IGUAZ	941297500	figuaz@riojaslud.es	160	18	
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	139	93	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	50	13	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		274		
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	34	9	
HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL	MADRID	JOSÉ MIGUEL GARCÍA SAGREDO	913368339	jgarcias.hrc@salud.madrid.org	278	194	
INSTITUTO DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR	VALLADOLID	JUAN J TELLERÍA ORRIOLS	983423189	telleria@med.uva.es	96	23	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	396	223	
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	623	393	
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	134		
CENTRO INMUNOLOGICO ALICANTE	ALICANTE	SONIA SANTILLAN GARZON	661744254	smg@hotmail.com/ssantillan@cialab.com	217	12	
BALAGUÉ CENTER	BARCELONA	XAVIER SUSANNA NADAL	93269765	x.susanna@balague.com	2253	179	
Hemofilia A	306700	HEMOPHILIA A					
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	PILAR CASAÑA	961973305	casanya_pil@gva.es	115	83	
Hemofilia B	306900	HEMOPHILIA B (HEMB)					
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	PILAR CASAÑA	961973305	casanya_pil@gva.es	16	9	
Hepatitis C, detección y cuantificación		HEPATITIS C VIRUS, detection and quantification					
GENYCA INNOVA ANÁLISIS Y DIAGNÓSTICO GENÉTICO SL	MADRID	TERESA PERUCHO ALCALDE	916346106	info@genyca.es	1	0	
Hipercalcemia/hipocalciuria familiar (FHH)	145980	Familial hypercalcaemia/hypocalciuria (FHH)					
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	7	3	
HOSPITAL CLINIC DE BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	2	0	
Hipercolesterolemia autosómica dominante	143890	HYPERCHOLESTEROLEMIA, AUTOSOMAL DOMINANT					
HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO (FUNDACIÓN INVESTIGACIÓN)	VALENCIA	F JAVIER CHAVES	963983194	felipe.chaves@uv.es	200	160	
Hipercolesterolemia autosómica dominante tipo B	144010	HYPERCHOLESTEROLEMIA, AUTOSOMAL DOMINANT, TYPE B					
HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO (FUNDACIÓN INVESTIGACIÓN)	VALENCIA	F JAVIER CHAVES	963983194	felipe.chaves@uv.es	200	4	
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	8	0	
Hiperinsulinismo-hiperamoniemia	606762	HYPERINSULINISM-HYPERAMONEMIA SYNDROME					
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	0	0	
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 11-beta-hidroxilasa (CYP11B1)	202010	ADRENAL HYPERPLASIA, CONGENITAL, DUE TO STEROID 11-BETA-HYDROXYLASE DEFICIENCY (CYP11B1)					
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN	MADRID	BEGOÑA EZQUIETA	914265189	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org	14	2	
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	15	2	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		2		

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa (CYP21A2)	201910	ADRENAL HYPERPLASIA, CONGENITAL, DUE TO 21-HYDROXYLASE DEFICIENCY (CYP21A2)				
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN	MADRID	BEGOÑA EZQUIETA	914265189	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org	496	335
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	21	11
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	86	53
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		422	
HOSPITAL CLINIC DE BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	198	160
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	3	
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 17-alfa-hidroxilasa	202110	ADRENAL HYPERPLASIA, CONGENITAL, DUE TO 17-ALPHA-HYDROXYLASE DEFICIENCY				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	2	0
Hiperplasia lipoide adrenal congénita	201710	LIPOID CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA				
HOSPITAL CLINIC DE BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	1	0
Hipertensión pulmonar primaria (PPH1)	178600	PULMONARY HYPERTENSION, PRIMARY (PPH1)				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	5	0
Hipocondroplasia (HCH)	146000	HYPOCHONDROPLASIA (HCH)				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	28	3
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN	MADRID	BEGOÑA EZQUIETA	914265189	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org	8	0
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	10	1
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324			
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	6	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		90	
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hds.es	0	0
Hipoglicemia		HYPOGLYCEMIA				
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.osakidetza.net	0	0
Hipoglicemia hiperinsulinémica familiar I (HHF1)	256450	HYPERINSULINEMIC HYPOGLYCEMIA FAMILIAL I (HHF1)				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	6	4
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.osakidetza.net	0	0
Hipoplasia adrenal congénita (AHC)	300200	ADRENAL HYPOPLASIA, CONGENITAL (AHC)				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	4	2
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		4	
Hipospadias perineoscrotal pseudovaginal (PPSH) ; deficiencia de 5-alpha-reductasa	264600	PSEUDO-VAGINAL PERINEOSCROTAL HYPOSPADIAS (PPSH); 5-ALPHA-REDUCTASE DEFICIENCY				
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.osakidetza.net	0	0
Hipoxantina-guanina Fosforribosiltransferasa 1 (HPRT1)	308000	HYPOXANTHINE GUANINE PHOSPHORIBOSYLTRANSFERASE 1 (HPRT1)				
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		8	
Holoprosencefalia 1 (HPE1)	236100	HOLOPROSENCEPHALY 1 (HPE1)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	3	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0
HomeoBox 2 de estatura baja (SHOX2)	602504	SHORT STATURE HOMEBOX 2 (SHOX2)				
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org	94	1

Centro		Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos total	patol.
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ		MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		132	
Homocisteinemia		603174	HOMOCYSTEINEMIA				
HOSPITAL DE LA RIBERA		VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	316	45
HOSPITAL SAN MILLAN SAN PEDRO		LA RIOJA	FERNANDO IGUAZ	941297500	figuaz@riojaslud.es	140	19
HOSPITAL DE CRUCES		VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	0	0
Homocistinúria por deficiencia metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR)		236250	HOMOCYSTEINURIA DUE TO DEFICIENCY OF N(5,10)-METHYLENETETRAHYDROFOLATE REDUCTASE ACTIVITY				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ		MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	19	0
ANÁLISIS GENÉTICOS ANCOR		ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com		
HOSPITAL DE MÉRIDA		BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es		
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES		GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		1015	357
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS		ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	653	
Hormona del crecimiento 1 (GH1)		139250	GROWTH HORMONE 1 (GH1)				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA		LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	40	2
HOSPITAL CLINIC DE BARCELONA		BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	1	0
Huella genética							
CENTRO DE PATOLOGÍA CELULAR		BARCELONA	MARTA CARRERA	934705656	mca@sabater-tobella.com	6	
Inactivación del cromosoma X			X CHROMOSOME INACTIVATION				
HOSPITAL UNIV. SON DURETA		BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hds.es	24	0
Incontinencia pigmenti (IP)		308300	INCONTINENTIA PIGMENTI (IP)				
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE		VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	5	3
Inestabilidad de Microsatélites			MICROSATELLITE INSTABILITY				
INSTITUT CATALÁ DONCOLOGIA		BARCELONA	SARA GONZÁLEZ ROMERO/ IGNACIO BLANCO	932607952	sgonzalez@ico.scs.es	280	
inhibidor 1 del activador del plasminógeno		173360	PLASMINOGEN ACTIVATOR INHIBITOR 1 (PAI1)				
HOSPITAL DE LA RIBERA		VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	189	39
Inhibidor de proteasa 1(PI), alfa-1-antitripsina (AAT)		107400	PROTEASE INHIBITOR 1 (PI), ALPHA-1-ANTITRYPSIN				
HOSPITAL DE LA RIBERA		VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	15	2
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA		BARCELONA	RAFAEL OLIVA	932275510	roliva@clinic.ub.es		
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN		MADRID	BEGOÑA EZQUIETA	914265189	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org	12	7
PROGENIE MOLECULAR		VALENCIA	DIEGO ARROYO	902910505	darroyo@progenie-molecular.com	2	1
HOSPITAL DE MÉRIDA		BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es		
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES		GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		10	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA		LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	18	13
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO		SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	7	3
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ		MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		96	30
INSTITUTO DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR		VALLADOLID	JUAN J TELLERÍA ORRIOLS	983423189	telleria@med.uva.es	23	4
GEMOLAB		MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	3	
CENTRO INMUNOLOGICO ALICANTE		ALICANTE	SONIA SANTILLAN GARZON	661744254	smsg@hotmail.com/ssantillan@cialab.com	9	1
BALAGUÉ CENTER		BARCELONA	XAVIER SUSANNA NADAL	93269765	x.susanna@balague.com	78	19
Inmunodisregulación, poliendoctrinopatía, y enteropatía ligada al X (IPEX)		304790	IMMUNODYSREGULATION, POLYENDOCRINOPATHY, AND ENTEROPATHY, X-LINKED (IPEX)				
HOSPITAL DE CRUCES		VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	1	0
Insomnio familiar fatal (FFI)		600072	FATAL FAMILIAL INSOMNIA (FFI)				
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS		ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	1	1
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA		LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	1	1
Inversión del cromosoma 4			CROMOSOME 4 INVERSION				
SISTEMAS GENÓMICOS		VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	1	

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos	
					total	patol.
Leucemias Agudas		ACUTE LEUKEMIAS				
HOSPITAL DEL MAR	BARCELONA	FRANCESC SOLE		fsole@imas.imim.es	50	50
Leucemia limfocítica crónica (CLL)	151400	LEUKEMIA, CHRONIC LYMPHOCYTIC (CLL)				
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	56	7
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324			
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	52	
Leucemia mieloide crónica (CML)	608232	LEUKEMIA, CHRONIC MYELOID (CML)				
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	62	11
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324			
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	266	59
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	48	
CENTRO INMUNOLOGICO ALICANTE	ALICANTE	SONIA SANTILLAN GARZON	661744254	smsg@hotmail.com/ssantillan@cialab.com	95	43
HOSPITAL DEL MAR	BARCELONA	FRANCESC SOLE		fsole@imas.imim.es	100	100
Leucodistrofia metacromática	250100	METACHROMATIC LEUKODYSTROPHY				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	14	
Linfoma		LYMPHOMA				
HOSPITAL DEL MAR	BARCELONA	FRANCESC SOLE		fsole@imas.imim.es	500	400
Lipodistrofia familiar parcial tipo 2 (FPLD2)	151660	LIPODYSTROPHY, FAMILIAL PARTIAL, TYPE 2 (FPLD2)				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	3	1
Lipofuscinosis cerioidea neuronal 1 (CLN1)	256730	CEROID LIPOFUSCINOSIS NEURONAL 1 (CLN1)				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	6	2
Lipofuscinosis cerioidea neuronal 2 (CLN2)	204500	CEROID LIPOFUSCINOSIS, NEURONAL 2 (CLN2)				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	7	3
Melanoma cutáneo maligno 2 (CMM2)	155601	MELANOMA, CUTANEOUS MALIGNANT, 2 (CMM2)				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	CELIA BADENAS	932275400 ext 2784	cbadenas@clinic.ub.es	200	10
ANALISIS GENETICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com		
Microdeleciones del cromosoma Y		Y CHROMOSOME MICRODELETIONS				
CENTRO DE PATOLOGÍA CELULAR	BARCELONA	MARTA CARRERA	934705656	mca@sabater-tobella.com	83	
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	107	1
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	932275510	roliva@clinic.ub.es		
Miopatía mitocondrial, encefalopatía, acidosis láctica y accidentes cerebrovasculares (MELAS)	540000	MITOCHONDRIAL MYOPATHY, ENCEPHALOPATHY, LACTIC ACIDOSIS, AND STROKE-LIKE EPISODES (MELAS)				
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	18	0
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	3	0
Mucopolisacaridosis tipo II; Síndrome de Hunter	309900	MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE II; HUNTER SYNDROME				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	15	
Mucopolisacaridosis tipo IIIA; Síndrome de Sanfilippo A (MPS3A)	252900	MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE IIIA; SANFILIPPO SYNDROME A				
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	19	
Mucopolisacaridosis tipo IIIB; Síndrome de Sanfilippo B (MPS3B)	252920	MUCOPOLYSACCHARIDOSIS TYPE IIIB; SANFILIPPO SYNDROME B				

						Casos	
Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.	
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA (IBC)	BARCELONA	TERESA PAMPOLS	932275672	tpampols@clinic.ub.es	4		
Multiprobe FISH subtelomérica		SUBTELOMERIC MULTIPROBE FISH					
CIAC	MADRID	MARIA LUISA MARTÍNEZ-FRÍAS		mlmartinez.frias@isciii.es	63	12	
MutS, homólogo de E.Coli 6 (MSH6); Cáncer colorectal hereditario no-polipósico tipo 5 (HNPCC5)	600678	MutS, E. COLI, HOMOLOG OF, 6 (MSH6); COLORECTAL CANCER, HEREDITARY NONPOLYPOSIS, TYPE 5 (HNPCC5)					
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	90	35	
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	0	0	
INSTITUTO DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR	VALLADOLID	JUAN J TELLERÍA ORRIOLS	983423189	telleria@med.uva.es	16	0	
HOSPITAL DE CRUCES-OSAKIDETZA	VIZCAYA	Mª ISABEL TEJADA Y Mª ASUN LÓPEZ-ARÍZTEGUI	946006000	itejada@hcr.osakidetza.net / malopez@hcr.osakidetza.net	16	0	
Nefronoptisis 1 (NPHP1)		NEPHRONOPHTHISIS 1 (NPHP1)					
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	CELIA BADENAS	932275400 ext 3404	cbadenas@clinic.ub.es	6	2	
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		5	1	
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	1	0	
FUNDACIÓ PUIGVERT	BARCELONA	ELISABET ARS	934169700	ears@fundacio-puigvert.es	2	0	
Neoplasia endocrina múltiple tipo I (MEN1)		MULTIPLE ENDOCRINE NEOPLASIA, TYPE I (MEN1)					
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	7	2	
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	11	3	
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	39	15	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.osakidetza.net	16	7	
Neoplasia endocrina múltiple tipo II (MEN2)		MULTIPLE ENDOCRINE NEOPLASIA, TYPE IIA (MEN2A)					
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	11	2	
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324				
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	3	1	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	39	12	
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	3	0	
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	85	30	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.osakidetza.net	1	1	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	9	5	
Neoplasia endocrina múltiple tipo IIB (MEN2B)		MULTIPLE ENDOCRINE NEOPLASIA, TYPE IIB (MEN2B)					
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	0	0	
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	1	1	
HOSPITAL CLÍNICO BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	2	0	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.osakidetza.net	1	1	
Neurodegeneración asociada a Pantotenato Kinasa (PKAN)		PANTOTHENATE KINASE-ASSOCIATED NEURODEGENERATION (PKAN), HALLERVORDEN-SPATZ DISEASE					
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	3	1	
LABORATORIO DE ANÁLISIS CLÍNICOS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuivesn@med.ucm.es	4	3	
Neurofibromatosis tipo 1 (NF1)		NEUROFIBROMATOSIS, TYPE 1 (NF1)					

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos	
					total	patol.
HOSPITAL RAMON Y CAJAL	MADRID	DR FELIPE MORENO	913368541	fmoreno.hrc@salud.madrid.org	70	70
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	24	16
CDGM	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	285	67
Neurofibromatosis tipo 2 (NF2)	101000	NEUROFIBROMATOSIS, TYPE 2 (NF2)				
HOSPITAL RAMON Y CAJAL	MADRID	DR FELIPE MORENO	913368541	fmoreno.hrc@salud.madrid.org	3	3
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	6	0
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	1	
Neuropatía hipertrófica de Dejerine-Sottas	145900	HYPERTROPHIC NEUROPATHY OF DEJERINE-SOTTAS				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0
Neuropatía periférica hereditaria sensible a la presión	162500	HEREDITARY NEUROPATHY WITH LIABILITY TO PRESSURE PALSIES (HNPP)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	103	24
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	16	12
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	Neuropatía periférica hereditaria sensible a la presión	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	4	1
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	2	1
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	3	1
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	5	
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	16	3
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuiuvesn@med.ucm.es	15	11
CDGM	BARCELONA	VÍCTOR VOLPINI BERTRÁN	932607472	vvolpini@iro.es	51	20
Neuropatía, ataxia y retinitis pigmentosa (NARP)	551500	NEUROPATHY, ATAXIA, AND RETINITIS PIGMENTOSA (NARP)				
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	0	0
Papilomavirus humano		HUMAN PAPILLOMAVIRUS				
CENTRO DE PATOLOGÍA CELULAR	BARCELONA	MARTA CARRERA	934705656	mca@sabater-tobella.com	566	
Papilomavirus humano, detección y tipado ADN de		HUMAN PAPILLOMAVIRUS, detection and DNA typing				
HOSPITAL CLÍNICA VISTAHERMOSA	ALICANTE	JOAQUÍN RUEDA	965264200	genetica@vistahermosa.e.telefonica.net	187	52
Paragangliomas 1 (PGL1)	168000	PARAGANGLIOMAS 1 (PGL1)				
HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO (FUNDACIÓN INVESTIGACIÓN)	VALENCIA	F JAVIER CHAVES	963983194	felipe.chaves@uv.es	5	3
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	9	3
HOSPITAL CLINIC BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	9	4
Paragangliomas 4 (PGL4)	115310	PARAGANGLIOMAS 4 (PGL4),Pheochromocytoma, familial extraadrenal				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	9	3
HOSPITAL CLINIC BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	9	2
Paraparesis Espástica						
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	VICTORIA ALVAREZ MARTINEZ		victoriaalvarezmartinez@yahoo.es		
Polimorfismos de los genes COL1A1 y VDR		COL1A1 (ALPHA-1 COLLAGEN TYPE I) AND VDR (VITAMIN D RECEPTOR) POLYMORPHISMS				
CENTRO DE PATOLOGÍA CELULAR	BARCELONA	MARTA CARRERA	934705656	mca@sabater-tobella.com	11	

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos		
					total	patol.	
Poliposis adenomatosa colorectal autosómica recesiva	608456	COLORECTAL ADENOMATOUS POLYPOSIS, AUTOSOMAL RECESSIVE					
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	25	5	
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENOMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	2	1	
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	7	1	
Poliposis adenomatosa de colon (APC); Síndrome de Gardner (GS)	175100	ADENOMATOUS POLYPOSIS OF THE COLON (APC); GARDNER SYNDROME (GS)					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	1	1	
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324				
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENOMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	23	9	
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	4	1	
HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL	MADRID	JOSÉ MIGUEL GARCÍA SAGREDO	913368339	jgarcias.hrc@salud.madrid.org	128	29	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	17	9	
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	6		
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es	1	1	
INSTITUT CATALÀ D'ONCOLOGIA	BARCELONA	SARA GONZÁLEZ ROMERO/ IGNACIO BLANCO	932607952	sgonzalez@ico.scs.es	12	4	
Poliposis asociada al gen MYH	604933	MYH-ASSOCIATED POLYPOSIS					
INSTITUT CATALÀ D'ONCOLOGIA	BARCELONA	SARA GONZÁLEZ ROMERO/ IGNACIO BLANCO	932607952	sgonzalez@ico.scs.es	50	5	
Poliquistosis renal 1 (PKD1)	601313	POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE 1 (PKD1)					
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	4	0	
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	CELIA BADENAS	932275400 ext 3404	cbadenas@clinic.ub.es	1	1	
HOSPITAL RAMON Y CAJAL	MADRID	FELIPE MORENO	913368541	fmoreno.hrc@salud.madrid.org	12	5	
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	6	0	
FUNDACIÓ PUIGVERT	BARCELONA	ELISABET ARS	934169700	ears@fundacio-puigvert.es	5	5	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	8	6	
Poliquistosis renal 2 (PKD2)	173910	POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE 2 (PKD2)					
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	4	0	
HOSPITAL RAMON Y CAJAL	MADRID	DR FELIPE MORENO	913368541	fmoreno.hrc@salud.madrid.org	0	0	
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	6	0	
FUNDACIÓ PUIGVERT	BARCELONA	ELISABET ARS	934169700	ears@fundacio-puigvert.es	1	1	
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	CELIA BADENAS	932275400 ext 3404	cbadenas@clinic.ub.es	1	0	
Poliquistosis renal autosómica recesiva (ARPKD)	263200	POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE, AUTOSOMAL RECESSIVE (ARPKD)					
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	CELIA BADENAS	932275400 ext 3404	cbadenas@clinic.ub.es	4	2	
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	11	5	
FUNDACIÓ PUIGVERT	BARCELONA	ELISABET ARS	934169700	ears@fundacio-puigvert.es	7	7	
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	8	3	
Porfiria aguda intermitente	176000	PORPHYRIA, ACUTE INTERMITTENT					
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	8	4	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		30		
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	CELIA BADENAS	932275400 ext 3404	cbadenas@clinic.ub.es	12	6	
Porfiria Cutanea Tarda	176100	PORPHYRIA CUTANEA TARDA					

						Casos	
Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	CELIA BADENAS	932275400 ext 3404	cbadenas@clinic.ub.es	15	7	
Porfiria eritropoyética congénita	263700	PORPHYRIA, CONGENITAL ERYTHROPOIETIC					
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	CELIA BADENAS	932275400 ext 3404	cbadenas@clinic.ub.es	5	5	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		5		
Porfiria variegata	176200	PORPHYRIA VARIEGATA					
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	CELIA BADENAS	932275400 ext 3404	cbadenas@clinic.ub.es	4	2	
Presenilina 1 (PSEN1), enfermedad de Alzheimer 3	104311	PRESENILIN 1(PSEN1), ALZHEIMER DISEASE 3					
ANALISIS GENETICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com			
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	RAFAEL OLIVA	932275510	roliva@clinic.ub.es			
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	12	0	
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuivesn@med.ucm.es	12	1	
Presenilina 2; enfermedad de Alzheimer	600759	PRESENILIN 2 (PSEN2); ALZHEIMER DISEASE					
ANALISIS GENETICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com			
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	12	0	
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuivesn@med.ucm.es	4	0	
Propionil-CoA-Carboxilasa subunidad alfa (PCCA)	232000	PROPIONYL-CoA CARBOXYLASE, ALPHA SUBUNIT (PCCA)					
CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MOLECULARES	MADRID	MAGDALENA UGARTE	914974867	mugarte@cbm.uam.es	36	36	
Proteina GAP de la unión beta-2 (GJB2); conexina 26 (CX26)	121011	GAP JUNCTION PROTEIN BETA-2 (GJB2); CONNEXIN 26 (CX26)					
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es			
Protoporfiria eritropoyética	177000	PROTOPORPHYRIA, ERYTHROPOIETIC					
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	CELIA BADENAS	932275400 ext 3404	cbadenas@clinic.ub.es	6	5	
Pseudohipoparatiroidismo		PSEUDOHYPOPARATHYROIDISM					
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.usakidetza.net	38	15	
Pseudohipoparatiroidismo tipo IA (Osteodistrofia hereditaria de Albright)	103580	PSEUDOHYPOPARATHYROIDISM, TYPE IA (ALBRIGHT HEREDITARY OSTEODYSTROPHY, AHO)					
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es			
Receptor de andrógenos (AR)	313700	ANDROGEN RECEPTOR (AR)					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	5	2	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	0	0	
HOSPITAL CLINIC BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	2	2	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.usakidetza.net	0	0	
Receptor de la hormona estimulante del tiroides (TSHR)	603372	THYROID-STIMULATING HORMONE RECEPTOR (TSHR)					
HOSPITAL CLINIC BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	4	0	
Resistencia a hormona tiroidea generalizada autosómica dominante (GRTH)	188570	THYROID HORMONE RESISTANCE, GENERALIZED, AUTOSOMAL DOMINANT (GRTH)					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	4	2	
HOSPITAL CLINIC DE BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es	6	2	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.usakidetza.net	1	1	
Retinosis pigmentaria (RP)	268000	RETINITIS PIGMENTOSA (RP)					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	300	136	

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	64	61
Retinosis pigmentaria 1 (RP1)	180100	RETINITIS PIGMENTOSA 1 (RP1)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	1	1
Retinosis pigmentaria 3 (RP3)	300389	RETINITIS PIGMENTOSA 3 (RP3)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	30	16
Retinosis pigmentaria 4 (RP4); Rodopsina (RHO)	180380	RHODOPSIN (RHO); RETINITIS PIGMENTOSA 4 (RP4)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	14	2
Retinosis pigmentaria ligada a X 2 (RP2)	312600	RETINITIS PIGMENTOSA 2, X-LINKED (RP2)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	30	4
Retinosis pigmentaria ligada a X 6 (RP6)	312612	RETINITIS PIGMENTOSA 6, X-LINKED (RP6)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	30	0
Retinoblastoma (RB1)	180200	RETINOBLASTOMA (RB1)				
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	3	2
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	4	2
Retinosquiasis ligada al X juvenil (RS1)	312700	RETINOSCHISIS 1, X-LINKED, JUVENILE (RS1)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	11	9
CENTRO DE GENÉTICA HUMANA	ALICANTE	FRANCISCO GALAN SANCHEZ	619905318	fgalan@institutobernabeu.com	2	2
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	7	7
Retraso Mental		MENTAL RETARDATION				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	13	2
Síndrome Cri-du-chat (maullido de gato)	123450	CRI-DU-CHAT SYNDROME				
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324			
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	0	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ CIAC	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org		
Síndrome de Alagille 1 (AGS1)	118450	ALAGILLE SYNDROME 1 (ALGS1)				
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	7	4
Síndrome de Alport autosómico recesivo	203780	ALPORT SYNDROME, AUTOSOMAL RECESSIVE				
FUNDACIÓ PUIGVERT	BARCELONA	ELISABET ARS	934169700	ears@fundacio-puigvert.es	1	1
Síndrome de Alport ligado al X (ATS)	301050	ALPORT SYNDROME X-LINKED (ATS)				
FUNDACIÓ PUIGVERT	BARCELONA	ELISABET ARS	934169700	ears@fundacio-puigvert.es	10	7
FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	0	0
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	1	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	1	1
Síndrome de Alport, autosómico dominante	104200	ALPORT SYNDROME, AUTOSOMAL DOMINANT				
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	1	0
Síndrome de Angelman (AS)	105830	ANGELMAN SYNDROME				
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	15	1
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	6	1
CENTRO DE GENÉTICA HUMANA	ALICANTE	FRANCISCO GALAN SANCHEZ	619905318	fgalan@institutobernabeu.com	3	0
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		12	1
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	25	1
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	13	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org	8	1
HOSPITAL CLÍNICA VISTAHERMOSA	ALICANTE	JOAQUÍN RUEDA	965264200	genetica@vistahermosa.e.telefonica.net	3	
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hds.es	10	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	24	3

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos	
					total	patol.
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	25	0
Síndrome de Apert	101200	APERT SYNDROME				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	0	0
PROGENIE MOLECULAR	VALENCIA	DIEGO ARROYO	902910505	darroyo@progenie-molecular.com	3	1
CENTRO DE GENETICA HUMANA	ALICANTE	FRANCISCO GALAN SANCHEZ	619905318	fgalan@institutobernabeu.com	1	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		14	2
Síndrome de Beckwith-Wiedemann (BWS)	130650	BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME (BWS)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	2	0
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	0	0
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org	51	20
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381			
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	4	1
Síndrome de blefarofimosis, ptosis y epicanto inverso (BPES)	110100	BLEPHAROPHIMOSIS, PTOSIS, AND EPICANTHUS INVERSUS (BPES)				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	2	0
Síndrome de cáncer familiar de Lynch tipo 2, cancer colorectal hereditario no polipósico	114400	LYNCH CANCER FAMILY SYNDROME II (LCFS2), HEREDITARY NONPOLYPOSIIS COLORECTAL CANCER HEREDITARY (HNPCC)				
HOSPITAL CLÍNIC BARCELONA	BARCELONA	MONTSERRAT MILÀ RECASENS	932275400 ext 2784	mmila@clinic.ub.es		
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	25	5
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	116	22
INSTITUTO DE BIOLOGÍA Y GENÉTICA MOLECULAR	VALLADOLID	JUAN J TELLERÍA ORRIOLS	983423189	telleria@med.uva.es	16	0
Síndrome de Crouzon	123500	CROUZON SYNDROME				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	1	1
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381		14	4
Síndrome de Denys-Drash	194080	DENYS-DRASH SYNDROME				
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.u.osakidetza.net	0	0
Síndrome de Di George, Microdelección 22q11.2	188400	DI GEORGE SYNDROME (DGS), 22q11.2 DELETION SYNDROME				
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	10	2
CENTRO DE PATOLOGÍA CELULAR	BARCELONA	MARTA CARRERA	934705656	mca@sabater-tobella.com	13	
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324			
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	10	1
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	8	3
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	49	1
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org	63	4
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	9	0
HOSPITAL CLÍNICA VISTAHERMOSA	ALICANTE	JOAQUÍN RUEDA	965264200	genetica@vistahermosa.e.telefonica.net	4	
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	47	1
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	7	0
CIAC	MADRID	MARIA LUISA MARTÍNEZ-FRÍAS		mlmartinez.frias@isciii.es	25	0
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV autosómico dominante (EDS IV)	130050	EHLERS-DANLOS SYNDROME, TYPE IV, AUTOSOMAL DOMINANT (EDS IV)				
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	6	2
Síndrome de Frasier	136680	FRASIER SYNDROME				
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcr.u.osakidetza.net	1	1
Síndrome de Gilbert	143500	GILBERT SYNDROME				
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324			
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es		

Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	Casos		
					total	patol.	
Síndrome de insensibilidad a andrógenos (AIS)	300068	ANDROGEN INSENSITIVITY SYNDROME (AIS)					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es			
Síndrome de Kallman 2 (KAL2)	147950	KALLMANN SYNDROME 2 (KAL2)					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	2	0	
Síndrome de Kallmann 1 (KAL1)	308700	KALLMANN SYNDROME 1 (KAL1)					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	4	0	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org			
Síndrome de la Acalasia-Addisonianismo-Alacrima (AAA)	231550	ACHALASIA-ADDISONIANISM-ALACRIMA SYNDROME; AAA					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es			
Síndrome de Leopard	151100	LEOPARD SYNDROME					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	1	1	
Síndrome de Li-Fraumeni 1 (LFS1)	151623	LI-FRAUMENI SYNDROME 1 (LFS1)					
ANALISIS GENETICOS ANCOR	ALICANTE	ANDRES CORNO	966200254	aacorno@hotmail.com			
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	15	0	
INSTITUT CATALÀ D'ONCOLOGIA	BARCELONA	SARA GONZÁLEZ ROMERO/ IGNACIO BLANCO	932607952	sgonzalez@ico.scs.es	8	2	
Síndrome de linfedema con distiquiasis	153400	LYMPHEDEMA-DISTICHIASIS SYNDROME					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	0	0	
Síndrome de Marfan	154700	MARFAN SYNDROME (MFS)					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	1	1	
CENTRO DE GENÉTICA HUMANA	ALICANTE	FRANCISCO GALAN SANCHEZ	619905318	fgalan@institutobernabeu.com	2	2	
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	5	3	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	6	3	
Síndrome de Miller-Dieker lisencefalia	247200	MILLER-DIEKER LISSENCEPHALY SYNDROME (MDLS)					
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324				
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	3	1	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org			
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	3	1	
CIAC	MADRID	MARIA LUISA MARTÍNEZ-FRÍAS		mlmartinez.frias@isciii.es	0	0	
Síndrome de Mowat-Wilson	235730	MOWAT-WILSON SYNDROME					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	2	1	
Síndrome de Muenke	602849	MUENKE SYNDROME					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	0	0	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381				
FACULTAD DE MEDICINA. U. DE ZARAGOZA	ZARAGOZA	Mª PILAR RIBATE MOLINA	976761765	mpribate@hotmail.com	3	0	
Síndrome de Noonan (NS1)	163950	NOONAN SYNDROME 1 (NS1)					
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN	MADRID	BEGOÑA EZQUIETA	914265189	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org	23	8	
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	18	5	
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	2	0	
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	15	2	
FACULTAD DE MEDICINA. U. DE ZARAGOZA	ZARAGOZA	Mª PILAR RIBATE MOLINA	976761765	mpribate@hotmail.com	10	2	
Síndrome de Peutz-Jeghers (PJS)	175200	PEUTZ-JEGHERS SYNDROME (PJS)					
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	1	1	
Síndrome de Pfeiffer	101600	PFEIFFER SYNDROME					

						Casos	
Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.	
PROGENIE MOLECULAR	VALENCIA	DIEGO ARROYO	902910505	darroyo@progenie-molecular.com	3	1	
Síndrome de poliendocrinopatía autoinmune tipo I (APS1)	240300	AUTOIMMUNE POLYENDOCRINE SYNDROME, TYPE I (APS1)					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	2	2	
Síndrome de Prader-Willi (PWS)	176270	PRADER-WILLI SYNDROME (PWS)					
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA	MURCIA	ASUNCIÓN FERNÁNDEZ SÁNCHEZ	968889084	asuncion.fernandez@carm.es	36	1	
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	16	1	
CENTRO DE GENETICA HUMANA	ALICANTE	FRANCISCO GALAN SANCHEZ	619905318	fgalan@institutobernabeu.com	3	0	
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	4	0	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	3	0	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org	11	1	
SISTEMAS GENÓMICOS	VALENCIA	JAVIER GARCÍA PLANELLS	902364669	javier.garcia@sistemasgenomicos.com	14	6	
HOSPITAL CLÍNICA VISTAHERMOSA	ALICANTE	JOAQUÍN RUEDA	965264200	genetica@vistahermosa.e.telefonica.net	5		
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	24	0	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	37	3	
CIAC	MADRID	MARIA LUISA MARTÍNEZ-FRÍAS		mlmartinez.frias@isciii.es	14	1	
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	10	2	
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	2		
Síndrome de Rett (RTT)	312750	RETT SYNDROME (RTT)					
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	9	0	
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	7	0	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	18	9	
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU	BARCELONA	LORETO MARTORELL SAMPOL	936009759	lmartorell@hsjdbcn.org	92	15	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	10	3	
Síndrome de Rubinstein-Taybi (RTS)	180849	RUBINSTEIN-TAYBI SYNDROME (RSTS)					
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324				
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org			
Síndrome de Saethre-Chotzen (SCS)	101400	SAETHRE-CHOTZEN SYNDROME (SCS)					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	0	0	
Síndrome de Seckel 1	210600	SECKEL SYNDROME 1					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	0	0	
Síndrome de Silver-Russell (SRS)	180860	SILVER-RUSSELL SYNDROME (SRS)					
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es	3	0	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org	17		
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	6	0	
Síndrome de Smith-Magenis (SMS)	182290	SMITH-MAGENIS SYNDROME (SMS)					
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es	9	0	
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324				
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	6	0	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es	9	0	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org	5	1	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	1	0	
CIAC	MADRID	MARIA LUISA MARTÍNEZ-FRÍAS		mlmartinez.frias@isciii.es	3	0	
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	3		
Síndrome de Sotos	117550	SOTOS SYNDROME					
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org	108	27	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	JESUS MOLANO MATEOS	917277381				
Síndrome de Von Hippel-Lindau (VHL)	193300	VON HIPPEL-LINDAU SYNDROME (VHL)					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	9	1	

							Casos	
Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail		total	patol.	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es		2	1	
HOSPITAL CLINIC DE BARCELONA	BARCELONA	JOSEP ORIOLA AMBROS	932275510	joriola@clinic.ub.es		15	9	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es		10	4	
Síndrome de WAGR	194072	WAGR SYNDROME						
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324					
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es		0	0	
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net		0	0	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es		1	1	
Síndrome de Williams-Beuren (WBS)	194050	WILLIAMS-BEUREN SYNDROME (WBS)						
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es		6	1	
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJÓZ	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es				
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324					
HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS	ASTURIAS	ELIECER COTO GARCIA	985107968	eliecer.coto@sespa.princast.es		2	0	
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es		13	2	
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es		0	0	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org		15	1	
HOSPITAL CLÍNICA VISTAHERMOSA	ALICANTE	JOAQUÍN RUEDA	965264200	genetica@vistahermosa.e.telefonica.net		3		
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es		3	0	
CIAC	MADRID	MARIA LUISA MARTÍNEZ-FRÍAS		mlmartinez.frias@isciii.es		5	2	
Síndrome de Wolf-Hirschhorn (WHS)	194190	WOLF-HIRSCHHORN SYNDROME (WHS)						
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324					
HOSPITALES UNIVERSITARIOS VIRGEN DEL ROCÍO	SEVILLA	GUILLERMO ANTIÑOLO GIL	955012779	guillermo.antinolo.sspa@juntadeandalucia.es		0	0	
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org				
CIAC	MADRID	MARIA LUISA MARTÍNEZ-FRÍAS		mlmartinez.frias@isciii.es		3	2	
Síndrome del varón XX	278850	XX MALE SYNDROME						
HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN	MADRID	BEGOÑA EZQUIETA	914265189	bezquieta.hgugm@salud.madrid.org		2	2	
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es		2	0	
CENTRO DE GENETICA HUMANA	ALICANTE	FRANCISCO GALAN SANCHEZ	619905318	fgalan@institutobernabeu.com		4	4	
Síndrome Hutchinson-Gilford Progeria (HGPS)	176670	HUTCHINSON-GILFORD PROGERIA SYNDROME (HGPS)						
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es		0	0	
Síndrome linfoproliferativo autoinmune (ALPS)	601859	AUTOIMMUNE LYMPHOPROLIFERATIVE SYNDROME (ALPS)						
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es				
Síndrome velocardiofacial (VCF)	192430	VELOCARDIOFACIAL SYNDROME (VCF)						
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es		10	2	
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324					
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ	MADRID	ISIDORA LÓPEZ PAJARES	917277217	ilopez.hulp@salud.madrid.org		63	4	
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com		2		
Sine oculis homeobox homólogo de Drosophila, 3 (SIX3); holoprosencefalia	603714	SINE OCULIS HOMEobox, DROSOPHILA, HOMOLOG OF, 3 (SIX3); HOLOPROSENCEPHALY						
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es		3	0	
Sordera neurosensorial no sindrómica autosómica recesiva 1 (DFNB1)	220290	DEAFNESS, NEUROSENSORY, AUTOSOMAL RECESSIVE 1 (DFNB1)						
FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ	MADRID	CARMEN AYUSO GARCÍA	915504872	cayuso@fjd.es		7	1	
HOSPITAL RAMON Y CAJAL	MADRID	FELIPE MORENO	913368541	fmoreno.hrc@salud.madrid.org		321	40	
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJÓZ	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es				
Susceptibilidad a espondiloartropatía (SPDA1), espondilitis anquilosante	106300	SPONDYLOARTHROPATHY 1, SUSCEPTIBILITY (SPDA1)						

						Casos	
Centro	Provincia	Persona de contacto	Teléfono	E-mail	total	patol.	
HOSPITAL DE LA RIBERA	VALENCIA	ANGEL ZÚÑIGA CABRERA	962458100	azuñiga@hospital-ribera.com	308	89	
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA	GUIPUZCOA	CONCHA VIDALES MORENO	943002800	biomol@policlinicagipuzkoa.com	5	5	
Susceptibilidad a obesidad		OBESITY, SUSCEPTIBILITY					
GENYCA INNOVA ANÁLISIS Y DIAGNÓSTICO GENÉTICO SL	MADRID	TERESA PERUCHO ALCALDE	916346106	info@genyca.es	2	1	
Susceptibilidad a periodontitis		PERIODONTITIS, SUSCEPTIBILITY					
GENYCA INNOVA ANÁLISIS Y DIAGNÓSTICO GENÉTICO SL	MADRID	TERESA PERUCHO ALCALDE	916346106	info@genyca.es	2	1	
Test de paternidad y parentesco		PATERNITY TESTING					
HOSPITAL POLICLINICA GIPUZKOA	GUIPUZCOA	CONCHA VIDALES MORENO	943002800	biomol@policlinicagipuzkoa.com	25	0	
CENTRO DE PATOLOGÍA CELULAR	BARCELONA	MARTA CARRERA	934705656	mca@sabater-tobella.com	153		
Transtiretina (TTR); Amiloidosis I		TRANSTHYRETIN (TTR); AMYLOIDOSIS I					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	6	2	
HOSPITAL UNIV. SON DURETA	BALEARES	JORDI ROSELL	971175191	jrosell@hsd.es	11	6	
LABORATORIO DE ANALISIS CLINICOS	MADRID	RAQUEL ROS / ISRAEL AMPUERO	913941326	fuiuvesn@med.ucm.es	2	0	
Trombocitopenia amegacariocítica congénita (CAMT)		AMEGAKARYOCYTIC THROMBOCYTOPENIA, CONGENITAL (CAMT)					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	1	0	
Trombofilia		THROMBOPHILIA					
HOSPITAL DE MÉRIDA	BADAJOS	MIGUEL FERNÁNDEZ-BURRIEL	924374029	miguel.fernandezb@ses.juntaex.es			
HOSPITAL MIGUEL SERVET	ZARAGOZA	MARIA TERESA CALVO MARTIN	976765685	mtcalvo@salud.aragon.es	1072	358	
Trombofilia debida a deficiencia de proteina c cofactor activada)		THROMBOPHILIA DUE TO DEFICIENCY OF ACTIVATED PROTEIN C COFACTOR					
PROGENIE MOLECULAR	VALENCIA	DIEGO ARROYO	902910505	darroyo@progenie-molecular.com	20	0	
HOSPITAL VIRGEN DE LAS NIEVES	GRANADA	SUSANA PEDRINACI RODRIGUEZ	958020324		995	100	
GEMOLAB	MADRID	MONICA RENEDO	913500172	mrenedo@gemolab.com	197		
Tumor de Wilms 1 (WT1)		WILMS TUMOR 1 (WT1)					
HOSPITAL DE CRUCES	VIZCAYA	LUIS CASTAÑO	946006099	lcastano@hcru.osakidetza.net	1	0	
Ubiquitina-proteina ligasa E3A (UBE3A)		UBIQUITIN-PROTEIN LIGASE E3A (UBE3A)					
HOSPITAL UNIVERSITARIO LA FE	VALENCIA	MAGDALENA BENEYTO JUAN	961973153	beneyto_mag@gva.es	21	1	
Xantomatosis cerebrotendinosa		CEREBROTENDINOUS XANTHOMATOSIS					
FUNDACIÓN PUBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA	LA CORUÑA	FRANCISCO BARROS	981951490	apimlbar@usc.es	13	3	