

	Positivo	Negativo	Parcial	VUS	Total
RARE.EYE-FJD					
Enfermedad oftalmológica					
Distrofia de retina	274	164	57	113	608
Malformación ocular	27	28	5	12	72
Distrofias corneales	12	11	0	5	28
Atrofia/neuropatía óptica	20	43	1	3	67
Otras	0	6	0	1	7
TOTAL	333	252	63	134	782
Porcentajes	43%	32%	8%	17%	100%
Neuropatías periféricas					
Porcentajes	26%	45%	2%	27%	100%
Hipoacusias					
Porcentajes	27%	27%	3%	43%	100%
Encefalopatías, DI, Epilepsia					
Porcentajes	16%	54%	2%	28%	100%
Neurodegeneración					
Porcentajes	14%	66%	3%	17%	100%
Metabólicas					
Porcentajes	20%	67%	2%	11%	100%
Miopatías					
Porcentajes	15%	60%	4%	21%	100%
Malformaciones y síndromes polimalformativos					
Porcentajes	18%	70%	1%	11%	100%
TOTALES NEUROSENSORIALES					
Porcentajes	33%	42%	6%	19%	100%
OTRAS					
Porcentajes	22%	65%	3%	10%	100%
TOTALES					
Porcentajes	30%	48%	5%	17%	100%
RARE.EAR-HRyC					
Hipoacusias no sindrómicas autosómicas recesivas					
Porcentajes	89%	9%	0%	2%	100%
Hipoacusias no sindrómicas autosómicas dominantes					
Porcentajes	33%	63%	0%	4%	100%
Patologías del polo anterior ocular					
Porcentajes	49%	49%	0%	2%	100%
TOTALES					
	333	194	0	16	541

Porcentajes	61%	36%	0%	3%	100%
RARE.ID-INGEMM_HULP					
Discapacidad intelectual o trastorno general del desarrollo sindrómico	72	51	0	8	131
Porcentajes	55%	39%	0%	6%	100%
RARE.META-CBM					
Defectos en el metabolismo de las cobalaminas	203	10	0	0	213
Porcentajes	95%	5%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo de la fenilalanina y la tetrahidrobiopterina	1372	2	0	1	1375
Porcentajes	100%	0%	0%	0%	100%
Defectos en la detoxificación del amonio	46	4	0	0	50
Porcentajes	92%	8%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo de la glicina	34	2	0	0	36
Porcentajes	94%	6%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada	415	7	0	2	424
Porcentajes	98%	2%	0%	0%	100%
Defectos en la oxidación y el transporte de ácidos grasos	75	9	0	0	84
Porcentajes	89%	11%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo de la biotina	11	0	0	0	11
Porcentajes	100%	0%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo de la carnitina	11	0	0	0	11
Porcentajes	100%	0%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo de la colina	66	0	0	0	66
Porcentajes	100%	0%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo de la fructosa	6	0	0	0	6
Porcentajes	100%	0%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo de la lisina	43	1	0	0	44
Porcentajes	98%	2%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo de la riboflavina	8	3	0	0	11
Porcentajes	73%	27%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo de la tiamina	3	2	0	0	5
Porcentajes	60%	40%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo de la tirosina	8	0	0	0	8
Porcentajes	100%	0%	0%	0%	100%

Defectos en el metabolismo de las purinas	5	2	0	1	8
Porcentajes	62%	25%	0%	13%	100%
Defectos en el metabolismo de los aminoácidos azufrados	33	4	0	0	37
Porcentajes	89%	11%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo de los cuerpos cetónicos	6	11	0	1	18
Porcentajes	33%	61%	0%	6%	100%
Defectos en el metabolismo del ácido lipoico y de los complejos hierro-azufre	25	1	0	0	26
Porcentajes	96%	4%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo del folat	8	0	0	0	8
Porcentajes	100%	0%	0%	0%	100%
Defectos en el metabolismo del glicerol	3	0	0	1	4
Porcentajes	75%	0%	0%	25%	100%
Defectos en el transporte de aminoácidos	7	0	0	2	9
Porcentajes	78%	0%	0%	22%	100%
Defectos en el transporte y absorción de carbohidratos	4	21	0	0	25
Porcentajes	16%	84%	0%	0%	100%
Defectos en la biogénesis peroxisomal	6	2	0	0	8
Porcentajes	75%	25%	0%	0%	100%
Defectos en la biosíntesis del colesterol	4	0	0	0	4
Porcentajes	100%	0%	0%	0%	100%
Defectos en los β- y γ-aminoácidos	3	0	0	0	3
Porcentajes	100%	0%	0%	0%	100%
ENFERMEDADES SIN MARCADORES BIOQUÍMICOS DIAGNÓSTICOS "PATOGNOMÓNICOS"					
Glucogenosis	28	34	0	2	64
Porcentajes	44%	53%	0%	3%	100%
Defectos congénitos de la glicosilación (CDGs)	85	31	0	3	119
Porcentajes	71%	26%	0%	3%	100%
Defectos en la β-oxidación peroxisomal	5	0	0	1	6
Porcentajes	83%			17%	100%
Mucopolisacaridosis	18	5	0	1	24
Porcentajes	75%	21%	0%	4%	100%
Defectos mitocondriales del metabolismo energético	10	42	0	1	53
Porcentajes	19%	79%	0%	2%	100%
Otras patologías	135	40	0	11	186

Porcentajes	73%	21%	0%	6%	100%
TOTALES	2686	233	0	27	2946
Porcentajes	91%	8%	0%	1%	100%
RARE.MITO-I+12					
Enfermedad mitocondrial	24	251	5	39	319
Porcentajes	7%	79%	2%	12%	100%
Miopatías Metabólicas	12	50	4	11	77
Porcentajes	16%	65%	5%	14%	100%
TOTALES	36	301	9	50	396
Porcentajes	9%	76%	3%	12%	100%
RAREGenomics EN CONJUNTO					
TOTALES	3637	1571	94	391	5693
Porcentajes	64%	27%	2%	7%	100%