

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

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

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

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