

gen	OMIM (gen)	Nombre enfermedad (fenotipo)	Herencia
ABCD1	300371	Adrenoleucodistrofia	Ligada al X
AFF2	300806	Discapacidad intelectual ligada al X tipo FRAXE	Ligada al X
AP1S2	300629	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X tipo 5 (síndrome de Pettigrew)	Ligada al X
AR	313700	Síndrome de insensibilidad a los andrógenos	Ligada al X
ARSL	300180	Condrodisplasia punctata braquitelefalángica	Ligada al X
ARX	300382	Encefalopatía epiléptica infantil temprana tipo 1; Trastornos del desarrollo asociados al gen ARX	Ligada al X
ATP7A	300011	Enfermedad de Menkes; Síndrome del cuerno occipital	Ligada al X
ATRX	300032	Síndrome de discapacidad intelectual y facies hipotónica ligado al X; Síndrome de alfa talasemia y discapacidad intelectual	Ligada al X
BRWD3	300553	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 93	Ligada al X
BTK	300300	Agammaglobulinemia ligada al X (XLA) tipo 1	Ligada al X
CD40LG	300386	Síndrome de hiper-IgM tipo 1 (inmunodeficiencia ligada al X con hiper-IgM tipo 1)	Ligada al X
CFTR	602421	Fibrosis quística	Autosómica recesiva
CHM	300390	Coroideremia	Ligada al X
COL4A5	303630	Síndrome de Alport ligado al X	Ligada al X
CUL4B	300304	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X tipo Cabezas	Ligada al X
CYBB	300481	Enfermedad granulomatosa crónica ligada al X	Ligada al X
CYP21A2	613815	Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa	Autosómica recesiva
DCX	300121	Lisencefalia tipo 1 ligada al X	Ligada al X
DKC1	300126	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	Ligada al X
DLG3	300189	Discapacidad intelectual no sindrómica ligada al X tipo 90	Ligada al X
DMD	300377	Distrofia muscular de Duchenne/Becker	Ligada al X
EDA	300451	Displasia ectodérmica hipohidrotica tipo 1 ligada al X	Ligada al X
EMD	300384	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 1 ligada al X	Ligada al X
F8	300841	Hemofilia A	Ligada al X
F9	300746	Hemofilia B	Ligada al X
FGD1	300546	Síndrome de Aarskog-Scott; Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X tipo 16	Ligada al X
FMR1	309550	Síndrome de X-frágil	Ligada al X
FTSJ1	300499	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 44	Ligada al X
G6PD	305900	Anemia hemolítica por deficiencia de G6PD (favismo)	Ligada al X
GJB1	304040	Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 1	Ligada al X
GJB2	121011	Sordera autosómica recesiva tipo 1A	Autosómica recesiva
GLA	300644	Enfermedad de Fabry	Ligada al X
GPR143	300808	Albinismo ocular tipo 1 (tipo Nettleship-Falls)	Ligada al X
HBA1	141800	Alfa talasemia	Autosómica recesiva
HBA2	141850	Alfa talasemia	Autosómica recesiva
HBB	141900	Beta-talasemia; anemia de células falciformes y otras hemoglobinopatías relacionadas con HBB	Autosómica recesiva
HCFC1	300019	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 3 (acidemia metilmalónica y homocisteinemia tipo cbIX)	Ligada al X
HPRT1	308000	Síndrome de Lesch-Nyhan	Ligada al X
HSD17B10	300256	Enfermedad mitocondrial HSD10	Ligada al X
IDS	300823	Mucopolisacaridosis tipo 2	Ligada al X
IL1RAPL1	300206	Discapacidad intelectual no sindrómica ligada al X tipo 21/34	Ligada al X
IL2RG	308380	Inmunodeficiencia combinada grave ligada al X	Ligada al X
KDM5C	314690	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X tipo Claes-Jensen	Ligada al X
L1CAM	308840	Síndrome L1	Ligada al X

gen	OMIM (gen)	Nombre enfermedad (fenotipo)	Herencia
MECP2	300005	Encefalopatía neonatal grave; Síndrome de Rett	Ligada al X
MID1	300552	Síndrome de Opitz G/BBB ligado al X tipo 1	Ligada al X
MTM1	300415	Miopatía miotubular ligada al X	Ligada al X
NDP	300658	Enfermedad de Norrie	Ligada al X
NR0B1	300473	Hipoplasia adrenal congénita	Ligada al X
OCRL	300535	Síndrome de Lowe; Enfermedad de Dent tipo 2	Ligada al X
OPHN1	300127	Discapacidad intelectual ligada al X con hipoplasia cerebelosa y apariencia facial distintiva	Ligada al X
OTC	300461	Déficit de ornitina transcarbamilasa	Ligada al X
PAK3	300142	Discapacidad intelectual no sindrómica ligada al X tipo 30	Ligada al X
PDHA1	300502	Déficit de piruvato deshidrogenasa E1 alfa	Ligada al X
PGK1	311800	Deficiencia de fosfoglicerato quinasa 1	Ligada al X
PHF8	300560	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X tipo Siderius	Ligada al X
PLP1	300401	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	Ligada al X
POU3F4	300039	Sordera ligada al X tipo 2	Ligada al X
PQBP1	300463	Síndrome de Renpenning	Ligada al X
PRPS1	311850	Enfermedades relacionads con PRPS1	Ligada al X
RP2	300757	Retinosis pigmentaria tipo 2	Ligada al X
RPGR	312610	Retinosis pigmentaria tipo 3; Distrofia de conos y bastones ligada al X	Ligada al X
RS1	300839	Retinosquisis	Ligada al X
SH2D1A	300490	Síndrome linfoproliferativo ligado al X tipo 1	Ligada al X
SLC16A2	300095	Síndrome de Allan-Herndon-Dudley	Ligada al X
SLC6A8	300036	Síndrome de déficit de creatina cerebral tipo 1	Ligada al X
SMN1	600354	Atrofia muscular espinal	Autosómica recesiva
SYN1	313440	Epilepsia ligada al X con problemas de aprendizaje y trastornos conductuales	Ligada al X
THOC2	300395	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 12/35	Ligada al X
UPF3B	300298	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X tipo 14	Ligada al X
WAS	300392	Síndrome de Wiskott-Aldrich; Trombocitopenia ligada al X	Ligada al X
ZDHHC9	300646	Discapacidad intelectual sindrómica ligada al X tipo Raymond	Ligada al X
ZNF711	314990	Discapacidad intelectual ligada al X tipo 97	Ligada al X