

DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES POR ESPECIALIDADES (prenatal, postnatal, portadores y predictivo)

Rev: 03/06/2020

REPRODUCCIÓN (OBSTETRICIA, GINECOLOGÍA, UROLOGÍA)

- Agenesia de vasos Deferentes/ Azoospermia (Fibrosis Quística)
- Disgenesia Gonadal
- Esterilidad
- Estudio de trombofilia
- Resistencia a andrógenos Sd. (Morris Sd.)

PEDIATRÍA

- Acondroplasia/Hipocondroplasia
- Alstrom Sd.
- Angelman Sd.
- Apert Sd.
- Bardet Biedl Sd.
- Becwith Wiedeman Sd.
- Birt Hogg Dube Sd.
- Charge Sd.
- Cornelia de Lange
- Crouzon Sd.
- Deficit D21 hidroxilasa
- Déficit de Alfa 1 antitripsina
- Di George Sd. o Velo-Cardio-Facial
- Discapacidad intelectual
- Discondrosteosis de Leri-Weill
- Displasia epifisaria múltiple recesiva
- Ellis van Creveld
- Fibrodisplasia osificante progresiva
- Fibrosis Quística
- Gangliosidosis
- Glutaril CoA Deshidrogenasa (Acidemia Glutárica)
- Grebe Sd. (Displasia esquelética)
- Kallmann Sd.
- Langer Sd.
- Maullido de Gato Sd. (Cri du chat)
- Miller-Dieker Sd.
- Prader Willi Sd.
- Raquitismo
- Rendu-Osler-Weber Sd.
- Rubinstein-Taybi Sd.
- Saddam Sd.
- Smith-Magenis Sd.
- Sotos Sd.
- Wagr Sd.
- Williams Sd.
- Wolf Sd.
- X Frágil
- X Frágil tipo E (FRAXE)

CARDIOLOGÍA

- Alteraciones sistémicas con afectación cardiovascular (Marfan Sd., Loays-Dietz Sd., Aneurimas y disecciones de la aorta torácica, Enfermedad de Fabry, DM Duchenne)

- Canalopatías (Brugada Sd., QT largo, QT corto Sd., Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica, FV idiopática)
- Cardiopatías congénitas (Noonan Sd., Costello Sd., Leopard Sd., Wolff-Parkinson-White Sd., Alagille Sd., Holt-Oram Sd.)
- Miocardiopatías (MC hipertrófica, MC dilatada, MC no compactada, MC restrictiva, Displasia arritmogénica de ventrículo derecho)
- Riesgo Cardiovascular / Estudio de trombofilia

DERMATOLOGÍA

- Albinismo Oculocutáneo (Tipos I y II, OCA1/OCA2)
- Dermopatía restrictiva
- Epidermolisis Bullosa
- Incontinencia Pigmenti
- Kindler Sd.
- Papulosis sáurica

DIGESTIVO

- Déficit de Alfa 1 antitripsina
- Favismo o deficiencia de G6PD
- Enfermedad de Gaucher
- Hemocromatosis
- IL28B
- Linfohistiocitosis
- Pancreatitis recidivante (Fibrosis Quística)

ENDOCRINOLOGÍA

- Becwith Wiedeman Sd.
- Disgenesia Gonadal
- Kallmann Sd.
- Kennedy Sd. (Receptor de andrógenos)
- Prader Willi Sd.
- Resistencia a Hormonas Tiroideas
- Talla Baja Idiopática

MALFORMACIONES ÓSEAS Y CRANEO FACIALES

- Acondroplasia/Hipocondroplasia
- Apert Sd.
- Craneosinostosis
- Craneosinostosis (Crouzon Sd., Pfeiffer Sd., Muenke Sd.)
- Crouzon Sd.
- Discondrosteosis de Leri-Weill
- Disostosis cleidocraneal
- Displasia campomélica
- Displasia epifisaria múltiple recesiva
- Displasia oculodentodigital
- Displasia Tanatofórica I y II
- Donohue Sd. o Leprechaunismo
- Ellis van Creveld
- Fibrodisplasia osificante progresiva
- Grebe Sd.
- Hipoplasia de cartílago y pelo (McKusick Sd.)
- Holoprosencefalia tipo II
- Holt-Oram Sd.
- Hunter Sd.
- Langer Sd.
- Milroy Enfermedad de o Linfedema

- Muenke Sd.
- Pseudocondroplasia
- Raquitismo hipofosfatémico
- Saddan Sd.
- Saethre-Chotzen Sd.
- Talla Baja Idiopática

MEDICINA INTERNA

- Déficit de Alfa 1 antitripsina
- Diabetes Mody
- Estudio de trombofilia
- Fiebre Mediterránea Familiar
- Muckle Wells Sd.
- Paget Sd.
- Riesgo cardiovascular
- Ver Farmacogenética

ONCOLOGÍA

- APC (Cáncer colorectal)
- Birt Hogg Dube Sd.
- B-Talasemia
- Cáncer de colon familiar
- Cáncer de mama familiar
- Gorlin Sd.
- Paraganglioma
- Predisposición al Cáncer
- Retinoblastoma
- Cáncer de mama/ovario familiar
- Cáncer de colon no polipósico familiar (Sd. De Lynch)
- Cáncer de colon polipósico familiar (APC y MUTYH)
- Cáncer gástrico familiar
- Cáncer de páncreas familiar
- GIST (tumor del estroma gastrointestinal)
- Sd. De paraganglioma-feocromocitoma
- Cáncer de tiroides
- Neoplasia endocrina múltiple
- Melanoma familiar
- Cáncer renal
- Cáncer urotelial
- Cáncer de próstata
- Sd. De Birt-Hogg-Dube
- Sd. De Gorlin
- Sd. De Hirschprung
- Sd. De Li-Fraumeni/Sarcomas
- Sd. De Von Hippel Lindau
- Retinoblastoma
- Neurofibromatosis
- Esclerosis tuberosa

HEMATOLOGÍA

- Déficit de Piruvato Kinasa
- Estudio de trombofilia / Riesgo Cardiovascular
- Favismo o deficiencia de G6PD

NEFROLOGÍA

- Bartter Sd.

- Diabetes Insípida Nefrogénica
- Gitelman Sd.
- Hipomagnesemia
- PKD1
- PKD2
- Sd. nefrótico finlandés
- Senior Locken o Nefronoptosis

NEUMOLOGÍA

- Déficit de Alfa 1 antitripsina
- Fibrosis Quística

NEUROLOGÍA

- Ataxia de Friedreich
- Ataxias Dominantes
- Atrofia muscular espinal (SMA) / Kugelberg Sd. / Werdnig-Hoffmann Sd.
- Cadasil
- Cavernomatosis
- Corea de Huntington
- Déficit Vitamina E
- Demencia Frontotemporal
- Distonía de torsión (DYT1)
- Distrofia miotónica (DM2)
- Distrofia miotónica de Steinert (DM1)
- Distrofia muscular de Duchenne-Becker
- Distrofia óculo-faríngea
- Encefalopatía aguda necrosante recurrente o familiar
- Epilepsias
- Epilepsia Lafora
- Factor de riesgo de Enfermedad de Alzheimer
- Hallevorden-Spatz (Pantotenatoquinasa)
- Kennedy Enfermedad de
- Lisencefalia
- Miopatía Nemaínica
- Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth ligado al X
- Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A
- Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B
- Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 2K
- Neuropatía periférica parálisis por presión
- Niemann-Pick Enfermedades de
- Parálisis periódica hipercalémica
- Paraparesia espástica/Paraplejía espástica
- Wilson Enfermedad de

OFTALMOLOGÍA *(Ver secuenciación 1 gen)

- Acromatopsia
- Albinismo Ocular Ligado al Cromosoma X
- Albinismo Oculocutáneo (Tipos I y II, OCA1/OCA2)
- Alstrom Sd.
- Amaurosis Congénita de Leber
- Aniridia
- Anoftalmia // Microftalmia
- Ataxia Espino-Ponto-Cerebelar
- Atrofia Óptica
- Axenfeld-Rieger Sd.
- Bardet Biedl Sd.

- Blefarofimosis Sd.
- Ceguera Nocturna Estacionaria Congénita
- Coloboma
- Coroideremia
- Displasia oculodentodigital
- Distrofia Corneal Autosómica Dominante
- Distrofia Corneal Autosómica Recesiva
- Distrofia Corneal tipo Avellino (Post Lasik)
- Distrofia Coroidal Areolar Central
- Distrofia de Conos
- Distrofia de Conos> Bastones
- Distrofia en patrón
- Distrofia Macular Asociada a la Edad
- Distrofia Macular Autosómica Dominante
- Distrofia Macular Autosómica Recesiva
- Distrofia Macular de Best o Viteliforme
- Distrofia Macular de Sorsby
- Distrofia Macular de Stargardt
- Distrofia Macular en Ojo de Buey
- Distrofia Macular Pseudoviteliforme
- Distrofia oculo-faríngea
- Distrofias de Retina y Ciliopatías
- Distrofias Maculares
- Drusas Dominantes
- Foveosquiasis
- Glaucoma Congénito
- Goldman-Favre Sd.
- Hipomagnesemia
- Joubert Sd.
- Kearns-Sayre Sd.
- Nanoftalmia, Microftalmia
- Neuropatía Óptica
- Norrie Enfermedad de
- Peters Sd.
- Pseudoxantoma elástico
- Retinopatía de Bietti
- Retinosis Pigmentaria
- Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante
- Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva
- Retinosis Pigmentaria Esporádica precoz
- Retinosis Pigmentaria Ligada al X
- Retinosis Pigmentaria Sindrómica
- Retinosis Punctata Albescens
- Retinosquiasis
- Senior Locken Sd. o Nefronoptisis
- Usher (Tipos 1, 2, 3 y atípico) Sd.
- VitreoRetinopatía Exudativa Familiar Autosómica Dominante
- VitreoRetinopatía Exudativa Familiar ligada al X

OTORRINO-LARINGOLOGÍA

- Di George o Velo-Cardio-Facial Sd.
- Sordera
- Sordera asociada a Sd. Usher
- Sordera Mitocondrial
- Sordera Recesiva

FARMACOGENÉTICA (todo el estudio)

- CES1: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (Melfenidato)
- CYP2C19: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Síndrome Coronario Agudo (Clopidogrel)
- CYP2C9, VKORC1: Tratamiento Enfermedad Tromboembólica Venosa (cumarínicos)
- CYP2D6: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Cá. Mama (Tamoxifeno)
- CYP2D6: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (Atomoxetina)
- DPYD: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Cá (5-Fluorouracilo)
- FAMILIA CYP 450
- FAMILIA Fase II
- FAMILIA Receptores
- FAMILIA Transportadores
- FAMILIA Varios
- IL28B: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Hepatitis Viral C (interferón-pegilado)
- TPMT: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Cá. (azatioprina, 6-tioguanina, 6-mercaptopurina)
- UGT1A1: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Cá. Colorrectal (Irinotecan)

OTROS

- Estudio de zigosis en gemelos
- Sexado de muestras

NOTA: En caso de no identificar la patología en este listado por favor pónganse en contacto con el facultativo responsable del laboratorio de genética molecular.