

PANELES POR PATOLOGÍAS (Actualizado el 04/10/2023)

DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA ORPHA:71862

Distrofia de retina no sindrómica (153 genes)

Distrofia de retina sindrómica (161 genes)

Sd. Usher (13 genes) ORPHA:886

OTRAS ANOMALÍAS Y/O MALFORMACIONES OCULARES (303 GENES)

OFT_Anomalía de Peters (19 genes) ORPHA:708

OFT_Blefarofimosis-ptosis-epicantus inverso (1 gen) ORPHA:126

OFT_Anomalías congénitas nervio óptico (20 genes) ORPHA:519351

OFT_Cataratas congénitas & pediátricas (122 genes) ORPHA:98640

OFT_Disgenesias segmento anterior & aniridia (53 genes) ORPHA:519284

OFT_Ectopia lentis (13 genes) ORPHA:98653

OFT_Hipoplasia foveal, nistagmo congénito y albinismo ocular/oculocutáneo (42 genes)
ORPHA:519398 / ORPHA:98706

OFT_Microftalmia-anoftalmia-coloboma (115 genes) ORPHA:519272 / ORPHA:98555

OFT_Miopía magna (22 genes) ORPHA:98619

OFT_Nanoftalmia (4 genes) ORPHA:35612

OFT_Síndrome Stickler (9 genes) ORPHA:828

OFT_Vitreoretinopatías y/o desprendimiento de retina (18 genes) ORPHA:98668 / ORPHA:91495

CANCER HEREDITARIO

Panel cáncer de mama (12 genes)

Panel cáncer de mama y ovario (18 genes) ORPHA:145

Panel cáncer colorrectal (17 genes)

Panel cáncer de endometrio (12 genes)

Panel cáncer de páncreas (14 genes)

Panel cáncer de próstata (13 genes)

Panel cáncer gástrico (14 genes) ORPHA:423776

Panel cáncer renal (19 genes) ORPHA:217071

Panel poliposis adenomatosa familiar (8 genes) ORPHA:733

Panel melanoma (7 genes) ORPHA:618

Panel neoplasia endocrina múltiple (3 genes) ORPHA:276161

Panel neurofibromatosis (3 genes) ORPHA:634518

Panel esclerosis tuberosa (2 genes) ORPHA:805

Panel adenoma hipofisario (9/10 genes) ORPHA:99408

Panel feocromocitoma y paraganglioma familiar (13 genes) ORPHA:573163

Panel schwannomatosis familiar (3 genes) ORPHA:634518

Panel síndrome de Lynch (5 genes) ORPHA:144

Panel tumores neuroendocrinos (16/18 genes)

Panel síndrome de Gorlin (3 genes) ORPHA:377

Leiomiomatosis familiar con carcinoma renal (1 gen) ORPHA:523

Hiperparatiroidismo (6 genes) ORPHA:2207

Hipercalcemia hipercalcémica (1 gen) ORPHA:405

NEUROMUSCULAR (271 genes) ORPHA: 68391

Neuromus_Distrofia muscular (52 genes)
 Neuromus_Distrofia muscular de congénita (26 genes)
 Neuromus_Distrofia muscular de cinturas (37 genes)
Neuromus_Miopatía (98 genes)
 Neuromus_Miopatía congénita (29 genes)
 Neuromus_Miopatía distal (14 genes)
 Neuromus_Miopatía metabólica (40 genes)
 Neuromus_Otras miopatías (17 genes)
Neuromus_Canalopatías_Miotonía no distrófica (9 genes)
Neuromus_Enfermedad de la motoneurona (50 genes)
Neuromus_Hipertermia maligna (2 genes)
Neuromus_Síndrome miasténico congénito (23 genes)
Neuromus_Otras (25 genes)

TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO (222 genes) ORPHA: 102003

Corea benigna hereditaria (2 genes)
Discinesia paroxística (9 genes)
Distonía (105 genes)
Mitocondrial (14 genes)
Paraparesia espástica (79 genes)
Parkinson precoz (18 genes)
Parkinson (20 genes)

Ataxia hereditaria (158 genes) ORPHA: 183518

Ataxia episódica (8 genes)
Ataxia espástica (11 genes)

CMT_Neuropatías hereditarias (147 genes) ORPHA: 476123; ORPHA: 64747; ORPHA: 476116;

CMT_CharcotMarieTooth (89 genes)
CMT_Neuropatía sensorial y pequeña fibra (22 genes)
CMT_Neuropatía motora y sensorial (105 genes) ORPHA:98503; ORPHA:98506
CMT_Neuropatía motora distal y SMA distal (28 genes) ORPHA: 98505; ORPHA: 98503; ORPHA: 98506

NEFRO_GENÉTICA (344 genes) ORPHA: 93626

Nefro_Tubulopatía_Acidosis tubular (67 genes) ORPHA: 18; ORPHA: 47159; ORPHA: 2785
Nefro_Alport (20 genes) ORPHA: 63
Nefro_Alteraciones manejo del fósforo (8 genes)
Nefro_Bartter y Gitelman_Desórdenes electrolíticos (27 genes) ORPHA:112; ORPHA: 358
Nefro_CAKUT (51 genes) ORPHA: 93545
Nefro_Complemento_SHU (13 genes) ORPHA: 544458
Nefro_D insípida nefrogénic_nefrohipofisia (3 genes) ORPHA: 178029
Nefro_Disgenesia tubular (5 genes) ORPHA:3033
Nefro_Glomerulopatías (89 genes) ORPHA: 93548
Nefro_Hipertensión y pseudoaldosteronismo (17 genes) ORPHA: 235936; ORPHA: 371861
Nefro_Hiperuricemia y uricosuria (14 genes) ORPHA: 94088
Nefro_Hipomagnesemia (11 genes)
Nefro_Insuficiencia renal juvenil (112 genes)

Nefro_Nefrocalcinosis y nefrolitiasis (62 genes)
Nefro_Nefropatía (40 genes)
Nefro_Poliquistosis renal (12 genes) ORPHA: 730; ORPHA: 731;
Nefro_Poliquistosis hepato renal (4 genes)
Nefro_Síndrome de Dent y Lowe (3 genes)
Nefro_Síndrome de Fanconi (31 genes)
Nefro_Hiperoxaluria primaria (3 genes)
Nefro_Nefropatía corticorresistente (17 genes)

Mitocondrial (37 genes) ORPHA: 68380

Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber; LHON (3 genes)
Sordera MT-RNR1 (2 genes)

Mitocondrial nuclear (281 genes) ORPHA: 68380

Rare intellectual disability (ORPHA:87277)

Retraso global del desarrollo y discapacidad intelectual (960 genes)
(474 genes en v1 y 764 genes en v2 en 2020-2021; 846 genes en 2023)

Rare genetic epilepsy (ORPHA:183512) y Non-specific early-onset epileptic encephalopathy (ORPHA:442835)

Epilepsia y encefalopatía epiléptica (359 genes)
(288 genes en 2020-2021; 313 en 2023)

Genetic overgrowth/obesity syndrome (ORPHA:183573)

Macrocefalia y síndromes de sobrecrecimiento (61 genes)
(58 genes en 2020-2021)

Rare deafness (ORPHA:68361)

PANEL hipoacusia:
121 genes panel completo (182 genes en 2020-2021)
49 genes hipoacusia aislada (89 genes en 2020-2021)
72 genes hipoacusia sindrómica (128 genes en 2020-2021)

PRENATAL

Panel traslucencia nucal aumentada (20 genes)
Panel traslucencia nucal aumentada aumentado (70 genes)
Panel traslucencia nucal aumentada e higroma quístico_PRENATAL_v0 (72 genes)
Panel higroma quístico (37 genes)

Rasopatías (32 genes) ORPHA: 536391

Panel Rasopatías (21 genes)

Tetralogía de Fallot (11 genes) ORPHA: 3303; ORPHA: 101206:

Defectos raros del desarrollo embrionario ORPHA: 93890

Trastornos del desarrollo sexual (57 genes):

Trastornos del desarrollo embrionario genéticos raros ORPHA:183530

Anomalía del desarrollo sexual genético ORPHA: 325690

Panel de ventriculomegalia (48 genes)

Panel de Hidrocefalia y ventriculomegalia (64 genes)

Defectos raros del desarrollo embrionario ORPHA: 93890

Malformación del sistema nervioso central ORPHA: 98044

Hidrocefalia congénita ORPHA:2185

Panel de genes paladar hendido/fisura palatina (37 genes):

Panel de genes cleft lip/palate ampliado(*) (124 genes)

Defectos raros del desarrollo embrionario ORPHA:93890

Malformación rara de cabeza y cuello ORPHA:155832

Anomalía maxilofacial rara ORPHA:68329

Genes estudiados de microcefalia (103 genes/150 genes*):

Panel de genes defectos de línea media (27 genes):

Malformación de la línea media cerebral ORPHA: 268926

Genes estudiados de macrocefalia y síndromes de sobrecrecimiento (61 genes):

Defectos raros del desarrollo embrionario ORPHA: 93890

Síndrome de hipercrecimiento/obesidad ORPHA: 139024

Síndrome de sobrecrecimiento ORPHA: 93460

Panel Malformación cerebral (134 genes)

Malformación genética cerebral ORPHA: 269553

Panel Trastornos migración neuronal (131 genes)

Malformación cerebral no sindrómica por migración neuronal anómala ORPHA: 163209

Panel de pie equinovaro (31 genes)

Genes estudiados: Artrogriposis múltiple congénita: 114 genes

Genes estudiados: Artrogriposis múltiple 97 genes

Panel de Artrogriposis (126 genes*)

Panel Pie equino varo (209 genes)

Anomalía congénita de las extremidades ORPHA: 68378

Síndrome de artrogriposis ORPHA: 109007

Artrogriposis múltiple congénita ORPHA: 1037

Panel miopatías (98 genes)

Enfermedad neuromuscular ORPHA: 68381

Genes estudiados: Agenesia del cuerpo calloso (157 genes)

Panel agenesia del cuerpo calloso (284 genes)

Malformación del sistema nervioso central ORPHA: 98044

Agnesia aislada del cuerpo calloso ORPHA: 200

Panel ECTRODACTILIA_HPO (56 genes)

Trastorno raro del desarrollo óseo ORPHA: 139012

Ectrodactilia con y sin otras manifestaciones ORPHA: 498477

Panel OLIGODACTILIA_HPO (32 genes)

Trastorno raro del desarrollo óseo ORPHA: 139012

Síndromes con defectos de reducción de extremidades ORPHA: 294955

Panel Cornelia di Lange y diferencial (7 genes)

ORPHA: 199

Panel Errores congénitos del metabolismo (612 genes)

Genes estudiados: Error congénito del metabolismo (161 genes)

Panel Errores congénitos del metabolismo (AMPLIADO) (617 genes)

ORPHA: 68367 Errores congénitos del metabolismo raros

Panel anemia hemolítica (106 genes)

Enfermedad hematológica rara ORPHA: 97992

Ciliopatías (69 genes)

Panel ciliopatías (123 genes)

Ciliopatías ORPHA: 363250

Panel de síndrome de Joubert (31 genes)

PANEL app Joubert (12 genes)

Síndrome de Joubert y trastornos relacionados ORPHA: 140874

Panel anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (CAKUT) (51 genes)

Malformación del tracto urinario o renal ORPHA:93545

Panel muerte súbita (stillbirth)_HPO: (25 genes)

Panel específico de cardiopatía congénita (81 genes)

Enfermedad cardíaca rara ORPHA: 97929

Panel fibrosis pulmonar familiar_APP (22 genes)

Fibrosis pulmonar idiopática ORPHA: 2032

Onfalocele (6 genes)

ORPHA: 660 Onfalocele

Panel Trastornos del desarrollo sexual (58 genes)

Anomalía del desarrollo sexual ORPHA: 90771

Panel Osteogénesis imperfecta 13 genes

Osteogénesis imperfecta ampliado 23 genes

Osteogénesis imperfecta ORPHA: 666

Panel Linfangiomatosis (34 genes)

Defectos raros del desarrollo embrionario ORPHA: 93890

Angioma o malformación vascular ORPHA: 68419

Enfermedad rara del sistema circulatorio ORPHA: 98028

Hidrops Fetalis (40 genes)

Defectos raros del desarrollo embrionario ORPHA: 93890

Hidropesía fetal ORPHA: 1041

() National Health Service (NHS) Genomic Medicine Service (GMS) U.K.*