

Enfermedad	Gen	Descripción
Acondroplasia	<i>FGFR3</i>	Estudio de las mutaciones G1138A, G1138C, G375C
Acondroplasia	<i>FGFR3</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Adrenoleucodistrofia (ligada al cromosoma X)	<i>ABCD1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Aicardi-Goutières	<i>TREX1</i>	Secuenciación exon codificante (1 exón)
Alcaptonuria	<i>HGD</i>	Secuenciación exones codificantes
Alfa 1-antitripsina, déficit de	<i>SERPINA1</i>	Genotipado variantes Z, S y M
Alzheimer	<i>ApoE</i>	Secuenciación exón 4
Alzheimer	<i>APP</i>	Secuenciación exones 16 y 17
Alzheimer	<i>PSEN1</i>	Secuenciación exones codificantes
Alzheimer	<i>PSEN2</i>	Secuenciación exones codificantes
Alzheimer - Panel	<i>PSEN1, PSEN2, ApoE, APP</i>	Secuenciación varios genes
Alzheimer, Demencia	<i>CLU</i>	Secuenciación exones codificantes
Alzheimer, Parkinson	<i>SNCA</i>	Secuenciación exones codificantes
Amplificación ADN pol Ø29	-	Amplificación ADN mediante pol Ø29
Análisis de progenitores (2 muestras)	-	Confirmación mutaciones
Análisis de un exón a partir de líquido amniótico	-	Secuenciación de un exón
Análisis de un exón a partir de sangre o torunda	-	Secuenciación de un exón
Aneuploidías de los cromosomas sexuales	-	FISH CEP Xp11.1-q11.1 / CEP Yq12
Angelman	<i>UBE3A</i>	Deleciones, metilación y disomía (MLPA)
Angelman	<i>UBE3A</i>	Secuenciación exones codificantes
Anoftalmia / microftalmia	<i>SOX2</i>	Secuenciación exones codificantes
Apolipoproteína A-V (APOA5)	<i>APOA5</i>	Estudio de la mutación 1131T>C
Array postnatal 180k	Array	Array CGH
Array postnatal 400k	Array	Array CGH
Array postnatal 60k	Array	Array CGH
Array prenatal en LA o VC	Array	Array CGH
Ataxia de Friedrieh	<i>FRDA</i>	Expansión GAA
Atrofia muscular espinal	<i>SMA1, SMA2</i>	MLPA
Atrofia muscular espinal	<i>SMA1, SMA2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Borjeson-Forsman-Lehmann	<i>PHF6</i>	Secuenciación exones codificantes
Brugada, Dravet, GEFS+	<i>SCN1B</i>	Secuenciación exones codificantes
B-Talasemia	<i>HBB</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Cadasil	<i>NOTCH3</i>	Secuenciación exones 2-24
Cancer colorrectal hereditario no polipósico	<i>MLH1, MSH2, MSH6</i>	MLPA en MLH1 ó MSH2
Cancer colorrectal hereditario no polipósico	<i>MLH1, MSH2, MSH6</i>	Detección de mutaciones en MLH1 ó MSH2 ó MSH6
Cancer colorrectal hereditario no polipósico	<i>MLH1, MSH2, MSH6</i>	Secuenciación varios genes
Cáncer de mama	<i>HER-2/neu</i>	FISH amplificación 17q11.2-q12
Cáncer de vejiga	-	FISH aneuploidías cromosomas 3p11.1-q11.1, 7p11.1-q11.1, 9p21, 17p11.1-q11.1 (Urovision)
Cáncer hereditario de mama y ovario	<i>BRCA1</i>	Estudio mutación puntual
Cáncer hereditario de mama y ovario	<i>BRCA1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Cáncer hereditario de mama y ovario	<i>BRCA1, BRCA2</i>	MLPA BRCA1 ó BRCA2
Cáncer hereditario de mama y ovario	<i>BRCA1, BRCA2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Cáncer hereditario de mama y ovario	<i>BRCA2</i>	Estudio mutación puntual
Cáncer hereditario de mama y ovario	<i>BRCA2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Cariotipo en Líquido Amniótico	Cariotipo	Cariotipo
Cariotipo en médula ósea	Cariotipo	Cariotipo
Cariotipo en restos fetales	Cariotipo	Cariotipo

Enfermedad	Gen	Descripción
Cariotipo en sangre fetal	Cariotipo	Cariotipo
Cariotipo en sangre periférica	Cariotipo	Cariotipo
Cariotipo en sangre periférica	Cariotipo	Cariotipo alta resolución
Cariotipo en Vellosoidad Corial	Cariotipo	Cariotipo
Cariotipo LA + FISH prenatal	Cariotipo + FISH	Cariotipo y FISH de aneuploidías cromosomas 13, 18, 21, X e Y
Cariotipo VC + FISH prenatal	Cariotipo + FISH	Cariotipo y FISH de aneuploidías cromosomas 13, 18, 21, X e Y
Citomegalovirus	-	Estudio cualitativo
Cowden	<i>PTEN</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Creutzfeld-Jacob, Síndrome Gerstmann-Straussler-Scheinker, Insomnio familiar fatal	<i>PRNP (proteína priónica)</i>	Secuenciación exones codificantes
Cri du Chat	-	FISH 5p15.2
Degeneración macular asociada a la edad (DMAE)	<i>CFH, CFB, C3, ARMS2</i>	Factores genéticos de predisposición a DMAE
Demencias Fronto-Temporales	<i>MAPT</i>	Secuenciación exones codificantes
Demencias Fronto-Temporales	<i>PRGN</i>	Secuenciación exones codificantes
Demencias Fronto-Temporales	<i>TARDBP</i>	Secuenciación exones codificantes
Demencias Fronto-Temporales	<i>VCP</i>	Secuenciación exones 3, 5, 6, 7, 8
Demencias Fronto-Temporales - Panel	<i>MAPT, PGRN, FUS, VCP, TARDBP</i>	Secuenciación varios genes
Demencias Fronto-Temporales, Esclerosis Lateral Amiotrófica	<i>FUS</i>	Secuenciación exones 3, 5, 6, 13, 14
Demencias Vasculares - Panel	<i>NOTCH3, TREX1</i>	Secuenciación varios genes
Determinación de sexo	<i>SRY</i>	Estudio de SRY
DiGeorge - CATCH 22	-	FISH 22q11.2
Displasia Campomélica	<i>SOX9</i>	Secuenciación exones codificantes
Distrofia Miotónica de Steiner	<i>DMPK</i>	Análisis de fragmentos
Distrofia muscular de Becker	<i>CLCN1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Distrofia muscular de Duchenne/Becker	<i>DMD</i>	MLPA
Distrofia muscular de Duchenne/Becker	<i>DMD</i>	Secuenciación de los exones codificantes
DNA mitocondrial (a partir de DNA)	-	Consultar
DNA mitocondrial (a partir de muestra biológica)	-	Extracción DNA y análisis completo del genoma mitocondrial
DNA mitocondrial (a partir de muestra biológica)	-	Extracción DNA, análisis completo del genoma mitocondrial y haplogrupo
Down (Trisomía 21)	-	FISH LSI 21q22.13-q22.2
Dravet (SMEI)	<i>PCDH19</i>	Secuenciación exones codificantes
Dravet (SMEI)	<i>SCN1A</i>	Secuenciación exones codificantes y MLPA (incluye confirmación mutaciones en progenitores)
Dravet (SMEI)	<i>SCN1A, GABRG2</i>	Secuenciación exones codificantes y MLPA SCN1A
Dravet (SMEI), GEFS+	<i>GABRG2</i>	Secuenciación exones codificantes
Edwards (Trisomía 18)	-	FISH CEP 18p11.1-q11.1
Enfermedad celíaca	<i>HLA-DQA1, HLA-DQB1</i>	Tipaje completo
Enzima Convertidora de Angiotensina (ECA)	<i>ACE</i>	Estudio del polimorfismo 106180 I/D ACE
Fabry	<i>GLA</i>	Niveles galactosidasa a
Fabry	<i>GLA</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Factor V de Leiden	<i>FACTOR V</i>	Estudio de la mutación R506Q
Factores de riesgos de aborto	-	Estudio MTHFR, Factor V de Leiden y Protombina
Fibrosis Quística	<i>CFTR</i>	Estudio de 34 mutaciones
Fibrosis Quística	<i>CFTR</i>	Secuenciación exones codificantes de CFTR
Fructosemia	<i>ALDB</i>	Estudio de las mutaciones A149P, A174D, N334K
Fructosemia	<i>ALDB</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hemocromatosis	<i>HFE</i>	Estudio de las mutaciones C282Y, H63D, S65C
Hemocromatosis	<i>HFE</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (aHUS)	<i>C3</i>	Secuenciación exones codificantes

Enfermedad	Gen	Descripción
Hemolítico Urémico Atípico (aHUS)	<i>CFB</i>	Secuenciación exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (aHUS)	<i>CFH</i>	Secuenciación exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (aHUS)	<i>CFI</i>	Secuenciación exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (aHUS)	<i>MCP</i>	Secuenciación exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (aHUS)	<i>THBD</i>	Secuenciación exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (aHUS) - Panel 1	<i>CFH, CFI, MCP</i>	Secuenciación exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (aHUS) - Panel 2	<i>CFH, CFI, MCP, CFB, C3, THBD</i>	Secuenciación exones codificantes
Hepatitis B (VHB)	-	Detección
Hepatitis B (VHB)	-	Cuantificación carga viral
Hepatitis C (VHC)	-	Estudio cualitativo
Hepatitis C (VHC)	-	Cuantificación carga viral
Herpes Simple tipo 1-2 (VHS)	-	Estudio cualitativo
Hipercolesterolemia familiar	<i>PCSK9</i>	Secuenciación exones codificantes
Hipercolesterolemia familiar (Apo B)	<i>ApoB</i>	Estudio de los polimorfismos Arg3500Gln, Arg3500Trp, Arg3531Cys
Hipercolesterolemia familiar (Apo B), LDL	<i>ApoB</i>	Estudio de polimorfismos mediante microarray
Hipercolesterolemia familiar Tipo 3	<i>PCSK9</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hiperplasia adrenal congénita, déficit de 21 hidroxilasa	<i>CYP21A2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hiperplasia adrenal congénita, déficit de 21 hidroxilasa	<i>CYP21A2</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Huntington	<i>HTT</i>	Cuantificación tamaño expansión
Inhibidor del activador de plasminógeno (PAI-1)	<i>PAI1</i>	Genotipado de los polimorfismos 675 4G/5G y 844A>G
Intolerancia a la lactosa	<i>LCT</i>	Estudio de las mutaciones 13910T>C y 22018G>A
Leucemia Linfática Aguda (ALL)	<i>BCR/ABL</i>	FISH t(9;22)
Leucemia Linfocítica Crónica (CLL)	-	FISH aneuploidía cr.12
Leucemia Linfocítica Crónica (CLL)	-	FISH deleciones 11q22,3, 13q14,3, 17p13.1
Leucemia Mielóide Aguda (AML)	<i>ETO/AML1</i>	FISH t(8;21)
Leucemia Mielóide Aguda (AML)	<i>TEL/AML1</i>	FISH t(12;21)
Leucemia Mielóide Crónica (CML)	<i>BCR/ABL</i>	FISH t(9;22)
Linfoma de Burkitt	<i>IGH/MYC</i>	FISH t(8;14)
Linfoma No Hodgkin (NHL)	<i>IGH/BCL2</i>	FISH t(14;18)
Marfan I	<i>FBN1</i>	Secuenciación parcial exones codificantes (65% de los casos)
Marfan I+II	<i>FBN1</i>	Secuenciación exones codificantes
Marfan II	<i>FBN1</i>	Secuenciación parcial exones codificantes (35 % de los casos)
Metilén-tetra-hidro-folato reductasa	<i>MTHFR</i>	Estudio de la mutación 677C>T y 1298A>C
Microdeleciones del cromosoma Y	<i>AZF</i>	Deleciones AZFa, AZFb, AZFc
Miller-Diecker	-	FISH 17p13.3
Miocardopatía Hipertrofica - Panel 1	<i>MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, TPM1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Miocardopatía Hipertrofica - Panel 2	<i>TNNC, MYL2, MYL3, ACTC1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Miopatía congénita	<i>ACTA1</i>	Secuenciación exones codificantes
Miopatía multiminicore	<i>RYR1, SEPN1</i>	Detección 5 mutaciones en RYR1 (R109W, A1577T, N2283H, P3527S, IVS100+2990A>G) y 13 mutaciones en SEPN1 (M1V, G273E, H293R, G315S, N340I, R439X, W453S, U462G, U462X, R466Q, c.22dup10bp, c.713-714insA, c.1446delC)
Miopatía multiminicore	<i>SEPN1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Miopatía multiminicore, miopatía centronuclear	<i>RYR1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ohtahara	<i>STXBP1</i>	Secuenciación exones codificantes
Ohtahara	<i>STXBP1, ARX</i>	Secuenciación exones codificantes
Osteoporosis COLIA1	<i>COL1A1</i>	Estudio mutaciones 440G>T, 397T>C, 283G>A
Panel estudios infertilidad femenina	-	Cariotipo y factores de riesgo de aborto - MTHFR (677C>T y 1298A>C), Factor V de Leiden (506R>Q) y Protombina (20210G>A)

Enfermedad	Gen	Descripción
Panel estudios infertilidad masculina	-	Cariotipo y estudio de agenesia bilateral de conductos deferentes (34 mutaciones CFTR)
Papilomavirus humano (VPH)	-	Estudio cualitativo y genotipado
Patau (Trisomía 13)	-	FISH LSI 13q14
Poliposis adenomatosa de colon	APC	MLPA
Poliposis adenomatosa de colon	APC	Secuenciación de los exones codificantes
Poliposis adenomatosa de colon familiar atenuada	MYH	Estudio de las mutaciones Y165C, G382C
Poliposis adenomatosa de colon familiar atenuada	MYH	Secuenciación de los exones codificantes
Poliquistosis renal del adulto	PKD1	Secuenciación de los exones codificantes
Poliquistosis renal del adulto	PKD2	Secuenciación de los exones codificantes
Poliquistosis renal infantil recesiva	PKHD1	secuenciación varios exones (80%) de PKHD1
Prader-Willi	PW	Deleciones, metilacion y disomía (MLPA)
Prader-Willi / Angelman	-	FISH 15q11-q13
Protrombina (Factor II)	FACTOR II	Estudio de la mutación 20210G>A
QF-PCR	QF-PCR	PCR cuantitativa de aneuploidías cromosomas 13,18, 21, X e Y
Rendu-Oster-Weber (telangiectasia hemorrágica hereditaria, THH)	ENG, ALK1	Secuenciación exones codificantes y MLPA
Rett atípico	CDKL5	Secuenciación exones codificantes
Rett típico	MECP2	Secuenciación exones codificantes y MLPA
Síndrome Mielodisplásico	-	FISH deleción 5q31
Síndrome Mielodisplásico	-	FISH deleción 7q31
Síndromes varios: Deleción 1p, Williams, Smith-Magenis, Miller-Dieker, Digeorge, Prader Willi, Alagille, Sotos, Saethre, Chotzen	Varios	MLPA kit Mental Retardation 1
Síndromes varios: Wolf- Hirschhorn, cri du chat, WAGR, Langer-Gideon, Rubisten Taiby, Kabuki, Down	Varios	MLPA kit Mental Retardation 2
Smith-Magenis	-	FISH 17p11.2
Sordera no sindrómica	GJB2, GJB6, OTOF, ARNr12s	Cribado de mutaciones prevalentes (12) en los genes GJB2, GJB6, OTOF, y gen del ARNr 12s del ADN mitocondrial
Toxoplasma	-	Estudio cualitativo
Trombocitopenia trombótica púrpura por deficit de ADAMTS13	ADAMTS13	Secuenciación exones codificantes
VIH-1	-	Estudio cualitativo
Von Hippen Lindau	VHL	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
West	ARX	Secuenciación exones codificantes
West	ARX, CDKL5	Secuenciación exones codificantes
Williams-Beuren	-	FISH 7q11.23
Wolf-Hirschhorn	-	FISH 4p16.3
Wolfram	WFS1	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
X-frágil	FMR1	Análisis de fragmentos

Si desea realizar cualquier otra prueba de diagnostico genético que no esté en este catálogo, por favor, consulte en diagnostico@secugen.es