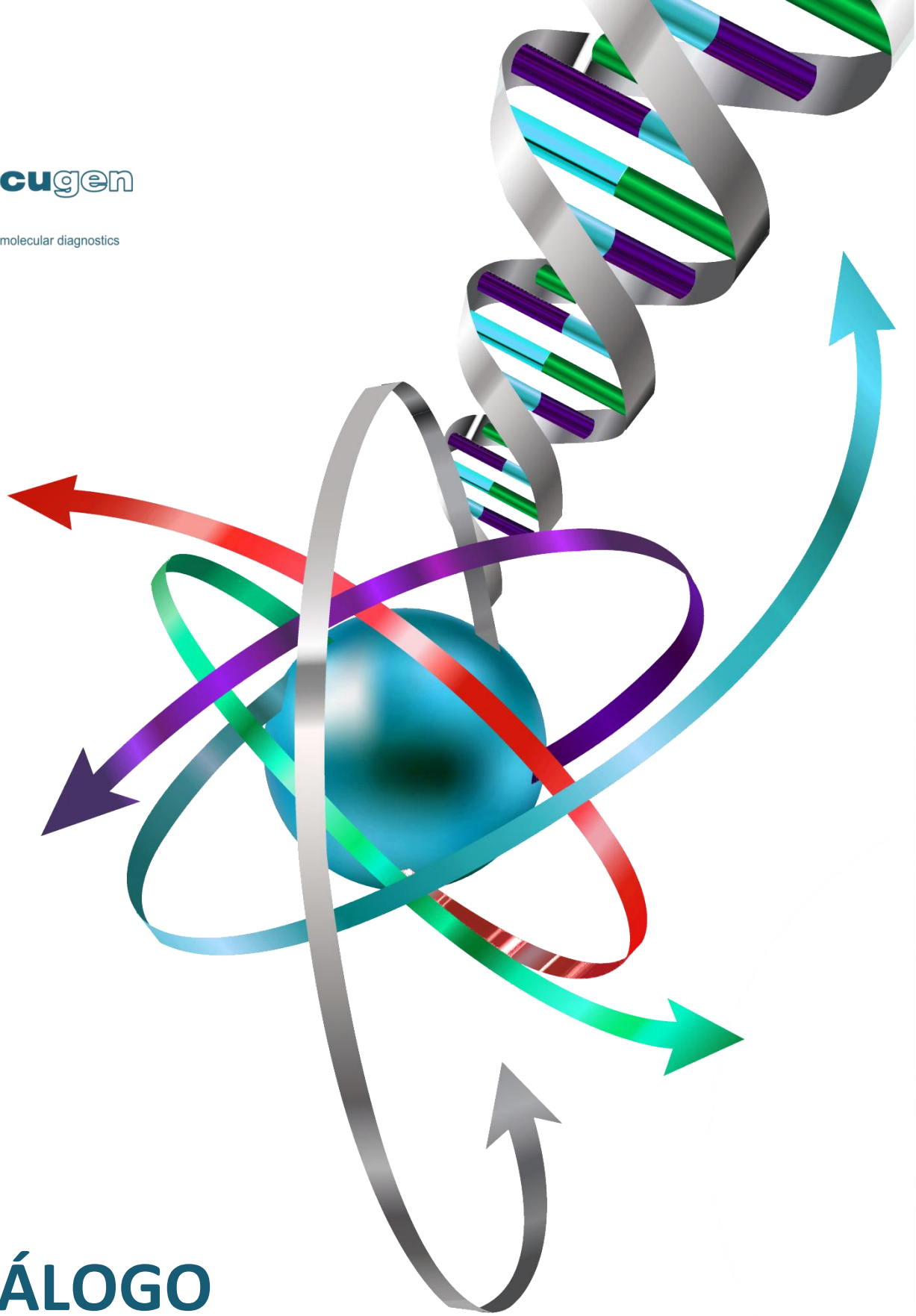




Sequencing and molecular diagnostics



CATÁLOGO

ANÁLISIS GENÉTICOS 2015

Secugen es una empresa española, constituida en el año 2005 especializada en Análisis Genético y secuenciación de ADN.

En ese sentido tenemos claro que nuestro objetivo es doble:

- Prestar una labor de apoyo a cualquier profesional que trabaje en el análisis genético, mediante una comunicación fluida y eficaz, que permita atender las necesidades individuales de cada cliente.
- Seguir investigando e innovando en el campo del análisis genético, desarrollando nuevas tecnologías, aplicaciones y soluciones así como colaborar de forma activa en nuevos proyectos de investigación encaminados a aumentar el conocimiento existente en beneficio de la comunidad científica y de la sociedad en general.

Secugen pone gran parte de nuestros esfuerzos en la caracterización de la variabilidad genética con el objetivo de proporcionar herramientas innovadoras para el diagnóstico molecular de enfermedades hereditarias.

Nuestra principal meta es la satisfacción de nuestros clientes, ofreciendo un servicio de alta **calidad** soportado por:

- Instalaciones con todos los permisos legales necesarios.
- Sistema de calidad certificado según norma ISO 9001.
- Participación en ensayos de calidad internacionales.
- Profesionales con gran **experiencia** y **calificación**.
- **Seguridad** en el tratamiento de muestras e información.
- **Rapidez** en los análisis.
- **Asesoramiento** y trato personalizado.
- **Tecnología** de última generación.
- **Innovación** constante.

En este **catálogo** puede encontrar una amplia variedad de **estudios genéticos**, no obstante, si no encuentra aquí lo que desea, contacte con nosotros, le ofrecemos la posibilidad de realizar cualquier otro estudio genético “**a la carta**” bien sea mediante una aproximación por secuenciación masiva (**NGS**) o por secuenciación **Sanger**.

Siempre estamos a su disposición para atender cualquier consulta.

Muchas gracias por su confianza.

Enfermedad	Gen	Descripción
Abetalipoproteinemia B	<i>MTTP</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Aceruloplasminemia	<i>CP</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Acondroplasia	<i>FGFR3</i>	Estudio de las mutaciones G1138A, G1138C, G375C
Acondroplasia	<i>FGFR3</i>	Secuenciación de los exones codificantes
ADN mitocondrial (a partir de ADN)	-	Consultar
ADN mitocondrial (a partir de muestra biológica)	-	Extracción ADN y análisis completo del genoma mitocondrial
ADN mitocondrial (a partir de muestra biológica)	-	Extracción ADN, análisis completo del genoma mitocondrial y haplogrupado
Adrenoleucodistrofia (ligada al cromosoma X)	<i>ABCD1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Aicardi-Goutières, síndrome de	<i>TREX1</i>	Secuenciación exón codificante (1 exón)
Alcaptonuria	<i>HGD</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Alport, síndrome de	<i>3 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Alzheimer	<i>ApoE</i>	Secuenciación exón 4
Alzheimer	<i>APP</i>	Secuenciación exones 16 y 17
Alzheimer	<i>PSEN1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Alzheimer	<i>PSEN2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Alzheimer, Demencia	<i>CLU</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Alzheimer, Parkinson	<i>SNCA</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Alzheimer-Panel	<i>PSEN1, PSEN2, ApoE, APP</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Amaurosis congénita de Leber	<i>AIPL1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Amaurosis congénita de Leber	<i>CEP290</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Amaurosis congénita de Leber	<i>GUCY2D</i>	Secuenciación de los exones codificantes

Enfermedad	Gen	Descripción
Amaurosis congénita de Leber	<i>LCA5</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Amaurosis congénita de Leber	<i>LRAT</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Amaurosis congénita de Leber	<i>RDH12</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Amaurosis congénita de Leber	<i>RPE65</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Análisis de progenitores (2 muestras)	-	Confirmación mutaciones
Análisis de un exón a partir de líquido amniótico	-	Secuenciación de un exón / Confirmación mutaciones
Análisis de un exón a partir de sangre o torunda	-	Secuenciación de un exón / Confirmación mutaciones
Angelman, síndrome de	<i>UBE3A</i>	MLPA
Angelman, síndrome de	<i>UBE3A</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Aniridia	<i>PAX6</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Anoftalmia / Microftalmia	<i>SOX2</i>	Secuenciación de los 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
Artritis reumatoide y respuesta inflamatoria contra tumores	<i>CCR2 (CD192)</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia apraxia oculomotora, Tipo 1	<i>APTX</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia apraxia oculomotora, Tipo 1	<i>APTX</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Ataxia apraxia oculomotora, Tipo 2	<i>SETX</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia apraxia oculomotora, Tipo 2	<i>SETX</i>	MLPA
Ataxia de Friedreich	<i>FRDA (X25)</i>	Cuantificación tamaño expansión

Enfermedad	Gen	Descripción
Ataxia de Friedreich	<i>FRDA (X25)</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia episódica (AE1)	<i>KCNA1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia episódica (AE1)	<i>KCNA1</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Ataxia episódica (AE2)	<i>CACNA1A</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia episódica (AE2)	<i>CACNA1A</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Ataxia episódica (AE5)	<i>CACNB4</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia episódica (AE6)	<i>SLC1A3</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay (ARSAC)	<i>SACS</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia espástica autosómica recesiva de Charlevoix-Saguenay (ARSAC)	<i>SACS, AFG3L2, MTPAP</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Ataxia espinocerebelar (PANEL SCA1, SCA2, SCA3, SCA17)	<i>ATXN1, ATXN2, ATXN3, TBP</i>	Cuantificación tamaño expansión
Ataxia espinocerebelar (PANEL SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7)	<i>ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7</i>	Cuantificación tamaño expansión
Ataxia espinocerebelar 1 (SCA1)	<i>ATXN1</i>	Cuantificación tamaño expansión
Ataxia espinocerebelar 10 (SCA10)	<i>ATXN10</i>	Cuantificación tamaño expansión
Ataxia espinocerebelar 12 (SCA12)	<i>PPP2R2B</i>	Cuantificación tamaño expansión
Ataxia espinocerebelar 15 (SCA15)	<i>ITPR1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia espinocerebelar 17 (SCA17)	<i>TBP</i>	Cuantificación tamaño expansión
Ataxia espinocerebelar 18 (SCA18)	<i>IFRD1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia espinocerebelar 2 (SCA2)	<i>ATXN2</i>	Cuantificación tamaño expansión
Ataxia espinocerebelar 27 (SCA27)	<i>FGF14</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia espinocerebelar 3 (SCA3) (Machado-Joseph, enfermedad de)	<i>ATXN3</i>	Cuantificación tamaño expansión
Ataxia espinocerebelar 5 (SCA5)	<i>SPTBN2</i>	Secuenciación de los exones codificantes

Enfermedad	Gen	Descripción
Ataxia espinocerebelar 5 (SCA5) (mutaciones exón 7)	<i>SPTBN2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ataxia espinocerebelar 6 (SCA6)	<i>CACNA1A</i>	Cuantificación tamaño expansión
Ataxia espinocerebelar 7 (SCA7)	<i>ATXN7</i>	Cuantificación tamaño expansión
Ataxia espinocerebelar 8 (SCA8)	<i>ATXN8OS</i>	Cuantificación tamaño expansión
Ataxia telangiectasia	<i>ATM</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Ataxia, similar a Friedrich, con deficiencia vitamina E	<i>ATTP</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Atrofia dentatorubral	<i>MAGI2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Atrofia muscular espinal	<i>SMN1, SMN2</i>	MLPA
Atrofia muscular espinal	<i>SMN1, SMN2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Atrofia óptica 1	<i>OPA1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Axenfeld-Riegel, síndrome de	<i>FOXC1, PITX2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Bartter tipo 1, síndrome de	<i>SLC12A1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Bartter tipo 2, síndrome de	<i>KCNJ1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Bartter tipo 3, síndrome de	<i>CLCNKB</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Bartter tipo 4, síndrome de	<i>BSND</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Beals, síndrome de	<i>FBN2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Borjeson-Forssman-Lehmann , síndrome de	<i>PHF6</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Brugada, Dravet, GEFS+, síndrome de	<i>SCN1B</i>	Secuenciación de los exones codificantes + MLPA
B-Talasemia	<i>HBB</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Cadasil	<i>NOTCH3</i>	Secuenciación exones 2-24
Cáncer colorrectal hereditario no polipósico	<i>MLH1, MSH2, MSH6</i>	MLPA en MLH1 ó MSH2

Enfermedad	Gen	Descripción
Cáncer colorrectal hereditario no polipósico	<i>MLH1, MSH2, MSH6</i>	Detección de mutaciones en MLH1 ó MSH2 ó MSH6
Cáncer colorrectal hereditario no polipósico	<i>MLH1, MSH2, MSH6</i>	Secuenciación varios genes
Cáncer hereditario de mama y ovario	<i>BRCA1, BRCA2</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)/ Microarray
Catarata congénita ligada al cr X	<i>NHS</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ceguera nocturna	<i>PDE6B</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Charcot Marie Tooth	<i>49 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Christianson, síndrome de	<i>SLC9A6</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Citocromo P450	<i>CYP2C19</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Cornelia de Lange Tipo 1, síndrome de	<i>NIPBL</i>	MLPA
Cornelia de Lange Tipo 2, síndrome de	<i>SMC1A</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Cornelia de Lange Tipo 3, síndrome de	<i>SMC3</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Cornelia de Lange, síndrome de	<i>NIPBL</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Cowden, síndrome de	<i>PTEN</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Creutzfeld-Jacob, síndrome de; Gerstmann-Straussler-Scheinker, síndrome de; Insomnio familiar fatal	<i>PRNP</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Daño tisular, infección e inflamación	<i>CCL2 (MCP1)</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Deficiencia de miofosforilasa (Enfermedad de McArdle), GSD5	<i>PYGM</i>	Estudio de la mutación p.R50X
Deficiencia de miofosforilasa (Enfermedad de McArdle), GSD5	<i>PYGM</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Déficit de piruvato deshidrogenasa (pdhd)	<i>69 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Degeneración macular asociada a la edad (DMAE)	<i>CFH, CFB, CFHR1, ARMS2</i>	Estimación del riesgo de padecer DMAE
Demencias Fronto-Temporales	<i>PGRN</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Demencias Fronto-Temporales	<i>TARDBP</i>	Secuenciación de los exones codificantes

Enfermedad	Gen	Descripción
Demencias Fronto-Temporales	<i>TAU (MAPT)</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Demencias Fronto-Temporales	<i>VCP</i>	Secuenciación exones 3, 5, 6, 7, 8
Demencias Fronto-Temporales-Panel	<i>TAU (MAPT), PGRN, FUS, VCP, TARDBP</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Demencias Vasculares-Panel	<i>NOTCH3, TREX1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Desarrollo de la lente y retina	<i>miR204</i>	Secuenciación de exón no codificante
Detección hexanucleotido C9ORF72 en Demencia Frontotemporal y ELA	<i>C9ORF72</i>	Cuantificación tamaño expansión
Diabetes neonatal tipo mody	<i>30 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Diabetes y obesidad	<i>56 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Discapacidad intelectual	<i>391 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Discapacidad intelectual ligada al x (Xlid)	<i>107 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Discinesia paroxística	<i>PRRT2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Displasia campomérica	<i>SOX9</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Displasias esqueléticas	<i>161 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Distonía	<i>TOR1A, THAP1, GCH1, DYT5b, SDR38C1, SLC2A1 (GLUT1), CYZ1, PRRT2, PNKD</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Distonía	<i>DYT1 (TOR1A)</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Distonía con respuesta a Dopa	<i>DYT5 (GCH1)</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Distonia diskinesia	<i>14 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Distrofia congénita muscular asociada a distroglicano	<i>13 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Distrofia de cinturas lgmd	<i>18 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Distrofia de conos	<i>CRX</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Distrofia de conos	<i>RPGRIP1</i>	Secuenciación de los exones codificantes

Enfermedad	Gen	Descripción
Distrofia de conos y bastones	<i>24 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Distrofia macular, retinosis pigmentosa	<i>PDE6A</i>	Secuenciación de los exones codificantes
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 (NGS)
Distrofias musculares	<i>40 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Dravet (SMEI), GEFS+, síndrome de	<i>GABRG2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Dravet (SMEI), síndrome de	<i>PCDH19</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Dravet (SMEI), síndrome de	<i>SCN1A</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Dravet (SMEI), síndrome de	<i>SCN1A</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Dravet (SMEI), síndrome de	<i>SCN1A, GABRG2</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA SCN1A
Ehlers-Danlos clásico, síndrome de	<i>COL5A1, COL5A2</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Ehlers-Danlos tipo artrocalasia (tipo 7), síndrome de	<i>COL1A1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ehlers-Danlos tipo artrocalasia (tipo 7), síndrome de	<i>COL1A1, COL1A2</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Ehlers-Danlos tipo artrocalasia (tipo 7), síndrome de	<i>COL1A2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ehlers-Danlos tipo cofoescoliosis (tipo 6), síndrome de	<i>PLOD1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ehlers-Danlos tipo displásico espondiloqueiral, síndrome de	<i>SLC39A13</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ehlers-Danlos tipo hiper móvil (tipo 3), síndrome de	<i>TNXB</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ehlers-Danlos tipo progeroide, síndrome de	<i>B4GALT7</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ehlers-Danlos vascular (tipo 4), síndrome de	<i>COL3A1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ehlers-Danlos, tipo dermatosparaxis (tipo 7C), síndrome de	<i>ADAMTS2</i>	Estudio de la mutación p.Q225X

Enfermedad	Gen	Descripción
Ehlers-Danlos, tipo dermatosparaxis (tipo 7C), síndrome de	<i>ADAMTS2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Enfermedad de los ganglios basales con respuesta a biotina	<i>SLC19A3</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Enfermedad lisosomal	<i>106 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Enfermedad mieloproliferativa	<i>MPL</i>	Estudio de la mutación W515L
Enfermedad ocular	<i>138 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Enfermedad peroxisomal	<i>21 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Enfermedades congénitas de glicosilación	<i>38 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Enzima Convertidora de Angiotensina (ECA)	<i>ACE</i>	Estudio del polimorfismo 106180 I/D ACE
Epilepsia	<i>122 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Epilepsia	<i>343 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Epilepsia con crisis mioclónicas astáticas, Epilepsia de ausencias infantiles	<i>SLC2A1 (GLUT1)</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Epilepsia Infantil-Neonatal familiar benigna	<i>SCN2A</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Esclerosis lateral amiotrófica	<i>36 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Esclerosis lateral amiotrófica	<i>FUS</i>	Secuenciación exones 3, 5, 6, 13, 14
Esclerosis lateral amiotrófica	<i>PFN1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Esclerosis lateral amiotrófica tipo 1	<i>SOD1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Esclerosis tuberosa	<i>TSC1</i>	MLPA
Esclerosis tuberosa	<i>TSC1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Esclerosis tuberosa	<i>TSC2</i>	MLPA
Esclerosis tuberosa	<i>TSC2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Exoma clínico	<i>4813 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)

Enfermedad	Gen	Descripción
Fabry, síndrome de	<i>GLA</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Factor V de Leiden	<i>FACTOR V</i>	Estudio de la mutación R506Q
Factores de riesgo de aborto	-	Estudio 3 mutaciones: Protrombina (G20210A), MTHFR (C677T), Factor V de Leiden (R506Q)
Fibrosis Quística	<i>CFTR</i>	Estudio de 50 mutaciones
Fibrosis Quística	<i>CFTR</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Fibrosis Quística	<i>CFTR</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Fructosemia	<i>ALDOB</i>	Estudio de las mutaciones A149P, A174D, N334K
Fructosemia	<i>ALDOB</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Gangliosidosis tipo 1 (GMI)	<i>GLB1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Glaucoma	<i>25 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Hedgehog, síndrome de (Holoprosencefalia tipo 3)	<i>SHH</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
Hemoglobinuria paroxística nocturna	<i>PIG-A</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), síndrome	<i>C3</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), síndrome	<i>CFB</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), síndrome	<i>CFH</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), síndrome	<i>CFI</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), síndrome	<i>DGKE</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), síndrome	<i>MCP</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), síndrome	<i>THBD</i>	Secuenciación de los exones codificantes

Enfermedad	Gen	Descripción
Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), síndrome	<i>CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, MCP (CD46), CFI, CFB, ADAMTS13, DGKE, C3, THBD, CFP</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), síndrome-Panel 1	<i>CFH, CFI, MCP</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), síndrome-Panel 2	<i>C3, CFB, THBD</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Hemolítico Urémico Atípico (SHUa), síndrome-Panel 3	<i>CFH, CFI, MCP, CFB, C3, THBD</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Heterotopia nodular	<i>FLNA</i>	Secuenciación de los exones codificantes
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
Holoprosencefalia	<i>SHH, ZIC2, SIX3, TGIF1</i>	MLPA
Holoprosencefalia	<i>SIX3</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Holoprosencefalia	<i>TGIF1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Holoprosencefalia	<i>ZIC2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Huntington, Enfermedad de	<i>HTT</i>	Cuantificación tamaño expansión
Incrementado en melanoma	<i>miR211</i>	Secuenciación de exón no codificante
Inhibidor del activador de plasminógeno (PAI-1)	<i>PAI1</i>	Genotipado de los polimorfismos 675 4G/5G y 844A>G
Inhibidor del activador de plasminógeno (PAI-1)	<i>PAI1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Insomnio Familiar Fatal	<i>PRNP</i>	Estudio de la mutación p.D178N
Intolerancia a la lactosa (en adultos)	<i>LCT</i>	Estudio de las mutaciones 13910T>C y 22018G>A
Intolerancia a la lactosa congénita	<i>LCT</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Joubert con defecto óculo-renal, síndrome de	<i>CEP290</i>	Secuenciación de los exones codificantes

Enfermedad	Gen	Descripción
Joubert, síndrome de	18 GENES	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Joubert, síndrome de	AHI1	Secuenciación de los exones codificantes
Joubert, síndrome de	NPHP1	Secuenciación de los exones codificantes
Kabuki, síndrome de	MLL2	Secuenciación de los exones codificantes
Lafora, enfermedad de	EPM2A	Secuenciación de los exones codificantes
Larsen, síndrome de	FLNB	Secuenciación de los exones codificantes
Leucoencefalopatía	26 Genes	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Leucoencefalopatía con desvanecimiento de sustancia blanca	EIF2B5	Secuenciación de los exones codificantes
Linfocitosis hemofagocítica	PRF1	Secuenciación de los exones codificantes
Linfocitosis hemofagocítica	STX11	Secuenciación de los exones codificantes
Linfocitosis hemofagocítica	STXBP2	Secuenciación de los exones codificantes
Linfocitosis hemofagocítica	UNC13D	Secuenciación de los exones codificantes
Linfocitosis hemofagocítica	UNC13D, STX11, STXBP2	Secuenciación de los exones codificantes
Linfoproliferativo autoinmune, síndrome	CASP10	Secuenciación de los exones codificantes
Linfoproliferativo autoinmune, síndrome	CASP8	Secuenciación de los exones codificantes
Linfoproliferativo autoinmune, síndrome	FAS	Secuenciación de los exones codificantes
Linfoproliferativo autoinmune, síndrome	FASLG	Secuenciación de los exones codificantes
Linfoproliferativo autoinmune, síndrome	NRAS	Secuenciación de los exones codificantes
Marfan I, síndrome de	FBN1	Secuenciación parcial exones codificantes (65% de los casos)
Marfan I+II, síndrome de	FBN1	Secuenciación de los exones codificantes
Marfan II, síndrome de	FBN1	Secuenciación parcial exones codificantes (35 % de los casos)

Enfermedad	Gen	Descripción
Marfan y daat, síndrome de	<i>19 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Marfan, síndrome de	<i>FBN1, FBN2</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Marfan, síndrome de	<i>TGFB2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Marinesco-Sjögren, síndrome de	<i>SIL1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Matthew-Wood, síndrome de (Anoftalmia / Microftalmia)	<i>STRA6</i>	Secuenciación de los exones codificantes
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
Microftalmia, nanofthalmos	<i>MFRP</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Microlitiasis alveolar	<i>SLC34A2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Migraña	<i>18 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Migraña hemipléjica familiar	<i>CACNA1A, ATP1A2, SCN1A</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Miocardopatía hipertrófica-Panel NGS 1	<i>MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, TPM1, TNNC, MYL2, MYL3, ACTC1</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Miocardopatía hipertrófica-Panel NGS 2	<i>MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, TPM1, TNNC, MYL2, MYL3, ACTC1, CAV3, PRKAG2, LAMP2, GLA, TTR</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Miopatía Bethlem	<i>COL6A1, COL6A2, COL6A3</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Miopatía congénita	<i>ACTA1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Miopatía congénita (CFTD)	<i>SENP1, TPM2, TPM3, RYR1, MYH7</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Miopatía congénita (CFTD)	<i>SENP1, TPM2, TPM3, RYR1, MYH8</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS). Se completa con secuenciación Sanger.
Miopatía miotubular	<i>MTM1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Miopatía multiminicore, miopatía centronuclear	<i>RYR1</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Miopatía nemalínica	<i>ACTA1, MTM1, NEB, TPM2, TNNT1, KBTBD13, CFL2, y TPM3</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)

Enfermedad	Gen	Descripción
Miopatía, miocardiopatía	<i>MYH7</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Miotonía congénita	<i>CLCN1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Morquio, síndrome de (Mucopolisacaridosis tipo Iva)	<i>GALNS</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Mucopolisacaridosis	<i>11 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Nefronoftisis	<i>12 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Nefrótico de resistencia a esteroides, síndrome	<i>14 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Neurofibromatosis I	<i>NF1</i>	MLPA
Neurofibromatosis I	<i>NF1</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Neuromuscular	<i>50 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Neuropatía hereditaria con parálisis por susceptibilidad a la presión (NHPP)	<i>PMP22</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Neuropatías hereditarias	<i>33 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Niemann-Pick, síndrome de	<i>NPC1, NPC2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Noonan, síndrome de	<i>PTPN11</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Óculo-digito-esófago duodenal, síndrome	<i>MYCN</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Oguchi, síndrome de	<i>SAG</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ohtahara, síndrome de	<i>STXBP1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Ohtahara, síndrome de	<i>STXBP1, ARX</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Osteogénesis imperfecta	<i>COL1A2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Osteogénesis imperfecta	<i>COL1A1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Osteogénesis imperfecta	<i>COL1A1, COL1A2</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Paramiotonía congénita (Feingold, síndrome de)	<i>SCN4A</i>	Secuenciación de los exones codificantes

Enfermedad	Gen	Descripción
Paraparesia espástica	25 Genes	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Paraparesia espástica recesiva tipo 1	L1CAM	Secuenciación de los exones codificantes
Paraparesia espástica recesiva tipo 10	KIF5A	Secuenciación de los exones codificantes
Paraparesia espástica recesiva tipo 11	SPG11 (KIAA1840)	Secuenciación de los exones codificantes
Paraparesia espástica recesiva tipo 15	SPG15 (ZFYVE26)	Secuenciación de los exones codificantes
Paraparesia espástica recesiva tipo 2	PLP1	Secuenciación de los exones codificantes
Paraparesia espástica recesiva tipo 3	SPG3A	Secuenciación de los exones codificantes
Paraparesia espástica recesiva tipo 4	SPAST	Secuenciación de los exones codificantes
Paraparesia espástica recesiva tipo 7	SPG7	Secuenciación de los exones codificantes
Paraparesia espástica tipo 17 (Silver, síndrome de)	SPG17 (BSCL2)	Secuenciación de los exones codificantes
Paraparesia espástica tipo 17 (Silver, síndrome de) (excepto exón 3)	SPG17 (BSCL2)	Secuenciación de los exones codificantes
Paraparesia espástica tipo 17 (Silver, síndrome de) (mutaciones exón 3)	SPG17 (BSCL2)	Secuenciación de los exones codificantes
Parkinson	PARK8 / LRRK2 (ex. 31, 34, 35, 41, 48)	Secuenciación de los exones codificantes
Parkinson	SNCA, LRRK2, PARK2, VPS35, PINK1, PARX7, ATP13A2, PLA2G6, FBX07, DNAJC6	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Parkinson	SNCA, LRRK2, PARK2, VPS35, PINK1, PARX7, ATP13A2, PLA2G6, FBX07, DNAJC6	Secuenciación de los exones codificantes (NGS). Se completa todos los exones codificantes de los genes incluidos en el panel, cobertura 100%, mediante secuenciación Sanger.
Parkinson-alzheimer-demencia	37 Genes	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Perry (exón 2), síndrome de	DCTN1	Secuenciación de los exones codificantes
Perry (todos excepto exón 2), síndrome de	DCTN1	Secuenciación de los exones codificantes
Poliposis adenomatosa de colon	APC	MLPA
Poliposis adenomatosa de colon	APC	Secuenciación de los exones codificantes

Enfermedad	Gen	Descripción
Poliposis adenomatosa de colon familiar atenuada	<i>MYH (MUTYH)</i>	Estudio de las mutaciones Y165C, G382C
Poliposis adenomatosa de colon familiar atenuada	<i>MYH (MUTYH)</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Poliquistosis renal recesiva y dominante	<i>PKD1, PKD2, PKHD1</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Prader-Willi / Angelman, síndrome de	<i>PW / AS</i>	Deleciones, metilación y disomía (MLPA)
Producido por líneas celulares tumorales y macrófagos	<i>CCL7 (MCP3)</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Proteína tumoral p53	<i>TP53</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Protrombina (Factor II)	<i>FACTOR II</i>	Estudio de la mutación 20210G>A
Pseudohermafroditismo masculino por déficit en 5-alfa-reductasa de tipo 2	<i>SRD5A2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Pseudoxantoma elástico	<i>ABCC6</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
QT-Largo (Andersen-Tawil, síndrome de)	<i>KCNJ2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
QT-Largo (Jervell y Lange-Nielsen, síndrome de)	<i>KCNQ1, KCNE1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
QT-Largo (Romano-Ward, síndrome de)	<i>KCNE1, KCNE2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
QT-Largo (Romano-Ward, síndrome de)	<i>KCNQ1, KCNH2, SCN5A</i>	Secuenciación de los exones codificantes
QT-Largo tipo 2, síndrome de	<i>KCNH2</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Receptor de andrógenos	<i>AR</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Rendu-Osler-Weber, síndrome de (telangiectasia hemorrágica hereditaria, THH)	<i>ENG, ALK1</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Rendu-Osler-Weber, síndrome de (telangiectasia hemorrágica hereditaria, THH-SMAD4)	<i>SMAD4</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinitis pigmentosa	<i>91 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Retinosis pigmentaria	<i>RLBP1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinosis pigmentaria (RP10)	<i>IMPDH1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinosis pigmentaria (RP12)	<i>CRB1</i>	Secuenciación de los exones codificantes

Enfermedad	Gen	Descripción
Retinosis pigmentaria (RP14)	<i>TULP1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinosis pigmentaria (RP2)	<i>RP2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinosis pigmentaria (RP26)	<i>CERKL</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinosis pigmentaria (RP3)	<i>RPGR</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinosis pigmentaria (RP33)	<i>MERTK</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinosis pigmentaria (RP37)	<i>NR2E3</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinosis pigmentaria (RP4)	<i>RHO</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinosis pigmentaria (RP41, RP49)	<i>CNGA1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinosis pigmentaria (RP44)	<i>RGR</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinosis pigmentaria (RP45)	<i>CNGB1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Retinosis pigmentaria (RP7)	<i>RDS (PRPH2)</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Rett atípico, síndrome de	<i>CDKL5</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Rett típico, síndrome de	<i>MECP2</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Rett variante congénita, síndrome de	<i>FOXP1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Rett variante congénita, síndrome de	<i>FOXP1</i>	Secuenciación de los exones codificantes y MLPA
Sordera no sindrómica	<i>GJB2, GJB6, OTOF, ARNr12s, USH2A</i>	Detección de mutaciones prevalentes (12) en los genes GJB2, GJB6, OTOF, y gen del ARNr12S del ADN mitocondrial
Stickler, síndrome de	<i>COL2A1, COL11A1</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Stickler, síndrome de	<i>COL2A1, COL2A11.</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Tejido conectivo	<i>37 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)
Trombocitopenia trombótica púrpura por déficit de ADAMTS13	<i>ADAMTS13</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Usher, síndrome de	<i>12 Genes</i>	Secuenciación de los exones codificantes (NGS)

Enfermedad	Gen	Descripción
Vitreoretinopatía	<i>LRP5</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Von Hippen Lindau, síndrome de	<i>VHL</i>	Secuenciación de los exones codificantes
West, síndrome de	<i>ARX</i>	Secuenciación de los exones codificantes
West, síndrome de	<i>ARX, CDKL5</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Wolfram, síndrome de	<i>CISD2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Wolfram, síndrome de	<i>WFS1</i>	Secuenciación de los exones codificantes
Wolfram, síndrome de	<i>WFS1, CISD2</i>	Secuenciación de los exones codificantes
X-frágil	<i>FMR1</i>	Análisis de fragmentos