

<b>CARTERA DE SERVICIOS LAB. DE GENÉTICA MOLECULAR Y GENÓMICA. Octubre 2022</b>	
<b>PATOLOGIA MOLECULAR/ SÍNDROMES GENÉTICOS</b>	<b>Tiempos de respuesta (días)</b>
<b>Aarskog-Scott</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen FGD1 por MLPA	30
Secuenciación gen FGD1. Sanger/ NGS	90
<b>Acondroplasia</b>	
Análisis mutación prevalente gen FGFR3	30
Secuenciación gen FGFR3. Sanger/ NGS	90
<b>Amiloidosis familiar asociada a TTR</b>	
Secuenciación gen TTR Sanger	90
<b>Alagille</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen JAG1 por aCGH/ MLPA	30
Secuenciación de los genes JAG1, NOTCH. Sanger/ NGS	90
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Alfa Talasemia</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones genes HBA1, HBA2 por MLPA	30
<b>Alport</b>	
Secuenciación genes COL4A5, COL4A4, COL4A1, COL4A3, MYH9. Sanger/ NGS	90
<b>Angelman</b>	
Identificación de del/duplicaciones 15q11-q13 y metilación por MLPA	30
Secuenciación del gen UBE3A. Sanger/ NGS	90
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Angioedema hereditario</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen SERPING1 por MLPA	30
<b>Bannayan-Riley-Ruvalcaba</b>	
Secuenciación del gen PTEN. Sanger/ NGS	90
<b>BeckwithWiedemann</b>	
Identificación de del/dup genes KCNQ1OT1, H19, CDKN1C por MLPA	30
Análisis metilación genes KCNQ1OT1, H19, CDKN1C	30
Estudio familiar mediante FISH (microduplicación 11p15)	30
<b>Beta Talasemia</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones gen HBB por MLPA	30
Secuenciación gen HBB	90
<b>Borjeson-Forsman-Lehmann</b>	
Secuenciación gen PHF6. Sanger/ NGS	90
<b>Cavernomatosis cerebral</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones genes CCM2, KRIT1 y PDCD10 por MLPA	
Secuenciación genes CCM2, KRIT1, PDCD10. Sanger/ NGS	90
<b>Charcot Marie Tooth</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen PMP22,GJB1,MPZ por MLPA	30
Secuenciación genes PMP22,GJB1,MPZ Sanger/ NGS	90

<b>Charge</b>	
Secuenciación genes CHD7, SEMA3E Sanger/NGS	90
<b>Clouston</b>	
Secuenciación del gen GJB6. Sanger/NGS	90
<b>CLOVE</b>	
Secuenciación del gen PIK3CA. Sanger/NGS	90
<b>Cornelia de Lange</b>	
Secuenciación genes NIPBL, SMC1A, HDAC8, SMC3, RAD21. Sanger/NGS	90
<b>Cri-du-Chat</b>	
Identificación de deleciones 5p mediante aCGH/ MLPA	30
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga</b>	
Secuenciación completa del gen LCHAD	90
Análisis mutación Q510E por secuenciación exón del gen LCHAD (Exón 15)	30
<b>Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media</b>	
Secuenciación completa del gen MCAD/NGS	90
Análisis mutación K304E por secuenciación exón 11 del gen MCAD (Exón 11)	30
<b>Deficiencia de la VLCAD/Carnitina</b>	
Identificación de del/dup genes ACADVL, SLC22A5 por MLPA	30
Secuenciación completa del gen ACADVL por NGS y SLC22A5 por Sanger	90
<b>Deficiencia intelectual FRAXE</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones y metilación gen AFF2 por MLPA	30
<b>Deleción 1p36</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones subteloméricas por aCGH /MLPA	30
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Disgenesia tubular renal</b>	
Secuenciación genes ACE, AGT, AGTR1, REN. Sanger/NGS	90
<b>Disomía Uniparental Cromosoma 14</b>	30
<b>Disomía Uniparental Cromosoma 15</b>	30
<b>Disomía Uniparental Cromosoma 16</b>	30
<b>Disomía Uniparental Cromosoma 20</b>	30
<b>Disomía Uniparental Cromosoma 7</b>	30
<b>Displasias Ectodérmicas</b>	
Secuenciación genes asociados. Sanger/NGS	90
Identificación de deleciones/duplicaciones por MLPA	30
<b>Displasia mesomélica de Langer</b>	
Secuenciación gen SHOX. Sanger/NGS	90
<b>Disqueratosis congénita</b>	
Secuenciación genes DKC1, TERT.	30
<b>Distrofia Miotónica de Steinert</b>	
Análisis repeticiones CAG en el gen DMPK	45
<b>Distrofia Muscular de Becker / Duchenne</b>	
Secuenciación completa del gen DMD. Sanger/NGS	90
<b>Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de Miotilina</b>	
Secuenciación completa del gen MYOT/NGS	90

<b>Distrofia muscular Oculofaríngea</b>	
Análisis repeticiones CGC en el gen PABPN1/(PABP2)	30
<b>ECC-Síndromes relacionados</b>	
Secuenciación del gen TP63. Sanger/NGS	90
<b>Ehlers-Danlos</b>	
Secuenciación genes COL5A1, COL5A2, COL3A1, PLOD1, COL1A1, COL1A2, ADAMTS2, B3GALT6. Sanger/ NGS)	90
<b>Enfermedad de Fabry</b>	
Secuenciación gen GLA. Sanger/NGS	90
<b>Esclerosis Tuberosa</b>	
Secuenciación genes TSC1, TSC2. Sanger/ NGS	90
<b>Exostosis cartilaginosa múltiple (osteochondromas múltiple)</b>	
Secuenciación genes EXT1, EXT2. Sanger/ NGS	90
<b>Galactosemia</b>	
Secuenciación completa del gen GALT por Sanger	90
<b>Fibrosis Quística</b>	
Análisis mutaciones prevalentes gen CFTR	30
Secuenciación completa del gen CFTR. Sanger/ NGS	90
Identificación de deleciones/duplicaciones por MLPA	30
<b>Fiebre Mediterránea Familiar</b>	
Secuenciación completa del gen MEFV,MVK,NLRP3,TNFRSF1A Sanger/ NGS	90
<b>Gitelman</b>	
Secuenciación gen SLC12A3. Sanger/ NGS	90
<b>Guion-Almeida. DysostosisMandibulofacial con microcefalia</b>	
Secuenciación genes MFDM, EFTUD2. Sanger/ NGS	90
<b>Hipercalcemia familiar</b>	
Secuenciación gen AP2S1. Sanger/NGS	90
<b>Hipocalcemia/Hiperparatiroidismo</b>	
Secuenciación genes CASR, GNA11, CDC73, MEN1.Sanger/ NGS	90
<b>Hiperekplexia (SLC6A5, GLRA1, GLRB)</b>	
Identificación del/dup genes SLC6A5, GLRA1, GLRB por MLPA	30
<b>Ictiosis ligada al X</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen STS por aCGH/MLPA	30
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Inactivación Cromosoma X</b>	30
<b>Incontinencia Pigmenti</b>	
Identificación de del/dup gen IKBKG por MLPA	30
Secuenciación del gen IKBKG. Sanger/ NGS	90
<b>Infertilidad Masculina</b>	
Análisis microdeleciones del cromosoma Y por PCR multiplex (SRY/AZF)	30
Análisis mutaciones prevalentes gen CFTR	30
<b>Kallmann</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones gen KAL1 por aCGH/MLPA	30
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>KBG</b>	

Secuenciación gen ANKRD11. Sanger/ NGS	90
<b>Koolen-de Vries</b>	
Secuenciación gen KANSL1. Sanger/ NGS	90
<b>Leiomiomatosis Hereditaria</b>	
Secuenciación gen HLRCC	90
<b>Lesch-Nyhan</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen HPRT1 por MLPA	30
<b>Loeys-Dietz</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones genes TGFBR1, TGFBR2 por MLPA	30
Secuenciación genes TGFBR1, TGFBR2. Sanger/NGS	90
<b>Marfan. Dilatación de aorta</b>	
Secuenciación genes FBN1,TGFBR1,TGFBR2,SKI,ADAMTSL4,FBN2,MYH11,ACTA2,SMAD3,MYLK,TGFB2,TGFB3,PRKG1,MFAP5,MAT2A. Sanger/ NGS)	90
<b>METABOLOPATIAS</b>	
Secuenciación genes ACAD8, ACADS, ACADSB, ACAT1, MCCC1, MCCC2, HMGCL, BTD, ACADM, ACADVL Sanger/ NGS	90
<b>Microdelección 22q11</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones mediante aCGH /MLPA	30
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Microdelección 17q11 (NF1)</b>	
Identificación de del/dup gen NF1 por aCGH/ MLPA	30
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Miller-Diecker / Lisencefalia</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen LIS1, TMX2 por aCGH/ MLPA	30
Estudio familiar mediante FISH	30
Secuenciación genes LIS1, TMX2. Sanger/NGS	90
<b>Microdelección cromosoma Y</b>	30
<b>Miopía alta-sordera neurosensorial</b>	
Secuenciación del gen SLITRK6. Sanger/NGS	90
<b>Miopatía Miofibrilar</b>	
Secuenciación genes MYOT, LDB3, DES. Sanger/NGS	90
<b>Miotonía Congénita</b>	
Secuenciación gen CLCN1. Sanger/NGS	90
<b>MODY fenotipo</b>	
Secuenciación genes ABCC8,APPL1,BLK,CEL,GCK, HNF4A, HNF1A, HNF1B,INS,KCNJ11,KLF11,NEUROD1,PAX4,PDX1. Sanger/NGS	90
<b>Nager</b>	
Secuenciación gen SF3B4. Sanger/NGS	90
<b>Nefropatía túbulo-intersticial AR (nfronoptosis)/AD</b>	
Secuenciación genes NPHP1, UMOD. Sanger/NGS	90
<b>Neurofibromatosis 1</b>	
Secuenciación genes NF1, SPRED1. Sanger/ NGS	90
<b>Neurofibromatosis 2</b>	
Secuenciación gen NF2. Sanger/ NGS	90

<b>Noonan</b>	
Secuenciación gen PTPN11. Sanger/NGS	90
<b>Oligodendroglioma</b> (Deleción 1p/19q por MLPA (somática))	30
<b>Osteodistrofia hereditaria de Albright (y otros)</b>	
Identificación de del/dup gen GNAS por MLPA	30
Secuenciación gen GNAS. Sanger/ NGS	90
<b>Osteogénesis Imperfecta.</b>	
Secuenciación genes COL1A1, COL1A2. Sanger/NGS	90
<b>Pancreatitis Crónica Hereditaria</b>	
Secuenciación genes PRSS1, SPINK1, CTSC, CLDN2, CTSC, CAP1. Sanger/NGS	90
<b>Phelan-Mc-Dermid</b>	
Identificación de la deleción 22q13 por aCGH/MLPA	30
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Piebaldismo</b>	
Identificación de del/dup genes KIT, SNAI2 por MLPA	30
Secuenciación genes KIT, SNAI2	
<b>Poliquistosis renal</b>	
Secuenciación genes PKD1, PKD2, PKHD1, HNF1B, DNAJB11, GANAB, DZIP1L. Sanger/ NGS	90
<b>Porfiria</b>	
Secuenciación genes ALAD, HMBS, UROS, UROD, CPO, PPOX, FECH, ALAS1, ALAS2, HFE, CPOX Sanger/ NGS	90
<b>Porfiria Aguda Intermitente (HMBS)</b>	
Análisis mutación prevalente gen HMBS	30
Secuenciación completa del gen HMBS/NGS	90
<b>Prader-Willi</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones 15q11-q13 y metilación por MLPA	30
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Queratodermiapalmoplantar focal</b>	
Secuenciación gen DSG1. Sanger/ NGS	90
<b>Quistes renales y diabetes-MODY</b>	
Secuenciación gen HNF1B. Sanger/NGS	90
<b>Rasopatías. Noonan</b>	
Secuenciación genes PTPN11, KRAS, BRAF, MAP2K1, MAP2K2, HRAS, RAF1, RASA1, NRAS, SOS1, RIT1, RRAS, CBL, SOS2, LZTR1, RASA2, A2ML1, SHOC2, PPP1CB, MRAS. Sanger/ NGS)	90
<b>Rett</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen MECP2, FOXP1, CDKL5 por MLPA	30
Secuenciación completa del gen MECP2, FOXP1, CDKL5. Sanger/NGS	
<b>Resistencia Hormona Tiroidea</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones gen THRB por MLPA	30
Secuenciación gen THRB	90
<b>Rubinstein Taybi</b>	
Identificación de del/dup en genes CREBBP/EP300 por aCGH/ MLPA	30
Secuenciación genes CREBBP, EP300, SRCAP. Sanger/ NGS	90

Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Silver Russell</b>	
Identificación de del/dup genes KCNQ10T1,H19, CDKN1C, PLAG1,HMGA2 por MLPA	30
Análisis metilación genes KCNQ10T1, H19, CDKN1C, PLAG1, HMGA2	30
Secuenciación genes CDKN1C, PLAG1, HMGA2. Sanger/NGS	90
<b>Simpson-Golabi-Behmel</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen GPC3 por MLPA	30
Secuenciación genes GPC3,GPC4,NSD1,NFIX,EZH2,CDKN1C.Sanger/NGS	90
<b>Smith–Lemli–Opitz syndrome</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen SLOS por MLPA	30
<b>Smith-Magenis</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen RAI1 por aCGH/ MLPA	30
Secuenciación gen RAI1. Sanger/NGS	90
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Sotos</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen NSD1 por aCGH/ MLPA	30
Secuenciación gen NSD1.NGS	90
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Stickler</b>	
Secuenciación genes COL2A1, COL11A1, COL11A2, LOXL3, COL9A1, COL9A2, COL9A3. Sanger/NGS	90
<b>Talla baja idiopática</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen SHOX por aCGH/MLPA	45
Secuenciación gen SHOX. Sanger/NGS	90
<b>Telangiectasia Hereditaria hemorrágica tipo1/2/juvenil</b>	
Secuenciación genes RenduOsler Weber. ACVRL1, ENG, SMAD4, GDF2. Sanger/NGS	90
<b>Thomsen y Becker</b>	
Secuenciación completa del gen CLCN1. Sanger/NGS	90
<b>Townes-Brocks</b>	
Secuenciación genes SALL1,SALL4.Sanger/NGS	90
<b>Treacher Collins</b>	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen TCOF1 por MLPA	30
Secuenciación genes TCOF1, POLR1C, POLR1D. Sanger/NGS	
<b>Uña-Rótula</b>	
Secuenciación completa del gen LMX1B	90
<b>Williams</b>	
Identificación de deleción 7q11 mediante aCGH/ MLPA	30
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>Wilson</b>	
Secuenciación completa del gen ATP7B/NGS	90
<b>Wolf-Hirschhorn</b>	
Identificación de deleción 4p mediante aCGH/MLPA	30
Estudio familiar mediante FISH	30
<b>X Frágil</b>	

Análisis repeticiones CGG gen FMR-1	45
<b>Estudio de segregación/variante familiar conocida</b>	30
<b>Sospecha defectos de la metilación</b>	30
<b>SINDROMES DE PREDISPOSICIÓN AL CANCER HEREDITARIO</b>	
90 días caso índice. 30 días estudio familiar	
Adenoma Hipofisiario Familiar (AIP)	
Ataxia-Telangiectasia (ATM)	
Blastoma Pleuropulmonar (DICER1)	
Bocio Multinodular (DICER1)	
Cáncer Adrenocortical (TP53)	
Cáncer Colorrectal Hereditario (APC, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE)	
Cáncer de Mama (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, STK11, TP53)	
Cáncer de Mama y Ovario (BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11)	
Cáncer Endometrio (MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, PMS2)	
Cáncer Gástrico (STK11)	
Cáncer Gástrico Difuso Hereditario (CDH1)	
Cáncer Ovario (BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11)	
Cáncer Páncreas (BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11)	
Cáncer Próstata (BRCA1, BRCA2, HOXB13)	
Cáncer Renal (FH, FLCN, MET, VHL)	
Cáncer Tiroides (DICER1)	
Carcinoma Paratiroides (CDC73)	
Colangiocarcinoma (BAP1)	
Complejo de Carney (PRKAR1A)	
Esclerosis Tuberosa (TSC1, TSC2)	
Feocromocitoma (RET)	
Fibrofoliculomas (FLCN)	
GIST Familiar (KIT, PDGFRA)	
Glioma (POT1)	
Hemangioblastoma (VHL)	
Hiperparatiroidismo Familiar (MEN1, CDC73)	
Leiomiomatosis Hereditaria (FH)	
Melanoma (ATM, BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, POT1)	
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 1 (MEN1)	
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2A/B (RET)	
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 3 (RET)	
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 4 (CDKN1B)	
Nefroma Quístico/Tumor de Wilms (DICER1)	
Neurofibromatosis Tipo 1 (NF1)	
Neurofibromatosis Tipo 2 (NF2)	
Pancreatitis Hereditaria (PRSS1, SPINK1)	
Paraganglioma-Feocromocitoma (SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, VHL, NF1, RET, FH)	

Poliposis Adenomatosa Familiar (APC, POLD1, POLE, MUTYH, NTHL1, GREM1)
Poliposis Juvenil (SMAD4, BMPR1A)
Quistes Pulmonares (FLCN)
Retinoblastoma (RB1)
Sarcoma/Osteosarcoma (TP53)
Síndrome Birt-Hogg-Dubé (FLCN)
Síndrome de Baller-Gerold (RECQL4)
Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (PTEN)
Síndrome de Bloom (BLM)
Síndrome de Cowden (PTEN)
Síndrome de Cowden -Like (SDHD)
Síndrome de Denys-Drash (WT1)
Síndrome de Frasier (WT1)
Síndrome de Gorlin (PTCH1, PTCH2, SUFU)
Síndrome de Legius (SPRED1)
Síndrome de Lynch (MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)
Síndrome de Nijmegen (NBN)
Síndrome de RAPADILINO (RECQL4)
Síndrome de Werner (WRN)
Síndrome de Rothmund-Thomson (RECQL4)
Síndrome DICER1 (DICER1)
Síndrome Li-Fraumeni (TP53)
Síndrome Oligodontia/Cáncer Colorectal (AXIN2)
Síndrome Peutz-Jeghers (STK11)
Síndrome Predisposición Tumor Rabdoide (SMARCA4)
Síndrome Predisposición Tumoral (BAP1)
Síndrome Tumor Mandíbula (CDC73)
Síndrome von Hippel-Lindau (VHL)
Tricotiodistrofia (ERCC2, ERCC3)
Tumor Cel. Sertoli-Leydig (DICER1)
Tumor Cerebral (TP53)
Tumor de Wilms (WT1, DICER1)
Xeroderma Pigmentosa (DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC)
<b>NGS</b> 90 días
<b>NGS Panel Cáncer Hereditario</b> (Diseño Personalizado Agilent): <i>AIP, APC, ATM, AXIN2, AP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, DDB2, DICER1, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FH, FLCN, GREM1, HOXB13, KIT, MAX, MEN1, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SPINK1, SPRED1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, XPC, VHL, WRN, WT1, XPA, TSC2.</i>
<b>NGS Panel Enfermedades Raras 1</b> (Diseño Personalizado Agilent): <i>A2ML1, ACE, ACTA2, ACVRL1, ADAMTS2, ADAMTSL4, AGT, AGTR1, ANKRD11, B3GALT6, BRAF, CBL, CCM2, CDKN1C, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CREBBP, DNAJB11, DZIP1L, EFTUD2, ENG, EP300, EXT1, EXT2, EZH2, FBN1, FBN2, FGD1, GNAS, GANAB, GDF2, GLA, FGFR3, GPC3, GPC4, HNF1B, HRAS,</i>



<p>JAG1, KANSL1, KRAS, KRIT1, LOXL3, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAT2A, MFAP5, MRAS, MYH11, MYH9, MYLK, NF1, NF2, NFIX, NOTCH2, NPHP1, NRAS, NSD1, PDCD10, PHF6, PKD1, PKD2, PKHD1, PLOD1, PPP1CB, PRKG1, PTEN, PTPN11, RAF1, RAI1, RASA1, RASA2, REN, RIT1, RRAS, SALL1, SALL4, SHOC2, SHOX, SKI, SLC12A3, SMAD3, SMAD4, SOS1, SOS2, SPRED1, SRCAP, TGFB2, TGFB3, UMOD, TGFBR2, TGFBR1, TSC2, UBE3A, TSC1.</p>	
<p><b>NGS Panel Enfermedades Raras 2 (Diseño Personalizado Agilent):</b> ABCC8, ACAD8, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ALAD, ALAS1, ALAS2, AP2S1, APPL1, ATP7B, BLK, BTD, CAP1, CASR, CDC73, CDKL5, CDKN1B, CEL, CFTR, CHD7, CLCN1, CLDN2, CPO, CPOX, CTRC, CTRC, DES, DMD, FECH, FOXG1, GCK, GJB1, GNA11, HDAC8, HFE, HMBS, HMGA2, HMGCL, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, LDB3, MCCC1, MCCC2, MECP2, MEFV, MEN1, MPZ, MVK, MYOT, NEUROD1, NIPBL, NLRP3, PAFAH1B1, PAX4, PDX1, PIK3CA, PLAG1, PMP22, POLR1C, POLR1D, PPOX, PRSS1, RAD21, RET, SEMA3E, SF3B4, SLITRK6, SMC1A, SMC3, SPINK1, TCOF1, TMX2, UROS, TP63, UROD, TNFRSF1A.</p>	
<p><b>NGS Panel Displasias Ectodérmicas v.2(Diseño Personalizado Agilent):</b> ATP6V1B2, ALMS1, APCDD1, AXIN2, BANF1, BCOR, BCS1L, BRAF, CDH3, CHUK=IKBKA=IKK1,CLDN10, CLIP2=CYLN2, COG6, COL11A1, CTSC, CTSK, CYP26C1, DDX59, DKC1, DLX3, DPH1, DSC3, DSG1, DSG4, DSP, EDA2R, EDAR, EDARADD, EFNB1, ELN, ERCC2, ERCC3, EVC, EVC2, FGFR10, FGFR2, FGFR3, FLNA, FOXN1=WHN, GATA3, GJA1, GJB2, GJB6, GRHL2, GTF2H5=TTD, GTF2I, GTF2IRD1, GTF2IRD2, HOXC13, HR, HRAS, HVEC, IFT122, IFT43, IKBKB=IKK2, IKBKG=NEMO, INSR, ITPR2, JUP, KANSL1, KCTD1, KDF1, KRAS, KREMEN1, KRT14, KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT74, KRT75, KRT81, KRT85, KRT86, LIMK1, LIPH, LMNA, LMX1B, LPAR6, LRP6, LTBP3, MBTPS2, MEK1=MAP2K1, MEK2=MAP2K2, MPLKIP=TTDN1, MSX1, NECTIN1=PVRL1=HVEC, NECTIN4=PVRL4, NFKB1, NFKB2, NLRP1, NOLA3=NOP10, NTRK1, OFD1, PAX9, PERP, PIGL, PKP1, POC1A, PORCN, PRKD1, RBM28, RECQL4, RFC2, RHOA, RIPK4, ROGDI, SMARCAD1, SOX18, ST14, TBX3, TERC, TERT, TGFA, TINF2, TP63, TRAF6, TRPS1, TRPV3, TSPEAR, TWIST2, UBR1, WDR19=IFT144, WDR35=IFT121, WNT10A y WNT10B.</p>	
Re-análisis de panel NGS	
<b>Asesoramiento genético de las anomalías detectadas</b>	

**Notas:** 1.- Es responsabilidad del médico peticionario solicitar y custodiar el debido Consentimiento Informado.

2.- Los tiempos de respuesta pueden verse afectados por la coincidencia de días festivos en el calendario.