

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
SRD5A1-S	5-alfa Reductasa 1, Esteroide	*184753	cds	SRD5A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Oncológica
ABL1-S	ABL1, Gen	*189980	cds	ABL1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 mes	Oncológica
GCDH-S	Acidemia Glutárica Tipo 1	231670	cds	GCDH	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Metabólica
ACID-N	Acidemia Metilmalónica aislada	251000, 251100, 251110, 251120, 277410, 607481, 607568, 608419, 609058	cds	ACAT1, BCKDHA, BCKDHB, DBT, GCDH, HMGCL, IVD, MMAA, MMAB, MMACHC, MCCC1, MCCC2, MUT, PCCA, PCCB	NGS	5 ml sangre EDTA	3 mes	Metabólica
SLC4A1-S	Acidosis tubular renal distal	611590	cds	SLC4A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Hematológica
AUH-S	Aciduria 3-Metilglutacónica Tipo 1	250950	cds	AUH	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Metabólica
IDH2-S	Aciduria D-2-hidroxi-glutárica	613657	cds	IDH2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Multisistémica
ACADM-V	Acil-CoA Deshidrogenasa de cadena media, Deficiencia de (MCADD)	201450	c.985A>G (p.Lys304Glu)	ACADM	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Metabólica
ACADM-S	Acil-CoA Deshidrogenasa de cadena media, Deficiencia de (MCADD)	201450	cds	ACADM	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Metabólica
FGFR3-V	Acondroplasia	100800	c.1138G>A/C	FGFR3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Músculo-esquelética
ITGB2-S	Adhesión Leucocitaria, Deficiencia de (LAD)	116920	cds	ITGB2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Hematológica
ADIPOQ-V	Adiponectina (Hipo adiponectinemia)	612556	c.276G>T	ADIPOQ	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 sem	Metabólica
ABCD1-D	Adrenoleucodistrofia (ligada al cromosoma X)	300100	Deleciones	ABCD1	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Neurológica
ABCD1-S	Adrenoleucodistrofia (ligada al cromosoma X)	300100	cds	ABCD1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
FGA-S	Afibrinogenemia	202400	cds	FGA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Hematológica
FGB-S	Afibrinogenemia	202400	cds	FGB	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Hematológica
FGG-S	Afibrinogenemia	202400	cds	FGG	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Hematológica
CFTR-V	Agnesia Bilateral de Conductos Deferentes (CBAVD)	277180	36 mutaciones + Tn	CFTR	Hibridación reversa	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Ginecológica / Reproductiva
TYR-S	Albinismo Oculocutáneo Tipo 1 (OCA1)	203100, 606952	cds	TYR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Dermatológica / Oftalmológica
OCA2-D	Albinismo Oculocutáneo Tipo 2 (OCA2)	203200	Deleciones	OCA2	Del 2.7kb	5 ml sangre EDTA	3 sem	Dermatológica / Oftalmológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
OCA2-S	Albinismo Oculocutáneo Tipo 2 (OCA2)	203200	cds	OCA2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Dermatológica / Oftalmológica
GFAP-S	Alexander, Enfermedad de	203450	cds	GFAP	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Neurológica
SERPINA1-S	Alfa1-antitripsina, Déficit de (AAT)	613490	Variantes Z, S, M	SERPINA1	PCR Tiempo Real	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Metabólica
COL4A3-S	Alport, Síndrome de	104200,203780	cds	COL4A3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Multisistémica
COL4A4-S	Alport, Síndrome de (Autosómico Recesivo)	203780	cds	COL4A4	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Multisistémica
COL4A3-S1	Alport, Síndrome de (Autosómico Recesivo)	203780	cds	COL4A3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Multisistémica
COL4A5-D	Alport, Síndrome de (Ligado al cromosoma X, ATS)	301050	Deleciones / Duplicaciones	COL4A5	MLPA	5 ml sangre EDTA	3 sem	Multisistémica
COL4A5-S	Alport, Síndrome de (Ligado al cromosoma X, ATS)	301050	cds	COL4A5	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Multisistémica
APOE-V	Alzheimer Aparición Tardía Tipo 2 (AD2)	104310	Genotipo E2/E3/E4	APOE	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Neurológica
ALZH-S	Alzheimer Familiar Precoz	104300,104310, 607822,606889	Exones 4, 5, 6, 7, 8, 11, 12 (PSEN1); Exones 5, 6, 7, 8, 12 (PSEN2); Exones 16- 17 (APP); Exon 24 (A2M), región del exón 4 (rs429358, rs7412) (APOE).	PSEN1, PSEN2, APP, A2M, APOE	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	5 sem	Neurológica
APP-E	Alzheimer Familiar Precoz Tipo 1 (AD1)	104300	Exones 16-17	APP	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
APP-S	Alzheimer Familiar Precoz Tipo 1 (AD1)	104300	cds	APP	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	7 sem	Neurológica
PSEN1-S	Alzheimer Familiar Precoz Tipo 3 (AD3)	607822	cds	PSEN1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Neurológica
PSEN2-S	Alzheimer Familiar Precoz Tipo 4 (AD4)	606889	cds	PSEN2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
RPGRIP1-S	Amaurosis Congénita de Leber (LCA6)	204000	cds	RPGRIP1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Oftalmológica
LRAT-S	Amaurosis Congénita de Leber 14 (LCA14)	613341	cds	LRAT	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Oftalmológica
RPE65-S	Amaurosis Congénita de Leber 2 (LCA2)	204100	cds	RPE65	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Oftalmológica
MMP20-S	Amelogénesis imperfecta Tipo IIA2	612529	c.954-2A>T, p.His226Gln, p.Trp34Ter, n.His204Ara	MMP20	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Odontológica
DLX3-V	Amelogénesis imperfecta Tipo IV (con taurodontismo)	104510	c.561_562delCT	DLX3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Odontológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
TTR-S	Amiloidosis relacionada con transtiretina (Miocardiopatía amiloide familiar relacionada con la transtiretina y Polineuropatía amiloide familiar)	105210	cds	TTR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Multisistémica
HBB-V	Anemia Falciforme	603903	p.E6V	HBB	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Hematológica
GATA1-S	Anemia trombocitopénica	300367, 314050, 300835	cds	GATA1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Hematológica
UBE3A-D	Angelman, Síndrome de	105830	Deleciones / Duplicaciones	UBE3A	MLPA	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
UBE3A-S	Angelman, Síndrome de	105830	cds	UBE3A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Neurológica
SERPING1-S	Angioedema hereditario (Tipos 1 y 2) (Déficit de inhibidor C1 esterasa)	106100	cds	SERPING1 (C1NH)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	5 sem	Inmunológica
F12-V1	Angioedema hereditario (Tipos 3)	610618	p.Thr309Lys, p.Thr309Arg	F12	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Multisistémica
FGFR2-S	Apert, Síndrome de	101200	cds	FGFR2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Músculo-esquelética
TPM2-S	Artrogriposis distal tipo 1	108120	cds	TPM2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Músculo-esquelética
KCNA1-S	Ataxia episódica Tipo 1 (Sdme de Isaacs-Mertens)	160120	cds	KCNA1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
CACNA1A-S	Ataxia episódica Tipo 2	108500	cds	CACNA1A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Neurológica
CACNB4-S	Ataxia episódica tipo 5	613855	cds	CACNB4	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Neurológica
ATXN1-V	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA1	164400	Expansión CAG	ATXN1	PCR	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
PPP2R2B-V	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA12	604326	Expansión CAG	PPP2R2B	PCR	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
TBP-V	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA17	607136	Expansión CAG/CAA	TBP	PCR	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
ATXN2-V	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA2	183090	Expansión CAG	ATXN2	PCR	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
TMEM240-S	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA21	607454	cds	TMEM240	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Neurológica
ATXN3-V	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA3 (Machado-Joseph, Enfermedad de)	109150	Expansión CAG	ATXN3	PCR	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
SPTBN2-S	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA5	600224	cds	SPTBN2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Neurológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
CACNA1A-V	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA6	183086	Expansión CAG	CACNA1A	PCR	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
ATXN7-V	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA7	164500	Expansión CAG	ATXN7	PCR	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
ATXN80S-V	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA8	608768	Expansión CTG	ATXN80S	PCR	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
ATP2B3-S	Ataxia espinocerebelosa ligada al cromosoma X SCAX1	302500	cds	ATP2B3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Neurológica
ATM-D	Ataxia Telangiectasia (Louis-Bar, Síndrome de)	208900	Deleciones / Duplicaciones	ATM	MLPA	5 ml sangre EDTA	6 sem	Neurológica
ATM-S	Ataxia Telangiectasia (Louis-Bar, Síndrome de)	208900	cds	ATM	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 sem	Neurológica
ATN1-AF	Atrofia Dentatorrubropalidoluisiana (Naito-Oyanagi, Enfermedad de) (DRPLA)	125370	Expansión CAG	ATN1	PCR	5 ml sangre EDTA	1 mes	Neurológica
SMN1-D	Atrofia Muscular Espinal (SMA) (Werdnig-Hoffmann, Enfermedad de)	253300	Deleciones / Duplicaciones	SMN1	MLPA	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
DYNC1H1-S	Atrofia Muscular Espinal Dominante (SMA-LED) (Kugelberg-Welander, Síndrome de)	158600	cds	DYNC1H1	NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	Músculo-esquelética
TRPV4-S	Atrofia Muscular Espinal Escápulooperoneal	181405	cds	TRPV4	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Músculo-esquelética
AR-V	Atrofia Muscular Espinobulbar (SBMA) (Kennedy, Enfermedad de)	313200	Expansión CAG	AR	PCR	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Neurológica
OPA1-E	Atrofia Óptica Dominante Tipo 1	165500	Exones 8-16, 27-28	OPA1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oftalmológica
OPA1-S	Atrofia Óptica Dominante Tipo 1	165500	cds	OPA1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Oftalmológica
OPA3-V	Atrofia Óptica Tipo 3 (Atrofia óptica y cataratas)	165300	p.G93S, p.Q105E	OPA3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Oftalmológica
OPA3-S	Atrofia Óptica Tipo 3 (Atrofia óptica y cataratas)	165300	cds	OPA3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Oftalmológica
AUTIS-N	Autismo (no sindrómico)		cds	ARX, CACNA1C, CACNA1F, CACNA1H, CNTN4N, CNTNAP2, EN2, FOXP2, GABRA5, GABRB3, GABRG3, HOXA1, LAMB1, MECP2, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, OXTR, PCDH19, PDE8B, PTCHD1, RELN, RPL10, SHANK3, SLC25A12, SLC6A4, SLC9A9, UBE3A	NGS	5 ml sangre EDTA	3 mes	Neurológica
BCR-S	BCR, Gen	*151410	cds	BCR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oncológica
DICER1-S	Blastoma pleuropulmonar	601200	cds	DICER1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Oncológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
EYA1-S	BOR, Síndrome (Displasia Branquio-Oto-Renal) Tipo 1	113650	cds	EYA1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Multisistémica
BRAF-S	BRAF	164757	cds	BRAF	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Oncológica
BRAF-V	BRAF, Mutación en	164757	p.V600E	BRAF	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Oncológica
SCN5A-S	Brugada, Síndrome de	601144	cds	SCN5A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Cardiovascular
NOTCH3-E	CADASIL (Arteriopatía Cerebral Dominante)	125310	Exones 3, 4	NOTCH3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Neurológica
NOTCH3-E1	CADASIL (Arteriopatía Cerebral Dominante)	125310	Exones 2, 5, 6, 11	NOTCH3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
NOTCH3-S	CADASIL (Arteriopatía Cerebral Dominante)	125310	cds	NOTCH3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Neurológica
PDGFRB-S	Calcificación idiopática de ganglios basales	615007	cds	PDGFRB	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 mes	Neurológica
ASPA-S	Canavan, Enfermedad de	271900	cds	ASPA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Multisistémica
HNPCC-N	Cáncer colorrectal hereditario		cds	APC, BMPR1A, ENG, EPCAM, FLCN, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, PMS1, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11	NGS y Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oncológica
HER2-V	Cáncer de mama, susceptibilidad a		p.G309A	HER2 (ERBB2)	Secuenciación	Tejido parafinado	2 sem	Oncológica
PALB2-S	Cáncer de mama, susceptibilidad a	114480	cds	PALB2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oncológica
EGFR-E	Cáncer de pulmón de células no pequeñas (NSCLC)	211980	Dominio TK (Exones 18-21)	EGFR	Secuenciación	Tejido tumoral	6 sem	Oncológica
CDH1-D	Cáncer Gástrico Difuso	137215	Delecciones / Duplicaciones	CDH1	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Oncológica
CDH1-S	Cáncer Gástrico Difuso	137215	cds	CDH1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Oncológica
BRCA1-2-N1	Cáncer hereditario de mama y ovario (BRCA1 y BRCA2)	604370	cds	BRCA1, BRCA2	NGS	Saliva en oral collect	6 sem	Oncológica
BRCA1-2-D	Cáncer hereditario de mama y ovario (BRCA1 Y BRCA2)	604370	Delecciones	BRCA1, BRCA2	MLPA	5 ml sangre EDTA	6 sem	Oncológica
ABCC9-S	Cantu, Síndrome de (Osteocondrodisplasia hipertriccótica)	239850	cds	ABCC9	NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	Multifactorial
SMO-S	Carcinoma de células basales (BCC)	605462	cds	SMO	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Oncológica
PTCH-S	Carcinoma de células basales (BCC)		cds	PTCH	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oncológica

LISTADO ENFERMEDADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
ING1-S	Carcinoma de células escamosas de cabeza y cuello	275355	cds	ING1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
TNFRSF10B-S	Carcinoma de células escamosas de cabeza y cuello	275355	cds	TNFRSF10B	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	7 sem	Oncológica
RET-S	Carcinoma Familiar Medular de Tiroides (FMTC)	155240	cds	RET	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oncológica
LMNA-S	Cardiomiopatía Dilatada (CMD1A)	115200	cds	LMNA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Cardiovascular
TNNT2-S	Cardiomiopatía Dilatada (CMD1D)	601494	cds	TNNT2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Cardiovascular
TTN-S	Cardiomiopatía Dilatada (CMD1G)	604145	cds	TTN	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Cardiovascular
MYH7-S	Cardiomiopatía Dilatada (CMD1S)	613426	cds	MYH7	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Cardiovascular
MYH7-S1	Cardiomiopatía Hipertrófica (CMH1)	192600	cds	MYH7	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Cardiovascular
TNNT2-S1	Cardiomiopatía Hipertrófica (CMH2)	115195	cds	TNNT2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Cardiovascular
MYBPC-S	Cardiomiopatía Hipertrófica (CMH4)	115197	cds	MYBPC	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Cardiovascular
SLC22A5-S	Carnitina, deficiencia primaria sistémica	212140	cds	SLC22A5	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Multisistémica
CCM-D	Cavernosas Cerebrales, Malformaciones	116860,603284,603285	Deleciones	KRIT1, CCM2, PDCD10	MLPA	5 ml sangre EDTA	2 mes	Neurológica
KRIT1-V	Cavernosas Cerebrales, Malformaciones 1 (CCM1)	116860	p.Gln455Term (Q455X)	KRIT1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Neurológica
KRIT1-S	Cavernosas Cerebrales, Malformaciones 1 (CCM1)	116860	cds	KRIT1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
CCM2-S	Cavernosas Cerebrales, Malformaciones 2 (CCM2)	603284	cds	CCM2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
PDCD10-S	Cavernosas Cerebrales, Malformaciones 3 (CCM3)	603285	cds	PDCD10	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Neurológica
CEL	Celiaca, Enfermedad	212750	Tipaje completo	HLA-DQA1, HLA-DQB1	Hibridación reversa	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	10 días	Digestiva
CMT-N	Charcot-Marie-Tooth		cds	AARS, BSCL2, DCTN1, DNM2, DYNC1H1, EGR2, FGD4, FIG4, GARS, GDAP1, GJB1, HK1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KIF1B, LITAF, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFL, PMP22, PRPS1, PRX, RAB7A, SBF2, SH3TC2, TRPV4, YARS	NGS	5 ml sangre EDTA	3 mes	Neurológica
PMP22-D	Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A)	118220	Duplicación	PMP22	MLPA	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Neurológica

LISTADO ENFERMEDADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
MPZ-S	Charcot-Marie-Tooth 1B (CMT1B)	118200	cds	MPZ	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
PMP22-S	Charcot-Marie-Tooth 1E (CMT1E)	118300	cds	PMP22	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Neurológica
MFN2-S	Charcot-Marie-Tooth 2A2 (CMT2A2)	609260	cds	MFN2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Neurológica
RAB7A-V	Charcot-Marie-Tooth 2B (CMT2B)	600882	p.Leu129Phe, p.Lys157Asn, p.Asn161Thr, n.Val162Met	RAB7A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
RAB7A-S	Charcot-Marie-Tooth 2B (CMT2B)	600882	cds	RAB7A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Neurológica
GARS-S	Charcot-Marie-Tooth 2D (CMT2D)	601472	cds	GARS	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
HSPB1-S	Charcot-Marie-Tooth 2F (CMT2F)	606595	cds	HSPB1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
GDAP1-S	Charcot-Marie-Tooth 2K (CMT2K)	607831	cds	GDAP1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
GJB1-S	Charcot-Marie-Tooth Ligado al X (CMTX)	302800	cds	GJB1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Neurológica
CHD7-S	Charge, Síndrome de	214800	cds	CHD7	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Neurológica
RPS6KA3-D	Coffin-Lowry, Síndrome de	303600	Deleciones / Duplicaciones	RPS6KA3	MLPA	5 ml sangre EDTA	3 sem	Multisistémica
RPS6KA3-S	Coffin-Lowry, Síndrome de	303600	cds	RPS6KA3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Multisistémica
COLOR	Cáncer hereditario familiar (mama, ovario, útero, colorrectal, melanoma, páncreas, estómago, próstata)		cds	BRCA1 , BRCA2 , MLH1 , MSH2, MSH6, PMS2**, EPCAM*, APC, MUTYH, MITF*, BAP1, CDKN2A, CDK4*, TP53, PTEN, STK11, CDH1, BMPR1A, SMAD4, GREM1*, POLD1*, POLE*, PALB2, CHEK2, ATM, NBN, BARD1, BRIP1, RAD51C, RAD51D (*solo se analizan las posiciones asociadas a riesgo de cáncer, **exones 12-15 no analizados).	NGS	Saliva en oral collect	6 sem	Oncológica
EBP-S	Condrodisplasia Punctata (Conradi-Hunermann, Síndrome de)	302960	cds	EBP	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Músculo-esquelética
ASE-ERC	Consulta asesoramiento genético - Dra. Ruiz Casares				Online, telefónica		1 día	Asesoramiento genético
ASE-DSO	Consulta asesoramiento genético - Dra. Saavedra				Online		1 día	Asesoramiento genético

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
PTEN-S	Cowden, Síndrome de (Tipo 1)	158350	cds	PTEN	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
FGFR2-S1	Craniosinostosis coronal aislada asociada a FGFR2		cds	FGFR2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Músculo-esquelética
FGFR3-S	Craniosinostosis coronal aislada asociada a FGFR3		cds	FGFR3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Músculo-esquelética
CNS-E	Craniosinostosis no sindrómica		Exón 7 (FGFR1); exón 7 (FGFR2); exones 7, 9 (FGFR3)	FGFR1, FGFR2, FGFR3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Músculo-esquelética
PRNP-S	Creutzfeldt-Jakob, Enfermedad de	123400	cds	PRNP	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	1 mes	Neurológica
NOD2-S	Crohn, Enfermedad de (susceptibilidad)	266600	cds	NOD2 (CARD15)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Digestiva
FGFR3-S1	Crouzon con Acantosis Nigricans, Síndrome de	612247	cds	FGFR3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Músculo-esquelética
FGFR2-V1	Crouzon, Síndrome de	123500	p.C342Y, p.C342R	FGFR2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Músculo-esquelética
FGFR2-S2	Crouzon, Síndrome de	123500	cds	FGFR2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Músculo-esquelética
MNX1-S	Currarino, Síndrome de (Agenesia Sacral Hereditaria)	176450	cds	MNX1 (HLXB9)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Músculo-esquelética
PROS1-S	Deficiencia congénita de Proteína S	176880	cds	PROS1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Cardiovascular / Hematológica / Ginecológica, Reproductiva
LIPA-S	Deficiencia de lipasa ácida lisosómica (Enfermedad de Wolman)	278000	cds	LIPA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Metabólica
DMAE-S	Degeneración macular asociada a la edad (DMAE)	610149	8 SNPs	CFH, CFB, ARMS2, CFHR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Oftalmológica
FTD-D	Demencia frontotemporal	600274, 607485	Deleciones / Duplicaciones	MAPT, GRN	MLPA	5 ml sangre EDTA	3 sem	Neurológica
MAPT-S	Demencia frontotemporal	600274	cds	MAPT	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Neurológica
GRN-S	Demencia frontotemporal con inclusiones TPD43	607485	cds	GRN (PGRN)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Neurológica
CHMP2B-S	Demencia frontotemporal ligada al cromosoma 3 (FTD3)	600795	cds	CHMP2B	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Neurológica
AVPR2-S	Diabetes insípida nefrogénica tipo 1	304800	cds	AVPR2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Metabólica
AVP-S	Diabetes insípida neurohipofiseal	125700	cds	AVP	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Metabólica
INS-S	Diabetes mellitus neonatal permanente	606176	cds	INS	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Metabólica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
KCNJ11-S1	Diabetes mellitus neonatal permanente	606176	cds	KCNJ11	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Metabólica
GCK-S	Diabetes mellitus neonatal permanente	606176	cds	GCK	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Metabólica
ABCC8-S	Diabetes mellitus neonatal permanente	606176	cds	ABCC8	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Metabólica
KCNJ11-S	Diabetes Mellitus neonatal transitoria	610582	cds	KCNJ11	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Metabólica
AOC1-S	Diamin-oxidasa (DAO/ABP1)	104610	cds	AOC1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Multisistémica
RPS19-D	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA1)	105650	Deleciones / Duplicaciones	RPS19	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Hematológica
RPS19-S	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA1)	105650	cds	RPS19	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Hematológica
RPS26-S	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA10)	613309	cds	RPS26	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 sem	Hematológica
RPS24-S	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA3)	610629	cds	RPS24	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Hematológica
RPS17-S	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA4)	612527	cds	RPS17	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	4 sem	Hematológica
RPL35A-S	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA5)	612528	cds	RPL35A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	4 sem	Hematológica
RPL5-S	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA6)	612561	cds	RPL5	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Hematológica
RPL11-S	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA7)	612562	cds	RPL11	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Hematológica
RPS7-S	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA8)	612563	cds	RPS7	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Hematológica
RPS10-S	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA9)	613608	cds	RPS10	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	4 sem	Hematológica
TBX1-D	DiGeorge, Síndrome de (CATCH22)	188400	Delección 22q11.2	(TBX1)	MLPA	10 ml LA	3 sem	Cardiovascular
TBX1-S	DiGeorge, Síndrome de (CATCH22)	188400	cds	TBX1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Cardiovascular
FGA-S1	Disfibrinogenemia	134820	cds	FGA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Hematológica
SRY-V	Disgenesia Gonadal 46,XX	400045	Presencia/ Ausencia	SRY	PCR Tiempo Real	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Ginecológica / Reproductiva
DISUNI-AF	Disomía uniparental (probando y padres)		STRs		Análisis de fragmentos	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	General
DSG2-S	Displasia Arritmogénica Ventricular Familiar-10 (ARVD10)	610193	cds	DSG2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Cardiovascular
DSP-S	Displasia Arritmogénica Ventricular Familiar-8 (ARVD8)	607450	cds	DSP	NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	Cardiovascular

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
PKP2-S	Displasia Arritmogénica Ventricular Familiar-9 (ARVD9)	609040	cds	PKP2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Cardiovascular
SOX9-S	Displasia campomélica	114290	cds	SOX9	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Músculo-esquelética
RUNX2-S	Displasia cleidocraneal	119600	cds	RUNX2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Músculo-esquelética
RUNX2-D	Displasia cleidocraneal	119600	Deleciones	RUNX2	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Músculo-esquelética
EFNB1-S	Displasia Craniofrontonasal	304110	cds	EFNB1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Músculo-esquelética
EDAR-S1	Displasia ectodérmica 10A (ECTD10A)	129490	cds	EDAR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Dermatológica
EDAR-S	Displasia ectodérmica 10B (ECTD10B)	224900	cds	EDAR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Dermatológica
ED1-D	Displasia ectodérmica hipohidrótica (HED)	305100	Deleciones / Duplicaciones	ED1 (EDA)	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Dermatológica
ED1-S	Displasia ectodérmica hipohidrótica (HED)	305100	cds	ED1 (EDA)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Dermatológica
FGD1-S	Displasia Faciogenital (Aarskog-Scott, Síndrome de)	305400	cds	FGD1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 mes	Multisistémica
ALX4-S	Displasia frontonasal	613451	cds	ALX4	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	4 sem	Músculo-esquelética
FGFR3-V1	Displasia Tanatofórica Tipo 1	187600	p.R248C, p.Y373C	FGFR3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Músculo-esquelética
FGFR3-S2	Displasia Tanatofórica Tipo 1 y Tipo 2	187600/187601	cds	FGFR3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Músculo-esquelética
FGFR3-V2	Displasia Tanatofórica Tipo 2	187601	p.K650E	FGFR3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Músculo-esquelética
DNAI1-E	Disquinesia Ciliar Primaria 1 (CILD1) (Kartagener, Síndrome de)	244400	Exones 1, 13, 16, 17, 18	DNAI1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Multisistémica
DNAI1-S	Disquinesia Ciliar Primaria 1 (CILD1) (Kartagener, Síndrome de)	244400	cds	DNAI1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Multisistémica
DIST-N	Distonía (Panel de genes)		cds	ATP1A3, GCH1, PANK2, PARK2, PLA2G6, PRKRA, SGCE, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A	NGS	5 ml sangre EDTA	3 mes	Músculo-esquelética
THAP1-S	Distonía de torsión (DYT6)	602629	cds	THAP1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Neurológica
TOR1A-V	Distonía de torsión temprana (DYT1) (Distonía Progresiva Hereditaria)	128100	c.907_909delGAG	TOR1A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Neurológica
GCH1-S	Distonía dopa-sensible (DYT5)	128230	cds	GCH1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Músculo-esquelética

LISTADO ENFERMEDADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
SGCE-S	Distonía mioclónica (DYT11)	159900	cds	SGCE	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Músculo-esquelética
DCON-N	Distrofia de conos y bastones		cds	ABCA4, ADAM9, AIPL1, BEST1, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CERKL, CNGB3, CNNM4, C8ORF37, CRX, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, PROM1, PRPH2, RAX2, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, UNC119	NGS	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oftalmológica
RPGR-S	Distrofia de conos y bastones tipo 1	304020	cds, ORF15	RPGR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Oftalmológica
GUCA1A-S	Distrofia de conos y bastones tipo 14 (Distrofia de conos 3)	602093	cds	GUCA1A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Oftalmológica
CRX-S	Distrofia de conos y bastones tipo 2	120970	cds	CRX	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Oftalmológica
ABCA4-S	Distrofia de conos y bastones tipo 3	604116	cds	ABCA4	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Oftalmológica
FSHD-V	Distrofia Facioescápulohumeral	158900	Haplotipo 4qA161	FSHD	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Músculo-esquelética
SMCHD1-S	Distrofia Facioescápulohumeral Tipo 2	158901	cds	SMCHD1	NGS	5 ml sangre EDTA	2 mes	Músculo-esquelética
FSHD-SB	Distrofia Facioescápulohumeral	158900	Delección D4Z4	FSHD	Southern Blot	30 ml sangre EDTA	4 mes	Músculo-esquelética
BEST1-S	Distrofia Macular Viteliforme (Enfermedad de Best)	153700	cds	BEST1 (VMD2)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	1 mes	Oftalmológica
DMPK-AF	Distrofia Miotónica Tipo 1 (DM1) (Enfermedad de Steinert)	160900	Expansión CTG	DMPK	Análisis de fragmentos	5 ml sangre EDTA	3 sem	Músculo-esquelética
CAPN3-S	Distrofia muscular de cinturas tipo 2A	253600	cds	CAPN3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Metabólica
DMD-D	Distrofia Muscular de Duchenne/Becker	310200	Delecciones	DMD	MLPA	5 ml sangre EDTA	4 sem	Músculo-esquelética
DMD-S	Distrofia Muscular de Duchenne/Becker	310200	cds	DMD	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Músculo-esquelética
LMNA-S1	Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss (Autosómica Dominante) (AD-EDMD)	181350	cds	LMNA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 sem	Músculo-esquelética
EMD-S	Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss (Ligada al comosoma X) (XL-EDMD)	310300	cds	EMD	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Músculo-esquelética
PABPN1-AF	Distrofia Muscular Oculofaríngea	164300	Expansión GCG	PABPN1	PCR	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Músculo-esquelética
PLA2G6-S	Distrofia neuroaxonal infantil	256600	cds	PLA2G6	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica

LISTADO ENFERMEDADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
COL5A1-S	Ehlers-Danlos Tipo I, Síndrome de	130000	cds	COL5A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Músculo-esquelética
COL5A2-S	Ehlers-Danlos Tipo I, Síndrome de	130000	cds	COL5A2	NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	Músculo-esquelética
TNXB-D	Ehlers-Danlos Tipo III, Síndrome de (Síndrome benigno de hiper movilidad)	130020	Deleciones / Duplicaciones	TNXB	MLPA	5 ml sangre EDTA	3 sem	Músculo-esquelética
TNXB-S	Ehlers-Danlos Tipo III, Síndrome de (Síndrome benigno de hiper movilidad)	130020	cds	TNXB	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Músculo-esquelética
COL3A1-S	Ehlers-Danlos Tipo IV, Síndrome de	130050	cds	COL3A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Músculo-esquelética
PLOD1-S	Ehlers-Danlos Tipo VI, Síndrome de	225400	cds	PLOD1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Músculo-esquelética
COL1A1-S	Ehlers-Danlos Tipo VII, Síndrome de	130060	cds	COL1A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Músculo-esquelética
COL1A2-S	Ehlers-Danlos Tipo VII, Síndrome de	130060	cds	COL1A2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Músculo-esquelética
ADAMTS2-S	Ehlers-Danlos Tipo VII, Síndrome de	225410	cds	ADAMTS2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Músculo-esquelética
EHL-N	Ehlers-Danlos, Síndrome de	130000	cds	ADAMTS2, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, PLOD1, TNXB, B4GALT7, SCL39A13	NGS	5 ml sangre EDTA	4 mes	Músculo-esquelética
EVC-S	Ellis Van Creverld, Síndrome de	225500	cds	EVC	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Músculo-esquelética
HBB-S	Enfermedad Falciforme	603903	cds + intrones	HBB	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Hematológica
ACE-V	Enzima Convertidora de Angiotensina (ECA)	106180	I/D	ACE	PCR	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 sem	Cardiovascular
COL7A1-E	Epidermolisis Bullosa Distrófica (Autosómico Dominante)	131750	Exones 73, 74, 75	COL7A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 sem	Dermatológica
COL7A1-S	Epidermolisis Bullosa Distrófica (Autosómico Dominante)	131750	cds	COL7A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Dermatológica
COL7A1-S1	Epidermolisis Bullosa Distrófica (Autosómico Recesiva)	226600	cds	COL7A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Dermatológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
EBS-V	Epidermolisis Bullosa Simplex (Tipo Weber-Cockayne (EBS-WC), Tipo Koebner (EBS-K) y Tipo Dowling-Meara (EBS-DM))	131800(EBS-WC), 131900(EBS-K), 131760(EBS-DM)	[p.Pro25Leu, p.Gly550Alafs*77, p.Glu477Lys], [p.Met119Thr, p.Asn123Ser, p.Arg125Cys, p.Arg125His]	KRT5, KRT14	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Dermatológica
KRT14-S	Epidermolisis Bullosa Simplex (Tipo Weber-Cockayne (EBS-WC), Tipo Koebner (EBS-K) y Tipo Dowling-Meara (EBS-DM))	131800(EBS-WC), 131900(EBS-K), 131760(EBS-DM)	cds	KRT14	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Dermatológica
KRT5-S	Epidermolisis Bullosa Simplex (Tipo Weber-Cockayne (EBS-WC), Tipo Koebner (EBS-K) y Tipo Dowling-Meara (EBS-DM))	131800(EBS-WC), 131900(EBS-K), 131760(EBS-DM)	cds	KRT5	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Dermatológica
EPILEP-N	Epilepsia hereditaria		cds	ALDH7A1, ARX, ATP1A2, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC2A1, SRPX2, STXBP1, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CDKL5, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CPA6, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, JRK, KCNA1, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, LGI1, NHLRC1, PCDH19, PRRT2, CN1A	NGS	5 ml sangre EDTA	3 mes	Neurológica
EPM2A-S	Epilepsia mioclónica (Lafora, Enfermedad de)	254780	cds	EPM2A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Neurológica
NHLRC1-S	Epilepsia mioclónica progresiva (EPM2B) (Lafora, Enfermedad de)	254780	cds	NHLRC1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Neurológica
SCN1A-D	Epilepsia Mioclónica Severa Infantil (Dravet, Síndrome de) (SMEI)	607208	Deleciones	SCN1A	MLPA	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
SCN1A-S	Epilepsia Mioclónica Severa Infantil (Dravet, Síndrome de) (SMEI)	607208	cds	SCN1A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	7 sem	Neurológica
ALDH7A1-S	Epilepsia Piridoxin-dependiente (AASA deshidrogenasa, Déficit de)	266100	cds	ALDH7A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Neurológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
ERAS-S	ERAS (asociación con Carcinoma Gástrico)	*300437	cds	ERAS	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
SOD1-S	Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)	105400	cds	SOD1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Neurológica
TSC1-D	Esclerosis Tuberosa	191100	Deleciones	TSC1	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Multisistémica
TSC2-D	Esclerosis Tuberosa	613254	Deleciones	TSC2	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Multisistémica
TSC1-2-D	Esclerosis Tuberosa	191100, 613254	Deleciones	TSC1, TSC2	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Multisistémica
TSC1-S	Esclerosis Tuberosa	191100	cds	TSC1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Multisistémica
TSC2-S	Esclerosis Tuberosa	613254	cds	TSC2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Multisistémica
TSC1-2-N	Esclerosis Tuberosa	191100, 613254	cds	TSC1, TSC2	NGS	5 ml sangre EDTA	3 mes	Multisistémica
ANK1-S	Esferocitosis Tipo 1 (SPH1)	182900	cds	ANK1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 mes	Hematológica
SPTB-S	Esferocitosis Tipo 2 (SPH2)	182870	cds	SPTB	NGS	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	7 sem	Hematológica
SPTA1-S	Esferocitosis Tipo 3 (SPH3)	270970	cds	SPTA1	NGS	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	7 sem	Hematológica
SLC4A1-S1	Esferocitosis Tipo 4 (SPH4)	109270	cds	SLC4A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 mes	Hematológica
EPB42-S	Esferocitosis Tipo 5 (SPH5)	612690	cds	EPB42	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Hematológica
HLA-B-V	Espondilitis anquilosante	106300	HLA-B27	HLA-B	Hibridación reversa	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Músculo-esquelética
SHOX-S	Estatura baja idiopática	300582	cds	SHOX	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Músculo-esquelética
SHOX-D	Estatura baja idiopática	300582	Deleciones / Duplicaciones	SHOX	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Músculo-esquelética
PNPLA3-S	Esteatosis hepática no alcohólica (susceptibilidad a)	613282	p.I148M	PNPLA3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Digestiva
ELN-D	Estenosis Supraaórtica (SVAS)	185500	Deleciones / Duplicaciones	ELN	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Cardiovascular
ELN-S	Estenosis Supraaórtica (SVAS)	185500	cds	ELN	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Cardiovascular
EXOM-N	Exoma clínico (NGS)		Exoma		NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	General
EXOD-N	Exoma dirigido (NGS)		Exoma		NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	General
GLA-D	Fabry, Enfermedad de (Déficit de Galactosidasa)	301500	Deleciones	GLA	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Metabólica
GLA-S	Fabry, Enfermedad de (Déficit de Galactosidasa)	301500	cds	GLA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Metabólica
F12-S	Factor XII, Déficit de	234000	cds	F12	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Hematológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
F13A1-V	Factor XIII A, Asociación con infarto de miocardio	608446	p.Val35Leu	F13A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Cardiovascular / Hematológica / Ginecológica, Reproductiva
SLC20A2-S	Fahr, Enfermedad de (Calcificación idiopática de ganglios basales)	213600	cds	SLC20A2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Neurológica
FLJ22792-S	Fallo ovárico prematuro 2B	300604	cds	FLJ22792	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Ginecológica / Reproductiva
BMP15-S	Fallo ovárico prematuro 4 (Disgenesia ovárica 2)	300510	cds	BMP15	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Ginecológica / Reproductiva
PAH-E	Fenilcetonuria (PKU)	261600	Exones 7, 8, 11, 12	PAH	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Metabólica
PAH-S	Fenilcetonuria (PKU)	261600	cds	PAH	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Metabólica
SDHD-S	Feocromocitoma y/o Paraganglioma	171300, 168000	cds	SDHD	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
SDHC-S	Feocromocitoma y/o Paraganglioma	171300, 168000	cds	SDHC	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
SDHB-S	Feocromocitoma y/o Paraganglioma	171300, 115310	cds	SDHB	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
TERT-S	Fibrosis pulmonar familiar	614742 (178500)	cds	TERT	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 mes	Multisistémica
SFTPA2-S	Fibrosis pulmonar idiopática	178500	cds	SFTPA2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Pulmonar
TERC-S	Fibrosis pulmonar idiopática con/sin fallo de médula ósea	614743	cds	TERC	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Pulmonar
CFTR-D	Fibrosis quística	219700	Deleciones / Duplicaciones	CFTR	MLPA	5 ml sangre EDTA	4 sem	Multisistémica
CFTR-S	Fibrosis quística	219700	cds	CFTR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Multisistémica
MEFV-E	Fiebre Mediterránea Familiar	608107	Exones 2, 3, 5, 10	MEFV	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Multisistémica
MEFV-S	Fiebre Mediterránea Familiar	608107	cds	MEFV	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Multisistémica
TNFRSF1A-S	Fiebre recurrente, Síndrome de (TRAPS)	142680	cds	TNFRSF1A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Multisistémica
FRDA-V	Friedreich, Ataxia de	229300	Expansión GAA	FRDA	Análisis de fragmentos	5 ml sangre EDTA	1 mes	Neurológica
WNT7A-S	Furhmann, Síndrome de	228930	cds	WNT7A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Músculo-esquelética
CTSA-S	Galactosialidosis (Goldberg, Síndrome de)	256540	cds	CTSA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	5 sem	Multisistémica
GIST-E	Gastrointestinal, Tumor del estroma (GIST)	606764	KIT (exones 9, 17), PDGFRA (exones 12, 18)	KIT, PDGFRA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	1 mes	Oncológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
GBA-V	Gaucher, Enfermedad de (Tipos 1, 2 y 3)	230800, 23090, 231000	c.27+1G>A, c.93_94insG, N409S, L483P (IVS2+1G>A, 84GG, N370S, L444P)	GBA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Multisistémica
GBA-S	Gaucher, Enfermedad de (Tipos 1, 2 y 3)	230800, 230900, 231000	cds	GBA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Multisistémica
MIT-N	Genoma mitocondrial completo		mtDNA	mtDNA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Mitocondrial
UGT1A1-V	Gilbert, Síndrome de	143500	(TA) ⁷	UGT1A1	Análisis de fragmentos	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Metabólica
UGT1A1-S	Gilbert, Síndrome de	143500	cds	UGT1A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Metabólica
HDC-V	Gilles de la Tourette, Síndrome de	137580	p.Trp317Ter	HDC	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
CYP1B1-S	Glaucoma Congénito Primario	231300	cds	CYP1B1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oftalmológica
LTBP2-S	Glaucoma Congénito Primario	613086	cds	LTBP2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oftalmológica
MYOC-S	Glaucoma juvenil de ángulo abierto (POAG)	137750	cds	MYOC	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Oftalmológica
IDH1-S	Glioma, susceptibilidad a	137800	cds	IDH1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Multisistémica
GLMN-S	Glomuvenosas, Malformaciones (Tumores glómicos)	138000	cds	GLMN	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 mes	Oncológica
AGL-S	Glucogenosis tipo III	232400	cds	AGL	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Metabólica
G6PD-S	Glucosa 6-fosfato deshidrogenasa, Déficit de	305900	cds	G6PD	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Metabólica
SLC2A1-S	GLUT1, Síndrome de deficiencia de (Transportador de Glucosa Tipo 1)	612126, 606777	cds	SLC2A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
PTCH1-D	Gorlin, Síndrome de	109400	Deleciones / Duplicaciones	PTCH1	MLPA	5 ml sangre EDTA	1 mes	Oncológica
PTCH1-S	Gorlin, Síndrome de	109400	cds	PTCH1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Oncológica
GHRL-V1	Grelina (Ghrelin, Obestatin)(Susceptibilidad a obesidad)	605353	p.Gln90Leu	GHRL	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Metabólica
GHRL-S	Grelina (Ghrelin, Obestatin)(Susceptibilidad a obesidad/Síndrome metabólico)	605353	cds	GHRL	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Metabólica
GHRL-V	Grelina (Ghrelin, Obestatin)(Susceptibilidad a Síndrome metabólico)	605353	p.Arg51Gln, p.Leu72Met	GHRL	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Metabólica

LISTADO ENFERMEDADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
HFE-S	Hemocromatosis	235200	cds	HFE	PCR Tiempo Real	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Metabólica
HJV-V	Hemocromatosis Hereditaria Juvenil (Tipo 2A)	602390	p.G320V	HJV	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Metabólica
F8-V1	Hemofilia A	306700	Inversión intrón 22A	F8	Long-PCR/PCR	5 ml sangre EDTA	3 mes	Hematológica
F8-S	Hemofilia A	306700	cds	F8	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Hematológica
F9-S	Hemofilia B	306900	cds	F9	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Hematológica
ZIC3-S1	Heterotaxia visceral ligada al cromosoma X (Dextrocardia con otras malformaciones cardíacas)	306955	cds	ZIC3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Cardiovascular
CYP11B1-2-S	Hiperaldosteronismo sensible a glucocorticoides	103900	Quimerismo	CYP11B1 / CYP11B2	Detección	5 ml sangre EDTA	5 sem	Metabólica
CASR-S	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar (FHH)	145980	cds	CASR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Metabólica
LDLR-D	Hipercolesterolemia Familiar	143890	Deleciones	LDLR	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Metabólica
PCSK9-S	Hipercolesterolemia Familiar	143890	cds	PCSK9	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Metabólica
LDLR-S	Hipercolesterolemia Familiar	143890	cds	LDLR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Metabólica
APOB-V	Hipercolesterolemia Familiar Tipo B	144010	Arg3500Gln, Arg3500Trp, His3543Tvr	APOB	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Metabólica
FIP1L1-Q	Hipereosinofilia idiopático, Síndrome de	607685	Fusión FIP1L1/PDGFRA	FIP1L1/PDGFRA	PCR Tiempo Real	5 ml sangre EDTA	2 sem	Oncológica
CYP21A2-V	Hiperplasia adrenal congénita (Déficit de 21-hidroxilasa)	201910	p.Val281Leu	CYP21A2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Metabólica
CYP21A2-D	Hiperplasia adrenal congénita (Déficit de 21-hidroxilasa)	201910	Deleciones / Duplicaciones	CYP21A2	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Metabólica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
CYP21A2-V	Hiperplasia adrenal congénita (Déficit de 21-hidroxilasa)	201910	p.Pro30Leu, IVS2-13 (c.293-13A, C>G), c.332_339del8 (exón 3), p.Ile172Asn, p.Ile235Asn, p.Val236Glu, p.Met238Lys, p.Val281Leu, p.Phe306insT, p.Gln318Stop, p.Arg339His, p.Arg354His, p.Arg356Trp, p.Gly424Ser, p.Arg426His, p.Pro453Ser, Delecciones/Duplicaciones	CYP21A2	Secuenciación, MLPA	5 ml sangre EDTA	6 sem	Metabólica
CYP21A2-S	Hiperplasia adrenal congénita (Déficit de 21-hidroxilasa)	201910	cds	CYP21A2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Metabólica
HSD3B2-S	Hiperplasia adrenal II (Déficit de 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa)	201810	cds	HSD3B2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Metabólica
NR3C2-S	Hipertensión de aparición temprana AD	605115	cds	NR3C2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Cardiovascular
BMPR2-D	Hipertension pulmonar primaria (PPH1)	178600	Delecciones	BMPR2	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Cardiovascular
BMPR2-S	Hipertension pulmonar primaria (PPH1)	178600	cds	BMPR2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Cardiovascular
RYR1-V	Hipertermia Maligna, Susceptibilidad a (MHS1)	145600	p.R614C/L, p.G2434R	RYR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Multisistémica
CACNA1S-V	Hipertermia Maligna, Susceptibilidad a (MHS5)	601887	p.Arg1086His	CACNA1S	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Multisistémica
APOA5-S	Hipertrigliceridemia mayor	144650	cds	APOA5	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Cardiovascular
GJB6-S	Hipoacusia autosómica dominante	612643	cds	GJB6 (Conexina 30)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
HIPOAC-V	Hipoacusia inducida por aminoglucósidos	580000	cds (MT-RNR1), m.7444G>A, m.7445A>G (MT-CO1)	MT-RNR1, MT-CO1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
GJB2-V	Hipoacusia Neurosensorial No-sindrómica Recesiva	220290	c.35delG	GJB2 (Conexina 26)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Neurológica
OTOF-V	Hipoacusia Neurosensorial No-sindrómica Recesiva	601071	p.Gln829Ter	OTOF	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
GJB2-S	Hipoacusia Neurosensorial No-sindrómica Recesiva	220290	cds	GJB2 (Conexina 26)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
SLC26A4-S	Hipoacusia Neurosensorial No-sindrómica Recesiva	600791	cds	SLC26A4	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Neurológica
OTOF-S	Hipoacusia Neurosensorial No-sindrómica Recesiva	601071	cds	OTOF	NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	Neurológica
MYO15A-S	Hipoacusia Neurosensorial No-sindrómica Recesiva	600316	cds	MYO15A	NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	Neurológica
CYP11B2-S	Hipoaldosteronismo hiperreninémico (Deficiencia de Corticosterona Metiloxidasa Tipo I)	203400	cds	CYP11B2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	7 sem	Cardiovascular
CP-S	Hipoceruloplasminemia hereditaria	604290	cds	CP	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Metabólica
FGFR3-V3	Hipocondroplasia	146000	p.N540K	FGFR3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Músculo-esquelética
FGFR3-E	Hipocondroplasia	146000	Exones 9, 15	FGFR3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Músculo-esquelética
PORCN-S	Hipoplasia Dérmica Focal (Goltz, Síndrome de)	305600	cds	PORCN	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Multisistémica
RMRP-S	Hipoplasia pelo-cartílago	250250	Región de regulación (promotor+non-coding exon)	RMRP	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Músculo-esquelética
CDH3-S	Hipotricosis congénita con distrofia macular juvenil	601553	cds	CDH3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Multisistémica
HLA-C	HLA-C, Tipaje completo	*142840	Tipaje baja resolución	HLA-C	Hibridación reversa	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Inmunológica
GH1-S	Hormona de crecimiento, Deficiencia aislada de, Tipo 1A y 1B	262400, 612781	cds	GH1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Metabólica
GH1-D	Hormona de crecimiento, Deficiencia aislada de, Tipo 1A y 1B	262400, 612781	Deleciones / Duplicaciones	GH1	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Metabólica
GHRHR-S	Hormona de crecimiento, Deficiencia aislada de, Tipo 1B	612781	cds	GHRHR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Metabólica
THRB-S	Hormona Tiroidea, Resistencia a	188570	cds	THRB	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	7 sem	Metabólica
HTT-V	Huntington, Enfermedad de	143100	Expansión CAG	HTT	PCR	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
ABCA12-S	Ictiosis Arlequín	601277	cds	ABCA12	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	4 mes	Multisistémica
TGM1-S	Ictiosis Congénita Autosómica Recesiva	242300	cds	TGM1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Multisistémica

LISTADO ENFERMEDADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
IGF1-S	IGF1, Deficiencia de (Retraso de crecimiento con Hipoacusia y retraso mental)	608747	cds	IGF1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Metabólica
IKBKG-D	Incontinentia Pigmenti	308300	Delección exones 4-10	IKBKG (NEMO)	MLPA	5 ml sangre EDTA	3 mes	Dermatológica
IKBKG-S	Incontinentia Pigmenti	308300	cds	IKBKG (NEMO)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Dermatológica
SERPINE1-V	Inhibidor del activador de plasminógeno (PAI-1), Trombosis asociada a	173360	c.-820_-817G(4_5)	SERPINE1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Cardiovascular
SERPINE1-V1	Inhibidor del activador de plasminógeno (PAI-1), Trombosis asociada a	173360	c.-820_-817G(4_5), c.-989A>G	SERPINE1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Cardiovascular
JAK3-S	Inmunodeficiencia combinada severa (SCID), Autosómica recesiva	600802	cds	JAK3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oncológica
AR-S	Insensibilidad androgénica, Síndrome de (AIS) (Feminización testicular, Síndrome de)	300068	cds	AR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Metabólica
PRNP-V	Insomnio fatal familiar	600072	Met129/Asn178	PRNP	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Neurológica
PRNP-S1	Insomnio fatal familiar	600072	cds	PRNP	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
IGFBP3-S	Insuline-like growth factor-binding protein 3	*146732	cds	IGFBP3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
LAC-V	Intolerancia a la lactosa (Hipolactasia Adulta) (LCT)	223100	c.-13910C>T, c.-22018G>A	MCM6	Hibridación reversa	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Digestiva
FRUC-V	Intolerancia hereditaria a la fructosa	229600	p.Ala150Pro, p.Ala175Asp, p.Asn335Lvs	ALDOB	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Digestiva
ALDOB-S	Intolerancia hereditaria a la fructosa	229600	cds	ALDOB	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Digestiva
FOXP3-S	Ipex, Síndrome de	304790	cds	FOXP3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Endocrina
FGFR2-S3	Jackson-Weiss, Síndrome de	123150	cds	FGFR2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Músculo-esquelética
KAL1-S	Kallmann, Síndrome de - Tipo 1 (Ligada al X)	308700	cds	KAL1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Metabólica
FGFR1-S	Kallmann, Síndrome de - Tipo 2	147950	cds	FGFR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 mes	Metabólica
PROKR2-S	Kallmann, Síndrome de - Tipo 3	244200	cds	PROKR2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Metabólica
PROK2-S	Kallmann, Síndrome de - Tipo 4	610628	cds	PROK2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Metabólica
KEARNS-D	Kearns-Sayre, Síndrome de	530000	Delecciones	mtDNA	MLPA	5 ml sangre EDTA	6 sem	Multisistémica

LISTADO ENFERMEDADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
TBCE-V	Kenny-Caffey, Síndrome de (KCS1)	244460	c.155del12nt	TBCE	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Multisistémica
TBCE-S	Kenny-Caffey, Síndrome de (KCS1)	244460	cds	TBCE	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Multisistémica
KIR	KIR Tipaje (Abortos de repetición)	605305	Tipaje	KIR	PCR	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Ginecológica / Reproductiva
KRAS-E	KRAS, Mutaciones en	*190070	Codones 12, 13, 61	KRAS	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Oncológica
KRAS-S	KRAS, Mutaciones en	*190070	cds	KRAS	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	5 sem	Oncológica
MTATP6-V	Leigh, Síndrome de	516060	m.8993T>G	MTATP6	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Multisistémica
SHOX-D1	Leri-Weill, Discondrosteosis de	127300	Delecciones / Duplicaciones	SHOX	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Músculo-esquelética
SHOX-S1	Leri-Weill, Discondrosteosis de	127300	cds	SHOX	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	4 sem	Músculo-esquelética
GATA1-S1	Leucemia megacarioblástica (con o sin Síndrome de Down)	190685	cds	GATA1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Hematológica
NPM1-S	Leucemia Mieloide Aguda	601626	cds	NPM1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Oncológica
BCR-ABL-Q	Leucemia Mieloide Crónica	608232	Fusión BCR/ABL	BCR/ABL	PCR Tiempo Real	5 ml sangre EDTA en frío	2 sem	Oncológica
PML-RARA-Q	Leucemia Promielocítica Aguda	102578	Fusión PML/RARA	PML/RARA	PCR Tiempo Real	5 ml sangre EDTA en frío	4 sem	Oncológica
EIF2B2-S	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente	603896	cds	EIF2B2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Neurológica
EIF2B5-S	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente	603896	cds	EIF2B5	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Neurológica
EIF2B1-S	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente	603896	cds	EIF2B1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Neurológica
EIF2B3-S	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente	603896	cds	EIF2B3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Neurológica
EIF2B4-S	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente	603896	cds	EIF2B4	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Neurológica
P53-S	Li-Fraumeni, Síndrome de	151623	cds	p53 (TP53)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
LMNA-S2	Lipodistrofia familiar parcial Tipo Dunnigan	151660	cds	LMNA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Metabólica
PPT1-V	Lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 1	256730	p.Arg151Ter	PPT1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Neurológica
PPT1-S	Lipofuscinosis ceroides neuronal tipo 1	256730	cds	PPT1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Neurológica
LPL-V	Lipoprotein Lipasa, Déficit familiar de (Hiperlipoproteinemia, Hiperlipemia Familiar Esencial)	238600	p.G188E	LPL	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Metabólica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
LPL-S	Lipoprotein Lipasa, Déficit familiar de (Hiperlipoproteinemia, Hiperlipemia Familiar Esencial)	238600	cds	LPL	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	4 sem	Metabólica
HNPCC-D	Lynch, Síndrome de (Cáncer hereditario colorrectal no polipósico, HNPCC)	609310 /276300 /158320 /120435	Deleciones	MLH1, MSH2	MLPA	5 ml sangre EDTA	4 sem	Oncológica
MSH6-S	Lynch, Síndrome de (Cáncer hereditario colorrectal no polipósico, HNPCC)	614350	cds	MSH6	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Oncológica
MLH1-S	Lynch, Síndrome de (Cáncer hereditario colorrectal no polipósico, HNPCC)	609310 /276300 /158320	cds	MLH1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
MSH2-S	Lynch, Síndrome de (Cáncer hereditario colorrectal no polipósico, HNPCC)	120435	cds	MSH2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
PMS2-S	Lynch, Síndrome de (Cáncer hereditario colorrectal no polipósico, HNPCC)	120435	cds	PMS2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 mes	Oncológica
MYD88-V	Macroglobulinemia de Waldenström (mutación somática)	153600	p.L265P	MYD88	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Oncológica
MYD88-S	Macroglobulinemia de Waldenström	153600	cds	MYD88	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	7 sem	Oncológica
TGFBR1-S	Marfan Tipo 2A, Síndrome de (Loeys-Dietz, Síndrome de) (LDS2A)	608967	cds	TGFBR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	7 sem	Multisistémica
TGFBR2-S	Marfan Tipo 2B, Síndrome de (Loeys-Dietz, Síndrome de) (LDS2B)	610168	cds	TGFBR2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	7 sem	Multisistémica
MARF-N	Marfan y trastornos relacionados		cds	ACTA2, ADAMSTL4, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, FBN2, MYH11, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2, TGFBR3	NGS	5 ml sangre EDTA	3 mes	Multisistémica
FBN1-D	Marfan, Síndrome de	154700	Deleciones	FBN1	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Multisistémica
FBN1-S	Marfan, Síndrome de	154700	cds	FBN1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Multisistémica
SIL1-S	Marinesco-Sjögren, Síndrome de	248800	cds	SIL1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Neurológica
KIT-V3	Mastocitosis	164920	p.Lys509Ile	KIT	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Multisistémica
KIT-V2	Mastocitosis con alteración hematológica	164920.0009	p.Asp816Val	KIT	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Multisistémica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
KIT-V	Mastocitosis difusa cutánea	164920	p.Ala533Asp	KIT	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Multisistémica
KIT-S	Mastocitosis/Urticaria pigmentosa	164920 /154800	cds	KIT	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Multisistémica
PYGM-V	McArdle, Enfermedad de (Glucogenosis Tipo V, Déficit de Mifosforilasa)	232600	p.Arg50X, p.Gly205Ser, p.Trp798Arg, p.Tyr85X, 708/709del	PYGM	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Metabólica
PYGM-S	McArdle, Enfermedad de (Glucogenosis Tipo V, Déficit de Mifosforilasa)	232600	cds	PYGM	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Metabólica
GNAS-V	McCune-Albright, Síndrome de	174800	p.Arg201Cys, p.Arg201His	GNAS	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Multisistémica
GNAS-S	McCune-Albright, Síndrome de	174800	cds	GNAS	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Multisistémica
P16-S	Melanoma Familiar (p16)	600160	cds	p16 (CDKN2A)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Oncológica
MT-TL1-V	MELAS, Encefalomiopatía mitocondrial	540000	m.3243A>G, m.3244G>A, m.3252A>G, m.3256C>T, m.3258T>C, m.3271T>C, m.3291T>C	MT-TL1 (TRNL1)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Multisistémica
MEN1-D	MEN 1 - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 1	131100	Deleciones	MEN1	MLPA	5 ml sangre EDTA	4 sem	Oncológica
MEN1-S	MEN 1 - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 1	131100	cds	MEN1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	5 sem	Oncológica
RET-E1	MEN 2A - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2A (Sipple, Síndrome de)	171400	Exones 10, 11	RET	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Oncológica
RET-E2	MEN 2A - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2A (Sipple, Síndrome de)	171400	Exones 10, 11, 13, 14, 15, 16	RET	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
RET-S1	MEN 2A - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2A (Sipple, Síndrome de)	171400	cds	RET	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oncológica
RET-E3	MEN 2B - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2B	162300	Exones 15, 16 (p.M918T, p.A883F)	RET	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Oncológica
RET-S2	MEN 2B - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2B	162300	cds	RET	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oncológica
ATP7A-D	Menkes, Enfermedad de	309400	Deleciones	ATP7A	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Metabólica
ATP7A-S	Menkes, Enfermedad de	309400	cds	ATP7A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Metabólica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
CYB5R3-S	Methemoglobinemia Tipo 1	250800	cds	CYB5R3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Hematológica
JAK2-V1	Mielofibrosis Idiopática	254450	p.V617F	JAK2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA/Médula ósea	2 sem	Hematológica
JAK2-E	Mielofibrosis somática	254450	Exon 12	JAK2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA/Médula ósea	2 sem	Oncológica
CALR-S	Mielofibrosis somática	254450	cds	CALR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA/Médula ósea	5 sem	Oncológica
CALR-E	Mielofibrosis somática, Trombocitemia esencial	254450 / 187950	Exon 9	CALR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA/Médula ósea	2 sem	Oncológica
CACNA1A-S1	Migraña Hemipléjica Familiar 1 (FMH1)	141500	cds	CACNA1A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	5 mes	Neurológica
ATP1A2-S	Migraña Hemipléjica Familiar 2 (FMH2)	602481	cds	ATP1A2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Neurológica
SCN1A-S1	Migraña Hemipléjica Familiar 3 (FMH3)	609634	cds	SCN1A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Neurológica
PRKAG2-S	Miocardiopatía hipertrófica fetal congénita por una enfermedad del almacenamiento del alucógeno	261740	cds	PRKAG2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Metabólica
DNM2-S	Miopatía Centronuclear	160150	cds	DNM2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Músculo-esquelética
RYR1-E2	Miopatía con multimínicores	255320	Exones 39-48	RYR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	7 sem	Músculo-esquelética
RYR1-E1	Miopatía con multimínicores	255320	Exones 2, 6-18	RYR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	7 sem	Músculo-esquelética
MMMC-V	Miopatía con multimínicores	255320	M1V, G273E, H293R, G315S, N340I, R439X, W453S, U462G, U462X, R466Q, c.22dup10bp, c.713-714insA, c.1446delC (SEPN1); R109W, A1577T, N2283H, P3527S, IVS101+2990A>G (RYR1)	SEPN1, RYR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Músculo-esquelética
SEPN1-S	Miopatía con multimínicores	255320	cds	SEPN1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Músculo-esquelética
RYR1-E3	Miopatía con multimínicores	255320	Exones 85-104	RYR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Músculo-esquelética
RYR1-S	Miopatía con multimínicores	255320	cds	RYR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	5 mes	Músculo-esquelética

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
RYR1-V1	Miopatía congénita Central Core	117000	p.L4793P, p.R4825C, p.R4861H, p.R4861C, p.R4893W, p.R4893G, p.G4899E, p.R4914G	RYR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Músculo-esquelética
AMPD1-S	Miopatía por déficit de mioadenilato deaminasa	615511	cds	AMPD1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Músculo-esquelética
TK2-S	Miopatía por depleción de ADN mitocondrial	609560	cds	TK2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Músculo-esquelética
CLCN1-S	Miotonía Congénita (Thomsen, Enfermedad de; Becker, Enfermedad de)	160800, 255700	cds	CLCN1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Músculo-esquelética
HNF4A-S	MODY 1 (Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 1)	125850	cds	HNF4A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Metabólica
GCK-S1	MODY 2 (Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 2)	125851	cds	GCK	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Metabólica
HNF1A-S	MODY 3 (Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 3)	600496	cds	HNF1A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Metabólica
PDX1-S	MODY 4 (Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 4)	606392	cds	PDX1 (IPF1)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Metabólica
HNF1B-S	MODY 5 (Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 5)	137920	cds	HNF1B (TCF2)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Metabólica
NEUROD1-S	MODY 6 (Maturity-Onset Diabetes of the Young, Type 6)	606394	cds	NEUROD1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Metabólica
MTHFR-S	MTHFR (Metilen-tetra-hidro-folato reductasa) (Hiperhomocisteinemia)	188050	cds	MTHFR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Cardiovascular / Hematológica / Ginecológica, Reproductiva
IDUA-V	Mucopolisacaridosis Tipo I (MPS I, Síndrome de Hurler)	607014	p.Gln70Ter, p.Ala327Pro, p.Trp402Ter, p.Pro533Arg, c.46-57del	IDUA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 sem	Metabólica
IDUA-S	Mucopolisacaridosis Tipo I (MPS I, Síndrome de Hurler)	607014	cds	IDUA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Metabólica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
IDS-S	Mucopolisacaridosis Tipo II (Síndrome de Hunter)	309900	cds	IDS	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Metabólica
GALNS-S	Mucopolisacaridosis tipo IV A (Síndrome de Morquio Tipo A, Deficiencia de Galactosamina-6-sulfatasa)	253000	cds	GALNS	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Metabólica
GLB1-S	Mucopolisacaridosis tipo IV B (Síndrome de Morquio Tipo B)	253010	cds	GLB1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Metabólica
ARSB-S	Mucopolisacaridosis Tipo VI (Maroteaux-Lamy, Síndrome de)	253200	cds	ARSB	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Metabólica
FGFR3-S3	Muenke, Síndrome de	602849	cds	FGFR3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Músculo-esquelética
NCL-S	NCL, Gen (Nucleolina)	*164035	cds	NCL	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Multisistémica
SFTPC-S	Neumopatía intersticial idiopática (Déficit de proteína C surfactante)	610913	cds	SFTPC	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Pulmonar
KIF1B-S	Neuroblastoma, susceptibilidad a (NBLST1)	256700	cds	KIF1B	NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	Oncológica
PHOX2B-S	Neuroblastoma, susceptibilidad a (NBLST2)	603851	cds	PHOX2B	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
ALK-S	Neuroblastoma, susceptibilidad a (NBLST3)	613014	cds	ALK	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Oncológica
PANK2-S	Neurodegeneración asociada a pantotenato kinasa (Hallervorden-Spatz, Enfermedad de) / Distrofia neuroaxonal juvenil PKAN	234200	cds	PANK2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Neurológica
FOLR1-S	Neurodegeneración por deficiencia de transporte de folato cerebral	613068	cds	FOLR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
NF2-D	Neurofibromatosis NF2	101000	Deleciones	NF2	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Oncológica
NF2-S	Neurofibromatosis NF2	101000	cds	NF2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Oncológica
NF1-D	Neurofibromatosis NF1	162200	Deleciones	NF1	MLPA	5 ml sangre EDTA	4 sem	Oncológica
NF1-N	Neurofibromatosis NF1	162200	cds	NF1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Oncológica
LHON-V	Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON) (Atrofia óptica de Leber)	535000	m.11778G>A, m.14484T>C, m.3460G>A	mtDNA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Oftalmológica
ELANE-S	Neutropenia Congénita Severa	202700	cds	ELANE (ELA2)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Hematológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
HAX1-S	Neutropenia congénita severa tipo 3 (SCN3) (Kostmann, Enfermedad de)	610738	cds	HAX1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Multisistémica
SMPD1-S	Niemann-Pick, Enfermedad de (Tipos A y B)	257200, 607616	cds	SMPD1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Neurológica
PTPN11-S	Noonan, Síndrome de	163950	cds	PTPN11	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Multisistémica
NRAS-S	NRAS (asociación con cáncer rectal y carcinoma folicular de tiroides) (Sdme Noonan)	*164790	cds	NRAS	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oncológica
MC4R-S	Obesidad mórbida	601665	cds	MC4R	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Metabólica
OTC-D	Ornitina transcarbamilasa, Deficiencia de	311250	Deleciones	OTC	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Metabólica
OTC-S	Ornitina transcarbamilasa, Deficiencia de	311250	cds	OTC	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 sem	Metabólica
EXT1-2-S	Osteocondromas múltiples (tipos I y II)	133700, 133701	cds	EXT1, EXT2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Músculo-esquelética
COL1A1-S1	Osteogénesis Imperfecta	166200	cds	COL1A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Músculo-esquelética
COL1A2-S1	Osteogénesis Imperfecta	166200	cds	COL1A2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Músculo-esquelética
OSTIMP-S	Osteogénesis Imperfecta	166200	cds	COL1A1, COL1A2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Músculo-esquelética
SPINK1-E	Pancreatitis Hereditaria	167800	Exón 3 (incluye variante N34S)	SPINK1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Digestiva
PRSS1-E	Pancreatitis Hereditaria	167800	Exones 2, 3 (incluye variante p.R122H)	PRSS1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Digestiva
SPINK1-S	Pancreatitis Hereditaria	167800	cds	SPINK1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Digestiva
PRSS1-S	Pancreatitis Hereditaria	167800	cds	PRSS1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Digestiva
CFTR-S1	Pancreatitis Hereditaria	167800	cds	CFTR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Digestiva
SCN4A-S	Parálisis periódica hipocalémica/hipercalémica	613345/ 170500	cds	SCN4A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Músculo-esquelética
PLP1-D	Paraplejia Espástica (Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher)	312080, 312920	Duplicación	PLP1	MLPA	5 ml sangre EDTA	6 sem	Neurológica
PLP1-S	Paraplejia Espástica (Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher)	312080, 312920	cds	PLP1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Neurológica
ATL1-S	Paraplejia Espástica Familiar Dominante (SPG3A)	182600	cds	ATL1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Neurológica
SPAST-D	Paraplejia Espástica Familiar Dominante 4	182601	Deleciones	SPAST (SPG4)	MLPA	5 ml sangre EDTA	3 sem	Neurológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
SPAST-S	Paraplejia Espástica Familiar Dominante 4	182601	cds	SPAST (SPG4)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Neurológica
PGN-S	Paraplejia Espástica Familiar Recesiva (SPG7)	607259	cds	PGN (SPG7)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Neurológica
SPG11-S	Paraplejia Espástica Familiar Recesiva 11	604360	cds	SPG11	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 mes	Neurológica
PARK2-D	Parkinson Juvenil, Enfermedad de	600116	Deleciones / Duplicaciones	PARK2	MLPA	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
PARK2-S	Parkinson Juvenil, Enfermedad de	600116	cds	PARK2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Neurológica
LRRK2-V	Parkinson Tipo 8, Enfermedad de	607060	p.Asn1437His, p.Arg1441His, p.Arg1441Cys, p.Arg1441Gly, p.Arg1628Pro, p.Tyr1699Cys, p.Gly2019Ser, p.Ile2020Thr, p.Gly2385Arg	LRRK2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
LRRK2-S	Parkinson Tipo 8, Enfermedad de	607060	cds	LRRK2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	4 mes	Neurológica
HSD17B4-S	Perrault, Síndrome de (Disgenesia ovárica con Hipoacusia sensorineural)	233400	cds	HSD17B4	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Multisistémica
STK11-S	Peutz-Jeghers, Síndrome de	175200	cds	STK11	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Oncológica
FGFR2-V2	Pfeiffer, Síndrome	101600	p.C278F, p.C342G	FGFR2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Músculo-esquelética
PFEIFF-E	Pfeiffer, Síndrome	101600	Exon 7 FGFR1; exon 7, 8, 13, 14, 15 FGFR2	FGFR1, FGFR2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Músculo-esquelética
FGFR2-S4	Pfeiffer, Síndrome	101600	cds	FGFR2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Músculo-esquelética
FGFR1-S1	Pfeiffer, Síndrome	101600	cds	FGFR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 mes	Músculo-esquelética
NARCO	Narcolepsia		Tipaje completo	HLA-DQA1, HLA-DQB1	Hibridación reversa	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Neurológica
SHANK3-S	Phelan-McDermid, Síndrome de	606232	cds	SHANK3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 mes	Neurológica
JAK2-V2	Policitemia Vera	263300	p.V617F	JAK2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA/Médula ósea	2 sem	Hematológica
AIRE-S	Poliendocrinopatía autoinmune, Síndrome de (Tipo 1)	240300	cds	AIRE	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Endocrina
PMP22-D1	Polineuropatía Hereditaria Sensible a la Presión (HNPP)	162500	Deleciones	PMP22	Análisis de fragmentos	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Neurológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
PMP22-S1	Polineuropatía Hereditaria Sensible a la Presión (HNPP)	162500	cds	PMP22	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Neurológica
MUTYH-V	Poliposis adenomatosa colorrectal recesiva	608456	p.Y165C, p.G382C	MUTYH (MYH)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Oncológica
MUTYH-S	Poliposis adenomatosa colorrectal recesiva	608456	cds	MUTYH (MYH)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Oncológica
APC-E	Poliposis adenomatosa familiar (APC)	175100	Región exón 15 (incluye p.Ile1307Lys, p.Glu1309Aspfs*4)	APC	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Oncológica
APC-D	Poliposis adenomatosa familiar (APC)	175100	Deleciones	APC	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Oncológica
APC-N	Poliposis adenomatosa familiar (APC)	175100	cds	APC	Secuenciación	10 ml sangre EDTA	2 mes	Oncológica
BMPR1A-S	Poliposis hereditaria, Síndrome de	610069	cds	BMPR1A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oncológica
RNF43-S	Poliposis serrada sésil	617108	cds	RNF43	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Oncológica
PKD2-S	Poliquistosis Renal AD (Riñón Poliquístico, Síndrome de)	173900	cds	PKD2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Multisistémica
PKD1-S	Poliquistosis Renal AD (Riñón Poliquístico, Síndrome de)	173900	cds	PKD1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	4 mes	Multisistémica
PKHD1-D	Poliquistosis Renal AR (ARPKD)	263200	Deleciones	PKHD1	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Multisistémica
PPOX-S	Porfiria Variegata	176200	cds	PPOX	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Metabólica
PW-AF	Prader Willi, Síndrome de	176270	Disomía uniparental	15q11	Análisis de fragmentos	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	5 sem	Neurológica
PW-M	Prader Willi, Síndrome de	105830	Metilación	SNRPN	Estudio metilación por PCR	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
PW-D	Prader Willi, Síndrome de	176270	Deleciones / Duplicaciones	15q11	MLPA	5 ml sangre EDTA	4 sem	Neurológica
SCNN1G-S	Pseudoaldosteronismo (Liddle, Síndrome de)	177200	cds	SCNN1G	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Metabólica
SCNN1B-S	Pseudoaldosteronismo (Liddle, Síndrome de)	177200	cds	SCNN1B	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Metabólica
ARSA-S	Pseudoarilsulfatasa A, Déficit de (Leucodistrofia metacromática)	250100	cds	ARSA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Metabólica
NR3C2-S1	Pseudohipoaldosteronismo renal Tipo 1 (Dominante)	177735	cds	NR3C2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Metabólica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
ABCC6-D	Pseudoxantoma elástico	264800	Deleciones	ABCC6	MLPA	5 ml sangre EDTA	2 mes	Multisistémica
ABCC6-S	Pseudoxantoma elástico	264800	cds	ABCC6	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 sem	Multisistémica
PSOR-V	Psoriasis, Susceptibilidad a	177900	HLA-Cw6	HLA-C	Hibridación reversa	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Dermatológica
KCNQ1-S	QT Largo (LQT1), Síndrome de	192500	cds	KCNQ1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Cardiovascular
KCNH2-S	QT Largo (LQT2), Síndrome de	613688	cds	KCNH2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Cardiovascular
SCN5A-S1	QT Largo (LQT3), Síndrome de	603830	cds	SCN5A	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Cardiovascular
MBTPS2-S	Queratosis folicular espinulosa decalvante de Siemens	308800	cds	MBTPS2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Dermatológica
IDH3B-S	Retinitis Pigmentosa 46	612572	cds	IDH3B	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	1 mes	Oftalmológica
RHO-S	Retinitis Pigmentosa Autosómica Dominante	268000	cds	RHO	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oftalmológica
LRAT-S1	Retinitis Pigmentosa Autosómica Recesiva	268000	cds	LRAT	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Oftalmológica
RPE65-S1	Retinitis Pigmentosa Autosómica Recesiva	268000	cds	RPE65	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Oftalmológica
RPAR-S	Retinitis Pigmentosa Autosómica Recesiva	268000	cds	LRAT, RPE65	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Oftalmológica
MERTK-S	Retinitis Pigmentosa Autosómica Recesiva	268000	cds	MERTK	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Oftalmológica
RP2-S	Retinitis Pigmentosa ligada al X	268000	cds	RP2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oftalmológica
RPGR-S1	Retinitis Pigmentosa ligada al X	268000	cds	RPGR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Oftalmológica
RPLX-S	Retinitis Pigmentosa ligada al X	268000	cds	RP2, RPGR	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oftalmológica
RPAR-N	Retinitis pigmentosa, Autosómica Recesiva	601718 209900 613194 61342 8 614500 6083 80 613756 613 767 600105 61 3861 602772 6 06068 609033 252605 612572	cds	ABCA4, BBS1, BEST1, C2orf71, C8orf37, CERKL, CNGA1, CNGB1, CRB1, DHDDS, EYS, FAM161A, FLVCR1, GNPTG, IDH3B, IMPG2, LRAT, MAK, MERTK, NR2E3, NRL, DE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, RBP3, RDH12, RGR, RHO, RLBP1, RP1, RP2, RPE65, RPGR, SAG, SPATA7, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF513	NGS	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oftalmológica
RB1-D	Retinoblastoma	180200	Deleciones	RB1	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Oncológica
RB1-S	Retinoblastoma	180200	cds	RB1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Oncológica
RS1-S	Retinosquiasis juvenil ligada al cromosoma X	312700	cds	RS1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Oftalmológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
MECP2-S	Rett, Síndrome de	312750	cds	MECP2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Neurológica
MECP2-D	Rett, Síndrome de	312750	Deleciones	MECP2	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Neurológica
CREBBP-D	Rubinstein-Taybi, Síndrome de	180849	Deleciones	CREBBP	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Multisistémica
EP300-D	Rubinstein-Taybi, Síndrome de	180849	Deleciones	EP300	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Multisistémica
CREBBP-S	Rubinstein-Taybi, Síndrome de	180849	cds	CREBBP	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Multisistémica
EP300-S	Rubinstein-Taybi, Síndrome de	180849	cds	EP300	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Multisistémica
RUSSELL-MD	Russell-Silver, Síndrome de (Enanismo de)	180860	Metilaciones, Deleciones/duplicaciones (dominios KvDMR / H19DMR)	11p15.5	MLPA	5 ml sangre EDTA	3 sem	Multifactorial
TBCE-V1	Sanjad-Sakati, Síndrome de (HRD)	241410	c.66delAG (p.V23fs48X), c.1113T>A (p.C371X)	TBCE	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Multisistémica
SMARCB1-S	Schwannomatosis tipo 1	162091	cds	SMARCB1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Oncológica
LZTR1-S	Schwannomatosis tipo 2	615670	cds	LZTR1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Oncológica
FGF9-S	Sinostosis múltiple, Síndrome de	612961	cds	FGF9	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Multisistémica
DHCR7-V	Smith-Lemli-Opitz, Síndrome de (SLOS)	270400	p.Phe302Leu, p.Arg446Gln	DHCR7	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
DHCR7-S	Smith-Lemli-Opitz, Síndrome de (SLOS)	270400	cds	DHCR7	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Neurológica
NSD1-D	Sotos, Síndrome de	117550	Deleciones	NSD1	MLPA	5 ml sangre EDTA	3 sem	Multisistémica
NSD1-S	Sotos, Síndrome de	117550	cds	NSD1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Multisistémica
ABCA4-S	Stargardt, Enfermedad de, Tipo 1 (Degeneración macular juvenil, Distrofia de conos v bastones 3)	248200	cds	ABCA4	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	6 sem	Oftalmológica
COL2A1-S	Stickler, Síndrome de (Artroroftalmopatía) Tipo 1	108300	cds	COL2A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Multisistémica
COL2A1-E	Stickler, Síndrome de (Artroroftalmopatía) Tipo 1	108300	Exones 1,2,3,4,5,7,9,10,11,12, 13,15,17,18,19,20,21,24,25,26,32,35,36,37,40,41,44,45,46,47,50,51, 52,53,54	COL2A1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Multisistémica
COL1A1-S2	Stickler, Síndrome de (Artroroftalmopatía) Tipo 2	604841	cds	COL11A1	NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	Multisistémica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
HBA1-2-V	Talasemia Alfa	604131	α3.7, α4.2, α20.5, αSEA, αFIL, αMED	HBA1, HBA2	Multiplex PCR	5 ml sangre EDTA	3 sem	Hematológica
HBA1-2-S	Talasemia Alfa	604131	cds	HBA1, HBA2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	4 sem	Hematológica
HBB-S1	Talasemia Beta	604131	cds + intrones	HBB	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Hematológica
HBB-D	Talasemia Beta	604131	Deleciones	HBB	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Hematológica
HEXA-S	Tay-Sachs, Enfermedad de	272800	cds	HEXA	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Neurológica
HHT-D	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Osler-Weber-Rendu, Enfermedad de) (HHT)	187300, 600376	Deleciones	ENG, ACVRL1	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Cardiovascular
HHT-S	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Osler-Weber-Rendu, Enfermedad de) (HHT)	187300, 600376	cds	ENG, ACVRL1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Cardiovascular
ENG-S	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Osler-Weber-Rendu, Enfermedad de) HHT1	187300	cds	ENG	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Cardiovascular
ACVRL1-S	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Osler-Weber-Rendu, Enfermedad de) HHT2	600376	cds	ACVRL1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	5 sem	Cardiovascular
SMAD4-S	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Osler-Weber-Rendu, Enfermedad de) JPHT, HHT/Poliposis juvenil	175050	cds	SMAD4	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Cardiovascular
HLA-DQ	Tipaje HLA-DQ		Tipaje alta resolución	HLA-DQA1, HLA-DQB1	Hibridación reversa	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Inmunológica
HLA-DRB1	Tipaje HLA-DR		Tipaje baja resolución	HLA-DRB1	Hibridación reversa	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Inmunológica
SLC6A4-V	Transportador de serotonina (Alteración Obsesivo-Compulsiva; Rasgos asociados con ansiedad; Alteración afectiva bipolar)	182138	44bp ins/del	SLC6A4 (5HTTLPR)	PCR	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
JAK2-V	Trastornos Mieloproliferativos asociados a JAK2 (Policitemia Vera, Trombocitemia Esencial y Mielofibrosis Idiopática)	147796	p.V617F	JAK2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA/Médula ósea	2 sem	Hematológica / Oncológica
TCOF1-S	Treacher Collins, Síndrome de	154500	cds	TCOF1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Músculo-esquelética
TREA-S	Treacher Collins, Síndrome de	154500/ 248390/ 613717	cds	TCOF1, POLR1C, POLR1D	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Músculo-esquelética
DLX3-V1	Tricodontoóseo, Síndrome (TDO)	190320	c.571_574delGGGG	DLX3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Odontológica

LISTADO ENFERMEADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
TRPS1-S	Tricorriñofalángico, Síndrome	190350	cds	TRPS1	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Multisistémica
GTF2H5-S	Tricotodistrofia	601675	cds	GTF2H5 (TTDA)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Multisistémica
ERCC3-S	Tricotodistrofia	601675	cds	ERCC3 (XPB)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Multisistémica
ERCC2-S	Tricotodistrofia fotosensible	601675	cds	ERCC2 (XPD)	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Multisistémica
FMO3-S	Trimetilaminuria	602079	cds	FMO3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	6 sem	Metabólica
JAK2-V3	Trombocitemia Esencial	187950	p.V617F	JAK2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA/Médula ósea	2 sem	Hematológica
MPL-S	Trombocitopenia amegacariocítica congénita (CAMT)	604498	cds	MPL	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Hematológica
MYO7A-S	Usher Tipo I, Síndrome de (USH1B)	276900	cds	MYO7A	NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	Neurológica
USH1C-S	Usher Tipo I, Síndrome de (USH1C)	276904	cds	USH1C	NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	Neurológica
CDH23-S	Usher Tipo I, Síndrome de (USH1D)	601067	cds	CDH23	NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	Neurológica
PCDH15-S	Usher Tipo I, Síndrome de (USH1F)	602083, 601067	cds	PCDH15	NGS	5 ml sangre EDTA	7 sem	Neurológica
ZIC3-S2	VACTERL, asociación (Ligada al cromosoma X)	314390	cds	ZIC3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Cardiovascular
VHL-S	Von Hippel Lindau,Síndrome de	193300	cds	VHL	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Oncológica
VHL-D	Von Hippel Lindau,Síndrome de	193300	Deleciones / Duplicaciones	VHL	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Oncológica
VWF-E1	Von Willebrand Tipo 1, Enfermedad de (VWD1)	193400 (613554, 277480)	Exones 18-28	VWF	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Hematológica
VWF-E2	Von Willebrand Tipo 2A (AD)/2B/2M, Enfermedad de	613554	Exón 28	VWF	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Hematológica
VWF-E3	Von Willebrand Tipo 2A (AR), Enfermedad de	613554	Exones 11-16, 22, 25-27, 52	VWF	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Hematológica
VWF-E	Von Willebrand Tipo 2N, Enfermedad de	613554	Exones 18-20	VWF	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 sem	Hematológica
PAX3-D	Waardenburg, Síndrome de (Tipo 1 y 3)	193500	Deleciones / Duplicaciones	PAX3	MLPA	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
PAX3-S	Waardenburg, Síndrome de (Tipo 1)	193500	cds	PAX3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
MITF-S	Waardenburg, Síndrome de (Tipo 2A)	193510	cds	MITF	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
SOX10-S	Waardenburg, Síndrome de (Tipo 2E)	611584	cds	SOX10	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
PAX3-S1	Waardenburg, Síndrome de (Tipo 3)	148820	cds	PAX3	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica

LISTADO ENFERMEDADES RARAS GENYCA_2018

CÓDIGO	PRUEBA	OMIM	ANÁLISIS DE:	GENES	TÉCNICA	MUESTRA	PLAZO	ESPECIALIDAD
SOX10-S1	Waardenburg, Síndrome de (Tipo 4C)	613266	cds	SOX10	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	3 sem	Neurológica
ELN-D1	Williams, Síndrome de (Williams-Beuren, Síndrome de)	194050	Delección	ELN	MLPA	5 ml sangre EDTA	5 sem	Multisistémica
ELN-S1	Williams, Síndrome de (Williams-Beuren, Síndrome de)	194050	cds	ELN	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Multisistémica
ATP7B-V	Wilson, Enfermedad de	277900	p.H1069Q	ATP7B	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 sem	Multisistémica
ATP7B-S	Wilson, Enfermedad de	277900	cds	ATP7B	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	2 mes	Multisistémica
WAS-S	Wiskott-Aldrich, Síndrome de	301000	cds	WAS	Secuenciación	5 ml sangre EDTA / Mucosa bucal	2 mes	Inmunológica
XPC-S	Xeroderma Pigmentosum, Grupo de complementación C (XPC)	278720	cds	XPC	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Dermatológica
XPD-S	Xeroderma Pigmentosum, Grupo de complementación D (XPD)	278730	cds	ERCC2	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Dermatológica
XPV-S	Xeroderma Pigmentosum, Tipo Variante (XPV)	278750	cds	POLH	Secuenciación	5 ml sangre EDTA	3 mes	Dermatológica

Si necesita una prueba que no aparezca en este listado, no dude en consultar con el equipo técnico de GENYCA. Este listado se actualiza periódicamente.

Plazo de entrega de resultados desde que se recibe la muestra en el laboratorio, sin contar días festivos. Este plazo puede verse incrementado debido a una baja calidad de la muestra.

El análisis de una muestra de líquido amniótico conllevará un incremento de precio correspondiente a la valoración de contaminación materna (Consultar).

Plazo de entrega de resultados desde que se recibe la muestra en el laboratorio.

En todos los análisis genéticos, si no se obtiene un resultado debido a falta de ADN o muestra en mal estado, se requerirá una nueva muestra.

En caso de requerir nueva muestra por tercera vez, conllevará un coste adicional, variable en función del análisis. Consultar.