

Cartera de diagnósticos molecular de la plataforma de diagnóstico molecular del IIS Biodonostia

SERVICIO	DENOMINACION ESTUDIO	Gen/genes	Técnica	Tiempo estimado
Cardiología	QTL	KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, SCN5A	NGS	2 meses
	QTL + QTC	KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2, ANK2, KCNJ2, CACNA1C, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1, CACNB2, CACNA2D1	NGS	3 meses
Neurología	Ataxia / migraña	CACNA1, KCNA1, CACNB4, SLC1A3	NGS	2 meses
	Síndrome de Apert	FGFR2 (2 mutaciones puntuales: Ser252Trp, Pro253Arg)	Secuenciación capilar	15 días
	Parálisis periódica hipocalémica	CACNA1S (5 mutaciones puntuales: p.Arg528His, p.Arg528Gly, p.Arg897Ser, p.Arg1239His y p.Arg1239Gly)	Secuenciación capilar	1 mes
	Distrofia facio-escápulo-humeral tipo 1 (FSHD1) (1) <i>*Centro de referencia de España</i>	Región D4Z4 cromosoma 4	Southern blot (Linear Gel Electrophoresis -LGE-)	1-2 meses
	Distrofia facio-escápulo-humeral tipo 1 (FSHD1) (2) <i>*Centro de referencia de España</i>	Región D4Z4 cromosoma 4	Southern blot (Pulsed Field Gel Electrophoresis -PFGE-)	1-2 meses
	Distrofia facio-escápulo-humeral tipo 1 (FSHD1)	Haplotipo SSLP de los alelos del cromosoma 4 y cromosoma 10	PCR y análisis de fragmentos	2 semanas
	Distrofia facio-escápulo-humeral tipo 1 (FSHD1): Prenatal <i>*Centro de referencia de España</i>	Región D4Z4 cromosoma 4	Southern blot (Linear Gel Electrophoresis -LGE-)	2 semanas
	Distrofia facio-escápulo-humeral tipo 1 (FSHD1): Prenatal, análisis indirecto mediante marcadores	11 marcadores en la región próxima a D4Z4 (cromosoma 4)	PCR y análisis de fragmentos	2 semanas
	Distrofia Facio-escápulo-humeral tipo 2 (FSHD2) <i>*Centro de referencia de España</i>	SMCHD1	NGS	2 meses
	Distrofia de cinturas tipo 2A (Calpaína) <i>*Centro de referencia de España</i>	CAPN3 *	Secuenciación capilar (estudio del RNA y del DNA)	1-2 meses
	Distrofia de cinturas tipo 2I	FKRP	Secuenciación capilar	1 mes
	Miopatía escapuloperoneal ligada al cromosoma X	FHL1	Secuenciación capilar	1 mes
	Distrofias de Cinturas recesivas	ANO5, CANP3, DYSF, FKRP, GAA, LAMP2, SGCG, SGCA, SGCB, SGCD, TCAP, TRIM32, DAG1, FKTN, POMGNT1, POMT2	NGS	3 meses
	Distrofias dominantes	VCP, CAV3, LMNA, MYOT, DNAJB6	NGS	2 meses

SERVICIO	DENOMINACION ESTUDIO	Gen/genes	Técnica	Tiempo estimado
Neurología	Distrofias / miopatías congénitas 1	ACTA1, CFL2, CNTN1, DNM2, ITGA7, KBTBD13, LAMA2, MYH7, NEB, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, GAA, DPAGT1, MTM1	NGS	2 meses
	Distrofias / miopatías congénitas 2+3	FKRP, COL6A1, COL6A2, COL6A3, FHL1, FKTN, LARGE, POMGNT1, POMT1, POMT2, SEPN1	NGS	2 meses
	Miopatías distales	MYH7, GNE, MATR3, LDB3 (ZASP), NEB, DES, CRYAB, FLNC, BAG3, ACTA1, MYH2, MYH3, VCP, DYSF, MYOT, KLHL9, CAV3, DNM2, ANO5	NGS	3 meses
	Canalopatías	CLCN1, SCN4A, CACNA1S, CACNA1A, KCNE3, KCNA1, KCNJ18	NGS	2 meses
	Enfermedad de Parkinson	TAU, ATP13A2, DJ1, EIF4G1, FBXO7, GBA, GIGYF2, LRRK2, parkin, PINK1, PLA2G6, SNCA, UCHL1, VPS35, HTRA2, DNAJC6, APOE, SYNJ1	NGS	2 meses
	DFT-ELA	APOE, SORL1, PSEN1, PSEN2, APP, TAU, PGRN, VCP, c9orf72, FUS, TARDBP, TMEM106B, ALS2, PFN1, VAPB, SOD1, OPTN, SQSTM1, NEFH, FIG1, FIG4, ANG, SETX, ATX2, UBQLN2, TAF15	NGS	3 meses
	Miopatía de Cores Centrales	RYR1	NGS	2 meses
	Demencia Frontotemporal (Progranulina)	GRN	Secuenciación capilar	1 mes
	Demencia asociada a proteína priónica	PRNP	Secuenciación capilar	1 mes
	Valosina (Síndrome IBMPFTD: Inclusion Body Myopathy – IBM-, Paget disease of bone –PDB- and Frontotemporal Dementia –FTD-)	VCP	Secuenciación capilar	1 mes
	Enfermedad de Parkinson (Dardarina)	LRRK2 (2 mutaciones puntuales: R1441G, G2019S)	Secuenciación capilar	15 días
	Epilepsia autosómica dominante lateral temporal	LG11	Secuenciación capilar	1 mes
	MERRF	MTTL1 (Mutaciones 7512, 8344, 8356, 8363, 8296)	Secuenciación capilar	1 mes
	MELAS	MTTL1 (Mutaciones 3243, 3256, 3252, 3093, 3244, 3258, 3271,3291)	Secuenciación capilar	1 mes
Sordera neurosensorial	Mutación: A1555G	Secuenciación capilar	15 días	

SERVICIO	DENOMINACION ESTUDIO	Gen/genes	Técnica	Tiempo estimado
Neurología / Oftalmología	Neuropatía óptica de Leber (LHON)	Mutaciones primarias: 11778, 14484, 3460 + Mutaciones intermedias: 5244, 15257 + Mutaciones secundarias: 3394, 4160, 4216, 4917, 7444, 9438, 13708, 13730, 14459	Secuenciación capilar	1 mes
Pediatría /Varios	Síndrome de CHARGE	CHD7	NGS	2 meses
	Síndrome de Cornelia de Lange	NIPBL, SMC1A, SMC3	NGS	2 meses
	Síndrome de Crouzon	FGFR2	Secuenciación capilar	1 mes
	Encefalopatía mitocondrial	POLG	NGS	1 mes
	Síndrome de Noonan	PTPN11, RAF1, KRAS, SOS1	NGS	2 meses
Varios	Síndrome de Fiebre Periódica	TNFRSF1A, MEFV, MVK, SAA1, ELANE, PSTPIP1, LPIN2, NLRP3	NGS	2 meses
	Síndrome de Marfan	FBN1	NGS	2 meses
	Síndrome de Stickler	COL11A1, COL2A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2	NGS	2 meses
	Cáncer de mama y ovario	BRCA1 y BRCA2 **	NGS	2 meses
	Enfermedades mitocondriales	ADN mitocondrial entero	NGS	1 mes

- (1) Diagnóstico de rutina para conocer el tamaño del fragmento deleciónado Estudios individualizados de un gen mediante Secuenciación capilar (método Sanger de secuenciación)
- (2) Diagnóstico complementario que se utiliza para confirmar casos de mosaico o reordenamientos entre el cromosoma 4 y 10 (fragmentos híbridos) Estudio simultáneo de varios genes asociados a la enfermedad (Paneles de estudios genéticos) mediante técnicas de Secuenciación Masiva (NGS)

* Estudio del RNA y del DNA

** Solicitar presupuesto para más de una muestra