

## OII Biodonostiaren Diagnostiko Molekularraren Plataformaren azterketa zerbitzuak

ZERBITZUA	AZTERKETAREN DEITURA	GENEAK	TEKNIKA	DENBORA
<b>Kardiologia</b>	QTL	KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, SCN5A	NGS	2 hilabete
	QTL + QTC	KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2, ANK2, KCNJ2, CACNA1C, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1, CACNB2, CACNA2D1	NGS	3 hilabete
<b>Neurologia</b>	Ataxia / migraína	CACNA1, KCNA1, CACNB4, SLC1A3	NGS	2 hilabete
	Apert-en sindromea	FGFR2 (2 mutaciones puntuales: Ser252Trp, Pro253Arg)	Sekuentziazio kapilarra	15 egun
	Aldizkako paralisi hipokalemikoa	CACNA1S (5 mutaciones puntuales: p.Arg528His, p.Arg528Gly, p.Arg897Ser, p.Arg1239His y p.Arg1239Gly)	Sekuentziazio kapilarra	Hilabete 1
	Facio-eskapulo-humeral Distrofia 1 mota (FSHD1) (1) <i>*Espainiako erreferentziazko zentroa</i>	4 kromosoma D4Z4 aldean	Southern blot (Linear Gel Electrophoresis -LGE-)	2 hilabete
	Facio-eskapulo-humeral Distrofia 1 mota (FSHD1) (2) <i>*Espainiako erreferentziazko zentroa</i>	4 kromosoma D4Z4 aldean	Southern blot (Pulsed Field Gel Electrophoresis -PFGE-)	2 hilabete
	Facio-eskapulo-humeral Distrofia 1 mota (FSHD1)	4 eta 10 kromosometako aleloen SSLP haplotipoa	PCR eta zatien azterketas	2-3 aste
	Facio-eskapulo-humeral Distrofia 1 mota (FSHD1): Jaio aurrekoa <i>*Espainiako erreferentziazko zentroa</i>	4 kromosoma D4Z4 aldean	Southern blot (Linear Gel Electrophoresis -LGE-)	2-3 aste
	Facio-eskapulo-humeral Distrofia 1 mota (FSHD1): Jaio aurrekoa, zeharkako azterketa markagailuen bitartez	11 markagailu 4 kromosoma D4Z4 aldean (4 kromosoma)	PCR eta zatien azterketak	2 aste
	Facio-eskapulo-humeral Distrofia 2 mota (FSHD2) <i>*Espainiako erreferentziazko zentroa</i>	D4Z4 aldearen hipometilazioa (4 kromosoma)	Southern blot (Pulsed Field Gel Electrophoresis -PFGE-)	2-3 hilabete
	Facio-eskapulo-humeral Distrofia 2 mota (FSHD2) <i>*Espainiako erreferentziazko zentroa</i>	SMCHD1	NGS	2 hilabete
	2A motako gerrien distrofia (Kalpaina) <i>*Espainiako erreferentziazko zentroa</i>	CAPN3 *	Sekuentziazio kapilarra (estudio del RNA y del DNA)	1-2 hilabete
	2I motako gerrien distrofia	FKRP	Sekuentziazio kapilarra	Hilabete 1
	X kromosomari lotutako miopatia eskapulooperoneala	FHL1	Sekuentziazio kapilarra	Hilabete 1
	Gerri-distrofia errezesiboak	ANO5, CANP3, DYSF, FKRP, GAA, LAMP2, SGCG, SGCA, SGCB, SGCD, TCAP, TRIM32, DAG1, FKTN, POMGNT1, POMT1, POMT2	NGS	3 hilabete

ZERBITZUA	AZTERKETAREN DEITURA	GENEAK	TEKNIKA	DENBORA
Neurologia	Distrofia gainartzaileak	VCP, CAV3, LMNA, MYOT, DNAJB6	NGS	2 hilabete
	Sortzetiko distrofiak / miopiak 1	ACTA1, CFL2, CNTN1, DNM2, ITGA7, KBTBD13, LAMA2, MYH7, NEB, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, GAA, DPAGT1, MTM1	NGS	2 hilabete
	Sortzetiko distrofiak / miopiak 2+3	FKRP, COL6A1, COL6A2, COL6A3, FHL1, FKTN, LARGE, POMGNT1, POMT1, POMT2, SEPN1	NGS	2 hilabete
	Miopia distalak	MYH7, GNE, MATR3, LDB3 (ZASP), NEB, DES, CRYAB, FLNC, BAG3, ACTA1, MYH2, MYH3, VCP, DYSF, MYOT, KLHL9, CAV3, DNM2, ANO5	NGS	3 hilabete
	Kanalopatiak	CLCN1, SCN4A, CACNA1S, CACNA1A, KCNE3, KCNA1, KCNJ18	NGS	2 hilabete
	Parkinson gaixotasuna	TAU, ATP13A2, DJ1, EIF4G1, FBXO7, GBA, GIGYF2, LRRK2, parkin, PINK1, PLA2G6, SNCA, UCHL1, VPS35, HTRA2, DNAJC6, APOE, SYNJ1	NGS	2 hilabete
	FTD-AEA (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 hilabete
	FTD-AEA (DFT-ELA)	c9orf72 hedapena **	PCR eta zatien azterketak	Hilabete 1
	Kore Zentralen miopia	RYR1	NGS	2 hilabete
	Dementzia frontotenporala (Progranulina)	GRN	Sekuentziazio kapilarra	Hilabete 1
	Proteina prionikoari lotutako dementzia	PRNP	Sekuentziazio kapilarra	Hilabete 1
	Valosina (Síndrome IBMPFTD: Inclusion Body Myopathy – IBM-, Paget disease of bone –PDB- and Frontotemporal Dementia –FTD-)	VCP	Sekuentziazio kapilarra	Hilabete 1
	Parkinson gaixotasuna (Dardarina)	LRRK2 (2 mutaciones puntuales: R1441G, G2019S)	Sekuentziazio kapilarra	15 egun
	Aldi baterako alboko epilepsia autosomiko gainartzailea	LG11	Sekuentziazio kapilarra	Hilabete 1
	MERRF	MTTL1 (Mutaciones 7512, 8344, 8356, 8363, 8296)	Sekuentziazio kapilarra	Hilabete 1
	MELAS	MTTL1 (Mutaciones 3243, 3256, 3252, 3093, 3244, 3258, 3271,3291)	Sekuentziazio kapilarra	Hilabete 1

ZERBITZUA	AZTERKETAREN DEITURA	GENEAK	TEKNIKA	DENBORA
	Gortasun neurosensoriala	Mutación: A1555G	Sekuentziazio kapilarra	15 egun
<b>Neurologia / Oftalmologia</b>	Leber-en neuropatia optikoa (LHON)	Mutaciones primarias: 11778, 14484, 3460 + Mutaciones intermedias: 5244, 15257 + Mutaciones secundarias: 3394, 4160, 4216, 4917, 7444, 9438, 13708, 13730, 14459	Sekuentziazio kapilarra	Hilabete 1
<b>Pediatría /Hainbat</b>	Charge-ren sindromea	CHD7	NGS	2 hilabete
	Cornelia de Lange-ren sindromea	NIPBL, SMC1A, SMC3	NGS	2 hilabete
	Crouzon-en sindromea	FGFR2	Sekuentziazio kapilarra	Hilabete 1
	Entzefalopatia mitokondrialak	POLG	NGS	Hilabete 1
	Noonan-en sindromea	PTPN11, RAF1, KRAS, SOS1	NGS	2 hilabete
<b>Hainbat</b>	Aldizkako sukarraren sindromea	TNFRSF1A, MEFV, MVK, SAA1, ELANE, PSTPIP1, LPIN2, NLRP3	NGS	2 hilabete
	Marfan-en sindromea	FBN1	NGS	2 hilabete
	Stickler-en sindromea	COL11A1, COL2A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2	NGS	2 hilabete
	Bularreko eta obulutegiko minbizia	BRCA1 y BRCA2 **	NGS	2 hilabete
	Gaixotasun mitokondrialak	ADN mitocondrial entero	NGS	Hilabete 1

(1) Delezio-zatiaren tamaina ezagutzeko errutinako diagnostikoa

(2) 4 kromosomaren eta 10 kromosomaren (zati hibridoak) arteko mosaikoak edo berrantolamenduak baieztatzeko erabiltzen den diagnostiko osagarria.

Gene baten banakako azterketak Sekuentziazio kapilarra bitartez (Sanger sekuentziazio-metodoa).

Gaixotasunarekin erlazionaturako hainbat generen aldi bereko azterketa (azterketa genetiko panelak), Sekuentziazio Masiboko tekniken (NGS) bitartez.

\* ERN eta DNA azterketa

\*\* Eskatu ezazu aurrekontua egiten lagin bat baino gehiago eskatu nahi baduzu.