

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-)	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-)	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	2-3 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-)	2-3 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>	Hipometilación en la región D4Z4 (cromosoma 4)	Southern blot (Linear Gel Electrophoresis -LGE-)	2-3 meses
	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

SERVICIO	DENOMINACION ESTUDIO	Gen/genes	Técnica	Tiempo estimado
Neurología	Distrofias de Cinturas recesivas	ANO5, CANP3, DYSF, FKR, GAA, LAMP2, SGCG, SGCA, SGCB, SGCD, TCAP, TRIM32, DAG1, FKT, POMGNT1, POMT1, POMT2	NGS	3 meses
	Distrofias dominantes	VCP, CAV3, LMNA, MYOT, DNAJB6	NGS	2 meses
	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, FKT, 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
	DFT-ELA	Expansión c9orf72 **	PCR y análisis de fragmentos	1 mes
	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	

SERVICIO	DENOMINACION ESTUDIO	Gen/genes	Técnica	Tiempo estimado
	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
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