



207 Perry Parkway, Gaithersburg, MD 20877

Phone (301) 519-2100 • Fax (301) 519-2892

genedx@genedx.com • www.genedx.com

Exámenes Moleculares Para:

Desordenes Óseos y Displasias Esqueléticas

Hipoplasia de Cartílago de Cabello (RMRP)
Exostosas Múltiples Hereditarias (EXT1, EXT2)
Síndrome de Holt-Oram (TBX5)
Displasia Epifisial Múltiple (COMP)
Pseudocondroplasia (COMP)

Síndromes de Falla de la Medula Ósea:

[Trombocitopenia congénita Amegacariocítica \(MPL\)](#)
[Neutropenia congénita y Cíclica \(ELA2\)](#)
[Anemia de Diamond-Blackfan \(RPS19\)](#)
[Disqueratosis congenital ligada al X \(DKC1\)](#)
[Disqueratosis congénita Autosómica \(hTR\)](#)
[Síndrome de Shwachman-Diamond \(SBDS\)](#)

Análisis de Portadores, Análisis a medida

Síndromes Genéticos Asociados con Cáncer

Síndrome de Birt-Hogg-Dubé (FLCN)
Complejo de Carney (PRKAR1A)
Síndrome de Cowden (PTEN)
Melanoma Maligno Familiar Cutáneo (p16, CDK4)
[Carcinoma Familiar de Tiroides Medular \(RET\)](#)
Síndrome de Gorlin (PTCH)
Neoplasia Endocrina múltiple Tipo 1 (MEN1)
[Neoplasia Endocrina múltiple Tipo 2A \(RET\)](#)
Neoplasia Endocrina múltiple 2B (RET)
Carcinoma de Paratiroides (HRPT2)
Síndrome de Peutz-Jeghers (STK11)

Ictiosis Congénitas

Síndrome de Chanarin-Dorfman (CGI-58/ABHD5)
NBCIE (ALOX12B, ALOXE3)
Eritroqueratodermia variabilis (GJB3, GJB4)
Epidermiolítica Hiperqueratosis (KRT1, KRT10)
Ictiosis Harlequin (ABCA12)
Ictiosis Lamellar (TGM1)
Ictiosis Bullosa de Siemens (KRT2e)
Keratitosis-Ictiosis- -Sordera (KID) (GJB2)
Ictiosis Lamellar tipo 2 (ABCA12)
Síndrome de Netherton (SPINK5)

Consultas en español escribir a genedx@gmail.com

Síndrome de Sjögren-Larsson (ALDH3A2)

Otros Desordenes Dermatológicos

Enfermedad de Darier (ATP2A2)
Enfermedad de Hailey-Hailey (ATP2C1)
Angioedema Hereditario (C1INH)
Epidermolítica PPK o Vörner (KRT9)
Paquinoquia congénita, tipo 1 (KRT16, KRT6a)
Paquinoquia congénita, tipo 2 (KRT17, KRT6b)
Esteatocistoma múltiple (KRT17)
No-epidermolítica PPK, Unna-Thost PPK (KRT1, KRT16)
Síndrome de Vohwinkel (GJB2; connexin26)
Nevus blanco esponjoso (KRT4, KRT13)

Displasias Ectodérmicas

Síndrome de Clouston (GJB6, connexin30)
Ectrodactilia-ED-Clefting (TP63, p63)
Hipohidrotica ED, ligada al X (EDA1)
Hypohidrotic ED, Autosómica (EDAR)
Síndrome de Hay-Wells (TP63, p63)

Epidermolisis Bulosa

Epidermolisis bulosa, simple (KRT5, KRT14)
Epidermolisis bulosa, distrófica (COL7A1)
Epidermolisis bulosa, juntural (Laminina 5 genes;
LAMB3 and LAMC2)
Epidermolisis bulosa, juntural con atresia pilórica (ITGB4)

Desordenes Congénitos de la Vista

Aniridia (PAX6)
Anoftalmia, microftalmia (SOX2, SIX6)
Retinoscitis ligada al X (XLRS1)

Hiperparatiroidismo Familiar

Neoplasia Endocrina múltiple tipo 1 (MEN1)
Hiperparatiroidismo- Síndrome de Tumor Mandibular (HRPT2)
Hiperparatiroidismo Familiar Aislado (HRPT2)
Hipocalciuria Hipercalcemia Familiar (CASR)
Hiperparatiroidismo neonatal severo primario (CASR)
Hipocalcemia Autosómica dominante (CASR)
Hiperparatiroidismo Familiar Aislado (CASR)

Síndromes Genéticos (Pediátricos)

Síndrome de Alagille (JAG1)
Síndrome de insensibilidad a los andrógenos (AR)
Síndrome cardiofaciocutáneo (CFC)
Síndrome de CHARGE (CHD7)
Síndrome de Coffin-Lowry (RSK2)

Síndrome de Costello

Enfermedad de Hirschsprung (RET)

Holoprosencefalia (SHH, ZIC2, SIX3, TGIF)

Síndrome de LEOPARD (PTPN11)

Hot spots secuenciación completa del gen

Síndrome de Noonan (PTPN11)

Hot spots y secuenciación completa del gen

Examen prenatal para Noonan basado en ultrasonido

Síndrome de Popliteal pterygium (IRF6)

Síndrome de Smith-Magenis (RAI1 delección, secuenciación)

Síndrome de Van der Woude (IRF6)

Hidrocefalia ligada al X (L1CAM)

Disgenesia gonadal XY secuenciación del SRY)

Raquitismos Hereditarios

Hipofosfatemia, ligada al X dominante (PHEX)

Hipofosfatemia, Autosómica dominante (FGF23)

Raquitismo Vitamina D dependiente (CYP27B1)

Inmunodeficiencias

Sin. Autoinmune linfoproliferativo (TNFRSF6)

Poliendocrinopatología autoinmune (AIRE)

Enfermedad granulomatosa crónica

Ligada al X (CYBB), común recesiva (NCF1)

Otras autosómicas recesivas (NCF2, CYBA)

Deficiencia en la adhesión de leucocitos (ITGB2)

Síndrome de Omenn (RAG1, RAG2)

Inmunodeficiencia severa combinada (RAG1/2,JAK3)

Agamaglobulinemia ligada al X (BTK)

Desordenes Endocrinos y Metabólicos

Síndrome de Allgrove (Triple-A), sin (AAA)

Enfermedad de Dent (CLCN5)

Enfermedad de Fabry (GLA)

Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS1, HPS3)

Síndrome de Kallmann (KAL1, FGFR1)

Mucopolidosis tipo IV (MCOLN1)

Neimann-Pick, tipo C1 y C2

Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (DHCR7)

Desordenes Neurogenéticos y Neuromusculares

Enfermedad de Alexander (GFAP)

Distonía sensible a Dopa (GCH1)

Miopatía de Inclusión Corporal (GNE; M712T solo)

Insensibilidad al dolor e anhidrosis (NTKR1)

Miopatía nemalina (ACTA1, NEB delección)

Síndromes de Fiebres Periódicas

Fiebre Mediterránea Familiar (MEFV)

Síndrome de Hyper-IgD (MVK)

Muckle-Wells/ Urticaria fría familiar /NOMID (CIAS1)
TRAPS (Fiebre Hiberniana familiar) (TNFRSF1A)

Diagnostico Prenatal, A medida

Para **CUALQUIER** mutación previamente identificada en la familia

Diagnostico Prenatal para Anomalías del Ultrasonido

Síndrome de insensibilidad a los andrógenos
Holoprosencefalia
Síndrome de Holt-Oram
Síndrome de Noonan
Hidrocefalia ligada al X

CopyDxSM para Deleciones en Genes Ligados al X

Enfermedad granulomatosa crónica, ligada al X (CYBB)
Síndrome de Coffin-Lowry (RSK2)
Enfermedad de Dent (CLCN5)
Enfermedad de Fabry (GLA)
Displasia Hipohidrotica Ectodérmica (EDA)
Agamaglobulinemia ligada al X (BTK)
Hidrocefalia ligada al X (L1CAM)
Hipofosfatemia ligada al X (PHEX)
Retinocititis juvenil ligada al X (XLR5)

CopyDxSM, Análisis a medida