



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](mailto: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 (NTRK1)

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

## **CopyDx<sup>SM</sup> 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)

## **CopyDx<sup>SM</sup>, Análisis a medida**