



Asistencia en español en genedx@gmail.com
Genedx (todos los derechos reservados ®)

EXAMENES GENETICOS PARA LAS SIGUIENTES ENFERMEDADES

Agamaglobulinemia Ligada al X
Anemia de Diamond- Blackfan
Angioedema Hereditario
Aniridia
Anoftalmia
APECED
Carcinoma Medular de Tiroides Familiar (FMTC)
Carcinoma Paratiroideo
Collodion Baby (Eritrodermia Ictiosiforme Congénita)
Collodion Baby (Ictiosis Lamelar)
Complejo de Carney
Conexina 30
Conexina 26 (Sordera hereditaria)
Deficiencia de Adhesión Leucocitaria
Deficiencia Esquelética de la Pseudo Vitamina D (Autosómica recesiva)
Disgenesia Gonadal Femenina XY
Displasia Anauxética
Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (Autosómica Dominante)
Displasia Ectodérmica Hipohidrotica (Autosómica Recesiva)
Displasia Espondilometafisiaria, Tipo Menger
Displasia Hidrótica Ectodérmica
Displasia Hipo-/Anhidrótica Ectodérmica (Ligada al X)
Displasia Metafisiaria sin Hipotricosis
Displasia Múltiple
Disqueratosis Congénita ligada al X (DKC)
Disqueratosis Congénita autosómica dominante (hTR)
Distonía Sensible a Dopa
Ectrodactilia- Displasia Ectodérmica- Síndrome de Clefting
Enfermedad de Alexander
Enfermedad Granulomatosa Crónica
Enfermedad de Darier
Enfermedad de Dent
Enfermedad del Desarrollo Visual
Enfermedad de Fabry
Enfermedad de Hirschsprung (HSCR)
Enfermedad de Lhermitte-Duclos
Enfermedad de Verner
Enfermedad de Unna-Thost
Enfermedad por depósito de lípidos neutros con ictiosis (NLSD)
Epidermolítica PPK
Epidermolisis Bullosa, Ampollosa con Atresia Pílorica
Epidermolisis Bullosa Distrófica
Epidermolisis Bullosa Juntural de Herlitz



Asistencia en español en genedx@gmail.com
Genedx (todos los derechos reservados ®)

Epidermolisis Bullosa No juntural (No Herlitz)
Epidermolisis Bullosa Simple
Epidermolisis Bullosa, Tipo Ampollosa
Eritrodermia Ictiosiforme Bullosa
Eritrodermia Ictiosiforme No Bullosa Congénita (NBCIE)
Eritroqueratodermia/Eritroqueratodermia variabilis
Esteatosis Múltiple
Exostosis Múltiple, hereditaria (HME)
Fiebre Hiberniana Familiar (TRAPS)
Fiebre Mediterránea Familiar
Gen PTEN (*Síndrome de Hamartomas Múltiples/Pólipos/ Cáncer de mama/ Adenoma de tiroides/ Hipertiroidismo/ Hipotiroidismo/Cáncer cervical/Cáncer de ovario/Adenocarcinoma uterino/Adenocarcinoma de colon/ /macrocefalia/ Lhermitte-Duclos/ Bannayan-Riley-Ruvalcaba/Meningioma/Tumores malignos y benignos del Sistema Nervioso Central*)
Gen STK11 (*Polipos intestinales/hamartomas intestinales*)
Hidrocefalia Ligada al X/Estenosis congénita del acueducto de Silvio
Hipercalciuria Hipercalcemia Familiar
Hiperparatiroidismo Familiar Aislado (FIHP)
Hiperparatiroidismo Primario Severo Neonatal
Hiperqueratosis epidermiolítica
Hipocalcemia Autosómica dominante
Hipofosfatemia con raquitismo (Autosómica recesiva)
Hipofosfatemia con raquitismo (ligada al X)
Hipoparatiroidismo Familiar Aislado
Hipoplasia del cartílago de cabello
Holoprosencefalia (HPE)
Ictiosis Arlequín (HI)
Ictiosis Bullosa de Siemens
Ictiosis Linearis Circumflexa
Ictiosis congénita recesiva (Tipo Eritrodermico)
Inmunodeficiencia Severa Combinada Autosómica Recesiva
Inmunodeficiencia Severa Combinada, Tipo JAK 3
Inmunodeficiencia Severa Combinada JAK 3, Autosómica Recesiva (JAK3 SCID)
Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis (CIPA)
Labio leporino/Paladar hendido
Malformación de Mano Hendida-Pie Hendido
Melanoma Cutáneo Maligno Familiar
Melanoma (Gen p16) CDKN2A y CDK4 (Melanoma Familiar/Cáncer de páncreas)
Miopatía de Inclusión Corporal, Hereditaria (HIBM)
Miopatía Nematina
Microftalmia
Mola Múltiple Familiar, Síndrome de Melanoma
Mucopolidosis Tipo IV
Nefrolitiasis recesiva ligada al X
Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo I
Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2 A (Síndrome de Sipple)
Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2 B



Asistencia en español en genedx@gmail.com
Genedx (todos los derechos reservados ®)

Neumotórax, Espontáneo Primario
Neutropenia, congénita y cíclica
Nevus Blanco Esponjoso
Paquinoquia Congénita, Tipo I, II
Poliendocrinopatología Autoinmune- Candidiasis- Síndrome de Displasia Ectodérmica
PPK No- epidermiolítico
Pseudoacndroplasia (PSACH)
Queratitis- Ictiosis- Síndrome de Sordera (Síndrome de KID)
Retinosis Juvenil
Retinosis Recessiva Ligada al X
Síndrome de Alagille
Síndrome de Allgrove (Triple A)
Síndrome Autoinmune Poliglandular
Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba
Síndrome de Birt-Hogg-Dubè
Síndrome de Blackfan-Diamond
Síndrome de Chanarin-Dorfman
Síndrome de CHARGE
Síndrome de Clouston
Síndrome de Coffin-Lowry
Síndrome de Costello (Facio cutáneo esquelético)
Síndrome de Cowden
Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo
Síndrome de Feminización Testicular
Síndrome de Gorlin
Síndrome de Hay-Wells
Síndrome de Hermanansky-Pudlak
Síndrome de Holt-Oram
Síndrome de Hiper IgD (HIDS)
Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos
Síndrome de LEOPARD
Síndrome de Limb-Mammary
Síndrome Linfoproliferativo Autoinmune (ALPS) Tipo Ia
Síndrome de Muckle-Wells
Síndrome de Netherton (NTS)
Síndrome de Nevus de Celulas Basales, Carcinoma
Síndrome de NOMID/CINCA
Síndrome de Noonan
Síndrome de Noonan- Examen prenatal basados en los hallazgos del ultrasonido-
Síndrome de Omenn
Síndrome de Pterygium Poplíteo
Síndrome de Peutz-Jeghers
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
Síndrome de Swachman-Diamond
Síndrome de Sjogren-Larsson
Síndrome de Smith-Magenis



Asistencia en español en genedx@gmail.com
Genedx (todos los derechos reservados ®)

Síndrome de Tumor de Hiperparatiroidismo-Jaw (HPT-JT)
Síndrome de Turner con cariotipo normal
Síndrome de Turner Masculino
Síndrome de Urticaria Familiar Fría
Síndrome de Van der Woude
Síndrome de Vohwinkel
Síndrome de Wermer
Síndrome de Triple A (Síndrome de Allgrove; Síndrome de Acalasia-addisonismo-Aalacrimia síndrome)
Trombocitopenia Congénita Amegacariocítica