

Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud. Actualización

Genetic diseases in Spain:
Map of genetic tests available
in The National Health System.
Update. *Executive summary*

INFORMES DE EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS
AETSA

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN



MINISTERIO
DE SANIDAD, CONSUMO
Y BIENESTAR SOCIAL



RED ESPAÑOLA DE AGENCIAS DE EVALUACIÓN
DE TECNOLOGÍAS Y PRESTACIONES DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD



JUNTA DE ANDALUCÍA
CONSEJERÍA DE SALUD

Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud. Actualización

Genetic diseases in Spain:
Map of genetic tests available
in The National Health System.
Update. *Executive summary*

INFORMES DE EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS
AETSA

Castro Campos, José Luis

Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud. Actualización / José Luis Castro Campos, Héctor Acosta García. — Sevilla: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía, 2019.

177 p; 24 cm. (Colección: Informes, estudios e investigación. Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Serie: Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias)

ISBN: 978-84-17163-22-8

1. Servicios Genéticos 2. Técnicas Genéticas 3. Genómica
4. Evaluación de Tecnologías Biomédicas. I. Acosta García, Hector II. Andalucía. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias III. España. Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social.

Autores: José Luis Castro-Campos, Héctor Acosta-García.

Este documento ha sido financiado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, en el marco del plan anual de trabajo de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS, aprobado en el Pleno del Consejo Interterritorial de 2017.

Edita: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía
Consejería de Salud

JUNTA DE ANDALUCIA

Avda. de la Innovación, s/n. Edificio ARENA 1, s/n. Planta baja.

41020 Sevilla

España – Spain

Teléfono: 955 006 309 - Fax: 955 006 327

Correo electrónico: aetsa.csalud@juntadeandalucia.es

Web: <http://www.aetsa.org>

ISBN: 978-84-17163-22-8

NIPO: 731-19-031-1

Este documento puede ser reproducido en todo o en parte, por cualquier medio, siempre que se cite explícitamente su procedencia

Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud. Actualización

Genetic diseases in Spain:
Map of genetic tests available
in The National Health System.
Update. *Executive summary*

INFORMES DE EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS
AETSA



MINISTERIO
DE SANIDAD, CONSUMO
Y BIENESTAR SOCIAL



RED ESPAÑOLA DE AGENCIAS DE EVALUACIÓN
DE TECNOLOGÍAS Y PRESTACIONES DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD



JUNTA DE ANDALUCÍA
CONSEJERÍA DE SALUD

Contribución de los autores

- José Luis Castro Campos. Gabinete de Investigación, Docencia y Gestión del Conocimiento, Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía. Introducción, metodología, síntesis y presentación de resultados, discusión, conclusiones y revisión informe final.
- Héctor Acosta García. Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía. Metodología, síntesis y presentación de resultados, discusión, conclusiones y revisión del informe final.

Conflicto de interés

Los autores declaran que no tienen intereses que puedan competir con el interés primario y los objetivos de este informe e influir en su juicio profesional al respecto.

Revisores

Este proyecto se ha beneficiado de las aportaciones realizadas por los siguientes profesionales (por orden alfabético)

Dra. Isabel M. Martínez-Férez. Servicio de Evaluación de Tecnologías Sanitarias, Agencia de evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía.

Dr. Manuel Ángel Rodríguez Maresca. Director científico del Biobanco del Sistema Sanitario Público de Andalucía.

Dra. Purificación Catalina Carmona. Técnico de cultivo celular y genética del Nodo de Coordinación Regional. Biobanco del Sistema Sanitario Público de Andalucía.

Agradecimientos

Alberto Valiente Martín.

Aurora Tomás Lizcano.

Blanca Gener Querol.

Elvira Muslera Canclini.

Enrique Galán Gómez.

Guadalupe Ruíz Martín.

Jordi Rosell Andreo.

José Vicente Cervera Zamora.

María Antonia Blanco Galán.

María Antonia Ramos Arroyo.

María del Mar Navarro Córdoba.

María Díaz Jara.

María Teresa León Espinosa de los Monteros.

Marisol Corbacho Malo.

Marta Moreno García.

Roberto Ruíz García.

Roser Francisco Bordas.

Y a todo el resto de profesionales de las respectivas comunidades autónomas que han respondido a nuestras peticiones de información, sin la cual no hubiese sido posible la realización de este trabajo.

Índice

Índice de tablas y figuras.....	13
Listado de abreviaturas	15
Glosario	17
Resumen ejecutivo	23
Executive summary	27
Justificación.....	31
Introducción	33
Objetivos	41
Material y método.....	43
Tipo de estudio	43
Fuentes de información	43
Extracción y síntesis de los resultados	45
Resultados.....	47
Estudios y técnicas genéticas.....	48
Enfermedades o trastornos genéticos	53
Farmacogenómica y farmacogenética	117
Análisis genéticos para enfermedades raras validados por el NHS	119
Finalidad y uso de los análisis genéticos.....	128
Cartera de Servicios de las Ciudades Autónomas de Ceuta y Melilla	128
Discusión.....	131
Limitaciones del estudio.....	135
Conclusiones.....	137
Referencias.....	139
Anexos.....	141
Anexo 1. Carta y listado enviado a las CCAA para recogida de información	141
Anexo 2. Enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios.....	145

Índice de tablas y figuras

Tabla 1. Análisis genéticos recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA.....	48
Tabla 2. Técnicas genéticas disponibles en las distintas CCAA	50
Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA.....	53
Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA	99
Tabla 5. Fármacos en los que es necesario un análisis genético para su utilización.....	117
Tabla 6. Análisis genéticos para enfermedades raras incluidos en Cartera de Servicios validados por NHS	119
Tabla 7. Mapa de análisis genéticos realizados en Ceuta.....	129

Listado de abreviaturas

Adoptado y actualizado del informe “*Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud*”¹.

ADN: Ácido desoxirribonucleico.

ADNc: ADN complementario.

AEMPS: Agencia Española de Evaluación de Medicamentos y Productos Sanitarios.

ApoE: Apoenzima E.

ARN: Ácido ribonucleico.

ARNm: Ácido ribonucleico mensajero.

CA: Comunidad Autónoma.

CCAA: Comunidades Autónomas.

CGH: Hibridación genómica comparada.

CNRHA: Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.

CIMA: Centro de información de medicamentos-AEMPS.

CISH: Hibridación cromogénica in situ (*Chromogenic in situ hybridization*).

CSGE: *Conformation sensitive gelelectrophoresis*.

DGP: Diagnóstico genético preimplantacional.

FISH: Hibridación fluorescente in situ (*Fluorescent in situ hybridization*).

FRET: Transferencia energética de resonancia por transferencia (*Fluorescence Resonance Transfer*).

GTEWG: *Genetic Test Evaluation Working Group*.

GTR: *Genetic Testing Registry*.

HLA: Antígeno leucocitario humano.

HRM: *High Resolution Melting*.

INGESA: Instituto Nacional de Gestión Sanitaria.

LMC: Leucemia mieloide crónica.

MLPA: Amplificación de sondas dependiente de ligandos múltiples (*Multiplex- Ligation-dependent Probe Amplification*).

NCBI: *National Center for Biotechnology Information*.

NGS: *Next Generation Sequencing*.

NHS: *National Health System*.

OMIM: *Online Mendelian Inheritance in Man*.

PCR: Reacción en cadena de la polimerasa.

PCR-ARMS: Sistema refractario de amplificación de mutaciones por PCR (*Amplification Refractory Mutation System Polymerase Chain Reaction*).

PCR-OLA: PCR seguida de un ensayo de ligación de oligonucleótidos (*PCR followed by oligonucleotide ligation assay*).

PCR-RFLP: PCR de polimorfismos de longitud de fragmentos de restricción.

PCR-SSCP: PCR de Polimorfismos de configuración de cadena simple (*Polymerase chain reaction-single-strand conformation polymorphism*).

PCR-SSO: PCR por hibridación con oligonucleótidos específicos de secuencia.

PCR-SSP: PCR para amplificar secuencias específicas (*Sequence-specific amplification*).

QF-PCR: PCR cuantitativa fluorescente (*quantitative fluorescent polymerase chainreaction*).

QT-PCR: PCR cuantitativa.

RT-PCR: Transcripción inversa seguida de PCR.

SCD: Prueba de dispersión de la cromatina espermática (*Sperm Chromatin Dispersion*).

SISH: Hibridación insitu con tinción con plata.

SMPC: Síndrome mieloproliferativo crónico.

SNS: Sistema Nacional de Salud.

STR: Repeticiones cortas en tándem (*short tandem repeat*).

TPH: Transplante de progenitores hematopoyéticos.

TP-PCR: *Triplet repeat primed PCR*.

UKGTN: *United Kingdom Genetic Testing Network*.

Glosario

Adoptado y actualizado del informe “*Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud*”¹.

ADN. Abreviatura del ácido desoxirribonucleico (en inglés, DNA. Deoxyribonucleic Acid). Molécula en doble hélice formada por unidades denominadas nucleótidos que constan de un azúcar fosfatado y una base nitrogenada que puede ser guanina, adenina, timina y citosina. La secuencia de bases nitrogenadas es la que codifica la información genética.

ADNc. ADN complementario formado mediante la transcripción reversa de un ARNm purificado. Este ADN sólo contiene la secuencia codificante del gen del que procede.

Alelo. Una de las formas variantes de un gen en un locus (posición) o de un marcador particular en un cromosoma. Diferentes alelos de un gen producen variaciones en las características hereditarias tales como el color del cabello o el tipo de sangre.

Amplificación. Aumento en el número de copias de un fragmento de material genético particular.

Aneuploidía. Alteración en el número de cromosomas que puede dar lugar a enfermedades genéticas.

ARNm. Abreviatura del ácido ribonucleico mensajero (en inglés, mRNA. Messenger Ribonucleic Acid). Es la molécula de ARN sintetizada a partir de una secuencia de ADN.

Clonalidad. Tipo de análisis empleado en el manejo de síndromes linfoproliferativos, que se utiliza principalmente para esclarecer si una proliferación o infiltrado de linfocitos es maligno o no.

Consejo genético. Procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis.

Cromatina. Componente celular formado por ADN, proteínas histonas y proteínas no histónicas localizado en el núcleo de las células eucariotas y que forma los cromosomas.

Cromosoma. Estructura en forma de filamento formada por la cromatina. Los genes se disponen ordenados a lo largo de los cromosomas.

Cromosomas homólogos. Los dos cromosomas de una pareja cromosómica uno heredado de la madre y el otro del padre, que contienen los mismos loci genéticos en idéntico orden.

Delección. Tipo especial de mutación que consiste en la pérdida de un fragmento de ADN de un cromosoma. La delección de material genético puede afectar desde un solo nucleótido (delección puntual) a grandes regiones visibles citogenéticamente.

Diagnóstico preimplantacional. Análisis que permite la selección de óvulos o embriones sin alteraciones genéticas previamente a su implantación en la madre.

Disomía uniparental. Presencia en un individuo de dos copias de un cromosoma provenientes de un único progenitor.

Duplicación. Presencia de un segmento adicional de ADN que da lugar a copias repetidas de una parte de un gen, un gen entero o una serie de genes, que está causada normalmente por un entrecruzamiento desigual durante la replicación de los genes cuando se forman los gametos en la meiosis.

Enfermedad rara. Las denominadas enfermedades raras son aquellas que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas. En Europa, se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a 1 persona de cada 2.000.

Entrecruzamiento. Intercambio de un segmento de ADN entre los dos cromosomas homólogos durante la meiosis, su resultado es una combinación nueva de material genético en el gameto.

Expresión génica. Formación de un ARNm a partir de un gen.

Farmacogenética. Ciencia que estudia las bases genéticas que influyen la respuesta individual a los fármacos.

FISH. Técnica de análisis de los cromosomas mediante hibridación in situ en la que se utilizan sondas de ADN marcadas con un fluoróforo y que se observan en un microscopio de fluorescencia. Detecta grandes delecciones o inserciones y translocaciones.

Gen. Unidad básica de herencia de los seres vivos.

Hibridación genómica. Técnica que se utiliza para identificar, en una muestra problema, la presencia de ADN, ARN o cromosomas determinados

o regiones específicas de cromosomas cuya secuencia es conocida y que marcamos con fluorescencia.

Hibridación genómica comparada (CGH). Técnica citogenética que permite el análisis de ganancias o pérdidas cromosómicas (duplicaciones o deleciones).

Hibridación fluorescente in situ. Técnica citogenética molecular en la que sondas marcadas se hibridan con los cromosomas y se visualizan mediante un microscopio de fluorescencia.

HLA. Antígenos leucocitarios humanos. Son proteínas que ayudan al sistema inmunitario del cuerpo a diferenciar entre sus propias células y sustancias extrañas y dañinas. Se utiliza para buscar la compatibilidad de tejido donado para receptores de órgano y estimar el riesgo de una persona a desarrollar o tener trastornos autoinmunitarios.

Inversión. Reordenamiento estructural de un cromosoma en el que un fragmento del mismo se encuentra en posición inversa a la normal. Para que tenga lugar ha debido de ocurrir dos roturas en el cromosoma y la re inserción del fragmento en la misma posición pero en orden inverso.

Ligado al sexo. Carácter hereditario correspondiente a un gen localizado en el cromosoma sexual X.

Locus. Este término viene del latín locus (plural: loci) que quiere decir lugar. En biología, el locus es el lugar donde está un gen en un cromosoma.

Micromatrices (microarray, array, biochip). Son colecciones de puntos o fragmentos de material biológico unidos a una superficie sólida. El diseño de los microarrays va a depender del material biológico (DNA, RNA, tejido) que se vaya a estudiar. En una superficie sólida se puede imprimir, miles de spots o puntos con diferentes insertos de clones o pequeños fragmentos de DNA u oligonucleótidos (DNA sintetizados químicamente), o bien secciones mínimas de tejido representativas. Cada uno de los puntos va a servir para determinar en qué medida se está ganando o expresando el gen/proteína al que representa.

Microsatélites. Fragmentos de ADN que contienen secuencias de 2, 3 ó 4 nucleótidos que se repiten hasta dar bloques con un tamaño total habitualmente no superior a 150 nucleótidos. Se clasifican de acuerdo al número de nucleótidos que posee el motivo de repetición. Son muy útiles como marcadores moleculares porque el número de repeticiones varía entre individuos. Se utilizan en estudios de ligamiento. Ejemplos de microsatélites son los dinucleótidos (CA), ó las repeticiones de trinucleótidos (CAG).

Mutación. Alteración o cambio en la información genética (genotipo) de un ser vivo y que, por lo tanto, va a producir un cambio de características, que se presenta súbita y espontáneamente, y que se puede transmitir o heredar a la descendencia

Oligonucleótido. Secuencia corta de ADN o ARN con cincuenta o menos pares de bases. Tienen distintas funciones: como cebadores en reacciones de amplificación, como sondas de hibridación y en bloqueos específicos de ARN mensajero.

Pintado cromosómico. Análisis que permite mediante sondas de pintado cromosómico, visualizar alteraciones citogenéticas numéricas y estructurales sobremetafases y confirmar de forma inequívoca cariotipos con translocaciones complejas o con cromosomas marcadores. Es de gran utilidad cuando los cromosomas son de mala calidad y la citogenética convencional, por si sola, no puede resolver el cariotipo.

Polimorfismo genético. Los múltiples alelos de un gen entre una población, normalmente expresados como diferentes fenotipos. Los seres humanos compartimos el 99,9% de los genes secuenciados, mientras que el 0,1% restante es diferente en cada individuo. Las variaciones más comunes son aquellas en que cambia una sola letra, conocidas como SNPs (Single Nucleotide Polymorphism). Estas variaciones se encuentran a lo largo de toda la cadena, en promedio de una cada 800 nucleótidos y, hasta el momento, se han identificado cerca de 3,2 millones. El gran número de posibles combinaciones de SNPs ha dado lugar a la individualidad genómica que confiere susceptibilidad o resistencia a enfermedades, así como variabilidad en la respuesta a medicamentos.

Quimerismo. Cantidad de células residuales que quedan en el paciente tras recibir quimioterapia y radioterapia, y tras el trasplante de médula ósea. De la mayor o menor proporción entre células enfermas del paciente y células sanas implantadas dependerá la posible recaída.

Reacción en cadena de la polimerasa (PCR). Técnica de biología molecular, cuyo objetivo es obtener un gran número de copias de un fragmento de ADN particular.

RFLP (polimorfismos de longitud de fragmentos de restricción). Técnica que implica la digestión de una secuencia de ADN en fragmentos mediante enzimas de restricción que son separados en un gel y teñidos para su identificación. Mutaciones en la secuencia pueden destruir o generar los

sitios de restricción reconocidos por las enzimas generando un patrón o pauta de restricción alterado.

RT-PCR. Proceso de transcripción inversa seguida de PCR. La PCR es una técnica de biología molecular que permite sintetizar copias de una secuencia de ADN, utilizando un proceso denominado “amplificación”. En la RT-PCR se parte de una molécula de ARN que mediante una transcripción inversa sintetiza su ADNc usando la enzima transcriptasa inversa, el ADNc resultante se amplifica usando PCR tradicional o en tiempo real.

Telomerasa. Enzima de las células que las ayuda a mantenerse vivas al agregar ADN a los telómeros (extremos de los cromosomas). Cada vez que una célula se multiplica, los telómeros pierden una cantidad pequeña de ADN y se acortan. Con el transcurso del tiempo, los cromosomas se dañan y las células mueren. La telomerasa ayuda a evitar que esto ocurra. Habitualmente, las células cancerosas tienen más telomerasa que la mayoría de las células normales.

Tipaje HLA. Análisis llevado a cabo para conocer los alelos HLA de un determinado individuo.

Transcripción. Proceso por el cual la información genética contenida en una secuencia de ADN se utiliza para sintetizar una molécula de ARN mensajero.

Transcripción inversa. Proceso por el que a partir de una molécula de ARNm se sintetiza la molécula de ADN complementario.

Resumen ejecutivo

Título: Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud. Actualización.

Autores: José Luis Castro Campos, Héctor Acosta García.

Antecedentes y justificación

En el año 2013 se publicó el informe *“Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud”*, con la finalidad de elaborar un mapa de los análisis genéticos incluidos en la Cartera de Servicios Asistenciales de las diferentes Comunidades Autónomas, así como una descripción, tanto de los procedimientos empleados para el análisis genético, como de las patologías para las que se realizaban dichos análisis.

Posteriormente, la aprobación de la Orden del SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la Cartera de Servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización, han reorganizado el ordenamiento jurídico con respecto a la Cartera de Genética.

Desde la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación de la Dirección General de Cartera Básica de Servicios del Sistema Nacional de Salud y Farmacia del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social, se ha solicitado a la Red Española de Agencias de Evaluación, un informe que actualice los procedimientos y patologías incluidas en la Cartera de Servicios de genética de las distintas Comunidades y Ciudades Autónomas, que forman el Sistema Nacional de Salud, con el objetivo de conocer la situación actual.

Objetivo

Actualizar la información sobre los análisis genéticos que realizan las Comunidades Autónomas, con los criterios establecidos en el informe *“Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud”* publicado en el año 2013.

Metodología

Se ha replicado la metodología empleada en el informe previo¹ que consiste en la realización de un estudio transversal para el conocimiento de las técnicas y análisis genéticos que se encuentran disponibles en la Cartera de Servicios de cada una de las Comunidades y Ciudades Autónomas de España. En el mes de noviembre de 2017 se solicitó mediante correo electrónico a los responsables designados por cada CA la información sobre las técnicas y análisis genéticos. Durante los tres meses posteriores se realizaron recordatorios a través de llamadas telefónicas y correos electrónicos.

Además se consultó el repositorio público de pruebas genéticas evaluadas pertenecientes al National Health Service del Reino Unido, con el fin de identificar las patologías sobre las que se realizan análisis genéticos en nuestro SNS, y que han sido validadas por dicho organismo; y la página web de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, con el fin de identificar los fármacos que requieren análisis genéticos para su utilización y otras bases de datos internacionales sobre análisis genéticos con la finalidad de completar, cumplimentar y verificar aspectos relacionados con la información recibida.

La información obtenida se ha recogido en tablas organizadas por área de interés.

Resultados

Se recibió información relacionada con las técnicas y análisis genéticos por parte de todas las Comunidades Autónomas a excepción de una (Canarias) y de la Ciudad Autónoma de Melilla lo que supuso una implicación del 94,7 %

Existe poca variabilidad entre las CCAA en relación a la realización de estudios prenatales tanto en líquido amniótico como en sangre materna periférica y vellosidades coriales. En cambio existe mayor variabilidad entre las pruebas de estudios postnatales, siendo los de anomalías cromosómicas (13, 18, 21, X e Y), de determinación de sexo, o los estudios de pintado cromosómico, de reordenamiento de regiones subteloméricas o de pérdida y ganancia de material cromosómico los más comúnmente realizados.

Las técnicas más comúnmente disponibles son cariotipado, FISH, MLPA, PCR convencional, PCR múltiple y secuenciación, estando su uso prácticamente generalizado en todo el territorio nacional.

Se han identificado 1174 análisis genéticos disponibles en la Cartera de Servicios del SNS, que se utilizan en el diagnóstico o manejo de 787 enfermedades. Las patologías oncohematológicas son las más ampliamente representadas.

El número de pruebas disponible en cada Comunidad Autónoma es variable, siendo Madrid, Castilla y León, Cataluña y Andalucía, las que más pruebas incluyen en su Cartera de Servicios y Castilla La Mancha, Aragón y Murcia, las que menos.

En cuanto a la farmacogenética se han localizado 70 fármacos comercializados en España en los que en ficha técnica se especifica que es necesario realizar un análisis genético para su utilización, de los cuales el 85 % son fármacos para el tratamiento de enfermedades oncohematológicas.

Por último se han identificado 850 pruebas genéticas, incluidas en la Cartera de Servicios del SNS, para el diagnóstico o manejo de enfermedades raras, de las cuales 357 (42 %), han sido evaluadas por el NHS.

Conclusiones

- El número de análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios prácticamente se ha duplicado desde el año 2013. El número de enfermedades para los que se realizan dichos análisis ha aumentado aproximadamente un 75 %.
- De forma similar al informe del año 2013, todas las Comunidades Autónomas que respondieron a la solicitud de información disponen de las técnicas básicas para la realización de estudios citogenéticos; tanto técnicas citogenéticas convencionales como las moleculares básicas. Todas incluyen pruebas genéticas prenatales y postnatales.
- De forma general y salvo excepciones (Madrid, Castilla-La Mancha, Aragón y Murcia), el número de pruebas incluidas por cada Comunidad Autónoma, se corresponde con el tamaño y/o población de las mismas. Las enfermedades oncohematológicas son las más ampliamente representadas en la Cartera de Servicios. Además las enfermedades o síndromes genéticos más comunes también están muy representados.
- La mayoría de fármacos que requieren un análisis genético para su uso son fármacos oncohematológicos.
- Más del 40 % de las pruebas genéticas orientadas hacia el manejo de enfermedades raras incluidas en la Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud, han sido validadas por el *National Health Service*.

Executive summary

Title: Genetic diseases in Spain: Map of genetic tests available in the National Health System. Upgrade.

Authors: José Luis Castro Campos, Héctor Acosta García.

Background and justification

In 2013, the report “Genetic diseases in Spain: Map of genetic tests available in the National Health System” was published, aimed to elaborate a map containing the genetic testing services in each Autonomous Regions health system in Spain, and to describe the procedures employed, and the diseases covered by the genetic testing.

Later, in 2014, the law ruling the National Health System's list of common services in Spain was modified, resulting in a reorganization of the legal order regarding the Basic Genetics Welfare Services.

In this context, and with the aim of knowing more about the current situation, The Spanish Ministry of Health, Social Services and Equality, requested to the Spanish Network of Agencies for Assessing National Health System Technologies and Performance, a report updating the procedures employed, and the diseases covered by the Basic Genetics Welfare Services, in every Autonomous Region Health System in Spain.

Objective

The aim of this study was to update the information about the procedures and genetic tests included in the genetic services from each Autonomous Region Health System in Spain, contained on the report “Genetic diseases in Spain: Map of genetic tests available in the National Health System”, published in 2013.

Methodology

In this report we have replicated the methodology used in the previous one¹, which consists in carrying out a cross-sectional study about the techniques and analysis available in the Basic Genetics Welfare Services of each Autonomous Region Health System in Spain. In November 2017, the responsible persons designated by each Autonomous Region were requested by e-mail to provide the information. During the following 3 months reminders were done through telephone calls and e-mails.

Moreover we checked the UK Basic Genetics Welfare Services, to identify the genetic tests for rare diseases validated in UK. Also we checked the web of Spanish Agency of Medicines and Medical Devices to elaborate a list with the drugs which require a genetic test to use it.

The information provided by the Autonomous Regions and Cities has been summarized in tables organized by area of interest..

Results

Information related to genetic techniques and analysis was received from all the Autonomous Regions except for one (Canarias) and the Autonomous City of Melilla, which implied a participation of 94.7%.

There is little variability among the Autonomous Regions regarding the performance of prenatal tests in amniotic fluid, peripheral maternal blood and chorionic villi. On the other hand, there is larger variability between the tests of postnatal studies. The most frequently done are those of chromosomal abnormalities (especially 13, 18, 21, X and Y), sex determination, chromosome painting, chromosome reorganization and genetic material loss, and gain.

Concerning techniques, karyotype, FISH, MLPA, conventional PCR, multiplex PCR and sequencing are available in almost every region.

We identified 1174 genetic tests available in the Basic Genetics Welfare Services in Spain, aimed to diagnose 787 diseases. The study of oncohematologic disorders are the most widely included. Madrid, Castilla-León, Cataluña and Andalucía, are the regions with the highest number of genetic tests included, while Castilla-La Mancha, Aragón and Murcia include the lowest number.

Regarding pharmacogenomics, we identified 70 drugs which require a genetic test to use it. 85 % of them are oncohematologic drugs.

Finally, we found 850 genetic tests aimed to diagnose or manage rare diseases, available in our country. 357 (42 %) of them have been validated by the NHS of U.K.

Conclusions

- The number of genetic tests performed in our Basic Genetics Welfare Services has doubled since 2013, and the number of diseases covered has increased by 75 %.
- Similarly to 2013, all of 16 Autonomous Regions provide basic techniques for cytogenetic studies; both conventional cytogenetic techniques and the basic molecular ones. All of them provide prenatal and postnatal genetic tests.

- Despite some exceptions (Madrid, Castilla-La Mancha, Aragón and Murcia), the number of genetic tests included, correlates with the Autonomous Region population. The studies aimed to diagnose or manage oncohematologic disorders are the most frequently provided among.
- Autonomous Regions. Furthermore common genetic diseases or disorders are widely covered.
- The majority of drugs which require a genetic test to use it, are oncohematologic drugs.
- More than 40 % of the genetic tests aimed to diagnose or manage rare diseases available in the Spanish National Health System, have been validated by the UK National Health System.

Justificación

El número y tipos de análisis genéticos orientados al diagnóstico prenatal y postnatal de enfermedades de componente genético, a la identificación de pacientes portadores de una enfermedad, a la determinación de anomalías de carácter genético previas a la presentación de síntomas o signos, al diagnóstico preimplantacional, o a los análisis orientados a la decisión terapéutica, se han visto incrementados a lo largo de los últimos años en el Sistema Nacional de Salud (SNS), convirtiéndose, en algunos casos, en pruebas de alto valor para el diagnóstico, manejo y tratamiento de enfermedades de componente genético.

En el año 2013 la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA), publicó el informe *“Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud”*¹, en el que describió las diferentes pruebas genéticas y técnicas utilizadas en una relación de enfermedades, y que a su vez estaban incluidas en la Cartera de Servicios de cada una de las Comunidades Autónomas (CCAA).

Posteriormente, la aprobación de la Orden del SSI/2065/2014 de 31 de octubre por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la Cartera de Servicios comunes del SNS y el procedimiento para su actualización², concretó los aspectos y características que debe poseer la Cartera de Genética del SNS y definió el consejo genético, los grupos de patologías para los que se indicaría dicho consejo, los tipos de análisis genéticos y los criterios para la indicación de cada uno de ellos.

Con base en el ordenamiento jurídico y al incremento del número y tipos de análisis genéticos, se ha realizado, a petición de la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación, dependiente del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, a propuesta del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social, el presente informe, que actualiza la información sobre los análisis genéticos que se realizan en España en el marco del SNS.

Introducción

En el año 2013 la AETSA, publicó el informe “*Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud*”¹. En él se describieron las diferentes pruebas genéticas y técnicas empleadas en una relación de enfermedades, que a su vez estaban incluidas en la Cartera de Servicios de cada una de las CCAA. Este informe detalló además, los principales aspectos relacionados con la Genética Médica, sus definiciones, clasificaciones de las enfermedades con base genética, aspectos generales relacionados con las pruebas genéticas, así como los procedimientos técnicos empleados para la realización de dichas pruebas.

Durante su elaboración y hasta ese momento, los criterios para la inclusión de análisis genéticos en el SNS se basaban, principalmente, en las recomendaciones establecidas en la “*Guía para la toma de decisiones sobre incorporación de nuevas pruebas genéticas en el SNS, Guía GEN*”³. Esta guía establecía un procedimiento que permitía valorar las pruebas genéticas antes de ser incluidas en la Cartera de Servicios de las CCAA. Posteriormente, la guía fue actualizada⁴ con el planteamiento de incorporar las nuevas evidencias, así como aspectos relacionados con la legislación y las experiencias más recientes de evaluación de estas técnicas, además de las mejoras que pudieran surgir de la experiencia práctica de su utilización en el sistema sanitario.

La aprobación de la Orden del SSI/2065/2014² de 31 de octubre por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006⁵, de 15 de septiembre, por el que se establece la Cartera de servicios comunes del SNS y el procedimiento para su actualización, ha reorganizado el ordenamiento jurídico y asistencial con base en la prescripción y realización de pruebas genéticas en el SNS. La Orden concretó los aspectos que debe poseer una Cartera de Genética en el SNS, definiendo, entre otros, el consejo genético, los grupos de patologías para los que se indicaría dicho consejo genético, así como los tipos de análisis genéticos y los criterios para la indicación de cada uno de ellos.

En el apartado 5.3.10 del Anexo III del Real Decreto 1030/2006 “Cartera de Servicios Comunes de atención especializada”, se establece la atención a los pacientes y familiares en el área de genética que comprende el consejo genético y los análisis genéticos, siendo la atención especializada la que garantizará la continuidad de la atención integral a estos pacientes. Es por tanto en este nivel asistencial donde se establecen las indicaciones o prescripciones, y la realización en su caso,

de procedimientos diagnósticos tal y como aparecen descritos en el mencionado apartado del punto 5. En el área de genética estos incluyen:

- El diagnóstico de enfermedades o trastornos de base genética, mediante la integración de la información clínica personal y familiar y la obtenida tras la realización de los estudios genéticos.
- La transmisión de información, de forma clara y comprensible, sobre el riesgo de recurrencia de la enfermedad o trastorno, las consecuencias para el paciente y su descendencia y las posibilidades de prevención pre y postnatal.
- La derivación de los pacientes y familiares a los distintos profesionales especializados y grupos de apoyo necesarios para el adecuado manejo de cada situación.

El proceso de consejo genético y de realización de análisis genéticos con fines sanitarios deberá ser efectuado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad que reglamentariamente se establezcan al efecto, tal como establece el artículo 56 de la Ley 14/2007⁶, de 3 de julio, de Investigación biomédica. Asimismo, la autoridad autonómica o estatal competente acreditará los centros, públicos o privados, que puedan realizar análisis genéticos.

El consejo genético, es el procedimiento destinado a informar a una persona sobre las posibles consecuencias para él o su descendencia de los resultados de un análisis o cribado genéticos y sus ventajas y riesgos y, en su caso, para asesorarla en relación con las posibles alternativas derivadas del análisis. Este procedimiento tendrá lugar tanto antes como después de una prueba o cribados genéticos e incluso en ausencia de los mismos.

- El consejo genético tendrá como objetivo ayudar a la persona o familia a entender y adaptarse a las consecuencias médicas, psicológicas, familiares y sociales de una determinada enfermedad o trastorno genético. Este proceso, que incluye la intervención de uno o más profesionales, consistirá en:
 - a. Interpretar los antecedentes médicos personales o familiares que permiten valorar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una enfermedad o trastorno de base genética.
 - b. Informar sobre el tipo de herencia, los análisis genéticos y sus consecuencias, la posibilidad de prevención o tratamiento y la disponibilidad y accesibilidad de recursos.
 - c. Ofrecer el apropiado asesoramiento, respetando el principio de autonomía de las personas para la toma de decisiones.

- d. Solicitar el consentimiento informado previamente a la realización de cualquier análisis genético, tras explicar su validez y utilidad clínica, sus beneficios y las consecuencias derivadas de realizarlo.
- El consejo genético se indicará, al menos, ante el diagnóstico, sospecha diagnóstica o antecedentes familiares de:
 - a. Anomalías cromosómicas o desequilibrios genómicos que ocasionan o pueden ocasionar defectos congénitos, dificultades graves de aprendizaje o problemas de infertilidad.
 - b. Enfermedades hereditarias infantiles y del adulto.
 - c. Cánceres hereditarios y familiares.
 - d. Anomalías congénitas y del desarrollo.
 - e. Discapacidad intelectual con sospecha de base genética.
 - f. Trastornos de la fertilidad con sospecha de base genética.

El análisis genético es el procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado.

- La indicación de los análisis genéticos debe vincularse sistemáticamente al consejo genético, respetando, en todo momento, la libre autonomía del individuo y requiriendo su consentimiento expreso y por escrito, una vez haya sido pertinentemente informado de los objetivos, posibilidades y limitaciones del análisis, así como de las posibles repercusiones de sus resultados a nivel individual y familiar, adoptando las medidas necesarias para garantizar el acceso a la información así como su comprensión. Las personas que tengan la capacidad judicialmente complementada y los menores participarán, atendidas sus circunstancias, con los apoyos precisos y según su edad y capacidades, en la toma de decisiones a lo largo del proceso, tal y como se indica en el artículo 4 de la Ley 14/2007, de 3 de julio.
- En la realización de análisis genéticos:
 - a. Se asegurará la protección de los derechos de las personas y del tratamiento de los datos genéticos de carácter personal.
 - b. Se llevarán a cabo con criterios de pertinencia, calidad, equidad y accesibilidad.
 - c. Solo podrán hacerse pruebas predictivas de enfermedades genéticas o que permitan identificar al sujeto como portador de un gen responsable de una enfermedad, o detectar una predisposición

o una susceptibilidad genética a una enfermedad, con fines médicos o de investigación médica y con un asesoramiento genético, cuando esté indicado, o en el caso del estudio de las diferencias inter-individuales en la respuesta a los fármacos y las interacciones genético-ambientales o para el estudio de las bases moleculares de las enfermedades.

- d. En el caso de personas con discapacidad, la información y documentación que se facilite y la comunicación y la interacción con los pacientes en el proceso de consejo genético se atenderán a los requerimientos de accesibilidad universal y diseño para todos.
- Los análisis genéticos incluidos en la Cartera Común de Servicios del SNS deben cumplir los siguientes requisitos:
 - a. Tener validez analítica y clínica sustentada en la evidencia científica.
 - b. Ser de utilidad clínica: constituir un elemento esencial para el diagnóstico, pronóstico, selección y seguimiento de tratamientos, así como para tomar decisiones reproductivas, siempre que el balance beneficio/riesgo sea favorable.
 - c. Haber sido valorados previamente en relación a las implicaciones éticas, sociales, legales, organizativas y económicas de su inclusión en la oferta asistencial pública.
 - Los análisis genéticos se clasifican de acuerdo con su impacto en la salud sin considerar el tipo de tejido en el que se realizan e indistintamente de si se trata de alteraciones genéticas constitucionales o somáticas. Se pueden realizar en personas sanas, enfermas, portadoras o en riesgo de padecer la enfermedad.
 - Sólo se incluirán en la Cartera Común Básica de Servicios Asistenciales del SNS aquellos análisis genéticos que, cumpliendo los requisitos de validez analítica y clínica, utilidad clínica e impacto en la salud anteriormente expuestos, correspondan a alguno de los siguientes tipos de estudios y reúnan los criterios de indicación que a continuación se especifican:
 - a. **Análisis genéticos diagnósticos:** se realizan en personas con signos o síntomas de enfermedad y sirven para confirmar o descartar una enfermedad o trastorno de base genética determinado. Para su realización se deberán cumplir los siguientes criterios de indicación:
 - i. La persona presenta signos o síntomas sugestivos de una enfermedad o trastorno genético que puede ser diagnosticado mediante el análisis genético.

- ii. El diagnóstico genético de la enfermedad cumple al menos uno de los requisitos siguientes:
 - 1. Implica un claro beneficio en el manejo clínico (diagnóstico, tratamiento o seguimiento) del enfermo o de sus familiares.
 - 2. Evita la realización de otros procedimientos diagnósticos o terapéuticos inapropiados.
 - 3. Proporciona información clave para la toma de decisiones reproductivas del individuo o de sus familiares que pueden comprometer a su descendencia.
- b. **Análisis genéticos presintomáticos:** se realizan en personas asintomáticas y sirven para determinar si presentan un riesgo elevado de desarrollar una determinada enfermedad, generalmente de comienzo tardío. Para su realización se deberán cumplir los siguientes criterios de indicación:
 - i. La persona pertenece a una familia o grupo poblacional de alto riesgo en los que se ha identificado la presencia de una enfermedad o trastorno genético, cuya alteración genética ha sido previamente caracterizada y puede ser identificada mediante un análisis genético.
 - ii. Además, se cumple al menos uno de los requisitos siguientes:
 - 1. El análisis genético permite un diagnóstico precoz y un tratamiento más temprano, lo que se traduce en la disminución de la morbimortalidad de la enfermedad, en la previsión de una mejor respuesta terapéutica o en evitar toxicidades por efectos secundarios.
 - 2. El diagnóstico genético de la enfermedad permite la toma de decisiones reproductivas del individuo o de sus familiares que pueden comprometer a su descendencia.
 - iii. En el caso de menores, el estudio genético presintomático en enfermedades que aparecen en la edad adulta se deberá diferir hasta que la persona tenga la madurez y competencia necesaria para comprender la naturaleza e implicaciones de su decisión, salvo que existan medidas preventivas eficaces aplicables en la infancia. En enfermedades que aparecen en la infancia y que pueden ser prevenidas o tratadas adecuadamente se deberá realizar lo más cercano posible a la fecha en la que se deben iniciar dichas medidas preventivas y/o terapéuticas.
- c. **Análisis genéticos de portadores:** se realizan en personas con alto riesgo de transmisión de enfermedad a su descendencia, aunque en

general tienen poca o ninguna consecuencia para la salud de esta persona, y sirven para determinar si la persona es portadora de una alteración genética hereditaria. Para su realización se deberán cumplir los siguientes criterios de indicación:

- i. La persona, debido a sus antecedentes personales o familiares, presenta un riesgo elevado de ser portador de una determinada enfermedad o trastorno genético cuya alteración genética se conoce y que puede ser identificada mediante el correspondiente análisis genético.
 - ii. El diagnóstico genético permite la toma de decisiones reproductivas de la persona o de sus familiares que pueden comprometer a su descendencia.
 - iii. En el caso de menores, el estudio genético de portadores no se realizará hasta que el menor alcance la madurez y competencia necesarias para comprender la naturaleza de su decisión y sus implicaciones y sea, a su vez, capaz de dar su consentimiento.
- d. **Análisis genéticos para diagnóstico prenatal:** se realizan en caso de fetos con alto riesgo de sufrir una determinada enfermedad o trastorno genético relacionado con su salud: anomalía cromosómica o molecular, cuando se cumplan los siguientes criterios de indicación:
- i. El feto tiene alto riesgo de padecer una enfermedad o trastorno genético graves, o sus progenitores pertenecen a una familia en la que se ha descrito la presencia de una enfermedad o trastorno genético graves.
 - ii. La enfermedad o trastorno genético tiene una alteración genética conocida y que puede ser identificada mediante el correspondiente análisis genético.
 - iii. El análisis genético debe contribuir al manejo clínico de la gestación o del recién nacido o a la toma de decisiones reproductivas.
- e. **Análisis para el diagnóstico genético preimplantacional (DGP):** se realizan en:
- i. Preembriones con alto riesgo de padecer enfermedades o trastornos de base genética graves, de aparición precoz y no susceptible de tratamiento curativo con arreglo a los conocimientos científicos actuales y servirá para identificar a los preembriones no afectados que serán transferidos mediante técnicas de reproducción humana asistida.

- ii. Combinación con la determinación de los antígenos de histocompatibilidad de los preembriones in vitro, con fines terapéuticos para terceros, previo informe favorable de la *Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida* (CNRHA).

Para la realización de los análisis para el diagnóstico genético preimplantacional se deberán cumplir los criterios de indicación que se recogen en el apartado f) del apartado 5.3.8.3 del Real Decreto 1030/2006.

- f. **Análisis de farmacogenética y farmacogenómica:** se realizan en personas que necesitan ser tratadas con determinados medicamentos incluidos en la prestación farmacéutica del Sistema Nacional de Salud y sirven para determinar la estrategia terapéutica, valorar la respuesta al tratamiento o evitar posibles efectos adversos en un individuo determinado.

Todos estos servicios son prestados por las correspondientes unidades asistenciales, recogidas en el Real Decreto 1277/2003⁷, de 10 de octubre, por el que se establecen las bases generales sobre autorización de centros, servicios y establecimientos sanitarios, autorizadas por las respectivas Comunidades Autónomas.

Objetivos

Actualizar la información sobre los análisis genéticos que realizan las Comunidades Autónomas con los criterios establecidos en el “*Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud*”¹ publicado en el año 2013.

Objetivos específicos:

- Actualizar la clasificación de las técnicas y procedimientos empleados en los análisis genéticos.
- Actualizar la identificación de las patologías sobre las que se realizan análisis genéticos.
- Identificar los medicamentos que requieren para su utilización un análisis genético.
- Identificar la finalidad de cada análisis genético según los tipos que se establece en la Orden del SSI/2065/2014².
- Identificar las patologías sobre las que se realizan análisis genéticos que poseen una evaluación en términos de validez analítica, validez clínica y utilidad clínica con base en la información obtenida del *National Health Service (NHS)*.

No es objeto de este informe actualizar información relativa a aspectos de la genética médica.

Material y método

Tipo de estudio

Se ha replicado la metodología del informe previo¹. Se ha realizado un estudio transversal cuya finalidad es describir los análisis genéticos, y las patologías sobre las que se realizan dichos análisis, incluidos en la Cartera de Servicios de las distintas CCAA y Ciudades Autónomas del territorio nacional.

Fuentes de información

Actualización de la información contenida en el informe de 2013¹

La información necesaria para la realización de este informe se obtuvo a través de una encuesta electrónica enviada a profesionales concedores de la Cartera de Servicios de cada CA o Ciudad Autónoma. Dicha encuesta fue enviada en noviembre de 2017.

La encuesta se elaboró a partir de la información extraída del informe del año 2013, y en el que se identificaba un listado con enfermedades, análisis y técnicas genéticas empleadas, junto una carta introductoria donde se explicaba el objetivo del trabajo para el que se solicitaba la información, así como las instrucciones pertinentes para su cumplimentación. En el Anexo 1, y a modo de ejemplo, se recoge una pequeña parte del documento que se envió a cada CA y Ciudad Autónoma.

Con el objetivo de obtener información de todas las CCAA y Ciudades Autónomas y de aclarar posibles dudas que pudieran surgir por parte de los profesionales designados de cada CA o Ciudades Autónomas, se enviaron recordatorios periódicos a través del correo electrónico y se contactó telefónicamente con los mismos. Además se consultó en las páginas web de los Servicios Autonómicos de Salud de las distintas CCAA, para comprobar si disponían de algún documento público sobre planes estratégicos o estrategias específicos de genética.

Con la finalidad de completar, cumplimentar y verificar aspectos relacionados con la información recibida, se consultaron las siguientes

fuentes de información procedentes de bases de datos internacionales sobre análisis genéticos:

- LOVD^a
- NCBI^b
- NHS^c
- OMIM^d
- ORPHANET^e

Se contó con la colaboración de profesionales sanitarios cuya área de conocimiento estaba relacionada con la genética clínica.

Finalidad de los análisis genéticos identificados

Para abordar el objetivo de determinar la principal finalidad/es de cada análisis genético acorde a los requerimientos de la Orden del SSI/2065/2014², se consultó, con expertos en genética médica de tres CCAA, para elaborar un listado con los análisis genéticos disponibles de cada CCAA que indicasen la finalidad o finalidades de cada uno de ellos (diagnóstico de patología, diagnóstico presintomático, de detección de portadores, diagnóstico prenatal, diagnóstico preimplantacional o farmacogenómica).

Análisis genéticos obligatorios para el uso de fármacos

Se realizó una consulta a la base de datos CIMA de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS)^f, con el fin de obtener un listado de los medicamentos autorizados y comercializados actualmente en España en cuya ficha técnica, se establezca expresamente, que requieren algún análisis genético previo o durante el tratamiento.

Evaluación de los análisis genéticos

Con el objetivo de identificar los análisis genéticos del SNS que cuentan con una evaluación para determinar la validez analítica y clínica, así como su utilidad, se consultó el repositorio público de pruebas genéticas evaluadas pertenecientes al NHS del Reino Unido⁸.

^a <http://www.lovdl.nl/3.0/home>

^b <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>

^c <https://ukgtn.nhs.uk/>

^d <https://www.omim.org>

^e <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng>

^f <https://www.aemps.gob.es/cima/publico/home.html>

Este repositorio hace referencia a enfermedades raras o de muy baja prevalencia. Ha sido creado por el “*United Kingdom Genetic Testing Network*” (UKGTN) a través del grupo de trabajo “*Genetic Test Evaluation Working Group*” (GTEWG), cuya misión es dar soporte al UKGTN, recomendando los análisis que deben incluirse o eliminarse del repositorio nacional con base en las conclusiones de su procedimiento de evaluación. Las directrices de la evaluación de una prueba genética vienen definidas y establecidas por el “*UKGTN Clinical and Scientific Advisory Group*”, perteneciente a dicha institución. Este repositorio cuenta actualmente con 5993 pruebas genéticas de enfermedades raras evaluadas y que forman parte del catálogo de pruebas recomendadas en el NHS.

Estas pruebas han sido utilizadas para informar qué análisis genéticos del SNS tienen realizada una evaluación de la validez analítica, clínica y utilidad clínica con los criterios del NHSS.

Extracción y síntesis de los resultados

La información se presenta en tablas resumen que recogen los datos aportados por las CCAA. Se han empleado tablas con características similares a las del informe del 2013¹ con la incorporación de otras nuevas que hagan mejorar la comprensión de los resultados para poder valorar mejor la información. Estas tablas están organizadas por las siguientes áreas de interés:

- Relación de técnicas genéticas disponibles en cada CCAA.
- Relación de enfermedades y análisis genéticos disponibles en el SNS y en cada Comunidad Autónoma.
- Relación de análisis genéticos para enfermedades raras disponibles al menos en una CA, que presentan validez analítica, clínica y utilidad clínica conforme a los criterios del “*GTEWG*” del NHS.
- Relación de fármacos autorizados y comercializados en España, que requieren la realización de un análisis genético para su uso.

Consideraciones

Se dieron algunos casos en los que la CA no identificó de forma explícita el gen sobre el que realizaba el análisis genético para el diagnóstico o manejo de una determinada patología. En estos casos cabían 2 posibilidades. Una, que con base en el listado enviado a las CCAA, y mediante la consulta de las diferentes fuentes bibliográficas, se determinara por parte de los autores que, para una determinada patología, se realizaba el análisis de un único gen. En este caso se consideró que la CA realizaba el análisis sobre dicho gen.

El segundo caso se dio cuando existían varios genes sobre los que se realizaban análisis genéticos para una misma patología. En este segundo supuesto se consideró que la CA realizaba análisis sobre todos los genes que se habían identificado para dicha patología, aunque se marcó de forma diferente en las tablas para una más fácil detección.

Resultados

Se ha recibido información relacionada con las técnicas y análisis genéticos por parte de todas las Comunidades Autónomas a excepción de una (Canarias) y de la Ciudad Autónoma de Melilla lo que ha supuesto una implicación del 94,7 %

A día de hoy 3 CCAA, Andalucía, País Vasco y Murcia, han elaborado un Plan de Genética autonómico. (Plan de Genética de Andalucía, 2004⁹, Plan para el Desarrollo de la Genética en la Comunidad Autónoma del País Vasco, 2012¹⁰, y Plan Regional de Genética de Murcia, aún no publicado).

La mayoría de las CCAA que enviaron información, lo hicieron respondiendo a la encuesta o listado inicial que se les envió (Andalucía, Aragón, Asturias, Cantabria, Castilla-La Mancha, Castilla-León, Cataluña, Comunidad Valenciana, Extremadura, La Rioja, Madrid, Murcia, Navarra). Además algunas de estas CCAA aportaron análisis que no aparecían en el listado y que, sin embargo, sí estaban incluidos en su Cartera de Servicios. Tres CCAA enviaron la información en un formato diferente al listado enviado (Baleares, Galicia, País Vasco). A partir del listado inicial, y gracias a las nuevas aportaciones por parte de las CCAA, se pudo elaborar un nuevo listado más completo que incluye la información más relevante desde el punto de vista de la Cartera de Servicios a nivel nacional (Anexo 2).

Las Tablas 1 y 2 recogen la información correspondiente a los estudios genéticos y técnicas genéticas, tanto las citogenéticas convencionales como moleculares, que se realizan en las CCAA.

Estudios y técnicas genéticas

**Tabla 1. Análisis genéticos recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA.
Tabla actualizada del informe previo de 2013¹**

Estudio genético	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco	
		Prenatales																	
Estudio citogenético prenatal de líquido amniótico	Cariotipo	x	x	x	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Estudio citogenético de ADN fetal en sangre materna	Cariotipo	x	x	x	x		x	x	x	x	x	x	x		x	x	x	x	x
Estudio citogenético prenatal de vellosidad corial	Cariotipo	x	x	x	x		x	x	x	x	x	x			x	x	x	x	x
Postnatales																			
Aneuploidias cromosomas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 8, 9, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 19	Detección de aneuploidias en los cromosomas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 8, 9, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 19														x				x
Aneuploidias cromosomas 13, 18, 21, X, Y	Detección de aneuploidias en los cromosomas 13, 18, 21, X, Y	x	x	x			x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Anomalía brazo corto cromosomas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 16, 17, 18, 19, 20, X	Detección de anomalía brazo corto de los cromosomas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 16, 17, 18, 19, 20, X																		x
Anomalía brazo largo cromosomas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 16, 17, 18, 19, 20, X	Detección de anomalía brazo largo de los cromosomas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 16, 17, 18, 19, 20, X																		x
Anomalías numéricas cromosómicas	CEP 1, 3, 7, 8, 11, 13, 16, 17, 18, 21	x		x			x	x	x	x	x	x		x	x			x	
Clonalidad del Receptor de Célula T	Detección de TCR beta y gamma	x		x			x	x		x	x	x			x				
Clonalidad IGH	Detección de las regiones FR1, FR2, FR3 en la IGH	x		x			x	x		x	x	x			x				
Deleciones Subteloméricas	46 cromosomas	x													x				
Detección gen Rh en el plasma de embarazadas	Detección gen Rh	x							x	x	x	x			x				
Determinación sexo	CEP X/Y	x		x			x	x	x	x	x	x		x	x	x	x	x	x

Tabla 1. Análisis genéticos recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Estudio genético	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
		Postnatales																
Disferlina (en leucocitos)	Detección de disferlina en leucocitos	x			x				x	x	x	x			x			
Disomía uniparental cromosoma 14	Detección de disomía uniparental cromosoma 14				x													
Estudio citogenético de hemopatías malignas	Cariotipo	x			x		x		x	x	x				x			x
Estudio citogenético postnatal de biopsia de tejido	Cariotipo	x	x	x	x				x	x	x	x		x	x	x	x	x
Estudio citogenético postnatal de sangre periférica	Cariotipo	x		x	x		x	x	x	x	x			x	x	x	x	
Estudio citogenético postnatal de tumores sólidos	Cariotipo	x			x				x	x	x	x						
Estudio de paternidad	Análisis ADN nuclear progenitor	x														x		
Estudio de pintado cromosómico	Estudio de pintado cromosómico	x		x			x		x	x	x	x			x	x	x	
Estudio de quimerismo post-transplante de progenitores hematopoyéticos	Estudio de quimerismo post-transplante de progenitores hematopoyéticos	x		x					x	x	x	x			x			x
Estudio de reordenamientos cromosómicos en regiones subteloméricas	Regiones subteloméricas	x		x	x			x	x		x	x			x	x	x	x
Estudio genotipo apolipoproteína E	ApoE (alelos e2, e3 y e4) - PCR tiempo real																	x
Genes relacionados con la enzima telomerasa	Análisis molecular gen TINF2								x						x			
Genes relacionados con la enzima telomerasa	Análisis molecular gen TERT								x						x			
Genes relacionados con la enzima telomerasa	Análisis molecular gen TERC								x						x			
Genotipo alfa 1 antitripsina	Genotipo alfa 1 antitripsina																	x
Pérdida y ganancia de material cromosómico	Hibridación genómica comparada (CGH)	x		x					x	x	x	x		x	x	x	x	x
Tipaje HLA alta resolución	Tipaje HLA alta resolución	x		x			x		x	x	x		x					

Tabla 1. Análisis genéticos recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Estudio genético	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
		Tipaje HLA baja resolución	Tipaje HLA baja resolución	x	x			x			x	x	x		x	x		
Trasplante de órgano sólido (riñón)	Tipaje HLA-A, B, C, DRB1, DQB1 de baja resolución		x						x						x			
Trasplante de progenitores hematopoyéticos	Tipaje HLA-A, B, C, DRB1, DQB1 de alta resolución								x						x			

Todas las CCAA realizan estudios citogenéticos prenatales en líquido amniótico, sangre materna periférica y vellosidad corial. En cuanto a los estudios citogenéticos postnatales, prácticamente todas las CCAA los realizan en sangre, con algo más de variabilidad en otros tejidos. Además, del resto de pruebas postnatales realizadas, los estudios de anomalías cromosómicas más frecuentes (13, 18, 21, X e Y), la determinación de sexo, o los estudios de pintado cromosómico, de reordenamiento de regiones subteloméricas o de pérdida y ganancia de material cromosómico, se encuentran entre las pruebas más comúnmente realizadas, aunque existe una gran variabilidad.

Tabla 2. Técnicas genéticas disponibles en las distintas CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹

Técnica	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
CITOGENÉTICAS																	
Cariotipo	x	x	x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	x
CISH																	
CSGE																	
FISH	x	x	x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	x
Hibridación In Situ																	
Histosondas (ISH-IHQ)	x		x					x			x			x			
Inmunohistoquímica (HQ)																	
Pintado cromosómico	x		x					x	x	x	x			x	x	x	x
SCD																	

Tabla 2. Técnicas genéticas disponibles en las distintas CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Técnica	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
MOLECULARES																	
Matrices (Arrays)	x		x						x	x	x		x	x			
Matrices (Arrays)-CGH									x				x		x		
CGH	x	x	x					x		x	x		x	x	x	x	
Electroforesis	x						x	x	x	x	x		x	x			
Electroforesis capilar	x		x				x	x	x	x	x			x			
GeneXpert																	x
Hibridación inversa	x	x	x				x	x	x	x	x		x	x	x		
Hibridación en tiras		x															
Ligamiento	x							x		x	x			x			
HRM							x										
HRM con sondas fluorescente																	
MLPA	x	x	x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	x
MLPA metilación								x	x						x		x
Microsatélites (STR)	x	x	x					x	x	x	x			x	x	x	
MS-PCR																	
NGS	x	x	x					x	x	x			x	x	x		x
OSNA	x		x				x	x			x			x			
PCR/Análisis fragmentos	x		x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	
PCR convencional	x	x	x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	x
PCR-Digestión	x							x	x	x	x			x			
PCR a tiempo real	x	x	x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	
PCR a tiempo real con sondas de hibridación	x	x	x					x	x	x	x		x	x			
PCR a tiempo real con sondas FRET																	
PCR a tiempo real con sondas taqman	x		x				x	x	x	x	x		x	x			x
PCR-alelo específica			x				x		x								
PCR-ARMS	x	x	x					x	x	x	x		x	x	x		
PCR fluorescente	x	x	x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	
PCR-larga								x									
PCR- metilación			x														
PCR múltiple (STR)	x	x	x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	x
PCR-OLA	x	x						x	x	x	x		x	x	x		
PCR-RFLP			x														
PCR-SSCP																	
PCR-SSO								x					x	x			
PCR-SSP								x									
Pyrosecuenciación	x		x					x	x	x	x		x	x			x
QF-PCR	x	x	x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	

Tabla 2. Técnicas genéticas disponibles en las distintas CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Técnica	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
MOLECULARES																	
RT-PCR	x		x				x	x	x	x	x			x			
RT-PCR cuantitativa a tiempo real																	
TP-PCR fluorescente	x	x	x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	
Scorpion-PCR	x		x					x	x	x	x		x	x			
Secuenciación	x	x	x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	x
SISH																	
Southern Blot	x	x	x					x	x	x	x		x	x			x
Test metilación ADN	x	x						x	x	x	x		x	x	x	x	

Las técnicas recogidas son utilizadas en el diagnóstico o identificación de las patologías incluidas en la Cartera de Servicios de las CCAA.

En la información remitida por la CCAA de Baleares, Cantabria y Galicia no hemos hallado información explícita sobre las técnicas empleadas no pudiendo por tanto mostrar esta información. Además la Comunidad de País Vasco ha aportado los datos en un formato propio, en el que no aparecía la técnica genética como un campo a completar, por lo que es posible que realicen más técnicas que las que se muestran en la Tabla 2.

Las técnicas disponibles más empleadas por la mayoría de las CCAA son las siguientes:

- Cariotipo.
- FISH.
- MLPA.
- PCR convencional.
- PCR múltiple.
- Secuenciación.

En cuanto a las patologías y procesos genéticos de las diferentes CCAA, estas se recogen en las Tablas 3 y 4.

En la Tabla 5 se han recogido los fármacos autorizados y comercializados en España, en los que, en ficha técnica, se especifica que es necesario la realización de algún análisis genético antes o durante su uso.

Finalmente la Tabla 6 muestra los procedimientos o test diagnósticos para enfermedades raras, incluidos en Cartera de Servicios, que han sido validados por el NHS.

Enfermedades o trastornos genéticos

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Acidemia Glutárica tipo 1	Detección de la mutación A293T en el gen GCDH	x			x				x	x	x	x	x		x			
Acidemia metilmalónica	Análisis molecular gen MMAA				x											x		
Acidemia Propiónica	Análisis molecular genes PCCA y PCCB	x			x				x	x	x	x			x			
Acidosis tubular proximal tipo 2	Análisis molecular gen SLC4A4									x					x			
Acidosis tubular renal distal	Análisis molecular genes ATP6V1B1/ATP6V0A4/SLC4A1	x							x	x					x			
Acidosis tubular renal distal autosómica dominante	Análisis molecular gen SLC4A1									x					x			
Acidosis tubular tipo 3	Análisis molecular gen CA2									x					x			
Acondroplasia/Hipocondroplasia	Análisis molecular gen FGFR3	x		x	x			x	x	x	x	x			x	x	x	x
Acrodisostosis con resistencia multihormonal tipo 1	Análisis molecular gen PRKR1A														x			x
Acrodisostosis sin resistencia multihormonal tipo 2	Análisis molecular gen PDE4D														x			x
Acromatopsia	?												x					
Adenoleucodistrofia ligada al X	Análisis molecular gen ABCD1	x			x										x			
Adenoma Hepatocelular (subtipo con activación de beta-catenina)	Análisis de mutaciones gen CTNNB1														x			
Adenoma hipofisario	Análisis molecular gen AIP	x			x										x			
Agammaglobulinemia de Bruton	Análisis molecular gen BTK	x							x	x	x	x	x	x	x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Agenesia renal	Análisis molecular > 50 genes implicados a anomalías congénitas del riñón y el tracto urinario (CAKUT): RET/EYA1/FGF20/ITG A8/GRIP1...									x					x			
Agenesia unilateral de vasos deferentes	Rastreo de mutaciones gen CFTR	x	x	x				x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	
Albinismo ocular tipo 1	Análisis molecular gen TYR	x			x				x						x			
Alfa-talasemia	Análisis molecular genes HBA1 y HBA2 de la alfa-globina	x			x				x	x	x	x			x		x	x
Alopecia universal congénita	Análisis molecular gen HR								x						x			
Alteraciones del desarrollo asociadas al gen SHOX	Análisis molecular gen SHOX			x	x				x	x	x	x		x	x	x	x	
Alteraciones del desarrollo Sexual	Análisis molecular gen SRY	x	x		x			x	x	x	x	x		x	x	x	x	
Amaurosis congénita de Leber	?	x											x		x			
Amelogénesis imperfecta	Análisis molecular gen AMELX								x						x			
Amiloidosis hereditaria	Análisis molecular gen TTR								x	x			x		x			
Análisis de heterocromatina por bandas C	Análisis de heterocromatina por bandas C														x			x
Androgenismo	Análisis molecular gen WNT4								x						x			
Anemia de Blackfan-Diamond	Análisis molecular gen RSP19				*								*		x			
Anemia de Blackfan-Diamond	Análisis molecular gen RSP17				*				x				*		x			
Anemia de Fanconi	Estudio de fragilidad cromosómica frente agentes clastogénicos				x		x						x		x			
Angioedema hereditario tipo 3	Análisis molecular gen F12				x										x			
Angiopatia cerebral amiloidótica hereditaria	Análisis molecular exones 16 y 17 del gen APP														x			x
Aniridia	Análisis molecular gen PAX6	x			x								x		x			
Artrogriposis screening	Análisis molecular gen TPM2	x											x		x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Ataxia de Friedreich	Análisis molecular Çde (GAA)n en el gen de la frataxina (X25)	x		x	x			x	x		x	x	x	x				x
Ataxia Dentato-Rubral Pálido Luisiana	Análisis molecular de (CAG)n en el gen de la atrofina 1	x		x				x	x	x	x			x	x			
Ataxia episódica tipo 1	Análisis molecular gen KCNA1	x											*		x			
Ataxia espinocerebelosa tipo 1	Análisis molecular de (CAG)n en el gen ATXN1 (SCA1)	x		x			x	x	x	x	x	x	*	x	x			
Ataxia espinocerebelosa tipo 10	Análisis molecular de (ATTCT)n en el gen ATXN10 (SCA10)	x		x				x	x	x	x	x	*	x	x			
Ataxia espinocerebelosa tipo 12	Análisis molecular de (CAG)n en el gen PPP2R2B	x		x				x	x	x	x	x	*	x	x			
Ataxia espinocerebelosa tipo 17	Análisis molecular de (CAA/CAG)n en el gen TBP	x		x				x	x	x	x	x	*	x	x			
Ataxia espinocerebelosa tipo 2	Análisis molecular de (CAG)n en el gen ATXN2 (SCA2)	x		x			x	x	x	x	x	x	*	x	x			
Ataxia espinocerebelosa tipo 3	Análisis molecular de (CAG)n en el gen ATXN3 (SCA3)	x		x			x	x	x	x	x	x	*	x	x			
Ataxia espinocerebelosa tipo 6	Análisis molecular de (CAG)n en el gen CACNA1A	x		x			x	x	x	x	x	x	*	x	x			
Ataxia espinocerebelosa tipo 7	Análisis molecular de (CAG)n en el gen ATXN7 (SCA7)	x		x			x	x	x	x	x	x	*	x	x			
Ataxia espinocerebelosa tipo 8	Análisis molecular de (CAG)n en el gen ATXN8 (SCA8)	x		x				x	x	x	x	x	*	x	x			
Ataxia recesiva cerebelosa del adulto	Estudio variantes patogénicas frecuentes gen SYNE1				x								*		x			x
Ataxia recesiva con apraxia oculomotora tipo 1	Análisis molecular gen APTX				*								*		x			
Ataxia recesiva con apraxia oculomotora tipo 2	Análisis molecular gen SETX				*								*		x			
Ataxia-Teleangiectasia	Análisis molecular gen ATM				x								x		x			
Atrofia clorioretinal	Análisis molecular de gen IMPG1							x							x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Atrofia muscular espinal	Análisis molecular gen SMN2	x	x		x			x	x	x		x	*	x	x		x	x
Atrofia muscular espinal	Análisis molecular gen SMN1	x	x						x	x	x	x	*	x	x		x	x
Atrofia muscular espinal tipo 5/ polineuropatía sensitivo-motora	Análisis molecular gen GARS												*		x			x
Atrofia Muscular Espino-Bulbar o Enfermedad de Kennedy	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen del receptor de andrógeno	x		x	x			x	x	x	x	x	x	x	x			
Atrofia óptica	Análisis molecular gen OPA1	x			x			x					x		x			
Atrofia óptica de Leber	Análisis molecular genes ND1, ND4, ND6	x							x						x			
Azoospermia y Oligospermia	Detección de microdeleciones en las regiones AZFa, AZFb y AZFc del cromosoma Y	x	x	x			x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Beta-talasemia	Análisis molecular gen de la beta-globina (HBB)	x			*			x	x	x	x				x		x	
Braquidactilia	Análisis molecular genes GLI3 y ROR2														x			x
Braquidactilia A1	Análisis molecular gen IHH														x			x
Braquidactilia A1	Análisis molecular gen GDF5														x			x
Braquidactilia A2	Análisis molecular gen GDF5														x			x
Braquidactilia C	Análisis molecular gen GDF5														x			x
Braquidactilia E	Análisis molecular gen HOXD13														x			x
Braquidactilia E con estatura baja tipo PTHLH	Análisis molecular gen PTHLH														x			x
Braquidactilia E con Retraso Mental	Análisis molecular gen HDAC4														x			x
Cadasil	Análisis molecular gen NOTCH3	x		x	*			x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Candidiasis familiar	?												x					
Catarata Congénita	Análisis molecular gen CTD1P1							x					x		x			
Cavernomatosis Cerebral tipo 1	Análisis molecular gen CCM2	x			*								*		x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Cavernomatosis Cerebral tipo 2	Análisis molecular gen PDCD10	x			*								*	x				
Cavernomatosis Cerebral tipo 3	Análisis molecular gen KRIT1	x			*								*	x				
Ceroidlipofuscinosis	Análisis molecular gen PPT1	x											x	x				
Cilindromatosis familiar	Análisis molecular gen CYLD							x							x			
Cistinosis	Análisis molecular gen CTNS	x							x						x			
Cistinuria	Análisis molecular genes SLC3A1 y SLC7A9							x	x	x	x				x			
Citrulinemia	Análisis molecular gen ASS1	x													x			
Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	Análisis molecular gen EBP	x						x	x	x	x				x			
Condrodisplasia tipo Blomstrand/tipo Jansen/Enfermedad de Ollier y otras	Análisis molecular gen PTH1R				x										x			x
Coproporfiria hereditaria	Análisis molecular gen CPOX	x						x	x	x	x				x			
Corea benigna hereditaria	Análisis molecular gen TITF1 (NKX2-1)														x			
Corea de Huntington	Análisis molecular gen IT15 (HTT)	x	x	x			x	x	x	x	x	x	x	x	x		x	
Coroideremia	Análisis molecular gen REP1	x						x	x	x	x				x			
Craneosinostosis	Análisis molecular gen FGFR2				*								x	x				x
Deficiencia de 3-Beta-Hidroxiesteroide-Deshidrogenasa	Análisis molecular gen HSD3B2							x	x	x	x				x			
Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA-Carboxilasa	Análisis molecular gen MCCC1	x													x			
Deficiencia de 5-Alfa-reductasa	Análisis molecular gen SRD5A2				x										x			
Deficiencia de Acil-Coa Deshidrogenasa de Cadena Media	Detección mutación K304E en gen MCAD	x			x			x	x	x	x				x	x		
Deficiencia de Adenina Fosforibosiltransferasa	Análisis molecular gen APRT								x						x			
Deficiencia de Alfa-1-Antitripsina	Análisis molecular gen SERPINA1	x	x	x			x	x	x	x				x				x

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Deficiencia de Butirilcolinesterasa	Análisis molecular gen BCHE				x				x						x			
Deficiencia de Cabamoil Fosfato Sintetasa I	Análisis molecular gen CPS1				x										x			
Deficiencia de Carnitina Palmitoil Transferasa II	Detección de la mutación Y628S en el gen CPT2	x						x	x	x	x		x	x				
Deficiencia de células NK	Análisis molecular región de 12 Mb cromosoma 8p11.23-q11.21.												x					
Deficiencia de Fumarasa	Análisis molecular gen FH							x							x			
Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa	Detección de mutaciones A376G, C563T, G844C, G202A, C1360T, G1361A, A542T, T1153C, G1003A, C406T, T143C, A209G, C1155G, T968C y G1215A en el gen G6PD	x			x			x	x	x	x				x			
Deficiencia de GTP Ciclohrolasa I	Análisis molecular gen GCH1	x													x			
Deficiencia de Hidroxiacil-Coa Deshidrogenasa de Cadena Larga (LCHAD)	Análisis molecular gen HADHA	x			x			x	x	x	x	x			x	x		
Deficiencia de Hormona del crecimiento (GH)	Análisis molecular gen GH1	x			x				x						x			
Deficiencia de Lipoproteinlipasa	Análisis molecular gen LPL												x					
Deficiencia de Metilentetrahidrofolato Reductasa (MTHFR)	Análisis molecular gen MTHFR														x			x
Deficiencia de Ornitin Transcarbamilasa	Análisis molecular gen OTC				x			x							x			
Deficiencia de surfactante B	?				x										x			
Deficiencia del sistema renina-angiotensina	Análisis molecular gen ECA	x							x	x					x			
Deficiencia hipofisiaria combinada tipo 1	Análisis molecular gen POU1F1				*			x							x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Deficiencia hipofisiaria combinada tipo 2	Análisis molecular gen PROP1				*				x						x			
Deficiencia Mioadenilato Deaminasa	Análisis molecular gen AMPD1								x						x			
Deficiencia múltiple de Sulfatasa	Análisis molecular gen SUMF1								x						x			
Dehiscencia del canal semicircular superior	Análisis molecular gen COCH														x			x
Demencia frontotemporal	Análisis molecular gen MAPT			x	*			x	x		x				x		x	x
Demencia frontotemporal	Análisis molecular gen GRN	x		x	*			x	x	x	x				x		x	x
Demencia frontotemporal	Análisis de la expansión C9ORF72	x		x	*						x				x			x
Demencia frontotemporal	Análisis molecular gen TARDBP/TDP43				*										x			x
Demencia frontotemporal/ Esclerosis lateral amiotrofica	Secuenciación masiva genes demencia frontotemporal/Esclerosis lateral amiotrofica														x			x
Diabetes insípida central	Análisis molecular gen AVP									x	x				x			
Diabetes insípida nefrogénica	Análisis molecular gen AVPR2								x	x			x		x			
Diabetes Mitocondrial	?	x													x			
Diabetes Mody tipo 1	Análisis molecular gen HNF4A				x				x				*		x			
Diabetes Mody tipo 2	Análisis molecular gen GCK				x				x				*		x			
Diabetes Mody tipo 3	Análisis molecular gen HNF1A	x	x		x				x	x	x	x	*	x	x			
Diabetes neonatal transitoria	Detección disomia uniparental/metilación region 6q24 (Gen PLAG1)				*										x			x
Disbetalipoproteine mia	Análisis molecular gen APOE									x					x			
Discinesia paroxística cinesigénica primaria	Análisis molecular gen PRRT2				x										x			
Discinesia paroxística no cinesigénica primaria	Análisis molecular gen MR1				x				x						x			
Disgenesia tiroidea	Análisis molecular gen TSHR				x				x						x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Disgenesia tiroidea	Análisis molecular gen PAX8							x						x				
Disgenesia tiroidea	Análisis molecular gen FOXE1							x						x				
Disgenesia tiroidea	Análisis molecular gen NKX2-5							x						x				
Disgenesia tubular renal	Análisis molecular genes ACE/AGT/AGTR1/REN									x				x				
Dishormonogénesis tiroidea	Análisis molecular gen IYD				*		x				*		x					
Dishormonogénesis tiroidea	Análisis molecular gen TG				*		x				*		x					
Dishormonogénesis tiroidea	Análisis molecular gen DUOX2				*		x				*		x					
Dishormonogénesis tiroidea	Análisis molecular gen SLC5A5				*		x				*		x					
Dishormonogénesis tiroidea	Análisis molecular gen TPO				*		x				*		x					
Dishormonogénesis tiroidea	Análisis molecular gen DUOXA2				*		x				*		x					
Displasia cráneo-fronto-nasal	Análisis molecular gen EFNB1				x									x				x
Displasia ectodérmica hipohidróica ligada al cromosoma X	Análisis molecular gen EDA	x		*				x			*		x					
Displasia ectodérmica síndrome de fragilidad cutánea	Análisis molecular gen PKP1			*				x			*		x					
Displasia epifisaria	?	x													x			
Displasia espondiloepifisaria	Análisis molecular gen COL2A1	x													x			
Displasia esquelética fetal	?												x					
Displasia inmuno ósea de Schimke	Análisis molecular gen SMARCAL1									x					x			
Displasia oculodentodigital	Análisis molecular gen GJA1												x					
Displasias óseas	?												x	x				
Displasia renal	Análisis molecular > 50 genes implicados a anomalías congénitas del riñón y el tracto urinario (CAKUT): HNF1B/PAX2/ GATA3...									x					x			
Displasia torácica asfíxica	?														x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Disqueratosis congénita	?												x					
Distonía	Panel secuenciación masiva genes Distonías												x	x				x
Distonía dopa-sensible autosómica dominante	Análisis molecular gen GCH1/DYT5	x			x										x			
Distonía dopa-sensible autosómica dominante TH-deficiente	Análisis molecular gen TH/DYT2	x													x			
Distonía mioclónica	Análisis molecular gen SCGE/DYT11	x						x							x			
Distonía primaria o de torsión	Análisis molecular gen TOR1A/DYT1			x	x			x	x	x		x			x		x	x
Distonía primaria o de torsión	Análisis molecular gen THAP1/DYT6	x									x				x			x
Distrofia corneal	Análisis molecular gen VSX1	x													x			
Distrofia de conos y bastones	Análisis molecular genes CORD	x						x	x	x	x	x	x	x	x			
Distrofia macular viteliforme tipo 2	Análisis molecular gen PRPH2												*		x			
Distrofia macular viteliforme tipo 2	Análisis molecular gen BEST1							x					*		x			
Distrofia miotónica tipo 1 o Enfermedad de Steinert	Análisis molecular gen DMPK	x	x	x	x			x	x	x	x	x	*	x	x	x	x	x
Distrofia miotónica tipo 2	Análisis molecular gen ZNF9	x		x	x				x	x	x	x	*	x	x			
Distrofia muscular de Becker	Análisis molecular gen DMD	x		x	*			x	x	x	x	x		x	x	x	x	x
Distrofia muscular de cinturas tipo 1A	Análisis molecular gen MYOT		x		*				x						x			
Distrofia muscular de cinturas tipo 1B	Análisis molecular gen LMNA	x			x				x						x			
Distrofia muscular de cinturas tipo 1C (Calveolinopatías)	Análisis molecular gen CAV3	x		x	*			x	x	x	x			x	x			
Distrofia muscular de cinturas tipo 2A (Calpainopatías)	Análisis molecular gen CAPN3	x		x	*			x	x	x	x			x	x		x	
Distrofia muscular de cinturas tipo 2B	?	x			*										x			
Distrofia muscular de cinturas tipo 2C	Análisis molecular gen SGCG				*				x						x			
Distrofia muscular de cinturas tipo 2D	Análisis molecular gen ADHALIN				*				x						x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Distrofia muscular de cinturas tipo 2E	Análisis molecular gen SGCB				*					x					x			
Distrofia muscular de cinturas tipo 2F	Análisis molecular gen SGCD				*					x					x			
Distrofia muscular de cinturas tipo 2I	Análisis molecular gen FKRP	x		x	*			x	x	x	x		x	x				
Distrofia muscular de cinturas tipo 2L	Análisis molecular gen ANO5				*					x					x			
Distrofia muscular de Duchenne	Análisis molecular gen DMD	x	x	x	*		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 2	Análisis molecular gen LMNA			x	x					x					x			
Distrofia muscular facioescapulohumeral (prenatal)	?	x													x			
Distrofia muscular fascioescapulohumeral	Análisis molecular del microsatélite D4Z4 en la región 4q35 (Gen DUX-4)	x			x			x	x	x	x				x		x	
Distrofia muscular oculofaríngea	Análisis molecular gen PABPN1	x		x	x			x	x	x	x	x			x	x	x	
Distrofia retinal de Doyme	Análisis molecular gen EFEMP1							x							x			
Distrofia viteliforme de Best	Análisis molecular gen BEST1												x					
Eliptocitosis hereditaria	?												x					
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (Síndrome de Ohtahara)	Análisis molecular gen STXBP1									x			*		x			
Encefalopatía epiléptica con punto-y-onda continua durante el sueño	Análisis molecular gen GRIN2A									x			*		x			
Encefalopatía epiléptica de origen neonatal	Análisis molecular gen CDKL5									x			*		x			
Encefalopatía mioclónica temprana	?									x					x			
Enfermedad de Alzheimer tipo 2	Genotipo de APOE	x	x	x	x			x	x	x	x	*			x			
Enfermedad de Alzheimer tipo 3	Análisis molecular genes PSEN1, PSEN2, APP	x		x				x					*		x			
Enfermedad de Alzheimer tipo 4	Análisis molecular de PSEN2	x									x		*		x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Enfermedad de Behçet	Detección de versión HLA-B*51 gen HLA-B									x				x				
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 1 ligada al cromosoma X	Análisis molecular gen GJB1	x		x			x	x	x	x	x	x	*	x	x	x	x	
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 1A	Análisis molecular gen PMP22	x	x	x	x		x	x	x	x	x	x	*	x	x	x	x	x
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 1B	Análisis molecular gen MPZ	x		x			x	x	x	x	x	x	*	x	x	x	x	
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 1D	Análisis molecular gen LITAF	x											*		x			
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 2	Análisis molecular gen ARHGEF10				x			x					*		x			
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 2S	Análisis molecular gen IGHMBP2								x				*		x			
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 4A	Análisis molecular gen GDAP1	x			*								*		x			
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 4D	Análisis molecular gen NDRG1	x			*								*		x			
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 4E	Análisis molecular gen EGR2	x			*								*		x			
Enfermedad de Chediak-Higashi	Análisis molecular gen GSH	x													x			
Enfermedad de Dejerine-Sottas	Análisis molecular gen EGR2	x			x		x								x			
Enfermedad de Dejerine-Sottas	Análisis molecular gen PMP22	x													x			
Enfermedad de Dejerine-Sottas	Análisis molecular gen MPZ	x					x								x			
Enfermedad de Dent	Análisis molecular gen CLCN5								x						x			
Enfermedad de Dent	Análisis molecular gen OCRL								x						x			
Enfermedad de depósito de glucógeno (Enfermedad de Danon)	Análisis molecular gen LAMP-2								x						x			
Enfermedad de Fabry	Análisis molecular gen GLA	x		x	x			x	x	x	x			x				

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Enfermedad de Fahr	?												x					
Enfermedad de Gaucher	Análisis molecular gen GBA	x			x			x	x	x	x			x				
Enfermedad granulomatosa crónica	?												x					
Enfermedad de Hirschsprung de tipo 1	Análisis molecular gen RET	x	x	x	x			x	x	x	x	x		x	x	x		
Enfermedad de Huntington	Análisis molecular gen HTT				x				x					x				x
Enfermedad de Krabbe	Análisis molecular gen GALC	x			x									x				
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	Análisis molecular gen BCKDHB							x						x				
Enfermedad de McArdle	Análisis molecular gen PYGM							x					x	x				x
Enfermedad de Menkes	Análisis molecular gen ATP7A				x									x				
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	Análisis de Ligamiento	x						x		x	x			x				
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	Análisis molecular del SMPD1								x					x				
Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	Análisis de Ligamiento	x						x	x					x				
Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	Análisis molecular del SMPD1								x					x				
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C1	Análisis molecular gen NPC1	x						x	x	x	*			x				x
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C2	Análisis molecular gen NPC2											*		x				x
Enfermedad de Norrie	Análisis molecular del NDP	x			x									x				
Enfermedad de Ondine o Síndrome de hipoventilación central congénita	Análisis molecular gen PHOX2B	x			x			x	x	x	x			x				
Enfermedad de Paget	Análisis molecular del OPG/TNFRSF11B							x						x				
Enfermedad de Paget/Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular del SQSTM1							x						x				
Enfermedad de Parkinson autosómica dominante	Análisis molecular gen EIF4G1	*		*					*	*	*	*		x		*		x

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Enfermedad de Parkinson autosómica dominante	Análisis molecular gen SNCA/PARK1	*		*				x	*	*	*	*		x			*	x
Enfermedad de Parkinson autosómica dominante	Análisis molecular gen VPS35	*		*						*	*	*	*	x			*	x
Enfermedad de Parkinson autosómica recesiva	Análisis molecular gen PARK2	x						x					*	x				
Enfermedad de Pompe	Análisis molecular gen GAA							x	x						x			
Enfermedad de Refsum	Análisis molecular gen PHYH							x							x			
Enfermedad de Sandhoff	Análisis molecular gen HEXB				x										x			
Enfermedad de sistema de Conducción (Enfermedad de Lev-Lenègre)	?														x			
Enfermedad de Stargardt	Análisis molecular gen ABCA4	x			x			x	x	x	x			x	x			
Enfermedad de Tay-Sachs (Gangliosidosis tipo 1)	Análisis molecular gen HEXA	x						x	x	x	x				x			
Enfermedad de Von Willebrand	Análisis molecular de mutaciones gen VWF							x					x		x			
Enfermedad de Wilson	Análisis molecular gen ATP7B	x	x	x	x			x	x	x	x			x	x	x	x	x
Epidermolisis bullosa	Análisis molecular gen KRT5	x			*			x							x			
Epidermolisis bullosa	Análisis molecular gen COL7A1				*			x							x			
Epilepsia autolimitada neonatal Seizures y familiar tipo 1 (Epilepsia neonatal benigna)	Análisis molecular gen KCNQ2					x				x					x			
Epilepsia autosómica dominante lateral del lóbulo temporal (Epilepsia autosómica dominante con características auditivas)	Análisis molecular gen LGI1					x				x					x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Epilepsia benigna rolándica con espigas centro-temporales (Epilepsia de la infancia con puntas centrotemporales)	?									x					x			
Epilepsia con crisis mioclónicas-atónicas (Epilepsia Mioclónica astática)	?									x					x			
Epilepsia de ausencias infantil	?				x					x					x			
Epilepsia de la infancia con crisis epilépticas focales migrantes	Análisis molecular gen SCN1A									x					x			
Epilepsia focal familiar	?				x					x					x			
Epilepsia fotosensitiva lóbulo occipital	?									x					x			
Epilepsia frontal nocturna tipo 1	Análisis molecular gen CHRNA4				x			x	x						x			
Epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus	Análisis molecular gen SCN1A				x										x			
Epilepsia generalizada genética	?				x				x						x			
Epilepsia infantil auto-limitada familiar y no familiar	?								x						x			
Epilepsia mioclónica de Unverrich y Lundborg	Análisis molecular gen DSTB									x					x			
Epilepsia mioclónica juvenil (Epilepsia juvenil con convulsiones)	?				x				x						x			
Epilepsia mioclónica progresiva (Enfermedad de Lafora)	Análisis molecular gen EPM2A				x					x					x			
Epilepsia occipital infantil tardía o tipo Gastaut	?									x					x			
Epilepsia piridoxin-dependiente	Detección de mutaciones en el gen ALDH7A1				x					x					x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Epilepsia tipo EFMR (Síndrome de Juberg-Hellman)	Análisis molecular gen PCDH19	x								x				x				
Eritrocitosis	?												x					
Eritroqueratodermia variable	Análisis molecular gen GJB4								x						x			
Eritroqueratodermia variable	Análisis molecular gen GJB3								x						x			
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular gen SOD1							x	x		x	*		x		x	x	
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular gen FUS												*		x			x
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular gen VCP	x									x		*		x			x
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular gen C9ORF72								x				*		x			x
Esclerosis tuberosa	Análisis molecular gen TSC2	x		x	x			x	x		x	*	*	x	x		x	x
Esclerosis tuberosa	Análisis molecular gen TSC1	x			x			x	x	x		*	*	x				x
Esclerosis tuberosa	Secuenciación masiva genes TSC1 y TSC2												*		x			x
Esferoцитosis hereditaria	?												x					
Espondilitis anquilosante	Detección de la forma HLA-B*27 gen HLA-B								x						x			
Espondilocondromatosis	Análisis molecular gen ACP5														x			x
Esquisencefalia	?												x					
Estados protrombóticos	Análisis molecular gen MTHFR							x							x			
Exceso aparente de mineralocorticoides	Análisis molecular gen HSD11B2								x						x			
Fallo ovárico precoz	?												x					
Fenilcetonuria-Fenilalaninemia	Análisis molecular gen PAH	x			x			x	x	x	x				x			
Feocromocitoma Familiar	Análisis molecular gen VHL	x	x	*				x	x	x	x			x	x	x	x	x
Feocromocitoma Familiar	Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 del gen RET	x	x	*				x	x	x	x			x	x	x	x	x
Fibromatosis (Tumor desmoide)	Análisis molecular gen CTNNB1								x						x			
Fibromatosis gingival 1	?								x						x			
Fibrosis muscular congénita	?												x					

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco	
Fibrosis Quística	Rastreo de mutaciones en el gen CFTR	x	x	x	x		x	x	x	x	x	x		x	x	x	x	x	
Fiebre Mediterránea Familiar	Análisis molecular gen MEFV	x							x	x	x	x	x	x	x	x			x
Galactosemia	Análisis molecular gen GALT	x							x	x	x	x			x	x			
Glaucoma congénito	?												x						
Glomeruloesclerosis segmentaria y focal familiar autosómica dominante	Análisis molecular genes: WT1/INF2/TRPC6/PAX2/LMX1B/ACTN4/ANLN/MYH9/ARHGAP24/COL4A3/COL4A4				x					x						x			
Glucogenosis tipo 1a	Análisis molecular gen G6PC	x														x			
Glucogenosis tipo 1b	Análisis molecular gen SLC37A4	x														x			
Glucosuria renal	Análisis molecular gen SLC5A2									x						x			
Hemocromatosis Hereditaria	Detección mutaciones C282Y y H63D en el gen HFE	x	x	x			x	x	x	x	x	x	x	x	x	x		x	x
Hemofilia A	Análisis molecular gen F8	x			*				x	x	x	x	x			x			
Hemofilia B	Análisis molecular gen F9	x			x				x	x	x	x	x			x			
Hemofilia B (Detección de portadora)	Análisis molecular gen F9	x														x			
Hemoglobinopatías	Análisis molecular alfas y beta globinas (HBB, HBA1, HBA2)				x			x		x						x			
Hemostasia y trombosis por alteración del Factor II	Detección de la mutación G20210A en el gen F2 (protrombina)	x	x	x			x	x		x	x	x		x	x				
Hemostasia y trombosis por alteración del Factor V	Detección de la mutación R506Q en el gen F5 (Factor V Leyden)	x	x	x			x			x	x	x		x	x			x	x
Hemostasia y trombosis por alteración del Factor XII	Detección del cambio C46T en el gen F12	x		x						x	x	x		x	x			x	
Hernia diafragmática congénita	Análisis molecular gen ZFPM2												x						
Heterotopia nodular ventricular	Análisis molecular genes FLNA												x						

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Hidrocefalia ligada a X	Análisis molecular gen L1CAM	x						x	x	x	x		x	x			x	
Hiperaldosteronism o primario tipo 1	Análisis molecular gen CYP11B1												x	x				
Hipercalcemia hipocalciúrica	Análisis molecular gen GNA11			*					x				*	x			x	
Hipercalcemia hipocalciúrica	Análisis molecular gen AP2S1			*					x				*	x			x	
Hipercalcemia hipocalciúrica	Análisis molecular gen CASR			*									*	x			x	
Hipercalcemia infantil autosómica recesiva	Análisis molecular gen CYP24A1								x					x				
Hipercalciuria idiopática	Análisis molecular gen ADCY10								x					x				
Hipercolesterolemia	Lipochip													x			x	
Hipercolesterolemia familiar	Análisis molecular gen LDLR			x		x			x					x				
Hiperferritinemia hereditaria	Análisis molecular gen FTL							x						x				
Hiperferritinemia y cataratas	Análisis molecular gen FLT3													x			x	
Hiperhomocisteinemia	Detección de la mutación C677T en el gen MTHFR			x					x					x				
Hiperinsulinismo congénito	Análisis molecular gen ABCC8												x					
Hiperlisinemia	Análisis molecular gen AASS			x										x				
Hipermetiominemia	Análisis molecular gen MAT1A	x												x				
Hiperoxaluria primaria tipo 1	Análisis molecular genes AGXT								x					x				
Hiperoxaluria primaria tipo 2	Análisis molecular gen GRHPR								x					x				
Hiperoxaluria primaria tipo 3	Análisis molecular genes HOGA1								x					x				
Hiperparatiroidismo	Análisis molecular gen CDKN1A												*	x			x	
Hiperparatiroidismo	Análisis molecular gen CDKN2B												*	x			x	
Hiperparatiroidismo	Análisis molecular gen CDKN2C												*	x			x	
Hiperparatiroidismo	Análisis molecular gen HRPT2							x					*	x				
Hiperparatiroidismo	Análisis molecular gen CDC73												*	x			x	

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Hiperparatiroidismo neonatal severo	Análisis molecular gen CASR												*	x				x
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 11-beta-Hidroxilasa	Análisis molecular gen CYP11B1	x			*			x	x	x	x	*		x				
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 17-Hidroxilasa	Análisis molecular gen CYP17A1	x			*			x	x	x	x	*		x				
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 21-Hidroxilasa	Análisis molecular gen CYP21A2	x	x		*		x	x	x	x	x	*		x			x	x
Hiperplasia macronodular congénita	Análisis molecular gen ARMC5							x							x			
Hiperprolinemia	Análisis molecular gen PRODH														x			
Hiperqueratosis epidermolítica-Keratosis palmoplantar	Análisis molecular gen KRT1							x							x			
Hiperqueratosis epidermolítica-Keratosis palmoplantar	Análisis molecular gen KRT10							x							x			
Hipoacusia	Panel secuenciación masiva genes hipoacusia								x						x			x
Hipoacusia	Análisis molecular genes frecuentes en hipoacusia				*	x		x							x			x
Hipoacusia	Hipoacusia delección STRC-ddPCR				*	x		x							x			x
Hipoacusia	Análisis molecular genes mitocondriales frecuentes en hipoacusia														x			
Hipobetalipoproteinemia	Análisis molecular gen MTTP				x								x	x				
Hipocalcemia hipercalcúrica	Análisis molecular gen CASR								x					x				x
Hipocalcemia hipercalcúrica	Análisis molecular gen GNA11								x					x				x
Hipofosfatasa	Análisis molecular gen ALPL				x				x					x				
Hipofosfatemia dominante con nefrolitiasis u osteoporosis	Análisis molecular genes SLC34A1/SLC9A3R1								x					x				

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Hipofosfatemia ligada al X	Análisis molecular gen PHEX							x						x				
Hipogonadismo	Análisis molecular gen GnRH1	x											x	x				
Hipoaleptinemia	?												x					
Hipomagnesemia con hipercalcemia y nefrocalcinosis	Análisis molecular genes CLDN16/CLDN19								x						x			
Hipomagnesemia primaria autosómica dominante con hipocalcemia	Análisis molecular gen FXD2								x						x			
Hipoparatiroidismo	Análisis molecular gen PTH												x	x				x
Hipoplasia Adrenal Congénita	Análisis molecular gen DAX1	x													x			
Hipoplasia renal	Análisis molecular > 50 genes implicados a anomalías congénitas del riñón y el tracto urinario (CAKUT): PAX2/ HNF1B/UPK3A...								x						x			
Hiporatiroidismo familiar	Análisis molecular gen TSHR	x													x			x
Hipotricosis autosómica recesiva	Análisis molecular gen DSG4							x							x			
Hipotricosis y vesículas cutáneas	Análisis molecular gen DSC3							x							x			
Hipouricemia renal hereditaria	Análisis molecular genes SLC22A12/SLC2A9								x						x			
Holoprosencefalopatía	Análisis molecular gen GLI2							x							x			
Holoprosencefalia	Análisis molecular gen CDON				x			x				x		x				
Homocistinuria	Análisis molecular gen MMACHC	x			*			x				*		x				
Homocistinuria	Mutaciones A1298G y C667T gen MTHFR	x	x	x	*		x	x	x	x	x	*		x		x		
Homocistinuria	Análisis molecular gen de la cistationin beta sintetasa (CBS)	x			*			x	x	x	x	*		x				
Homocistinuria sensible a piridoxina	Análisis molecular gen de la cistationin beta sintetasa (CBS)	x						x	x	x	x			x				
Ictiosis Bullosa de Siemens	Análisis molecular gen KRT2	x						x						x				

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 5	Análisis molecular gen CYP4F22								x						x			
Ictiosis congénita (CEDNIK)	Análisis molecular gen SNAP29								x						x			
Ictiosis congénita autosómica recesiva	Análisis molecular gen PNPLA1								x						x			
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 1 (Ictiosis laminar)	Análisis molecular gen TGM1	x			x				x						x			
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 2	Análisis molecular gen ALOX12B								x						x			
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 3	Análisis molecular gen ALOXE3								x						x			
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 4	Análisis molecular gen CSTA								x						x			
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 6	Análisis molecular gen ICHYN (NIPAL4)								x						x			
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 9	Análisis molecular gen CERS3								x						x			
Ictiosis feto arlequin	Análisis molecular gen ABCA12				x				x						x			
Ictiosis ligada al cromosoma X	Análisis molecular gen STS				x				x						x			
ictiosis neonatal-colangitis esclerosante	Análisis molecular gen CLDN1								x						x			
Ictiosis prematuridad	Análisis molecular gen SLC27A4								x						x			
Ictiosis vulgar	Análisis molecular gen FLG								x						x			
Ictiosis, cuadriplejía espástica y retraso mental	Análisis molecular gen ELOVL4								x						x			
Ictiosis-hipotricosis	Análisis molecular gen ST14								x						x			
Incontinencia pigmenti	Análisis molecular gen NEMO (IKBKG)	x			x				x				x		x			
Infertilidad masculina secretora	Detección de microdeleciones en las regiones AZFa, AZFb y AZFc del cromosoma Y									x					x			
Inmunodeficiencia	Análisis molecular gen IKZF1								x						x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Inmunodeficiencia combinada severa ligada al cromosoma X	Análisis molecular gen IL2RG												x					
Inmunodeficiencia común variable	?												x					
Insomnio familiar fatal	Análisis molecular gen PRP	x		x				x	x	x	x				x			
Intolerancia a estatinas	Análisis molecular gen SLCO1B1								x						x			
Intolerancia a la fructosa	Análisis molecular gen ALDOB				x								x		x			
Intolerancia a la lactosa	Análisis molecular gen HCMC							x							x			
Keratodermia palmoplantar	Análisis molecular gen KRT9														x			
Laminopatías	?									x					x			
Leucoencefalopatía	Análisis molecular gen NOTCH3							x							x			
Leucodistrofia Metacromática	Análisis molecular gen ARSA	x			x			x	x	x	x				x			
Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar	?												x					
Lipodistrofia congénita generalizada tipo 2	Análisis molecular gen BSCL2				x			x					x		x			
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 1	Análisis molecular gen CLN1	x													x			
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 10	Análisis molecular gen CLN10	x													x			
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 2	Análisis molecular gen CLN2	x													x			
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 3 (Enfermedad de Batten)	Análisis molecular gen CLN3	x													x			
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 4	Análisis molecular gen DNAJC5 (CLN4)														x			x
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 8	Análisis molecular gen CLN8	x													x			
Lisencefalia tipo 1	Análisis molecular gen PFAH1B1	x			x										x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Macroglobulinemia de Waldenstrom/ Gammapatías IgM	Detección de deleción 17p13.1 en el gen TP53							x							x			
Macroglobulinemia de Waldenstrom/ Gammapatías IgM	Detección de deleción 6q23 e ne lgen MYB						x	x							x			
Macroglobulinemia de Waldenstrom/ Gammapatías IgM	Detección de mutacion en el gen CXCR4								x						x			
Macroglobulinemia de Waldenstrom/ Gammapatías IgM	Detección de la mutación L265P en el gen MYD88						x	x	x						x			
Macroglobulinemia de Waldenstrom/ Gammapatías IgM	Mutaciones oncogénicas								x						x			
Mastocitosis	Detección de mutación D816 en gen KIT	x	x				x	x	x	x	x	x			x			
Megaencefalia leucodistrofia quística	Análisis molecular gen MLC1				x										x			
Miastenia congénita	?				x								x	x				
Microftalmia tipo Lenz	Análisis molecular gen LRP4				x										x			
Migraña hemipléjica familiar	?				x				x				x	x				
Miocardopatía arritmogénica de ventrículo derecho	Secuenciacion masiva genes DSC2, DSG2, DSP, PKP2, JUP														x			x
Miocardopatía arritmogénica de ventrículo derecho familiar	Análisis molecular gen LMNA				*			x							x			
Miocardopatía arritmogénica de ventrículo derecho familiar tipo 10	Análisis molecular gen DSG2	x			x										x			x
Miocardopatía arritmogénica de ventrículo derecho familiar tipo 11	Análisis molecular gen DSC2	x		x	*			x	x	x	x		x	x				x
Miocardopatía arritmogénica de ventrículo derecho familiar tipo 12	Análisis molecular gen JUP	x			*			x							x			x
Miocardopatía arritmogénica de ventrículo derecho familiar tipo 2	Análisis molecular gen RYR2	x			*			x							x			x

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Miocardopatía arritmogénica de ventrículo derecho familiar tipo 8	Análisis molecular gen DSP	x			x			x						x				x
Miocardopatía arritmogénica de ventrículo derecho familiar tipo 9	Análisis molecular gen PKP2	x		x	x			x	x	x	x		x	x				x
Miocardopatía dilatada familiar	Gen CRYAB, c.152C>T, p. P51L				*			x						x				
Miocardopatía dilatada familiar	Gen DMD, c.4328A>G; p.Gln1443Arg				*			x						x				
Miocardopatía dilatada familiar	Gen MYH6, c.5423A>G				*			x						x				
Miocardopatía dilatada familiar	Gen MYPN, c.2642A>T, p.Asn881Ile				*			x						x				
Miocardopatía dilatada familiar	Gen FLNC, c.7100delC, p.Val2371Sers*53; c.977T>C, p.Val326Ala				*			x						x				
Miocardopatía dilatada familiar	Análisis molecular gen SCN5A	x		x	*			x	x	x	x		x	x				
Miocardopatía dilatada familiar	Gen RBM20, p.Ile921Val; p.D912G				*			x						x				
Miocardopatía dilatada familiar	Gen PKP2, c.193G>T, p. A65S				*			x						x				
Miocardopatía dilatada familiar	Análisis molecular gen LMNA	x		x	*			x	x	x	x		x	x				
Miocardopatía dilatada familiar	Análisis molecular genes MYBPC3, TNNI3, TMP1	x		x	*				x	x	x		x	x	x	x	x	
Miocardopatía hipertrofica	Gen TTN, c.7057+5G>T, c.96068G>A, c.66815_66816delTA, c.58086C>A, c.40019G>A, c.3169G>A)					x		x						x				
Miocardopatía dilatada familiar	Análisis molecular genes MYH7 y TNNT2	x		x	*				x	x	x		x	x	x	x	x	
Miocardopatía hipertrofica	Análisis molecular gen MYH7	x		x	*			x	x	x	x		x	x	x	x	x	x
Miocardopatía hipertrofica	Secuenciación masiva genes MYH7, MYBPC3, ACTC1, MYL2, MYL3, TNNT2, TNNI3, TPM1, TNNC1, TCAP, MYH6													x				x

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Miocardopatía Hipertrófica	Análisis molecular gen LMNA				*										x			
Miocardopatía hipertrofica	Gen ANK3, c.4736C>T; p.Ser1579Leu				*			x							x			
Miocardopatía hipertrofica	Análisis molecular gen ACTC1				*				x						x			x
Miocardopatía hipertrofica	Análisis molecular gen MYH6				*										x			x
Miocardopatía hipertrofica	Análisis molecular gen MYL3				*			x	x						x			x
Miocardopatía hipertrofica	Análisis molecular gen PRKAG2				*					x					x			x
Miocardopatía hipertrofica	Análisis molecular gen TNNC				*					x					x			x
Miocardopatía hipertrofica	Análisis molecular gen TNNC1				*										x			x
Miocardopatía hipertrofica	Análisis molecular gen TPM1				x										x			x
Miocardopatía hipertrofica	Análisis molecular gen MYL2				*					x					x			x
Miocardopatía hipertrófica	Análisis molecular gen SCN5A				*										x			
Miocardopatía hipertrófica	Análisis molecular gen TCAP				*			x							x			x
Miocardopatía hipertrófica	Análisis molecular gen TNNT2				*										x			x
Miocardopatía hipertrófica	Análisis molecular gen MYBPC3	x		x	x			x	x	x				x	x	x	x	x
Miocardopatía hipertrófica	Análisis molecular gen TNNI3				*							x			x			x
Miocardopatía no compactada	Gen NKX2-5, c.549G>T				*										x			
Miocardopatía no compactada	Análisis molecular genes LBD3, MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2, TMP1, ACTC			x	*			x	x	x	x			x	x	x	x	x
Miocardopatía restrictiva	Análisis molecular genes MYH7 y TNNI3	x		x	*			x	x	x	x			x	x	x	x	x
Miopatía centronuclear	Análisis molecular gen MYH7			x	*			x							x			
Miopatía con cuerpos de inclusión	Análisis molecular gen GNE							x							x			
Miopatía Congenita del núcleo screening	Análisis molecular gen RYR1	x													x			
Miopatía de Ullrich/Bethlem	Análisis molecular genes COL6A1, COL6A2 y COL6A3				x										x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Miopatía estructural congénita (general)	Análisis molecular gen SEPN1								x					x				
Miopatía miofibrilar	Análisis molecular gen DESMINA				x				x					x				
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTND1	x												x				
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTND4	x													x			
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTND6	x													x			
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTTQ	x													x			
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTTI	x													x			
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTTP	x													x			
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTTs1	x													x			
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTTT	x													x			
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTTD	x													x			
Miopatía mitocondrial (MELAS)	Detección de la mutación A3243AG en el gen MTTL1	x		x	x			x	x	x	x				x			
Miopatía mitocondrial (MERRF)	Detección de la mutación mutaciones A8344G en el gen MTTK	x		x				x	x	x	x				x			
Miotonía congénita	Análisis molecular gen CLCN1							x					x	x				x
Miotonía de Thonsem	Análisis molecular gen CLCN1	x													x			
Mucopolisacaridosis tipo 1H (Enfermedad de Hurler)	Análisis molecular gen IDUA	x						x	x	x	x	*		x				
Mucopolisacaridosis tipo 3A (Enfermedad de Sanfilippo A)	Análisis molecular gen SGSH	x						x	x	x	x	*		x				
Mucopolisacaridosis tipo 3B (Enfermedad de Sanfilippo B)	Análisis molecular gen NAGLU	x						x	x	x	x	*		x				
Mucopolisacaridosis tipo 4B (Enfermedad de Morquio)	Análisis molecular gen GLB1	x						x	x	x	x	*		x				
Narcolepsia	Análisis molecular gen HLA-DQB1				x								x	x				

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Nefronoptosis	Análisis molecular 19 genes de nefroptosis: NPHP1/INVS/NPHP3/NPHP4/IQCB1/CEP290/GLIS2/RFRIP1L/NEK8/SDCCAG8/TMEM67/TTC21B/WDR19/ZNF423/CEP164/ANKS6/IFT172/CEP83/DCDC2	x							x	x	x	x		x	x			
Nefropatía Túbulo-intersticial Autosómica Dominante	Análisis molecular gen UMOD									x					x			x
Nefropatía Túbulo-intersticial Autosómica Dominante	Análisis molecular gen HNF1B				*					x					x			
Nefropatía Túbulo-intersticial Autosómica Dominante	Detección mutación c.428dupC p.(Ala144Serfs*86) gen MUC1									x					x			
Nefropatía Túbulo-intersticial Autosómica Dominante	Análisis molecular gen REN									x					x			
Neurodegeneración con acúmulo de hierro	?												x					
Neurofibromatosis tipo 1	Detección de delección de 1.5 Mb gen NF1	x		x	*			x	x	x	x	x	*	x	x	x	x	x
Neurofibromatosis tipo 2	Análisis molecular gen NF2	x			*				x	x	x		*	x	x	x	x	x
Neuropatía auditiva autosómica dominante	Análisis molecular gen DIAPH3								x						x			
Neuropatía Axonal gigante gen 6AN	Análisis molecular gen GAN	x													x			
Neuropatía Hereditaria por presión	Detección de la delección de 1.5 Mb en la región cromosómica 17p11.2 gen PMP22	x		x	x			x	x	x	x	x		x	x			x
Neuropatía motora distal tipo 5A	Análisis molecular gen BSCL2														x			
Neuropatía Óptica de Leber	Detección de mutaciones 11778G>A en el gen MT-ND4, 14484T>C en el gen MT-ND6) y 3460G>A en el gen MT-ND1	x		x	x				x	x	x	x			x			x

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Neuropatía sensitiva	?												x					
Neutropenia cíclica	Estudio molecular gen ELA2	x						x	x	x	x	*		x			x	
Neutropenia congénita severa tipo 1	Estudio molecular gen ELANE							x					*	x				
Neutropenia congénita severa tipo 3	Estudio molecular gen HAX-1	x											*	x				
Oftalmoplegia externa progresiva	?												x					
Osteocondromatosis hereditaria	Análisis molecular genes EXT1 y EXT2				x										x			
Osteogenesis imperfecta	Análisis molecular gen COL1A1	x		*				x		x	x	*	x	x			x	x
Osteogenesis imperfecta	Análisis molecular gen COL1A2	x		*				x		x	x	*	x	x			x	x
Osteogenesis imperfecta	Panel secuenciación masiva genes osteogenesis												*	x				x
Osteogénesis imperfecta tipo 7	Análisis molecular gen LEPRE1				*			x					*	x				
Osteogénesis imperfecta tipo 7	Análisis molecular gen CRTAP				*			x					*	x				
Osteopetrosis	?												x					
Osteoporosis Acelerada	Detección de polimorfismos B/B del Receptor de la Vitamina D (VDR)	x													x			
Pancreatitis crónica hereditaria	Análisis molecular gen CTRC				*	x							*	x				x
Pancreatitis crónica hereditaria	Análisis molecular gen PRSS1				*	x							*	x				x
Pancreatitis crónica hereditaria	Análisis molecular gen SPINK1				*	x							*	x				x
Panhipopituitarismo congénito	?												x					
Paquinoquia congénita tipo 2	Análisis molecular gen KRT6A							x					*	x				
Paquinoquia congénita tipo 2	Análisis molecular gen KRT6B							x					*	x				
Paquinoquia congénita tipo 1	Análisis molecular gen KRT17							x					*	x				
Paquinoquia congénita tipo 1	Análisis molecular gen KRT16							x					*	x				
Parálisis periódica	?												x					
Paramiotonía congénita de Von Eulenburg	Análisis molecular gen SCN4A	x							x						x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Paraparesia espástica familiar tipo 3	Análisis molecular gen SPG3 (ATL1)	x		x	*			x	x		x	*	x	x			x	
Paraparesia espástica familiar tipo 4	Análisis molecular gen SPG4 (APST)	x			x			x		x	x	*	x	x			x	
Paraparesia espástica familiar tipo 7	Análisis molecular gen SPG7	x			*			x	x		x	*	x	x			x	
Paraparesia espástica Pelizaeus Merzbacher	Análisis molecular gen PLP1	x											*		x			
Peeling Síndrome de la piel	Análisis molecular gen CDSN							x							x			
Peeling Síndrome de la piel tipo 2	Análisis molecular gen TGM5				x			x							x			
Peeling Síndrome de la piel/Leuconiquia/Queratosis punctata/ Quielitis/Nódulos de Garrod	Análisis molecular gen CAST							x							x			
Picnodisostosis	Análisis molecular gen CTSK	x						x							x			
Piebaldismo	análisis molecular genes KIT y SNAI2												x					
Polidactilia	Análisis molecular gen GLI3							x							x			
Poliendrocrinopatía Autoinmune tipo 1	Análisis molecular gen AIRE	x													x			
Polineuropatía amiloidótica familiar	Análisis molecular gen TTR	x	x	x	x			x	x	x	x		x	x	x	x	x	
Poliposis adenomatosa familiar	Secuenciación masiva genes APC y MUTYH														x			x
Poliposis adenomatosa familiar (síndrome de Gardner)	Análisis molecular gen APC	x	x	x	x			x	x	x	x		x	x	x	x	x	x
Poliposis adenomatosa familiar atenuada	Análisis molecular gen MUTYH	x	x	x				x	x	x	x		x	x	x	x	x	x
Poliposis juvenil	Estudio molecular gen SMAD4							x							x			
Poliquistosis renal autosómica dominante	Análisis molecular gen PKD1	*		x	*			x	x	x	*				x			*
Poliquistosis renal autosómica dominante	Análisis molecular gen PKD2	*			*			x	x	x	*				x			*

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Poliquistosis renal autosómica recesiva	Análisis molecular gen PKHD1	x			*				x	x	x	x			x		x	
Porfiria aguda hepática	Análisis molecular gen ALAD	x			*				x	x	x	x	*		x			
Porfiria aguda intermitente	Análisis molecular gen HMBS	x			*				x	x	x	x	*		x	x		
Porfiria cutánea tarda	Análisis molecular gen UROD	x			*				x	x	x	x	*		x			
Porfiria eritropoyética congénita	Análisis molecular gen UROS	x			*				x	x	x	x	*		x			
Predisposición a celiacía	Estudio genético 14 genotipos HLA		x												x			
Predisposición a celiacía	Análisis molecular HLA-DQA1 y HLA-DQB1									x					x			
Predisposición a la hipertrigliceridemia poligénica	Análisis molecular genes ZPR-1, apo A5, GCKR, LPL, BAZ 1B y TRIB									x					x			
Prionopatía	Análisis molecular gen PRNP														x			x
Pronóstico hepatitis C	Análisis molecular gen IL28B									x					x			x
Proteinosis lipóide	Análisis molecular ECM1	x							x		x				x			
Protoporfiria eritropoyética	Análisis molecular gen FECH											x			x			
Pseudohermafroditismo (Síndrome de Morris)	Análisis molecular gen receptor de andrógenos (AR)				x										x			
Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	Análisis molecular genes SCNN1A/SCNN1B/SCNN1G/NR3C2									x			*		x			
Pseudohipoaldosteronismo tipo 2 o enfermedad de Gordon	Análisis molecular genes CUL3/KLHL3/WNK1/WNK4	x											*		x			
Pseudohipoparatiroidismo/Pseudopseudohipoparatiroidismo/Heteroplasia ósea progresiva	Análisis molecular gen GNAS	x													x			x
Pseudoxantoma elástico	Análisis molecular gen ABCC6				x										x			
Púrpura trombótica trombocitopénica familiar	Análisis molecular gen ADAMTS13												x					
Queratoderma palmoplantar	Análisis molecular gen DSG1								x						x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Queratoderma palmoplantar	Análisis molecular gen MBTPS2								x						x			
Queratoderma palmoplantar y alopecia	Análisis molecular gen GJA1								x						x			
Quistes renales con hiperuricemia	Análisis molecular gen UMOD								x						x			
Rabdomiolisis persistente	Panel de 261 genes														x			
Raquitismo hipocalcémico resistente a la vitamina D tipo 1	Análisis molecular gen CYP27B1	x														x		
Raquitismo hipocalcémico resistente a la vitamina D tipo 2	Análisis molecular gen VDR									x					x			
Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante	Análisis molecular gen FGF23								x				*		x			
Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria	Análisis molecular gen SLC34A3									x			*		x			
Raquitismo hipofosfatémico ligado a X	Análisis molecular gen PHEX									x			*		x			
Reflujo vesicoureteral familiar	Análisis molecular genes ROBO2/SOX17... > 50 genes implicados a anomalías congénitas del riñón y el tracto urinario (CAKUT)									x					x			
Resistencia a hormonas tiroideas	Análisis molecular gen TIMP3								x				*		x			
Resistencia a hormonas tiroideas	Análisis molecular gen THRβ								x	x			*		x			
Resistencia androgénica	Análisis molecular gen receptor andrógenos (AR)	x								x					x			
Resistencia corticoides	Análisis molecular gen NR3C1									x					x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante	Análisis molecular genes BEST1, CA4, CRX, FSCN2, GUCA1B, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF6, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RDH12, RHO, ROM1, RP1, RP9, SEMA4A, SNRNP200 y TOPORS	x			*			x	x	x	x	*	x	x				
Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva	Análisis molecular genes ABCA4, BEST1, C2ORF71, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, DHDDS, EYS, FAM161A, IDH3B, IMPG2, LRAT, MERTK, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, RBP3, RGR, RHO, RLBP1, RP1, RPE65, SAG, SPATA7, TTC8, TULP1, USH2A y ZNF513	x			*			x	x	x	x	*	x	x				
Retinosis Pigmentaria Ligada a X (tipo 2 y tipo 3)	Análisis molecular genes RP2 y RPGR	x			*			x	x	x	x	*	x	x				
Retinosquiasis Juvenil	Análisis molecular gen RS1 (c.461A>G, p.Gln154Arg)							x							x			
Schwannomatosis Familiar	Análisis molecular genes LZTR1, SMARCB1				x				x						x			
Síndrome autoinflamatorio	Análisis molecular gen TNFRSF1A							x							x			
Síndrome branquio-oto-renal	Panel secuenciación masiva genes síndrome branquio-oto-renal														x			x
Síndrome branquio-oto-renal tipo 1	Análisis molecular genes EYA1/SIX1								x				*	x				x
Síndrome branquio-oto-renal tipo 2	Análisis molecular genes EYA1/SIX5								x				*	x				x
Síndrome CACH	Análisis molecular gen EIF2B5				x										x			
Síndrome cardio-facio-cutáneo	?				x				x						x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome CHARGE	Análisis molecular gen CHD7				x			x	x			x		x				
Síndrome CHILD (hemidislplasia congénita con nevo ictiosiforme y defectos en las extremidades)	Análisis molecular gen NSDHL							x	x						x			
Síndrome de Aarskog-Scott	Análisis molecular gen FGD1				x				x						x			
Síndrome de Adams-Oliver	?								x						x			
Síndrome de agenesia/hipoplasia cerebrorenogenitourinaria fetal letal	Análisis molecular gen KIF14								x						x			
Síndrome de Aicardi-Goutieres tipo 1	Análisis molecular gen TREX1	x											x		x			
Síndrome de Alagille tipo 1	Estudio de mutaciones en gen JAG1	x		*					x				*		x			
Síndrome de Alagille tipo 2	Análisis molecular gen NOTCH2	x		*					x				*		x			
Síndrome de Alpers	Análisis molecular gen POLG								x						x			
Síndrome de Alpers	Análisis molecular gen C10ORF2 (POLG)								x						x			
Síndrome de Alport	Panel secuenciación masiva genes síndrome de Alport														x			x
Síndrome de Alport autosómico recesivo	Análisis molecular gen COL4A4	x			x			x	x						x			x
Síndrome de Alport autosómico recesivo y autosómico dominante	Análisis molecular gen COL4A3							x	x	x					x			x
Síndrome de Alport ligado al cromosoma X	Análisis molecular gen COL4A5	x						x	x		x			x	x		x	x
Síndrome de amelogénesis imperfecta-nefrocalcinosis	Análisis molecular gen FAM20A								x	x					x			
Síndrome de Angelman	Análisis de molecular de la región 15q11-q13	x	x	x	*		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Angelman	Análisis molecular gen UBE3A	x			x			x	x	x	x			x	x		x	x
Síndrome de Apert	Análisis de codones 252 y 253 del gen FGFR2								x						x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco	
Síndrome de Axenfeld-Rieger Tipo 1	Análisis molecular gen PITX2												x						
Síndrome de Bangstad	?				x										x				
Síndrome de Bardet-Biedl	Análisis molecular 19 genes: BBS1/BBS2/ARL6/BBS4/BBS5/MKK S/BBS7/TTC8/BBS9/BS S10/TRIM32/BBS12/MK S1/CEP290/WPCP/SD CCAG8/LZTFL1/BBIP1/IFT27	x							x	x	x	x			x				
Síndrome de Bartsy	Análisis molecular gen PYCR1														x				x
Síndrome de Barth	Análisis molecular gen TAZ									x					x				
Síndrome de Barterter	Análisis molecular genes SLC12A1/KCNJ1/CLCNKB/BSN D/CLCNKA/CASR									x			*		x				
Síndrome de Barterter tipo 3	Análisis molecular gen CLCNKB								x						x				x
Síndrome de Beals	Análisis molecular gen FBN2				x										x				
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Análisis molecular gen CDKN1C	*	*	*				*		*	*				x	*	*	*	x
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Análisis molecular region 11p15	*	*	*				*	x	*	*				x	*	*	*	x
Síndrome de Beckwith-Wiedemann-like	Análisis molecular region 14q32														x				x
Síndrome de Bernard-Soulier	Análisis molecular gen GP1BA								x						x				
Síndrome de Birt-Hogg-Dube	Análisis molecular gen FLCN								x						x				x
Síndrome de Blau	Análisis molecular gen NOD2	x													x				
Síndrome de Bosley-Salih-Alorainy	Análisis molecular gen HOXA1									x					x				
Síndrome de Bowen-Conradi	Análisis molecular gen EMG1				x										x				
Síndrome de Brugada	GenHCN4, c.1123C>T; p.Arg375Cys; FHOD3, c.1701C>A, p.Phe567Leu; gen DSP, c.4632G>T, p.Arg1544Ser								x						x				

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome de Brugada	Análisis molecular gen SCN5A	x		x	x				x	x	x	x		x	x	x	x	
Síndrome de Buschke-Ollendorff	Análisis molecular gen LEMD3								x						x			
Síndrome de Carney	Análisis molecular gen PRKAR1A												x	x				x
Síndrome de Cefalopolisindactilia de Greig	Análisis molecular gen GLI3				x										x			
Síndrome de Chanarin-Dorfman	Análisis molecular gen ABHD5							x							x			
Síndrome de Chotzen	Análisis molecular gen TWIST1				x										x			x
Síndrome de Coffin-Lowry	Análisis molecular gen RPS6KA3												x					
Síndrome de Coffin-Siris	?												x					
Síndrome de Cohen	Detección de la deleción TT en el gen VSP13B														x			x
Síndrome de Cornelia de Lange	Análisis molecular gen HDAC8				*				*			*		x				x
Síndrome de Cornelia de Lange	Análisis molecular gen SMC1A				*				*			*		x				x
Síndrome de Cornelia de Lange	Análisis molecular gen NIPBL	x			*				*			*		x				x
Síndrome de Costello	Análisis molecular gen HRAS								x						x			
Síndrome de Cowden/Discapacidad Intelectual	Análisis molecular gen PTEN	x													x			x
Síndrome de Crouzon	Análisis molecular gen FGFR2							x					x	x				
Síndrome de Curradino	Análisis molecular gen HLXB9				x										x			
Síndrome de Cushing	Análisis molecular gen PRKACA														x			x
Síndrome de Darier	Análisis molecular gen ATP2A2							x					x	x				
Síndrome de De Toni-Debré-Fanconi	Análisis molecular genes SLC34A1/EHHADH								x						x			
Síndrome de deficiencia creatina cerebral tipo 1	Análisis molecular gen SLC6A8														x			x
Síndrome de Denys-Drash	Análisis molecular gen WT1								x						x			
Síndrome de Di George	Análisis molecular gen DGCR	x	x	x	x			x	x	x	x	x		x	x	x		

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome de Dravet	Análisis molecular gen SCN1A	x			x				x	x	x	x		x	x			x
Síndrome de Dubin Johnson	Análisis molecular gen ABCC2												x					
Síndrome de Dursus	?									x					x			
Síndrome de Ehlers-Danlos	Panel secuenciación masiva genes Síndrome de Ehler-Danlos									x					x			x
Síndrome de Ehlers-Danlos forma clásica	Análisis molecular gen COL5A1	x			x								*		x			x
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 2	Análisis molecular gen COL5A2												*		x			x
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 4 vascular	Análisis molecular gen COL3A1	x							x				*		x			
Síndrome de Ellis-Van Creveld	Análisis molecular genes EVC1 y EVC2									x					x			
Síndrome de Fanconi y nefrocalcinosis	Análisis molecular gen HNF4A				x					x					x			
Síndrome de Fechner	Análisis molecular gen MYH9								x						x			
Síndrome de Fiebre periódica hereditaria	Análisis molecular gen NLRP12														x			
Síndrome de Floating Harbor	Análisis molecular gen SRCAP														x			x
Síndrome de Frasier	Análisis molecular gen WT1	x								x					x			
Síndrome de Galloway-Mowat	Análisis molecular genes: OSGEP/LAGE3/TP53R K/TPRKB/GON7/WDR 73									x					x			
Síndrome de Gilbert	Análisis molecular gen UGT1A1				x				x						x			x
Síndrome de Gitelman	Análisis molecular gen SLC12A3				x				x	x			x		x			x
Síndrome de Goltz	Análisis molecular gen PORCN	x													x			
Síndrome de Gorlin	Análisis molecular gen BOC								x						x			
Síndrome de Gorlin	Análisis molecular gen SMO				*				x						x			
Síndrome de Gorlin	Análisis molecular gen PTCH				*				x						x			
Síndrome de Grebe	Análisis molecular gen GDF5				*										x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome de Hay-Wells	Análisis molecular gen TP63												x					
Síndrome de Heterotaxia	Análisis molecular genes ZIC3 y CFC1	x													x			
Síndrome de Hiper-IgD	Detección de las mutaciones I298T y V377I en el gen MVK	x						x	x	x	x		x	x				
Síndrome de Hiper-IgE	Análisis molecular gen STAT3												x					
Síndrome de Holt-Oram	Análisis reordenamientos gen TBX5	x			x			x	x				x	x				
Síndrome de Hunter-Thompson	Análisis molecular gen GDF5													x				x
Síndrome de Hutchinson-Gilford	Análisis molecular gen LMNA				x									x				
Síndrome de insensibilidad al dolor con anhidrosis	Análisis molecular gen NTRK1														x			x
Síndrome de Jeune	?												x					
Síndrome de Joubert	Análisis molecular 20 genes: NPHP1/CEP290/RFPRI1/TMEM67/TTC21B/ZNF423/INPP5E/TMEM216/AHI1/CC2D2A/TMEM237/CEP41/TMEM138/CTORF42/TCTN3/TMEME231/CSPP1/PDE6D/TCTN2/CEP104								x				*	x				
Síndrome de Joubert	Análisis molecular gen NPHP1							x							x			
Síndrome de Kabuki	Análisis molecular gen KDM6A				*								*	x				x
Síndrome de Kabuki	Análisis molecular gen MLL2				*								*	x				x
Síndrome de Kabuki	Secuenciación masiva genes KMT2D/MLL2 y KDM6A														x			x
Síndrome de Kagami-Ogata	Análisis molecular 14q32														x			x
Síndrome de Kallmann tipo 1	Análisis molecular gen KAL1	x			x			x	x				x	x				
Síndrome de Kartagener	?	x													x			
Síndrome de Kearns-Sayre	Genoma mitocondrial				x										x			
Síndrome de Kelley-Seegmiller	Análisis molecular gen HPRT1								x						x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome de King-Denborough	Análisis molecular gen RYR1				x										x			
Síndrome de Landau-Kleffner	Análisis molecular gen GRIN2A									x					x			
Síndrome de Langer-Giedion	Detección de la microdelección en la región cromosómica 8q24.12, implicando los genes TRPS1 y EXT1	x	x					x	x	x	x				x		x	
Síndrome de Laron	Análisis molecular gen GHR	x													x			
Síndrome de Larsen-like	?									x					x			
Síndrome de Legius	Análisis molecular gen SPRED1									x					x			
Síndrome de Leigh	Análisis molecular gen SDHA	x			x			x							x			
Síndrome de Lenox gastaut	?									x					x			
Síndrome de Leopard tipo 1	Análisis molecular de los exones 7, 12 y 13 gen PTPN11	x			*			x	x	x	x				x	x	x	
Síndrome de Leri-Well	Análisis molecular gen SHOX	x													x			
Síndrome de Lesh-Nyhan	Análisis molecular gen HPRT1														x			x
Síndrome de Liddle	Análisis molecular genes SCNN1B/SCNN1G									x					x			
Síndrome de Li-Fraumeni	Análisis molecular gen TP53	x			x			x							x			
Síndrome de Loey-Dietz tipo 1	Análisis molecular gen TGFB1	x	x		*			x	x	x	x			x	x			x
Síndrome de Loey-Dietz tipo 2	Análisis molecular gen TGFB2	x	x					x	x	x	x			x	x			x
Síndrome de Loey-Dietz tipo 3 (Síndrome de aneurismas/osteoartritis)	Análisis molecular gen SMAD3														x			
Síndrome de Lowe	Análisis molecular gen OCRL	x								x					x			
Síndrome de Lynch	Análisis de inestabilidad de microsatélites (BAT25, BAT26, NR21, NR24 y MONO27)									x					x			x
Síndrome de Lynch	Detección de delección del extremo 3 en el gen EPCAM	x	x					x	x	x	x				x			x

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome de Lynch	Secuenciación masiva genes MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 y EPCAM														x			x
Síndrome de Lynch	Análisis molecular gen MSH6							x							x			x
Síndrome de Lynch	Análisis molecular gen PMS2							x							x			x
Síndrome de Lynch	Análisis molecular gen MLH1				x			x	x						x			x
Síndrome de Lynch	Análisis molecular gen MSH2				x			x							x			x
Síndrome de Marfan	Análisis molecular gen FBN1	x	x	*				x	x	x	x	x	x	x	x		x	x
Síndrome de Marfan	Secuenciación masiva genes FBN1, TGFBR1 y TGFBR2							x							x			x
Síndrome de Marinesco-Sjögren	Análisis molecular gen SIL1				x										x			
Síndrome de McCune-Albright	Estudio variantes patogénicas frecuentes gen GNAS				x										x			x
Síndrome de McKusick-Kaufman	Análisis molecular genes MKKS, BBS1, BBS2.								x						x			
Síndrome de Meckel-Gruber	Análisis molecular 12 genes: MKS1/TMEM216/TMEM67/CEP290/RFRIP1L/CC2D2A/NPHP3/TCTN2/B9D1/B9D2/TMEM231/ KIF14									x					x			
Síndrome de Microdelección 15q24	Detección de la delección 15q24	x		x	x			x	x	x	x	x	x	x	x		x	
Síndrome de Microdelección 17q21	Detección de la microdelección 17q21	x		x	x			x	x	x	x	x	x	x	x		x	
Síndrome de Microdelección 1p36	Detección de la delección 1p36	x		x	x			x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Microdelección 2p16	Detección de la microdelección 2p16	x		x	x			x	x	x	x	x	x	x	x		x	
Síndrome de Microdelección 3q29	Detección de la microdelección 3q29	x		x	x			x	x	x	x	x	x	x	x		x	
Síndrome de Microdelección 9q22.3	Detección de la microdelección 9q22.3	x		x	x			x	x	x	x	x	x	x	x		x	
Síndrome de Microdelección NF1	Detección de delección de 1.5 Mb gen NF1	x		x	x			x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Microduplicación Xq28	Detección de la duplicación Xq28	x		x	x			x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Miller-Dieker	Detección de delección en la región 17p13.3	x	x	x				x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome de Milroy	Análisis molecular gen FLT4												x					
Síndrome de mioclonías-nefropatía	Análisis molecular gen SCARB2								x						x			
Síndrome de De Mosier	?	x											x	x				
Síndrome de Muerte Súbita del Lactante/Infantil	?				x				x						x			
Síndrome de Muir-Torre	Análisis de inestabilidad de microsatélites (BAT25, BAT26, NR21, NR24 y MONO27)								x						x			
Síndrome de Myhre o LAPS	Estudio variante patogénica frecuente gen SMAD4										x				x			
Síndrome de Netterton	Análisis molecular gen SPINK5							x							x			
Síndrome de Noonan tipo 1	Análisis molecular de los exones 2, 3, 8, 9, 13 gen PTPN11	x	x	*				x	x		x	*		x	x	x		
Síndrome de Noonan tipo 3	Análisis molecular gen KRAS							x					*	x				
Síndrome de Ochoa	Análisis molecular gen HPSE2								x				x	x				
Síndrome de Opitz	Análisis molecular gen MID1	x						x	x	x	x			x			x	
Síndrome de Pallister-Hall	Análisis molecular gen GLI3								x						x			
Síndrome de Parkes-Weber	Análisis molecular gen RASA1				x										x			
Síndrome de Pelizaeus-Merzbacher	Análisis molecular gen PLP1	x													x			
Síndrome de Pendred (Dishomonogénesis tiroidea ligada al cromosoma X)	Análisis molecular gen SLC26A4	x						x					x	x				x
Síndrome de Pendred (Dishomonogénesis tiroidea ligada al cromosoma X)	Panel secuenciación masiva genes síndrome de Pendred														x			x
Síndrome de Peutz-Jeghers	Análisis molecular gen STK11	x						x							x			
Síndrome de Pfeifer	Análisis molecular gen FGFR2	x													x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome de Phelan-McDermid	Detección de la delección 22q13	x						x	x	x	x	x			x	x	x	x
Síndrome de Pierson	Análisis molecular gen LAMB2									x					x			
Síndrome de Pitt-Hopkins	Análisis molecular gen TCF4									x					x			
Síndrome de Prader-Willi	Análisis molecular región 15q11-q13	x	x	x	x			x	x	x	x	x		x	x	x	x	x
Síndrome de Prader-Willi	Análisis molecular gen SNRPN	x	x						x	x	x	x		x	x		x	
Síndrome de Prader-Willi-like	Análisis molecular región 14q32														x			x
Síndrome de Proteus	Análisis molecular gen AKT1														x			
Síndrome de quistes renales y diabetes (Diabetes Mody tipo 5)	Análisis molecular gen HNF1B									x					x			
Síndrome de Rendu-Osler-Weber (Teleangiectasia hemorrágica hereditaria)	Análisis molecular gen ACVRL1	*		*	*		*		x	*		*	*	*	x			x
Síndrome de Rendu-Osler-Weber (Teleangiectasia hemorrágica hereditaria)	Análisis molecular gen ENG	*		*	*		*		x	*		*	*	*	x			x
Síndrome de Rett	Análisis molecular gen CDKL5	x											*		x			
Síndrome de Rett	Análisis molecular gen MECP2	x			x				x	x	x	x	*	x	x		x	
Síndrome de Roberts	Análisis molecular gen ESCO2									x					x			
Síndrome de Rotor	?												x					
Síndrome de Rotura de Nijmegen	Análisis molecular gen NBN												x					
Síndrome de Roturas Cromosómicas	Fragilidad Cromosómica Inducida por Diepoxibutano	x							x	x	x	x			x		x	
Síndrome de Rousy-Levy	Detección de la duplicación de 1.5 Mb en la región cromosómica 17p11.2														x			
Síndrome de Rubinstein-Taybi	Detección de deleciones en el gen CREBBP	x	x		x				x	x	x	x		x	x	x		x
Síndrome de Schinzel-Giedion	Detección de mutaciones en el gen SETBP1	x													x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome de Schopf-Schulz-Passarg (SSPS)	Análisis molecular gen WNT10A								x						x			
Síndrome de Schwartz-Jampel	Análisis molecular gen HSPG2				x										x			
Síndrome de Senior-Loken	Análisis molecular 8 genes: NPHP1/NPHP4/CEP290/SDC CAG8/WDR19/IFT54/IQCB1/TRAFF3IP1									x			x		x			
Síndrome de Silver-Russell	Análisis molecular región 7p11-p13, 7q31	x	x	*	*			*	*	*	*				x	*		x
Síndrome de Silver-Russell	Análisis molecular región 11p15	x	x	*	*			*	*	*	*				x	*		x
Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Análisis molecular gen GPC3			x	x					x					x			
Síndrome de sinostosis múltiple tipo 1 y 2	Análisis molecular gen GDF5														x			x
Síndrome de Sjogren-Larsson	Análisis molecular gen ALDH3A2								x						x			
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Análisis molecular gen DHCR7									x					x			
Síndrome de Smith-Magenis	Detección de deleción intersticial de 3,7Mb en la región 17p11.2.8 (Gen RAI1)	x	x	x					x	x	x	x		x	x	x	x	x
Síndrome de Smith-McCort	Análisis molecular gen DYM													x				
Síndrome de Sotos	Análisis molecular gen NSD1	x		x	*			x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Stickler	Panel secuenciación masiva genes síndrome de Stickler														x			x
Síndrome de Stickler	Análisis molecular gen COL2A1				*								*		x			x
Síndrome de Stickler	Análisis molecular gen COL11A1				*								*		x			x
Síndrome de Stüve-Wiedemann	Análisis molecular gen LIFR				x										x			
Síndrome de Tangier	Análisis molecular gen ABCA1													x				
Síndrome de Temple	Análisis molecular región 14q32														x			x
Síndrome de Townes-Brocks	Análisis molecular gen SALL4				*								*		x			x
Síndrome de Townes-Brocks	Análisis molecular gen SALL1				*				x				*		x			x

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome de Treacher-Collins	?				x										x			
Síndrome de Uña-Rótula (Nail-Patella)	Análisis molecular gen LMX1B									x					x			
Síndrome de Usher tipo 1B	Análisis molecular gen MyoVIIa	x			*			x	x	x	x	*	x	x				
Síndrome de Usher tipo 1C	Análisis molecular gen Harmonin	x			*			x	x	x	x	*	x	x				
Síndrome de Usher tipo 1D	Análisis molecular gen Otocadherin	x			*			x	x	x	x	*	x	x				
Síndrome de Usher tipo 1F	Análisis molecular gen PCDH15	x			*			x	x	x	x	*	x	x				
Síndrome de Usher tipo 1G	Análisis molecular gen SANS	x			*			x	x	x	x	*	x	x				
Síndrome de Usher tipo 2A	Análisis molecular gen Usherin	x			*			x	x	x	x	*	x	x				
Síndrome de Usher tipo 2C	Análisis molecular gen VLGR1	x			*			x	x	x	x	*	x	x				
Síndrome de Usher tipo 3	Análisis molecular gen Clarin 1	x			*			x	x	x	x	*	x	x				
Síndrome de Vohwinkel	Análisis molecular gen LOR							x							x			
Síndrome de Von Hippel-Lindau	Análisis molecular gen VHL	x	x	x	*			x	x	x	x		x	x	x	x	x	x
Síndrome de Waardenburg tipo 1 y 3	Análisis molecular gen PAX3	x			*										x			x
Síndrome de Waardenburg tipo 5	Análisis molecular genes SOX10, EDN3 y EDNRB				*			x	x	x	x				x			
Síndrome de Walker-Warburg	?				x								x		x			
Síndrome de Weaver	Análisis molecular gen EZH2	x													x			
Síndrome de Werner	Análisis molecular gen WRN				x			x							x			
Síndrome de West	?									x					x			
Síndrome de Williams	Detección de la delección de la región 7q11.23	x	x	x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	x
Síndrome de Wiskot-Aldrich	Análisis molecular gen WAS												x					
Síndrome de Wolff-Parkinson-White	Secuenciación gen PRKAG2									x					x			
Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Análisis de la delección de la región 4p16,3 (gen WHSC1)	x		x				x	x	x	x	x		x	x	x	x	x

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome de Wolfram	Estudio molecular gen WFS1	x			x								x	x				x
Síndrome de X frágil	Análisis molecular gen FMR2									x					x			
Síndrome de X frágil	Análisis molecular gen FMR1	x	x	x	x			x	x	x	x		x	x	x	x	x	x
Síndrome de Zellweger	Análisis molecular gen PEX1				x										x			
Síndrome del Maullido de Gato (Síndrome Cri du chat)	Detección de la delección 5p15	x	x	x				x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome del QT Corto	Análisis molecular gen SCN5A								x						x			
Síndrome del QT Corto	Análisis molecular gen KCNJ2	x		x				x	x	x	x		x	x				
Síndrome del QT Corto	Análisis molecular gen KCNQ1	x		x	*			x	x	x	x		x	x				
Síndrome del QT Corto	Análisis molecular gen KCNH2	x		x				x	x	x	x		x	x				
Síndrome del QT Largo	Análisis molecular gen KCNH2	x		x				x	x	x	x		x	x				x
Síndrome del QT Largo	Análisis molecular gen KCNQ1	x		x	*			x	x	x	x		x	x				x
Síndrome del QT largo tipo 3	Análisis molecular gen SCN5A	x		x				x	x	x	x		x	x				
Síndrome del QT largo tipo 5	Análisis molecular gen KCNE1	x						x		x					x			x
Síndrome del QT largo tipo 6	Análisis molecular gen KCNE2	x								x					x			x
Síndrome del QT largo/Síndrome de Brugada	Secuenciación masiva genes SCN5A, KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, CAV3														x			x
Síndrome del seno enfermo	Análisis molecular gen SCN5A								x						x			
Síndrome Du Pan	Análisis molecular gen GDF5														x			x
Síndrome HANAC	Análisis molecular gen COL4A1								x						x			
Síndrome HELLP	?				x										x			
Síndrome Hipereosinofílico	Análisis molecular genes FIP1L1-PDGFR α , PDGFR β , FGFR1				x			x							x			
Síndrome IPEX (inmunodesregulación - poliendocrinopatía - enteropatía ligada a X)	Análisis molecular gen FOXP3				x										x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome KBG	Estudio molecular gen ANKRD11				x									x				x
Síndrome KID	Análisis molecular gen GJB2							x						x				
Síndrome KCLICK	Análisis molecular gen POMP							x						x				
Síndrome Linfoproliferativo Autoimmune	Análisis molecular gen FAS								x					x				
Síndrome MEDNIK	Análisis molecular gen AP1S1							x						x				
Síndrome Melanoma-Astrocitoma	Análisis molecular gen CDKN2A							x						x				
Síndrome nefrótico congénito	Análisis molecular genes: NPHS1/ NPHS2/WT1/PLCE1/MAGI2	x			x				x			x		x				x
Síndrome nefrótico córtico-dependiente/ córtico-sensible familiar	Análisis molecular genes: KANK1/ KANK2/EMP2								x						x			
Síndrome nefrótico córtico-resistente	Análisis molecular genes: WT1/INF2/ TRPC6/PAX2/LMX1B/ COQ8B/ACTN4/ANLN/ MYO1E/ARHGAP24/CUBN								x						x			
Síndrome Oro-facio-digital	Análisis molecular genes: OFD1/TCTN3/ C5ORF42								x						x			
Síndrome periódico asociado al receptor de necrosis tumoral (TRAPS)	Análisis de los exones 2,3 y 4 gen TNFRF1A	x						x	x	x	x		x	x				
Síndrome poliglandular autoinmune	?												x					
Síndrome Renal-coloboma	Análisis molecular gen PAX2								x					x				
Síndrome SeSAME	Análisis molecular gen KCNJ10				x									x				
Síndrome Trico-rino-falangico	Análisis molecular gen TRPS1													x				x
Síndrome Triple A	Análisis molecular gen AAAS				x								x	x				
Síndrome urémico-hemolítico	?												x					

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndrome WARG (Wilms-Aniridia-anomalías Genitourinarias-Retraso mental)	Detección de la microdelección en la región cromosómica 11p13 (genes PAX6 y WT1)	x						x	x	x	x				x	x		
Síndromes autoinflamatorios	?												x					
Síndromes de hipercrecimiento	?												x					
Sinostosis radiocubital congénita	?				x										x			
Sordera Neurosensorial Autosómica Recesiva tipo 1A	Análisis delección 342kb gen GJB6	x						x	x	x	x		x	x			x	
Sordera Neurosensorial Autosómica Recesiva tipo 1A y 3A	Análisis molecular gen GJB2	x						x	x	x	x		x	x	x	x	x	
Sordera Neurosensorial Mitocondrial	Detección de la mutación 1555G>A mitocondrial en el gen MT-R12S	x					x								x			
Sordera por Aminoglucosidos	Detección de la mutación 1494 C>T en el gen MT-RNR1	x					x								x			
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica tipo 1	Análisis molecular gen RYR2								x	x					x			
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica tipo 1	Análisis molecular gen CPVT1	x						x	x		x		x	x				
Tetralogía de Fallot	?								x						x			

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco	
Trastorno plaquetario congénito (trombocitopenias y trombocitopatías hereditarias)	Análisis molecular de mutaciones genes CYCS, FLI1, GATA1, GFI1B, HOXA11, MPL, RBM8A, RUNX1, STIM1, USF1, P2RX1, P2RY1, P2RY12, TBXA2R, ADRA2A, GP6, CD36, ITGA2, GP1BA, GP1BB, GP5, GP9, ITGA2B, ITGB3, NBEAL2, PLAU, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LYST, MLPH, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, AP3B1, VIPAS39, VPS33B, RAB27A, MYO5A, PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2, ANO6, ACTN1, WAS, MYH9, FLNA, ANKRD26, ABCA1, FERMT3, MASTL, TUBB1, PRKACG, ABCG5, ABCG8, GNAI3, GNAQ, GNAS, PLA2G4, TBXAS1, PTGS1, PLCB2, PTS, DPAGT1, DHCR24, RGS2, RASGRP2								x				x		x				
Trastornos de la creatina	?									x					x				
Trastornos fibrinolisis	Análisis molecular de mutaciones en los genes PLAT, PLAUR, PLG, PLGRKT, TFPI								x						x				
Trastornos raros de la coagulación	Análisis molecular de mutaciones en los genes F11, F2, F5, F7, F10, MCFD2, LMAN1, GGCX, VKORC1, F13A1, F13B, FGA, FGB, FGG								x						x				
Tricodistrofia	Análisis molecular gen GTF2H5/TTDA							x							x				
Tricotodistrofia	Análisis molecular gen ERCC2	x													x				
Trimetilaminuria	Análisis molecular gen FMO3							x							x				

Tabla 3. Análisis genéticos para patologías hereditarias no oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Xantínuria tipo 1	Análisis molecular gen XDH								x			x		x				
Xeroderma pigmentoso (Síndrome Cockayne)	Análisis molecular gen ERCC2							x					*		x			
Xeroderma pigmentoso (Síndrome Cockayne)	Análisis molecular gen ERCC3							x					*		x			

* La Comunidad Autónoma ha informado de que realiza algún análisis genético para la patología en cuestión pero no ha informado de cual es, por tanto, se han marcado todas las pruebas recogidas en la Cartera de Servicios para dicha patología, pero con una marca diferente.

? Alguna Comunidad Autónoma ha informado de que realiza algún análisis genético para una patología en cuestión pero no ha informado de cual, y no se ha podido determinar qué prueba es, debido a que hay varios genes implicados en la patología o los genes causantes no han podido ser identificados.

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Cáncer	Análisis molecular de mutaciones en los genes ABL1, AKT1, ALK, APC, ATME, BRAF, CDH1, CDKN2A, CSF1R, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB4, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR2, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS, HNF1A, HRAS, IDH1, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KRAS, MET, MLH1, MPL, NOTCH1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RB1, RET, SMAD4, SMARCB1, SMO, SRC, STK11, TP53, VHL								x						x			
Cáncer de colon	Detección de mutaciones en el gen BRAF	x		x				x	x	x	x	x	*	x	x			x
Cáncer de colon	Hipermetilación promotor MLH1	x		x					x	x	x	x	*	x	x			x
Cáncer de colon	Secuenciación masiva genes cáncer de colon				x								*		x			
Cáncer de colon	Detección de mutaciones en el gen KRAS	x		x				x	x	x	x	x	*	x	x			x

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Cáncer de colon/ Cáncer de endometrio	Análisis de inestabilidad de microsatélites (BAT25, BAT26, NR21, NR24 y MONO27)	x	x				x	x	x	x	x	x		x	x	x	x	
Cáncer de endometrio	Análisis molecular gen PMS2	x	x	x					x	x	x	x			x	x	x	
Cáncer de endometrio	Análisis molecular gen MSH2	x	x	x					x	x	x	x		x	x	x	x	
Cáncer de endometrio	Análisis molecular gen MLH1	x	x	x					x	x	x	x		x	x	x	x	
Cáncer de endometrio	Análisis molecular gen MSH6	x	x	x					x	x	x	x		x	x	x	x	
Cáncer de endometrio familiar	Determinación mediante panel		x						x	x	x	x			x		x	
Cáncer de estómago familiar	Análisis molecular gen CDH1								x	x					x			
Cáncer de mama	ampl HER2	x	x				x		x	x	x	x			x			
Cáncer de mama	ampl CCND1	x	x						x	x	x	x			x			
Cáncer de mama	del 16q22	x	x						x	x	x	x			x			
Cáncer de mama	Secuenciación masiva genes cáncer de mama				x										x			
Cáncer de mama (detección micrometástasis ganglio centinela)	Análisis molecular gen OSNA/CK19	x	x						x	x	x	x			x			
Cáncer de mama familiar/Cáncer de ovario familiar	Análisis molecular gen CHEK2									x	x		x		x			x
Cáncer de mama/ Cáncer de pulmón	ampl c*MYC	x							x		x	x			x			
Cáncer de mama/ Cáncer de pulmón	ampl EGFR	x		x			x		x		x	x		x	x			
Cáncer de próstata	Secuenciación masiva genes cáncer de próstata				x										x			
Cáncer de próstata familiar	Determinación mediante panel	x	x						x	x	x	x			x		x	
Cáncer de pulmón	Análisis de reordenamientos gen ALK									x					x			
Cáncer de pulmón	Análisis de traslocaciones gen ROS1									x					x			
Cáncer de pulmón	Análisis de amplificación gen MET	x								x	x				x			

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Cáncer de pulmón	Análisis molecular gen OSNA/CK19									x					x			
Cáncer de pulmón	Análisis de mutaciones gen BRAF									x					x			
Cáncer de pulmón	Análisis de mutaciones gen KRAS									x					x			
Cáncer de pulmón	Análisis de mutaciones gen EGFR						x	x			x		x	x				
Cáncer de vejiga	Detección de aneuploidía en los cromosomas 3, 7 y 17, y delección de la región 9p21							x	x		x				x			
Cáncer de vejiga	Análisis molecular gen EGFR	x								x	x				x			
Cáncer femenino familiar	Determinación mediante panel	x	x				x	x		x	x				x		x	
Cáncer gástrico	Análisis de presencia de expresión gen CEA									x					x			
Cáncer gástrico	Análisis de presencia de expresión gen CK20									x	x				x			
Cáncer hereditario y somático	Determinación mediante panel	x	x				x	x							x			
Cáncer masculino familiar	Determinación mediante panel	x	x					x	x	x	x				x		x	
Cáncer medular de tiroides	Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 gen RET								x						x		x	
Cáncer medular de tiroides familiar	Determinación mediante panel	x	x				x		x		x		x	x	x		x	
Cáncer neuroendocrino familiar	Determinación mediante panel	x	x						x	x	x	x			x		x	
Cáncer renal familiar	Análisis molecular genes VHL/MET/FLCN/SDHD/SDHB									x	x				x			
Cáncer renal familiar	Determinación mediante panel	x	x						x	x	x				x		x	
Carcinoma de colon hereditario no asociado a poliposis	Análisis de inestabilidad de microsátelites (BAT25, BAT26, NR21, NR24 y MONO27)									x					x			
Carcinoma de colon hereditario no asociado a poliposis	Análisis molecular gen MSH6	x	x	x			x	x	x	x	x			x	x	x		
Carcinoma de colon hereditario no asociado a poliposis	Análisis molecular gen MLH1	x	x	x			x	x	x	x	x			x	x	x		

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Carcinoma de colon hereditario no asociado a poliposis	Análisis molecular gen MSH2	x	x	x			x		x	x	x	x		x	x	x		
Carcinoma de colon hereditario no asociado a poliposis	Análisis molecular gen PMS2	x	x	x			x		x	x	x	x		x	x	x		
Carcinoma de colon hereditario no asociado a poliposis	Determinación mediante panel														x		x	
Carcinoma de mama/ Carcinoma de ovario	Análisis molecular gen BRCA2	x	x	x			x		x	x	x	x		x	x	x		
Carcinoma de mama/ Carcinoma de ovario	Determinación mediante panel														x		x	
Carcinoma de mama/ Carcinoma de ovario	Análisis molecular gen BRCA1	x	x	x			x		x	x	x	x		x	x	x		
Carcinoma papilar de tiroides	Análisis de mutaciones gen BRAF									x					x			
Condrosarcoma familiar	Determinación mediante panel	x	x						x		x	x			x		x	
Glioblastoma	Análisis molecular gen IDH1								x						x			
Glioblastoma/ Cáncer de mama	Análisis del 10q23 PTEN	x		x					x	x	x	x			x			
Glioblastoma/ Cáncer de vejiga/Cáncer de pulmón	Análisis del 9q21 P16	x							x	x	x	x			x			
Gliomas	Análisis de mutaciones gen IDH2									x					x			
Gliomas	Hipermetilación promotor MGMT									x					x			
Gliomas	Análisis de mutaciones gen IDH1									x					x			
Gliomas	Análisis de deleciones en los cromosomas 1p/19q									x					x			
Hepatoblastoma	Albúmina	x							x	x		x		x				

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Leucemia Aguda Linfoblástica	Análisis molecular de fusiones y/o mutaciones genes ABL1, ABL2, BCL11B, BCL2, BCL6, BCR, BRAF, CHD1, CREBBP, CRLF2, CSF1R, DNMT2, EBF1, EPOR, ETV6, EZH2, FBXW7, FGFR1, FLT3, IDH1, IDH2, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KLF2, KMT2A, KRAS, MLLT4, MPL, MYC, NF1, NOTCH1, NRAS, NT5C2, NTRK3, NUP214, NUP98, P2RY8, PAG1, PAX5, PBX1, PDCD1LG2, PDGFRA, PDGFRB, PICALM, PTK2B, PTPN11, RUNX1, SEMA6A, SETD2, SH2B3, STAT3, STAT5B, STIL, TAL1, TCF3, TYK2, WT1, ZCCHC7														x			
Leucemia Aguda Linfoblástica	Análisis molecular gen IKZF1						x	x							x			
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos BCR-ABL p190	x	x				x	x	x	x	x				x			
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos BCR-ABL p210	x	x				x	x	x	x	x				x		x	
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos E2A-PBX1	x	x				x		x	x	x				x			
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos MLL-AF4	x	x				x		x	x	x				x			
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos TEL-AML1	x	x				x	x	x	x	x				x			
Leucemia Aguda Linfoblástica	Delección 6q23 (gen MYB)	x	x				x	x	x	x	x				x		x	
Leucemia Aguda Linfoblástica	Delección p16 (9p21)	x	x						x	x	x				x		x	
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(1;19)(q23;p13.3); E2A-PBX1 (TCF3-PBX1)	x	x				x	x	x	x	x				x		x	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(12;21)(p13;q22); TEL-AML1 (ETV6-RUNX1)	x	x				x	x	x	x	x				x		x	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(4;11)(q21;q23); KMT2A/AFF1								x						x			
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH	x	x				x		x	x	x				x		x	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(8;22)(q24.1;q11.2) IGL-MYC; t(2;8)(p11.2;q24.1) IGK-MYC	x	x							x	x	x			x		x	
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(9;22)(q34;q11.2); BCR-ABL1	x	x				x	x	x	x	x				x		x	x

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(v;11q23); reordenamientos gen MLL	x						x	x	x	x	x			x		x	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	Análisis molecular de fusiones y/o mutaciones genes ABL1, ABL2, BCL11B, BCL2, BCL6, BCR, BRAF, CHD1, CREBBP, CRLF2, CSF1R, DNM2, EBF1, EPOR, ETV6, EZH2, FBXW7, FGFR1, FLT3, IDH1, IDH2, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KLF2, KMT2A, KRAS, MLLT4, MPL, MYC, NF1, NOTCH1, NRAS, NT5C2, NTRK3, NUP214, NUP98, P2RY8, PAG1, PAX5, PBX1, PDCD1LG2, PDGFRA, PDGFRB, PICALM, PTK2B, PTPN11, RUNX1, SEMA6A, SETD2, SH2B3, STAT3, STAT5B, STIL, TAL1, TCF3, TYK2, WT1, ZCCHC7								x						x			
Leucemia Aguda Linfoblástica B	Reordenamiento IGH(14q32)			x			x								x			
Leucemia Aguda Linfoblástica B	Reordenamiento CRLF2						x								x			
Leucemia Aguda Linfoblástica B	Reordenamiento JAK2			x			x								x			
Leucemia Aguda Linfoblástica B	Reordenamiento PDGFRB			x			x								x			
Leucemia Aguda Linfoblástica T	Panel mioeloid (Perfil mutacional similar)						x								x			
Leucemia Aguda Linfoblástica T	Reordenamiento del ABL1						x								x			
Leucemia Aguda Linfoblástica T/ Linfoma Linfoblástico T	Traslocación gen TCR A/ D 14q11,2	x		x			x	x	x	x	x				x		x	
Leucemia Aguda Linfoblástica T/ Linfoma Linfoblástico T	Cuantificación reordenamiento SIL-TAL						x								x			
Leucemia Aguda Linfoblástica T/ Linfoma Linfoblástico T	Aneuploidías del cromosoma 7 y delección 7q31						x								x			

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	Pais Vasco
Leucemia Aguda Mieloblástica	Análisis molecular genes ABL1, ADARB2, ASMTL, BRAF, CDKN2A, CREBBP, CRLF2, DNMT2, DNMT3A, ECT2L, EED, EP300, ETV6, EZH2, EZH2, EZH2, FBXW7, FLT3, GATA3, IDH1, IDH2, IKZF3, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KMT2D, KRAS, LEF1, MAPK1, MYBL2, NF1, NOTCH1, NR3C1, NRAS, PAX5, PHF6, PTEN, PTPN11, RB1, RELN, RUNX1, SAE1, SETD2, SH2B3, SLC25A6, STAG2, SUZ12, TBL1XR1, TCF3, TP53, WHSC1, WT1									x					x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	Aneuploidías del cromosoma 8	x	x				x x			x x x	x x				x			x
Leucemia Aguda Mieloblástica	Cuantificación de transcritos AML1/ETO	x	x				x x	x x	x x	x x	x x				x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	Cuantificación de transcritos CBFβ-MYH11	x	x				x x	x x	x x	x x	x x				x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	Cuantificación de transcritos de genes: Gene Expression Profiling								x						x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	Cuantificación de transcritos PML-RARA	x	x				x x	x x			x x				x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	Delección 17p13.1; DelecciónTP53								x						x			x
Leucemia Aguda Mieloblástica	inv(16) (p13.1q22) o t(16;16) (p13.1;q22); CBFβ*MYH11	x	x				x x	x x	x x	x x	x x				x			x x
Leucemia Aguda Mieloblástica	Monosomía cromosoma 5 y delección de 5q31								x						x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	Monosomía del cromosoma 7 y delección 7q31	x	x				x x	x x	x x	x x	x x				x			x
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutación FLT3/ITD	x	x				x x	x x			x x				x			x
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutación NPM1	x	x					x x	x x	x x	x x				x			x
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutaciones stat3									x					x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutaciones deTP53				*				x						x			x
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutaciones en el gen CEBPA	x	x				x	x	x	x	x				x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutaciones puntuales de genes mieloides								x						x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	Reordenamiento gen EVI-1 (3q21)								x						x			x

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Leucemia Aguda Mieloblástica	t(11;17) (q23;q21) PLZF/RARA y t(5;17) (q32;q12) NPM/RARA	x		x			x	x	x		x	x			x		x	x
Leucemia Aguda Mieloblástica	t(15;17) (q22;q12); PML-RARA	x					x	x		x	x				x		x	x
Leucemia Aguda Mieloblástica	t(8;21) (q22;q22); RUNX1-RUNX1T1; RUNX1 (o AML1 o CBFA) y RUNX1T1 (ETO)	x		x	x		x	x	x	x	x	x			x		x	x
Leucemia Aguda Mieloblástica	t(v;11q23); reordenamientos gen MLL	x		x			x	x		x	x	x			x			x
Leucemia Aguda Mieloblástica	Trisomía del cromosoma 8								x						x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	Panel de patología mielóide						x								x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	MECOM t(3;3) inv(3) (3q21q26)						x								x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	DEK-NUP214 t(6;9) (p23;q34) DC DF						x								x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	Análisis molecular gen GATA2						x								x			
Leucemia Aguda Mieloblástica	Análisis molecular genes ABL1, ADARB2, ASMTL, BRAF, CDKN2A, CREBBP, CRLF2, DNM2, DNMT3A, ECT2L, EED, EP300, ETV6, EZH2, EZH2, EZH2, FBXW7, FLT3, GATA3, IDH1, IDH2, IKZF3, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KMT2D, KRAS, LEF1, MAPK1, MYBL2, NF1, NOTCH1, NR3C1, NRAS, PAX5, PHF6, PTEN, PTPN11, RB1, RELN, RUNX1, SAE1, SETD2, SH2B3, SLC25A6, STAG2, SUZ12, TBL1XR1, TCF3, TP53, WHSC1, WT1									x					x			
Leucemia de células peludas	BRAF mutation V600E						x	x							x			

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Leucemia Linfocítica Crónica	Análisis molecular de mutaciones en los genes ARID1A, ASXL1, ATM, ATRX, BAX, BAZ2A, BCL2, BCOR, BIRC3, BLC6, BRAF, BTK, CARD11, CCND2, CD19, CHD2, DDX3X, EGR2, FBXW7, FUBP1, HIST1H1B, HIST1H1E, IGLL5, IKZF3, IRF4, KLHL6, KRAS, MAP2K1, MED12, MGA, MYD88, NFKBIE, NOTCH1, NRAS, NXF1, PAX5, PIK3CD, PLAG2, POT1, PTPN11, RPS15, SAMHD1, SETD2, SF3B1, TP53, TRAF3, XPO1, ZMYM3, ZNF292								x						x			
Leucemia Linfocítica Crónica	Aneuploidías del cromosoma 12	x		x			x	x	x	x	x	x			x		x	
Leucemia Linfocítica Crónica	Clonalidad B y Mutaciones gen IGTVH									x					x			
Leucemia Linfocítica Crónica	Cuantificación de transcritos de genes: Gene Expression Profiling									x					x			
Leucemia Linfocítica Crónica	Deleción 11q22; Deleción ATM	x		x			x	x	x	x	x	x			x		x	
Leucemia Linfocítica Crónica	Deleción 17p13.1; Deleción TP53	x	x	x			x	x	x	x	x	x			x		x	x
Leucemia Linfocítica Crónica	Deleción 6q23 (gen MYB)	x		x			x	x	x	x	x	x			x		x	
Leucemia Linfocítica Crónica	Deleción de 13q14	x		x			x	x		x	x	x			x		x	
Leucemia Linfocítica Crónica	Deleción de 13q34	x		x			x	x	x	x	x	x			x		x	
Leucemia Linfocítica Crónica	Mutaciones TP53				*		x	x							x			x
Leucemia Linfocítica Crónica	Reordenamiento de IGH (14q32)						x		x						x			
Leucemia Mieloide Crónica	Mutaciones del dominio ABL kinasa								x						x			
Leucemia Mieloide Crónica	t(9;22)(q34;q11.2); BCR-ABL1								x						x			
Linfoma Anaplásico de Células Grandes, Linfoma CD30+	t(2;5)(p23;5q35);ALK	x		x			x			x	x	x			x		x	x
Linfoma B agresivo con traslocación de IRF4	Traslocación de IRF4				x										x			

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Linfoma B difuso de Células Grandes	Delección 17p13.1; DelecciónTP53								x						x			x
Linfoma B difuso de Células Grandes	Mutaciones deTP53				*		x		x						x			x
Linfoma B difuso de Células Grandes	t(14;18)(q32;q21); BCL-2-IgH	x		x			x	x	x	x	x	x			x		x	x
Linfoma B difuso de Células Grandes	t(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH			x			x		x	x					x			x
Linfoma B difuso de Células Grandes	Traslocación gen BCL6 3q27	x		x			x	x	x	x		x			x		x	x
Linfoma B difuso de Células Grandes	Fusión IGH/BCL2 t(14;18)	x		x				x		x	x	x			x		x	x
Linfoma B difuso de Células Grandes/Linfoma de Burkitt	Fusión IGH/MYC t(8;14)	x		x			x	x		x	x	x			x		x	
Linfoma de Burkitt/Leucemia	Traslocación gen IGH 14q32.3	x		x				x	x		x	x			x		x	
Linfoma de Burkitt/Leucemia	t(2;8)(p11.2;q24.1) IGK-MYC								x						x			
Linfoma de Burkitt/Leucemia /Linfoma Linfoblástico T	Traslocación gen c-MYC 8q24	x		x			x	x	x	x	x	x			x		x	x
Linfoma de Burkitt/Linfoma Linfoblástico T	Análisis molecular gen NOTCH1						x								x			
Linfoma de Células T	Análisis del receptor beta gen TCR									x					x			
Linfoma del Manto	Fusión IGH/CCND1 t(11;14)	x		x			x	x		x	x	x			x		x	
Linfoma del Manto	Reordenamiento BCL1/IGH (región MTC)	x		x			x	x		x	x	x			x		x	
Linfoma del Manto	t(11;14)(q13;q32); BCL-1-IgH (BCL1 o CCND1)	x		x			x	x	x	x	x	x			x		x	x
Linfoma del Manto	Análisis molecular gen NOTCH						x								x			
Linfoma del Manto	Análisis molecular gen CARD11						x								x			
Linfoma del Manto/ Mieloma/Cáncer de mama	Traslocación gen CCND1 11q13	x		x			x	x		x	x	x			x		x	x

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Linfoma Folicular	Aneuploidías del cromosoma 12	x		x				x	x	x	x	x			x		x	
Linfoma Folicular	Aneuploidías del cromosoma 3	x	x					x	x	x	x	x			x		x	
Linfoma Folicular	Reordenamiento IGH/BCL2 (regiones MBR, MBR' y mcr)	x	x				x	x			x	x			x		x	x
Linfoma Folicular	t(14;18)(q32;q21); BCL-2-IgH	x	x				x	x	x		x	x			x		x	x
Linfoma Folicular	t(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH	x	x				x	x		x	x	x			x		x	x
Linfoma Folicular	t(v;3q27); Reordenamientos de BCL6 (3q27)	x	x				x	x		x	x	x			x		x	x
Linfoma Folicular	Fusión IGH/BCL2 t(14;18)	x	x					x		x	x				x		x	x
Linfoma Linfoplasmocítico	L265P MYD88							x							x			
Linfoma MALT	Fusión API2/MALT1 t(11;18)	x						x	x	x	x	x			x		x	
Linfoma MALT	t(11;18)(q21;q21);API2/MALT1	x	x					x	x	x	x	x			x		x	x
Linfoma T de células grandes anaplásico	t(2;5)(p23;5q35)									x					x			
Linfoma T de células grandes anaplásico	Traslocación gen ALK 2p23									x					x			
Linfoma T Periférico	Análisis molecular gen IRF4/MUM1 (6p25)							x							x			
Linfomas	IgA	x							x	x	x	x			x			
Linfomas	IgG	x							x	x	x	x			x			
Linfomas tipo B	Reordenamiento IgH	x	x					x	x	x	x	x			x			
Linfomas tipo T	Reordenamiento TCR	x	x					x	x	x	x	x			x			
Liposarcoma mixoide	Traslocación gen CHOP 12q13	x	x					x	x	x	x	x			x			
Liposarcoma mixoide, Sarcoma fibromixoide bajo grado, Histiocitoma	Traslocación gen FUS 16p11	x	x					x	x	x	x	x			x			
Liposarcoma pleomórfico	ampl MDM2	x	x					x	x	x	x	x			x			
Meduloblastoma	Análisis molecular gen SUFU								x						x			
Melanoma	Análisis molecular genes CEP6/MYB/RREB1/CCND1	x		*					x	x	x	x			x			
Melanoma	Detección de la delección 6q23 en el gen MYB	x		*					x	x	x	x			x			
Melanoma familiar	Determinación mediante panel	x	x						x		x	x			x		x	
Melanoma metastásico	Análisis de mutaciones gen BRAF									x					x			
Melanoma Uveal	Análisis de alteraciones en los cromosomas 1,3, 6 y 8									x					x			

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Melanoma Uveal	Análisis de mutaciones gen GNA11									x					x			
Melanoma Uveal	Análisis de mutaciones gen GNAQ									x					x			
Melanomas lentiginosos acrales y mucosas	Análisis de mutaciones gen CKIT									x					x			
Melanomas lentiginosos acrales y mucosas	Análisis molecular gen Gen AIP									x					x			
Mielodisplasia	Detección de mutaciones en el gen SF3B1														x			
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	Aneuploidías y estudio de 1p/1q	x			x		x	x	x	x	x	x			x		x	
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	Cuantificación de transcritos de genes: Gene Expression Profiling								x						x			
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	Delección 17p13.1; DelecciónTP53		x	x			x		x						x			x
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	Delección 1p32/Ganancia 1q21								x						x			
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	Delección de 13q14.3	x		x				x	x	x	x	x			x		x	x
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	Delección deTP53	x		x	*			x		x	x	x			x		x	
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(11;14) (q13;q32); BCL-1-IgH	x		x			x	x	x	x	x	x			x		x	
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(14;16)(q32;q23); IgH/C-MAF	x		x			x	x	x	x	x	x			x		x	x
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(4;14)(p16;q32); FGFR-MMSET/IgH	x		x			x	x	x	x	x	x			x		x	x

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	Pais Vasco
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(5;12)(q31;q33;p12); ETV6-PDGFRB	x					x		x	x	x				x		x	
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH	x					x	x	x	x	x				x		x	
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(8;22)(q24.1;q11.2); IGL-MYC y t(2;8)(p11.2;q24.1) IGH-MYC	x	x				x		x	x	x				x		x	
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(v;14q32);reordenamientos de IgH	x		x			x	x		x	x	x			x		x	
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(v;3q27); BCL-6	x						x		x	x	x			x		x	
Mieloma Múltiple/Linfomas	EBER	x					x		x	x	x	x			x			
Mieloma Múltiple/Linfomas	Kappa	x					x		x	x	x	x			x			
Mieloma Múltiple/Linfomas	Lambda	x					x		x	x	x	x			x			
Nefroma mesoblástico celular/Fibrosarcoma congénito	Detección de la traslocación 12p13 en el gen ETV6	x							x	x	x	x			x			
Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	Análisis molecular gen CDKN1B					*							*		x			x
Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	Análisis molecular gen MEN1	x			x		x		x	x	x	x	*	x	x	x	x	x
Neoplasia Endocrina múltiple tipo 2A	Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 gen RET	x	x	x	*		x		x	x	x	x	*	x	x	x	x	x
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2B	Análisis de los exones 15 y 16 gen RET	x	x	x	*		x		x	x	x	x	*	x	x	x	x	x
Neoplasia T Madura	Análisis molecular gen TP63						x								x			
Neoplasia T Madura	Análisis molecular gen IRF4/MUM1 (6p25)						x								x			
Neoplasias linfoides y mieloides con eosinofilia	Delección intersticial críptica 4q12; FIP1L1*PDGFRA	x		x			x	x	x	x	x	x			x			x

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Neoplasias mieloides	Detección de mutaciones en el gen MPL									x					x			
Neoplasias mieloides	Detección de mutaciones en el gen CALR									x					x			
Neuroblastoma	ampl n-MYC	x							x	x	x	x			x			
Neuroblastoma	Detección sobreexpresión gen Tirosina Hidroxilasa (TH)	x							x	x	x	x			x			
Oligodendroglioma	Detección de la delección en la región 19q13	x	x				x		x	x	x	x			x			
Oligodendroglioma /Meningioma/ Neuroblastoma	Detección de la delección en la región 1p36	x	x				x		x	x	x	x			x			x
Paranglioma tipo 1/ feocromocitoma	Análisis molecular gen SDHD				*				x	x			*		x			x
Paranglioma tipo 2/ feocromocitoma	Análisis molecular gen SDHAF2				*								*		x			x
Paranglioma tipo 3/ feocromocitoma	Análisis molecular gen SDHC				*				x	x			*		x			x
Paranglioma tipo 4/ feocromocitoma	Análisis molecular gen SDHB	x			*				x	x			*		x			x
Paranglioma tipo 5/ feocromocitoma	Análisis molecular gen SDHA				*				x				*		x			x
Paranglioma/ feocromocitoma	Análisis molecular gen MAX				*				x				*		x			x
Paranglioma/ feocromocitoma	Análisis molecular gen TMEM127				*				x				*		x			x
Rabdomiosarcoma alveolar	t(1;13)/ t(2;13) FKHR	x	x						x	x	x	x			x			
Rabdomiosarcoma embrionario	Detección de la delección 11p15.5 en el gen RMSE	x							x	x	x	x			x			
Retinoblastoma	Análisis molecular gen RB1	x			*				x				*		x			x
Retinoblastoma	Secuenciación masiva gen RB1	x											*		x			x
Sarcoma Ewing, PNET, Tumor desmoplásico de células pequeñas	Detección de la traslocación 22q12 en el gen EWSR1	x	x					x	x	x	x	x			x			x
Sarcoma sinovial	Análisis de traslocaciones gen SS18 (SYT)	x	x					x	x	x	x	x			x			
Síndromes linfoproliferativos B de cualquier tipo	Estudios de clonalidad IgH, IgVL, IgVK								x				*		x			

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndromes linfoproliferativos T de cualquier tipo	Estudios de clonalidad TRB, TRG, TRD								x				*		x			
Síndromes Mielodisplásicos	Análisis molecular de mutaciones en los genes ABL1, AEBP2, ARID2, ASXL1, ATRX, BCAS1, BCOR, BCORL1, BCR, BMI1, BRAF, CALR, CBFB, CBL, CBLB, CBLC, CD177, CDH13, CDH23, CDH3, CDK2, CDKN2A, CEBPA, CREBBP, CSF3R, CSNK1A1, CTCF, CTNNA1, CUX1, DNMT3A, UBR5, EGFR, EIF2AK2, ENG, EP300, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3, G3BP1, GATA1, GATA2, GCAT, GNAS, GNB1, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IRF1, JAK1, JAK2, JAK3, JARID2, JKAMP, KDM6A, KIT, KRAS, LUC7L2, MECOM, KMT2A, KMT2D, MPL, MTOR, NF1, NOTCH1, NPM1, NRAS, NR2F6, NTRK1, NUP98, PBRM1, PDGFRA, PDGFRB, PHF19, PHF6, PHLPP1, PTEN, PTPN1, PTPN11, RAD21, RARA, RET, RPS14, RUNX1, SALL4, SBDS, SETBP1, SETD2, SF1, SF3A1, SF3B1, SFPQ, SH2B3, SMC1A, SMC3, SPARC, SRSF2, STAG1, STAG2, SUZ12, TCL1B, TERC, TERT, TET2, TGM2, TIMM50, TNFAIP3, TP53, TYK2, U2AF1, UMODL1, USB1, WASF3, WT1, ZRSR2								x						x			x
Síndromes Mielodisplásicos	Aneuploidías del cromosoma 5 y delección de 5q31	x	x				x	x	x	x	x	x			x		x	x
Síndromes Mielodisplásicos	Aneuploidías del cromosoma 7 y delección 7q31	x	x				x	x	x	x	x				x		x	x
Síndromes Mielodisplásicos	Aneuploidías del cromosoma 8	x	x				x	x	x	x	x				x		x	x
Síndromes Mielodisplásicos	Aneuploidías del cromosoma Y								x						x			x
Síndromes Mielodisplásicos	Delección 17p13.1; DelecciónTP53						x		x						x			
Síndromes Mielodisplásicos	Delección de 20q	x	x				x	x	x	x	x				x		x	x

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco		
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Análisis molecular de mutaciones en los genes ABL1, AEBP2, ARID2, ASXL1, ATRX, BCAS1, BCOR, BCORL1, BCR, BMI1, BRAF, CALR, CBF3, CBL, CBLB, CBLC, CD177, CDH13, CDH23, CDH3, CDK2, CDKN2A, CEBPA, CREBBP, CSF3R, CSNK1A1, CTCF, CTNNA1, CUX1, DNMT3A, UBR5, EGFR, EIF2AK2, ENG, EP300, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3, G3BP1, GATA1, GATA2, GCAT, GNAS, GNB1, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IRF1, JAK1, JAK2, JAK3, JARID2, JKAMP, KDM6A, KIT, KRAS, LUC7L2, MECOM, KMT2A, KMT2D, MPL, MTOR, NF1, NOTCH1, NPM1, NRAS, NR2F6, NTRK1, NUP98, PBRM1, PDGFRA, PDGFRB, PHF19, PHF6, PHLPP1, PTEN, PTPN1, PTPN11, RAD21, RARA, RET, RPS14, RUNX1, SALL4, SBDS, SETBP1, SETD2, SF1, SF3A1, SF3B1, SFPQ, SH2B3, SMC1A, SMC3, SPARC, SRSF2, STAG1, STAG2, SUZ12, TCL1B, TERC, TERT, TET2, TGM2, TIMM50, TNFAIP3, TP53, TYK2, U2AF1, UMODL1, USB1, WASF3, WT1, ZRSR2																			
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Aneuploidías del cromosoma 8	x		x			x	x	x	x	x	x			x			x	x	
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Cuantificación de transcritos BCR-ABL p190	x		x			x	x		x	x	x			x					x
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Cuantificación de transcritos BCR-ABL p210	x		x			x	x		x	x	x		x	x					x
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Estudio de la mutación V617F gen JAK2	x		x			x	x	x	x	x	x		x	x					x

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	JAK-2 exon 12 y exon 14						x	x	x						x			
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Mutación en el gen CALR							x	x						x			
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Mutación en el gen MPL						x	x	x						x			
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	t(9;22)(q34;q11.2); BCR-ABL1	x		x			x	x	x	x	x	x			x		x	
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	PDGFRA (4q12)			x			x								x			
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	PDGFRB (5q33)			x			x								x			
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Reordenamientos FGFR1 (8p11-12)			x			x								x			
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Reordenamiento JAK2			x			x								x			x
Tumor de células germinales	Análisis de la presencia del isocromosoma 12p									x					x			
Tumor de Wilms tipo 1	Análisis molecular gen WT1				x					x					x			
Tumor Desmoplásico de Células Pequeñas y Redondas	Análisis de traslocaciones gen EWSR1									x					x			
Tumor Hipofisario/ Acromegalia	Análisis molecular gen AIP														x			x
Tumor Teratoide/ Rabdoide	Detección de la delección del 22q11.2 en el gen INI1	x							x	x	x	x			x		x	x
Tumores del Sistema Nervioso Central	Análisis molecular gen GLI1								x						x			

Tabla 4. Análisis genéticos para patologías oncohematológicas disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Análisis genético	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Tumores Gastrointestinales (GIST)	Análisis mutaciones de GAPDH									x					x			x
Tumores Gastrointestinales (GIST)	Análisis de mutaciones gen PDGFRA									x					x			
Tumores Gastrointestinales (GIST)	Análisis molecular de mutaciones en los exones 9, 11, 13 y 17 gen CKIT	x								x					x			

* La Comunidad Autónoma ha informado de que realiza algún procedimiento o prueba genética para la patología en cuestión, pero no ha informado de cual es, por tanto se han marcado todas las pruebas recogidas en la Cartera de Servicios para dicha patología, pero con una marca diferente.

? Alguna Comunidad Autónoma ha informado de que realiza algún procedimiento o prueba genética para una patología en cuestión, pero no ha informado de cual es, y no se ha podido determinar qué prueba es debido a que hay varios genes implicados en la patología o los genes implicados no han podido ser determinados.

Según los datos aportados por las CCAA, en España están disponibles 1174 análisis genéticos dirigidos a ayudar en el diagnóstico o manejo de 787 patologías. Del total de análisis reportados en el presente informe, 840 (71,5 %) se realizan sobre 718 (91 %) patologías no oncohematológicas, 253 (21,5 %) sobre 77 (9 %) patologías oncohematológicas y 81 (7 %) análisis no se asocian a una enfermedad concreta, como por ejemplo el estudio de aneuploidías cromosómicas o los estudios de farmacogenómica.

La Comunidad que mayor número de pruebas realiza es la Comunidad de Madrid, que tiene disponibles 1074 análisis sobre 753 patologías, seguida de Castilla y León (575 análisis para 366 patologías), Cataluña (558 para 373), Andalucía (488 para 313), Baleares (365 para 301), Comunidad Valenciana (345 para 243), Extremadura (345 para 241), Galicia (280 para 240), País Vasco (269 para 175), Asturias (238 para 133), Navarra (202 para 118), La rioja (151 para 100), Cantabria (145 para 54), Castilla-La Mancha (139 para 57), Murcia (82 para 51) y Aragón (82 para 42).

Farmacogenómica y farmacogenética

Tabla 5. Fármacos en los que es necesario un análisis genético para su utilización		
Fármaco	Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Abacavir	Infección por VIH	HLA-B*5701
Ácido Carglúmico	Hiperuricemia por deficiencia de NAGS	NAGS
Afatinib	Cáncer de pulmón no microcítico	EGFR
Alectinib	Cáncer de pulmón no microcítico	ALK
Anastrozol	Cáncer de mama	Receptor estrogénico y progestagénico
Atezolizumab	Cáncer de pulmón no microcítico	PD-L1
Atezolizumab	Cáncer de pulmón no microcítico	EGFR
Atezolizumab	Cáncer de pulmón no microcítico	ALK
Bevacizumab	Cáncer de pulmón no microcítico	EGFR
Bevacizumab	Cáncer de mama	HER2
Bosutinib	Leucemia Mieloblástica Aguda	BCR-ABL1
Brentuximab	Linfoma de Hodgkin, Linfoma cutáneo de células T	CD30
Cabozantinib	Cáncer de tiroides	RET
Cetuximab	Cáncer de colon	EGFR
Cetuximab	Cáncer de colon	KRAS
Cobimetinib	Melanoma metastásico	BRAF
Crizotinib	Cáncer de pulmón no microcítico	ALK
Crizotinib	Cáncer de pulmón no microcítico	ROS1
Dabrafenib	Melanoma metastásico	BRAF
Dasatinib	Leucemia Mieloblástica Crónica, Leucemia Linfoblástica Aguda	BCR-ABL1
Eliglustat	Enfermedad de Gaucher tipo 1	CYP2D6
Erlotinib	Cáncer de pulmón no microcítico	EGFR
Everólimus	Cáncer de mama	ERBB2 (HER2)
Everólimus	Cáncer de mama	ESR
Exemestano	Cáncer de mama	Receptor estrogénico y progestagénico
Fulvestrant	Cáncer de mama	ERBB2 (HER2)
Fulvestrant	Cáncer de mama	Receptor estrogénico y progestagénico
Gefitinib	Cáncer de pulmón no microcítico	EGFR
Imatinib	Tumores gastrointestinales (GIST)	KIT
Imatinib	Leucemia Mieloblástica Crónica, Leucemia Linfoblástica Aguda	BCR-ABL1
Imatinib	Síndromes mieloproliferativos/mielodisplásicos	PDGFRB
Imatinib	Síndrome hipereosinofílico	FIP1L1-PDGFR4
Imiglucerasa alfa	Enfermedad de Gaucher tipo 1	GBA
Ivacaftor	Fibrosis quística	CFTR
Lapatinib	Cáncer de mama	ERBB2 (HER2)
Lapatinib	Cáncer de mama	Receptor estrogénico y progestagénico

Tabla 5. Fármacos en los que es necesario un análisis genético para su utilización		
Fármaco	Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Letrozol	Cáncer de mama	Receptor estrogénico y progestagénico
Maraviroc	Infección por VIH	CCR5 (No CXCR4)
Nilotinib	Leucemia Mieloblástica Aguda	BCR-ABL1
Nivolumab	Melanoma metastásico	CD274 (PD-L1)
Olaparib	Cáncer de ovario	BRCA
Palbociclib	Cáncer de mama	ESR
Palbociclib	Cáncer de mama	ERBB2 (HER2)
Panitumumab	Cáncer de colon	RAS
Pembrolizumab	Cáncer de pulmón no microcítico	ALK
Pembrolizumab	Cáncer de pulmón no microcítico	EGFR
Pembrolizumab	Cáncer de pulmón no microcítico	CD274 (PD-L1)
Pertuzumab	Cáncer de mama	ERBB2 (HER2)
Pertuzumab	Cáncer de mama	Receptor estrogénico y progestagénico
Ponatinib	Leucemia Linfoblástica Aguda	BCR-ABL1
Ponatinib	Leucemia Mieloblástica Crónica, Leucemia Linfoblástica Aguda	T315I
Ribociclib	Cáncer de mama	ESR, PGR
Ribociclib	Cáncer de mama	ERBB2 (HER2)
Rituximab	Linfoma No Hodking	CD20
Trametinib	Melanoma metastásico	BRAF
Trastuzumab	Cáncer de mama	ERBB2 (HER2)
Trastuzumab Emtansine	Cáncer de mama	ERBB2 (HER2)
Tretinoin	Leucemia Promielocítica Aguda	PML-RARA
Trióxido de arsénico	Leucemia Promielocítica Aguda	PML-RARA
Velaglucerasa alfa	Enfermedad de Gaucher tipo 1	GBA
Vemurafenib	Melanoma metastásico	BRAF
Venetoclax	Leucemia Linfoblástica Crónica	Del 17p o mutación TP53

Se han identificado 70 fármacos en cuya ficha técnica se especifica que requieren un análisis genético previo o durante su utilización, de los cuales la mayoría son utilizados en patologías oncohematológicas (85 %), repartiéndose el resto entre enfermedad de Gaucher (7 %), infecciones por el VIH (4 %), fibrosis quística (2 %) e hiperuricemia por deficiencia de NAGS (2 %).

Análisis genéticos para enfermedades raras validados por el NHS

Tabla 6. Análisis genéticos para enfermedades raras incluidos en Cartera de Servicios validados por NHS⁷

Enfermedad	Análisis genético
Acidemia Glutárica tipo 1	Detección de la mutación A293T en el gen GCDH
Acidemia metilmalónica	Análisis molecular gen MMAA
Acidemia Propiónica	Análisis molecular genes PCCA y PCCB
Acidosis tubular renal distal	Análisis molecular genes ATP6V1B1/ATP6V0A4/SLC4A1
Acidosis tubular renal distal autosómica dominante	Análisis molecular gen SLC4A1
Acondroplasia/Hipocondroplasia	Análisis molecular gen FGFR3
Acrodisostosis con resistencia multihormonal tipo 1	Análisis molecular gen PRKR1A
Acrodisostosis sin resistencia multihormonal tipo 2	Análisis molecular gen PDE4D
Adenoleucodistria ligada al X	Análisis molecular gen ABCD1
Adenoma Hepatocelular (subtipo con activación de beta-catenina)	Análisis de mutaciones gen CTNNB1
Adenoma hipofisiario	Análisis molecular gen AIP
Agammaglobulinemia de Bruton	Análisis molecular gen BTK
Alfa-talasemia	Análisis molecular genes HBA1 y HBA2 de la alfa-globina
Alteraciones del desarrollo asociadas al gen SHOX	Análisis molecular gen SHOX
Alteraciones del desarrollo Sexual	Análisis molecular gen SRY
Amelogénesis imperfecta	Análisis molecular gen AMELX
Amiloidosis hereditaria	Análisis molecular gen TTR
Anemia de Fanconi	Estudio de fragilidad cromosómica frente agentes clastogénicos
Angioedema hereditario tipo 3	Análisis molecular gen F12
Aniridia	Análisis molecular gen PAX6
Artrogriposis screening	Análisis molecular gen TPM2
Ataxia de Friedreich	Análisis molecular de (GAA) _n en el gen de la frataxina (X25)
Ataxia episódica tipo 1	Análisis molecular gen KCNA1
Ataxia espinocerebelosa tipo 1	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen ATXN1 (SCA1)
Ataxia espinocerebelosa tipo 12	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen PPP2R2B
Ataxia espinocerebelosa tipo 17	Análisis molecular de (CAA/CAG) _n en el gen TBP
Ataxia espinocerebelosa tipo 2	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen ATXN2 (SCA2)
Ataxia espinocerebelosa tipo 6	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen CACNA1A
Ataxia espinocerebelosa tipo 7	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen ATXN7 (SCA7)
Ataxia-Teleangiectasia	Análisis molecular ge ATM
Atrofia muscular espinal	Análisis molecular gen SMN2

Tabla 6. Análisis genéticos para enfermedades raras incluidos en Cartera de Servicios validados por NHS⁷. Continuación

Enfermedad	Análisis genético
Atrofia muscular espinal	Análisis molecular gen SMN1
Atrofia Muscular Espino-Bulbar o Enfermedad de Kennedy	Análisis molecular de (CAG) ⁿ en el gen del receptor de andrógeno
Atrofia óptica	Análisis molecular gen OPA1
Atrofia óptica de Leber	Análisis molecular genes ND1, ND4, ND6
Beta-talasemia	Análisis molecular gen de la beta-globina (HBB)
Braquidactilia	Análisis molecular genes GLI3 y ROR2
Braquidactilia E	Análisis molecular gen HOXD13
Cadasil	Análisis molecular gen NOTCH3
Cavernomatosis Cerebral tipo 1	Análisis molecular gen CCM2
Cavernomatosis Cerebral tipo 2	Análisis molecular gen PDCD10
Cavernomatosis Cerebral tipo 3	Análisis molecular gen KRIT1
Ceroidlipofuscinosis	Análisis molecular gen PPT1
Cilindromatosis familiar	Análisis molecular gen CYLD
Cistinosis	Análisis molecular gen CTNS
Cistinuria	Análisis molecular genes SLC3A1 y SLC7A9
Citrulinemia	Análisis molecular gen ASS1
Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	Análisis molecular gen EBP
Coproporfiria hereditaria	Análisis molecular gen CPOX
Corea de Huntington	Análisis molecular gen IT15 (HTT)
Craneosinostosis	Análisis molecular gen FGFR2
Deficiencia de 3-Beta-Hidroxiesteroide-Deshidrogenasa	Análisis molecular gen HSD3B2
Deficiencia de Alfa-1-Antitripsina	Análisis molecular gen SERPINA1
Deficiencia de Cabamoil Fosfato Sintetasa I	Análisis molecular gen CPS1
Deficiencia de Fumarasa	Análisis molecular gen FH
Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa	Detección de mutaciones A376G, C563T, G844C, G202A, C1360T, G1361A, A542T, T1153C, G1003A, C406T, T143C, A209G, C1155G, T968C y G1215A en el gen G6PD
Deficiencia de GTP Ciclohidrolasa I	Análisis molecular gen GCH1
Deficiencia de Hidroxiacil-Coa Deshidrogenasa de Cadena Larga (LCHAD)	Análisis molecular gen HADHA
Deficiencia de Metilentetrahidrofolato Reductasa (MTHFR)	Análisis molecular gen MTHFR
Deficiencia de Ornitin Transcarbamilasa	Análisis molecular gen OTC
Deficiencia de Lipoproteinlipasa	Análisis molecular gen LPL
Deficiencia de Mioadenilato Deaminasa	Análisis molecular gen AMPD1
Deficiencia hipofisaria combinada tipo 2	Análisis molecular gen PROP1
Deficiencia múltiple de Sulfatasa	Análisis molecular gen SUMF1
Demencia frontotemporal	Análisis molecular gen MAPT
Demencia frontotemporal	Análisis molecular gen GRN
Demencia frontotemporal	Análisis de la expansión C9ORF72
Demencia frontotemporal	Análisis molecular gen TARDBP/TDP43
Diabetes insípida central	Análisis molecular gen AVP
Diabetes insípida nefrogénica	Análisis molecular gen AVPR2
Diabetes Mody tipo 1	Análisis molecular gen HNF4A

Tabla 6. Análisis genéticos para enfermedades raras incluidos en Cartera de Servicios validados por NHS⁷. Continuación

Enfermedad	Análisis genético
Diabetes Mody tipo 2	Análisis molecular gen GCK
Diabetes Mody tipo 3	Análisis molecular gen HNF1A
Diabetes neonatal transitoria	Detección disomía uniparental/ metilación region 6q24 (Gen PLAG1)
Disbetalipoproteinemia	Análisis molecular gen APOE
Discinesia paroxística cinesigénica primaria	Análisis molecular gen PRRT2
Displasia craneo-fronto-nasal	Análisis molecular gen EFN1
Displasia ectodérmica hipohidróica ligada al cromosoma X	Análisis molecular gen EDA
Displasia espondiloepifisaria	Análisis molecular gen COL2A1
Distonía dopa-sensible autosómica dominante	Análisis molecular gen GCH1/DYT5
Distonía mioclónica	Análisis molecular gen SCGE/DYT11
Distonía primaria o de torsión	Análisis molecular gen THAP1/DYT6
Distrofia macular viteliforme tipo 2	Análisis molecular gen BEST1
Distrofia miotónica tipo 1 o Enfermedad de Steinert	Análisis molecular gen DMPK
Distrofia muscular de Becker	Análisis molecular gen DMD
Distrofia muscular de cinturas tipo 1B	Análisis molecular gen LMNA
Distrofia muscular de Duchenne	Análisis molecular gen DMD
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 2	Análisis molecular gen LMNA
Distrofia muscular fascioesca pulohumeral	Análisis molecular del microsatélite D4Z4 en la región 4q35 (Gen DUX-4)
Distrofia muscular orofaríngea	Análisis molecular gen PABPN1
Distrofia retinal de Dooyne	Análisis molecular gen EFEMP1
Encefalopatía epiléptica de origen neonatal	Análisis molecular gen CDKL5
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (Síndrome de Ohtahara)	Análisis molecular gen STXBP1
Enfermedad de Alzheimer tipo 3	Análisis molecular genes PSEN1, PSEN2, APP
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 1 ligada al cromosoma X	Análisis molecular gen GJB1
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 1A	Análisis molecular gen PMP22
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 1B	Análisis molecular gen MPZ
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 1D	Análisis molecular gen LITAF
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 4A	Análisis molecular gen GDAP1
Enfermedad de Dejerine-Sottas	Análisis molecular gen MPZ
Enfermedad de Fabry	Análisis molecular gen GLA
Enfermedad de Gaucher	Análisis molecular gen GBA
Enfermedad de Hirschsprung de tipo 1	Análisis molecular gen RET
Enfermedad de Huntington	Análisis molecular gen HTT
Enfermedad de Krabbe	Análisis molecular gen GALC
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	Análisis molecular gen BCKDHB
Enfermedad de McArdle	Análisis molecular gen PYGM
Enfermedad de Menkes	Análisis molecular gen ATP7A
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	Análisis molecular del SMPD1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	Análisis molecular del SMPD1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C1	Análisis molecular gen NPC1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C2	Análisis molecular gen NPC2
Enfermedad de Parkinson autosómica recesiva	Análisis molecular gen PARK2

Tabla 6. Análisis genéticos para enfermedades raras incluidos en Cartera de Servicios validados por NHS⁷. Continuación

Enfermedad	Análisis genético
Enfermedad de Sandhoff	Análisis molecular gen HEXB
Enfermedad de Tay-Sachs (Gangliosidosis tipo 1)	Análisis molecular gen HEXA
Enfermedad de Von Willebrand	Análisis molecular de mutaciones gen VWF
Enfermedad de Wilson	Análisis molecular gen ATP7B
Epidermolisis bullosa	Análisis molecular gen COL7A1
Epilepsia autolimitada neonatal Seizures y familiar tipo 1 (Epilepsia neonatal benigna)	Análisis molecular gen KCNQ2
Epilepsia piridoxin-dependiente	Detección de mutaciones en el gen ALDH7A1
Epilepsia tipo EFMR (Síndrome de Juberg-Hellman)	Análisis molecular gen PCDH19
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular gen FUS
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular gen VCP
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular gen C9ORF72
Esclerosis tuberosa	Análisis molecular gen TSC2
Esclerosis tuberosa	Análisis molecular gen TSC1
Fenilcetonuria-Fenilalaninemia	Análisis molecular gen PAH
Fibrosis Quística	Rastreo de mutaciones en el gen CFTR
Galactosemia	Análisis molecular gen GALT
Glucogenosis tipo 1a	Análisis molecular gen G6PC
Glucogenosis tipo 1b	Análisis molecular gen SLC37A4
Hemocromatosis Hereditaria	Detección mutaciones C282Y y H63D en el gen HFE
Hemofilia A	Análisis molecular gen F8
Hemofilia B	Análisis molecular gen F9
Hemostasia y trombosis por alteración del Factor II	Detección de la mutación G20210A en el gen F2 (protrombina)
Hemostasia y trombosis por alteración del Factor V	Detección de la mutación R506Q en el gen F5 (Factor V Leyden)
Hemostasia y trombosis por alteración del Factor XII	Detección del cambio C46T en el gen F12
Heterotopia nodular ventricular	Análisis molecular gen FLNA
Hiperaldosteronismo primario tipo 1	Análisis molecular gen CYP11B1
Hipercalcemia hipocalciúrica	Análisis molecular gen AP2S1
Hipercalcemia hipocalciúrica	Análisis molecular gen CASR
Hipercolesterolemia familiar	Análisis molecular gen LDLR
Hiperferritinemia hereditaria	Análisis molecular gen FTL
Hiperoxaluria primaria tipo 1	Análisis molecular genes AGXT
Hiperoxaluria primaria tipo 2	Análisis molecular gen GRHPR
Hiperoxaluria primaria tipo 3	Análisis molecular genes HOGA1
Hiperparatiroidismo	Análisis molecular gen CDC73
Hiperparatiroidismo neonatal severo	Análisis molecular gen CASR
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 11-beta-Hidroxilasa	Análisis molecular gen CYP11B1
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 17-Hidroxilasa	Análisis molecular gen CYP17A1
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 21-Hidroxilasa	Análisis molecular gen CYP21A2
Hiperqueratosis epidermolítica- Keratosis palmoplantar	Análisis molecular gen KRT1
Hiperqueratosis epidermolítica- Keratosis palmoplantar	Análisis molecular gen KRT10

Tabla 6. Análisis genéticos para enfermedades raras incluidos en Cartera de Servicios validados por NHS⁷. Continuación

Enfermedad	Análisis genético
Hipofosfatemia ligada al X	Análisis molecular gen PHEX
Hipoparatiroidismo	Análisis molecular gen PTH
Hipoparatiroidismo familiar	Análisis molecular gen TSHR
Homocistinuria	Análisis molecular gen de la cistationin beta sintetasa (CBS)
Homocistinuria sensible a piridoxina	Análisis molecular gen de la cistationin beta sintetasa (CBS)
Ictiosis Bullosa de Siemens	Análisis molecular gen KRT2
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 5	Análisis molecular gen CYP4F22
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 2	Análisis molecular gen ALOX12B
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 3	Análisis molecular gen ALOXE3
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 6	Análisis molecular gen ICHYN (NIPAL4)
Ictiosis ligada al cromosoma X	Análisis molecular gen STS
Incontinencia pigmenti	Análisis molecular gen NEMO (IKBKG)
Intolerancia a la fructosa	Análisis molecular gen ALDOB
Keratoderma palmoplantar	Análisis molecular gen KRT9
Leucodistrofia Metacromática	Análisis molecular gen ARSA
Linfoma B difuso de Células Grandes/Linfoma de Burkitt	Fusión IGH/MYC t(8;14)
Lipodistrofia congénita generalizada tipo 2	Análisis molecular gen BSCL2
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 1	Análisis molecular gen CLN1
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 2	Análisis molecular gen CLN2
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 3 (Enfermedad de Batten)	Análisis molecular gen CLN3
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 8	Análisis molecular gen CLN8
Lisencefalia tipo 1	Análisis molecular gen PFAFH1B1
Miocardopatía arritmogénica de ventriculo derecho familiar tipo 10	Análisis molecular gen DSG2
Miocardopatía arritmogénica de ventriculo derecho familiar tipo 11	Análisis molecular gen DSC2
Miocardopatía arritmogénica de ventriculo derecho familiar tipo 8	Análisis molecular gen DSP
Miocardopatía arritmogénica de ventriculo derecho familiar tipo 9	Análisis molecular gen PKP2
Miocardopatía dilatada familiar	Análisis molecular gen LMNA
Miocardopatía dilatada familiar	Análisis molecular genes MYH7 y TNNT2
Miocardopatía hipertrofica	Análisis molecular gen MYH7
Miocardopatía hipertrófica	Análisis molecular gen TNNT2
Miocardopatía hipertrófica	Análisis molecular gen MYBPC3
Miocardopatía hipertrófica	Análisis molecular gen TNNI3
Miopatía de Ullrich/Bethlem	Análisis molecular genes COL6A1, COL6A2 y COL6A3
Miopatía mitocondrial (MELAS)	Detección de la mutación A3243AG en el gen MTTL1
Miopatía mitocondrial (MERRF)	Detección de la mutación mutaciones A8344G en el gen MTTK
Mucopolisacaridosis tipo 1H (Enfermedad de Hurler)	Análisis molecular gen IDUA
Mucopolisacaridosis tipo 3A (Enfermedad de Sanfilippo A)	Análisis molecular gen SGSH
Mucopolisacaridosis tipo 3B (Enfermedad de Sanfilippo B)	Análisis molecular gen NAGLU

Tabla 6. Análisis genéticos para enfermedades raras incluidos en Cartera de Servicios validados por NHS⁷. Continuación

Enfermedad	Análisis genético
Mucopolisacaridosis tipo 4B (Enfermedad de Morquio)	Análisis molecular gen GLB1
Nefropatía Túbulo-intersticial Autosómica Dominante	Análisis molecular gen UMOD
Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	Análisis molecular gen MEN1
Neoplasia Endocrina múltiple tipo 2A	Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 gen RET
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2B	Análisis de los exones 15 y 16 gen RET
Neurofibromatosis tipo 1	Detección de delección de 1.5 Mb gen NF1
Neurofibromatosis tipo 2	Análisis molecular gen NF2
Neuropatía Hereditaria por presión	Detección de la delección de 1.5 Mb en la región cromosómica 17p11.2 gen PMP22
Neuropatía motora distal tipo 5A	Análisis molecular gen BSCL2
Neuropatía Óptica de Leber	Detección de mutaciones 11778G>A en el gen MT-ND4, 14484T>C en el gen MT-ND6) y 3460G>A en el gen MT-ND1
Neutropenia cíclica	Estudio molecular gen ELA2
Osteogenesis imperfecta	Análisis molecular gen COL1A1
Osteogenesis imperfecta	Análisis molecular gen COL1A2
Osteogénesis imperfecta tipo VII	Análisis molecular gen CRTAP
Pancreatitis crónica hereditaria	Análisis molecular gen PRSS1
Pancreatitis crónica hereditaria	Análisis molecular gen SPINK1
Paquioniquia congénita tipo 2	Análisis molecular gen KRT6A
Paquioniquia congénita tipo 2	Análisis molecular gen KRT6B
Paquioniquia congénita tipo 1	Análisis molecular gen KRT17
Paquioniquia congénita tipo 1	Análisis molecular gen KRT16
Paraganglioma tipo 1/feocromocitoma	Análisis molecular gen SDHD
Paraganglioma tipo 3/feocromocitoma	Análisis molecular gen SDHC
Paraganglioma tipo 4/feocromocitoma	Análisis molecular gen SDHB
Paraparesia espástica familiar tipo 3	Análisis molecular gen SPG3 (ATL1)
Paraparesia espástica familiar tipo 4	Análisis molecular gen SPG4 (APST)
Paraparesia espástica familiar tipo 7	Análisis molecular gen SPG7
Paraparesia espástica Pelizaeus Merzbacher	Análisis molecular gen PLP1
Peeling Síndrome de la piel tipo 2	Análisis molecular gen TGM5
Polidactilia	Análisis molecular gen GLI3
Poliendocrinopatía Autoinmune tipo 1	Análisis molecular gen AIRE
Poliposis adenomatosa familiar (síndrome de Gardner)	Análisis molecular gen APC
Poliposis adenomatosa familiar atenuada	Análisis molecular gen MUTYH
Poliposis juvenil	Estudio molecular gen SMAD4
Poliquistosis renal autosómica dominante	Análisis molecular gen PKD1
Poliquistosis renal autosómica dominante	Análisis molecular gen PKD2
Poliquistosis renal autosómica recesiva	Análisis molecular gen PKHD1
Porfiria aguda intermitente	Análisis molecular gen HMBS
Porfiria cutánea tarda	Análisis molecular gen UROD
Porfiria eritropoyética congénita	Análisis molecular gen UROS
Protoporfiria eritropoyética	Análisis molecular gen FECH
Pseudohipoparatiroidismo/Pseudopseudohipoparatiroidismo/ Heteroplasia ósea progresiva	Análisis molecular gen GNAS
Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante	Análisis molecular gen FGF23

Tabla 6. Análisis genéticos para enfermedades raras incluidos en Cartera de Servicios validados por NHS⁷. Continuación

Enfermedad	Análisis genético
Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalcemia	Análisis molecular gen SLC34A3
Raquitismo hipofosfatémico ligado a X	Análisis molecular gen PHEX
Reflujo vesicoureteral familiar	Análisis molecular genes ROBO2/SOX17... > 50 genes implicados a anomalías congénitas del riñón y el tracto urinario (CAKUT)
Resistencia a hormonas tiroideas	Análisis molecular gen THRB
Resistencia androgénica	Análisis molecular gen receptor andrógenos (AR)
Retinoblastoma	Análisis molecular gen RB1
Retinosis Pigmentaria Ligada a X (tipo 2 y tipo 3)	Análisis molecular genes RP2 y RPGR
Retinosquiasis Juvenil	Análisis molecular gen RS1 (c.461A>G, p.Gln154Arg)
Schwannomatosis Familiar	Análisis molecular genes LZTR1, SMARCB1
Síndrome branquio-oto-renal tipo 1	Análisis molecular genes EYA1/SIX1
Síndrome branquio-oto-renal tipo 2	Análisis molecular genes EYA1/SIX5
Síndrome CHARGE	Análisis molecular gen CHD7
Síndrome CHILD (hemidisplasia congénita con nevo ichtiosiforme y defectos en las extremidades)	Análisis molecular gen NSDHL
Síndrome de Aarskog-Scott	Análisis molecular gen FGD1
Síndrome de Alagille tipo 1	Estudio de mutaciones en gen JAG1
Síndrome de Alagille tipo 2	Análisis molecular gen NOTCH2
Síndrome de Alpers	Análisis molecular gen POLG
Síndrome de Alpers	Análisis molecular gen C10ORF2 (POLG)
Síndrome de Alport autosómico recesivo	Análisis molecular gen COL4A4
Síndrome de Alport autosómico recesivo y autosómico dominante	Análisis molecular gen COL4A3
Síndrome de Alport ligado al cromosoma X	Análisis molecular gen COL4A5
Síndrome de Angelman	Análisis molecular gen UBE3A
Síndrome de Apert	Análisis de codones 252 y 253 del gen FGFR2
Síndrome de Axenfeld-Rieger Tipo 1	Análisis molecular gen PITX2
Síndrome de Barth	Análisis molecular gen TAZ
Síndrome de Bartter tipo 3	Análisis molecular gen CLCNKB
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Análisis molecular gen CDKN1C
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Análisis molecular region 11p15
Síndrome de Birt-Hogg-Dube	Análisis molecular gen FLCN
Síndrome de Brugada	Análisis molecular gen SCN5A
Síndrome de Carney	Análisis molecular gen PRKAR1A
Síndrome de Cefalopolisindactilia de Greig	Análisis molecular gen GLI3
Síndrome de Chotzen	Análisis molecular gen TWIST1
Síndrome de Coffin-Lowry	Análisis molecular gen RPS6KA3
Síndrome de Cornelia de Lange	Análisis molecular gen NIPBL
Síndrome de Costello	Análisis molecular gen HRAS
Síndrome de Cowden/Discapacidad Intelectual	Análisis molecular gen PTEN
Síndrome de Crozon	Análisis molecular gen FGFR2
Síndrome de Denys-Drash	Análisis molecular gen WT1

Tabla 6. Análisis genéticos para enfermedades raras incluidos en Cartera de Servicios validados por NHS⁷. Continuación

Enfermedad	Análisis genético
Síndrome de Dravet	Análisis molecular gen SCN1A
Síndrome de Ehlers-Danlos forma clásica	Análisis molecular gen COL5A1
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 2	Análisis molecular gen COL5A2
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 4 vascular	Análisis molecular gen COL3A1
Síndrome de Ellis-Van Creveld	Análisis molecular genes EVC1 y EVC2
Síndrome de Fechner	Análisis molecular gen MYH9
Síndrome de Frasier	Análisis molecular gen WT1
Síndrome de Gilbert	Análisis molecular gen UGT1A1
Síndrome de Gitelman	Análisis molecular gen SLC12A3
Síndrome de Gorlin	Análisis molecular gen PTCH
Síndrome de Hay-Wells	Análisis molecular gen TP63
Síndrome de Heterotaxia	Análisis molecular genes ZIC3 y CFC1
Síndrome de Hiper-IgD	Detección de las mutaciones I298T y V377I en el gen MVK
Síndrome de hiper-IgE	Análisis molecular gen STAT3
Síndrome de Holt-Oram	Análisis reordenamientos gen TBX5
Síndrome de Hutchinson-Gilford	Análisis molecular gen LMNA
Síndrome de insensibilidad al dolor con anhidrosis	Análisis molecular gen NTRK1
Síndrome de Joubert	Análisis molecular genes NPHP1
Síndrome de Kagami-Ogata	Análisis molecular 14q32
Síndrome de Kearns-Sayre	Genoma mitocondrial
Síndrome de Legius	Análisis molecular gen SPRED1
Síndrome de Leigh	Análisis molecular gen SDHA
Síndrome de Leopard tipo 1	Análisis molecular de los exones 7, 12 y 13 gen PTPN11
Síndrome de Leri-Well	Análisis molecular gen SHOX
Síndrome de Lesh-Nyhan	Análisis molecular gen HPRT1
Síndrome de Liddle	Análisis molecular genes SCNN1B/SCNN1G
Síndrome de Li-Fraumeni	Análisis molecular gen TP53
Síndrome de Loeys-Dietz tipo 1	Análisis molecular gen TGFBR1
Síndrome de Loeys-Dietz tipo 2	Análisis molecular gen TGFBR2
Síndrome de Loeys-Dietz tipo 3 (Síndrome de aneurismas/osteoartritis)	Análisis molecular gen SMAD3
Síndrome de Lynch	Análisis molecular gen MSH2
Síndrome de Marfan	Análisis molecular gen FBN1
Síndrome de McKusick-Kaufman	Análisis molecular genes MKKS, BBS1, BBS2.
Síndrome de Netterton	Análisis molecular gen SPINK5
Síndrome de Noonan tipo 1	Análisis molecular de los exones 2, 3, 8, 9, 13 gen PTPN11
Síndrome de Noonan tipo 3	Análisis molecular gen KRAS
Síndrome de Pallister-Hall	Análisis molecular gen GLI3
Síndrome de Pelizaeus-Merzbacher	Análisis molecular gen PLP1
Síndrome de Pendred (Dishormonogénesis tiroidea ligada al cromosoma X)	Análisis molecular gen SLC26A4
Síndrome de Peutz-Jeghers	Análisis molecular gen STK11
Síndrome de Pfeifer	Análisis molecular gen FGFR2

Tabla 6. Análisis genéticos para enfermedades raras incluidos en Cartera de Servicios validados por NHS⁷. Continuación

Enfermedad	Análisis genético
Síndrome de Pitt-Hopkins	Análisis molecular gen TCF4
Síndrome de Prader-Willi	Análisis molecular región 15q11-q13
Síndrome de Prader-Willi	Análisis molecular gen SNRPN
Síndrome de quistes renales y diabetes (Diabetes Mody tipo 5)	Análisis molecular gen HNF1B
Síndrome de Rendu-Osler-Weber (Teleangiectasia hemorrágica hereditaria)	Análisis molecular gen ACVRL1
Síndrome de Rendu-Osler-Weber (Teleangiectasia hemorrágica hereditaria)	Análisis molecular gen ENG
Síndrome de Rett	Análisis molecular gen MECP2
Síndrome de Rotura de Nijmegen	Análisis molecular gen NBN
Síndrome de Rubinstein-Taybi	Detección de deleciones en el gen CREBBP
Síndrome de Schopf-Schulz-Passarg (SSPS)	Análisis molecular gen WNT10A
Síndrome de Silver-Russell	Análisis molecular región 7p11-p13, 7q31
Síndrome de Silver-Russell	Análisis molecular región 11p15
Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Análisis molecular gen GPC3
Síndrome de sinostosis múltiple tipo 1 y 2	Análisis molecular gen GDF5
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Análisis molecular gen DHCR7
Síndrome de Smith-Magenis	Detección de deleción intersticial de 3,7Mb en la región 17p11.2 8 (Gen RAI1)
Síndrome de Sotos	Análisis molecular gen NSD1
Síndrome de Stickler	Análisis molecular gen COL2A1
Síndrome de Stickler	Análisis molecular gen COL11A1
Síndrome de Townes-Brocks	Análisis molecular gen SALL1
Síndrome de Uña-Rótula (Nail-Patella)	Análisis molecular gen LMX1B
Síndrome de Vohwinkel	Análisis molecular gen LOR
Síndrome de Waardenburg tipo 1 y 3	Análisis molecular gen PAX3
Síndrome de Weaver	Análisis molecular gen EZH2
Síndrome de Wiskot-Aldrich	Análisis molecular gen WAS
Síndrome de Wolfram	Estudio molecular gen WFS1
Síndrome de X frágil	Análisis molecular gen FMR1
Síndrome del QT Corto	Análisis molecular gen SCN5A
Síndrome del QT Corto	Análisis molecular gen KCNJ2
Síndrome del QT Corto	Análisis molecular gen KCNQ1
Síndrome del QT Largo	Análisis molecular gen KCNH2
Síndrome del QT Largo	Análisis molecular gen KCNQ1
Síndrome IPEX (inmunodesregulación-poliendocrinopatía-enteropatía ligada a X)	Análisis molecular gen FOXP3
Síndrome KBG	Estudio molecular gen ANKRD11
Síndrome KID	
Síndrome Linfoproliferativo Autoimmune	Análisis molecular gen FAS
Síndrome SeSAME	Análisis molecular gen KCNJ10
Síndrome WARG (Wilms-Aniridia-anomalías Genitourinarias-Retraso mental)	Detección de la microdeleción en la región cromosómica 11p13 (genes PAX6 y WT1)
Sordera Neurosensorial Autosómica Recesiva tipo 1A	Análisis deleción 342kb gen GJB6
Sordera Neurosensorial Autosómica Recesiva tipo 1A y 3A	Análisis molecular gen GJB2

Tabla 6. Análisis genéticos para enfermedades raras incluidos en Cartera de Servicios validados por NHS⁷. Continuación

Enfermedad	Análisis genético
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica tipo 1	Análisis molecular gen RYR2
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica tipo 1	Análisis molecular gen CPVT1
Tumor de Wilms tipo 1	Análisis molecular gen WT1
Tumor Hipofisario/Acromegalia	Análisis molecular gen AIP

En el conjunto del Sistema Nacional de Salud hay actualmente incluidas 850 análisis genéticos para el diagnóstico o manejo de enfermedades raras. De estas, 357 (42 %) han sido validadas por el NHS.

Finalidad y uso de los análisis genéticos

No se pudo obtener una relación de análisis genéticos con su principal finalidad de empleo. La falta de recursos materiales y de personal, que muchos de los análisis empleados se puedan utilizar para varias finalidades y la gran variabilidad de empleo en cada una de las CCAA determinó la imposibilidad de consensuar los análisis genéticos según su finalidad en diagnóstica de patología, diagnóstica presintomática, de detección de portadores, diagnóstica prenatal, diagnóstica preimplantacional o farmacogenómica.

Cartera de Servicios de las Ciudades Autónomas de Ceuta y Melilla

En las Ciudades Autónomas de Ceuta y Melilla el servicio de sanidad público está gestionado desde el año 2002 por la Administración Central del Estado a través del Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (INGESA)⁸.

Este organismo se encarga por lo tanto de las prestaciones sanitarias en el ámbito territorial de las Ciudades Autónomas de Ceuta y Melilla, y de la realización de cuantas otras actividades sean necesarias para el normal funcionamiento de sus servicios. La gestión de los servicios sanitarios se efectúa por las Gerencias de Atención Sanitaria.

Las Gerencias de Atención Sanitaria del Área de Salud del INGESA de las Ciudades de Ceuta y Melilla han aportado la Cartera de Servicios de la Ciudad de Ceuta, que se ha recogido en la Tabla 7 tal cual se recibió. La Cartera de Servicios de la Ciudad de Melilla no ha sido aportada.

⁸<http://www.ingesa.mssi.gob.es/organizacion/presentacion/home.htm>

Tabla 7. Mapa de análisis genéticos realizados en Ceuta

Análisis genético
Array parental
Ataxia espinocerebelosa
CGH 180K
CGH Array 180 K
CGH Array 60 K
CGH array 60K
CGH array post 60k
Charcot Marie Tooth tipo 1A
Comparative Genomic Hybridization 180k
Delección región D4Z4 del gen DUX4
Delección región D4Z4 del gen DUX4 por Shouthern blot.
Enfermedad de Alpers
Enfermedad de Alzheimer
Enfermedad de Charcot Marie Tooth
Estudio genético de epilepsia con crisis febriles plus genes SCN1A, SCN1B, SCN2A, GABRG2, SCN9A, GABRD
Gen de la Tirosina Hidrosilasa y GCH1
Genes BCRA1 y 2, array CGH 60 K (OncoNIM)
Genes BRCA1 y 2, y estudio de duplicaciones y deleciones por array 60K
Mamaprint
Oncostrat&goCUP
Panel de enfermedades mitocondriales
Poliquistosis renal autosómica dominante
Rabdomiolisis persistente. Panel de 261 genes
Secuenciación BCRA 1 y 2 y estudio de duplicaciones y deleciones
Secuenciación de 44 genes relacionados con la miocardiopatía hipertrófica familiar
Secuenciación de BRCA 1 y 2 y estudio MLPA
Secuenciación de genes relacionados con Miocardiopatía Hipertrófica
Secuenciación del gen APC
Secuenciación del gen CLCN1, miopatía congénita autosómica dominante
SECUENCIACIÓN EHLER DANLOS
Secuenciación gen Notch3 (Cadasil) y genes MTTL1 y UUR (Melas)
Secuenciación masiva del gen ATM
Secuenciación y duplicaciones y deleciones del gen VHL
Síndrome de Noonan
Síndrome de Rett
Xeroderma pigmentosa

Discusión

Todas las CCAA de las que se ha recibido información, realizan estudios citogenéticos prenatales en líquido amniótico, sangre materna periférica y vellosidad corial. En cuanto a los estudios citogenéticos postnatales, se han incrementado con respecto a 2013, en el número de estudios y análisis, aunque los más comunes, como por ejemplo los citogenéticos de hemopatías malignas, de sangre periférica o de tumores sólidos, eran ya realizados por muchas CCAA en el año 2013. Prácticamente todas las CCAA las realizan en sangre, con algo más de variabilidad en otros tejidos.

Las técnicas más comúnmente disponibles siguen siendo las mismas que en 2013 (Cariotipo, FISH, MLPA, PCR convencional, Secuenciación), y su uso está prácticamente generalizado en todo el territorio nacional. En general no se han dado grandes cambios con respecto a las técnicas que se realizaban en el año 2013.

En general los estudios prenatales van dirigidos a identificar alteraciones cromosómicas como las aneuploidías. A semejanza del informe de 2013, los análisis genéticos son principalmente de carácter diagnóstico y la mayoría se hacen de forma postnatal. Existe un patrón relativamente común de análisis genéticos y patologías presente en la Cartera de Servicios de casi todas las CCAA, siendo los análisis dirigidos a las enfermedades oncohematológicas los más comunes. Además los análisis para el diagnóstico de ciertas patologías, como por ejemplo diferentes tipos de ataxias, y de distrofias musculares, Corea de Huntington, enfermedad de Alzheimer, enfermedad de Charcote-Marie-Tooth, enfermedad de Wilson, fibrosis quística, hemocromatosis, homocistinuria, neurofibromatosis, síndrome de Angelman, de Di-George, de Marfan, de Prader-Willi, de Maullido de gato, etc., también están ampliamente representados en la Cartera de Servicios de las CCAA.

De forma general, aunque con varias excepciones (Madrid, Castilla La Mancha, Murcia, Aragón), existe cierta correlación entre la población de cada CCAA y el número de análisis que incluye su Cartera de Servicios. Madrid es la CA que más análisis incluye, siguiéndole Castilla-León, Cataluña y Andalucía siendo Aragón la que menos.

Las CCAA de Baleares y Galicia entregaron el listado en un formato propio en el que, en muchas ocasiones, mencionaban la patología pero sin indicar la prueba genética que realizaban. Como se ha indicado antes, en esos casos se asumía que la CCAA realizaba todas las pruebas disponibles para la patología en cuestión. Esto ocurre en casi todas las CCAA pero en menor medida,

por tanto es muy posible que se haya sobreestimado el número de pruebas disponibles tanto en Baleares como en Galicia.

Los datos recopilados sobre los fármacos que requieren de la realización de algún análisis genético para su uso, indican que la gran mayoría son fármacos anticancerígenos. Esto se debe al creciente desarrollo de los anticuerpos monoclonales y de los inhibidores de las Tirosin-quinazas en el campo de la oncología médica principalmente. En muchos casos la diana terapéutica de este tipo de fármacos es detectada mediante análisis genéticos. Se espera que a medida que se vayan identificando nuevas dianas terapéuticas, aparecerán nuevos fármacos de este tipo, y con ellos la necesidad de nuevas pruebas genéticas para las patologías oncohematológicas¹¹.

Aunque los datos que se presentan en este informe son relevantes, es necesario dimensionar el número de análisis genéticos en su conjunto, tras la revisión de las principales bases de datos de genética a nivel internacional. La base de datos NCBI, integra dentro de su organización a otras bases de datos con información sobre los test genéticos disponibles actualmente, denominada *Genetic Testing Registry* (GTR). GTR establece que, para sus 11.250 condiciones clínicas registradas, son más de 54.000 los análisis genéticos disponibles y que, a través de técnicas bioquímicas, citogenéticas y moleculares, analizan 5265 genes. El 96% de estas pruebas tienen una utilidad diagnóstica, seguidas de las pruebas para el diagnóstico de enfermedades en sujetos presintomáticos. En *Online Mendelian Inheritance in Man* (OMIM), un registro internacional de patologías asociadas a mutaciones genéticas, identifica 6021 fenotipos con morbilidad, y 3907 genes que están implicados en algún tipo de morbilidad. Podría parecer por tanto, que el número de análisis incluido en nuestra Cartera de Servicios es pequeño, aunque hay que tener en cuenta que estos registros son a nivel mundial, e informan de todos los análisis disponibles, incluyendo los procedentes de laboratorios privados.

La investigación en genética está generando la aparición de nuevos análisis genéticos con un aumento progresivo de su uso en la práctica asistencial. El avance tecnológico de los últimos años, en cuanto al alto rendimiento que proporcionan las nuevas técnicas de análisis como por ejemplo la secuenciación masiva, ha generado el empoderamiento de la actividad asistencial en el campo de la genética clínica. Esto se ve reflejado al comparar el presente informe con el publicado en el año 2013. Así en dicho informe, se notificó que se realizaban 649 análisis, que iban dirigidos al manejo de 450 enfermedades. En estos últimos 5 años el número de análisis genéticos realizados prácticamente se ha duplicado (1174), y el número de enfermedades para las que se realiza al menos un análisis, ha experimentado un incremento del 75 % (787).

Cabe hacer mención especial a que los análisis genéticos son tecnologías sanitarias que tienen efectos organizacionales, y que por tanto, debieran ser evaluados previamente para ayudar a la toma de decisiones sobre su inclusión en la Cartera de Servicios de los sistemas sanitarios. En este sentido, la Guía para toma de decisiones sobre la incorporación de pruebas genéticas en el Sistema Nacional de Salud (Guía Gen)⁴, establece que la introducción de estas nuevas tecnologías a la práctica clínica deberían fundamentarse en la evidencia científica sobre el buen funcionamiento de las mismas (validez analítica y clínica), y en los resultados en salud de las intervenciones y decisiones que se toman con la información que aporta (utilidad clínica). Así mismo, deberían estimarse las implicaciones sociales (equidad en el acceso) y éticas (garantizar la confidencialidad de los datos, asegurar el consentimiento informado y la comunicación de la información). Igualmente habría que planificar el impacto en la organización y en la gestión económica previo a su inclusión en la oferta asistencial².

Si bien el Real Decreto 1030/2006⁵ regula y establece los requisitos para los análisis genéticos, se cree que es necesario seguir fomentando la implementación de la Guía GEN, que establece los criterios a tener en cuenta a la hora de recomendar la incorporación de los análisis a la Cartera de Servicios de las CCAA. Para cada uno de los análisis serían necesarios estudios adecuados sobre la efectividad clínica en cuanto a morbi-mortalidad, incluyendo la valoración de los beneficios y riesgos en relación a otras alternativas para el diagnóstico. Además, se desconoce si el impacto en términos de necesidades organizativas, de gestión y económicas que comporta la incorporación de estas pruebas, puede ser asumido por el Sistema Sanitario Público, ya que es difícil encontrar referencias en la literatura sobre los dominios de coste-efectividad.

El objetivo principal del informe realizado en 2013¹ y de esta actualización es ofrecer una visión de los análisis genéticos disponibles en nuestro SNS, y para el manejo de qué enfermedades están disponibles. Este podría ser un primer paso para la instauración de un registro informatizado en el que figurasen, de forma ordenada y con una nomenclatura homogénea, todas las pruebas genéticas disponibles en las distintas partes del territorio nacional, a semejanza del registro que tiene el NHS⁸.

Limitaciones del estudio

La información con la que se ha realizado parte de este informe proviene de las CCAA siendo complicada su interpretación en algunas ocasiones. Este hecho ha podido sobreestimar el número de pruebas genéticas disponibles en sus respectivas Cartera de Servicios de algunas CCAA. Esta limitación fue también una de las que se indicaron en el informe del año 2013¹.

Otra de las limitaciones que se indicaron en el informe del 2013 vuelve a estar presente en este informe, ya que hay información de patologías y pruebas que no recogándose en el listado inicialmente enviado a las CCAA se reportaron en otros formatos. Por tanto puede darse el caso de CCAA que tengan más análisis genéticos que los reportados en este informe.

Otra de las limitaciones son los posibles errores de transcripción al extraer la información en tablas, al proceder los datos de documentos con diferentes formatos y al intento de unificar terminología para hacer comparativos los resultados.

Ha sido imposible organizar, con los medios y recursos disponibles, cada una de las utilidades clínicas que tiene cada análisis genético.

Conclusiones

- El número de análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios prácticamente se ha duplicado desde el año 2013. El número de enfermedades para los que se realizan dichos análisis ha aumentado aproximadamente un 75 %.
- De forma similar al informe del año 2013, todas las Comunidades Autónomas que respondieron a la solicitud de información disponen de las técnicas básicas para la realización de estudios citogenéticos; tanto técnicas citogenéticas convencionales como las moleculares básicas. Todas incluyen pruebas genéticas prenatales y postnatales.
- De forma general y salvo excepciones (Madrid, Castilla-La Mancha, Aragón y Murcia), el número de pruebas incluidas por cada Comunidad Autónoma, se corresponde con el tamaño y/o población de las mismas. Las enfermedades oncohematológicas son las más ampliamente representadas en la Cartera de Servicios. Además las enfermedades o síndromes genéticos más comunes también están muy representados.
- La mayoría de fármacos que requieren un análisis genético para su uso son fármacos oncohematológicos.
- Más del 40 % de las pruebas genéticas orientadas hacia el manejo de enfermedades raras incluidas en la Cartera de Servicios del Sistema Nacional de Salud, han sido validadas por el *National Health Service*.

Referencias

1. Martínez Férez IM, Beltrán Calvo C. Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud. Sevilla: Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía. Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud; 2013.
2. Orden SSI/2065/2014, de 31 de octubre, por la que se modifican los anexos I, II y III del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la Cartera de Servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. [Internet]. Boletín Oficial del Estado, número 269, (6 de noviembre de 2014). URL: <https://www.boe.es/boe/dias/2014/11/06/pdfs/BOE-A-2014-11444.pdf>
3. Márquez Calderón S, Castilla Alcalá JA, Briones Pérez de la BlancaE, Carriazo Pérez de Guzmán A. Guía para la toma de decisiones sobre incorporación de nuevas pruebas genéticas en el Sistema Nacional de Salud (Guía GEN). Sevilla, Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía; Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2007.
4. Martínez Férez IM, Márquez Calderón S, Benot López S. Actualización de la Guía para la toma de decisiones sobre incorporación de nuevas pruebas genéticas en el Sistema Nacional de Salud (Guía GEN). Sevilla, Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía; Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2015.
5. Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la Cartera de Servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización [Internet]. Boletín Oficial del Estado, número 22, (16 de septiembre de 2006). URL: <https://boe.es/buscar/pdf/2006/BOE-A-2006-16212-consolidado.pdf>
6. Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación biomédica [Internet]. Boletín Oficial del Estado, número 159, (4 de septiembre de 2007). URL: <https://www.boe.es/buscar/pdf/2007/BOE-A-2007-12945-consolidado.pdf>

7. Real Decreto 1277/2003, de 10 de octubre, por el que se establecen las bases generales sobre autorización de centros, servicios y establecimientos sanitarios. [Internet]. Boletín Oficial del Estado, número 254, (23 de octubre de 2003). URL: <https://www.boe.es/boe/dias/2003/10/23/pdfs/A37893-37902.pdf>
8. NHS Directory of Genetic Disorders/Genes for Diagnostic Testing. Version 14; 2017 [Internet]. URL: https://ukgtn.nhs.uk/fileadmin/uploads/ukgtn/Documents/Resources/Library/Reports_Guidelines/NHS_Directory_of_Genetic_Testing/UKGTN_Directory_of_Genetic_Testing_version_v14_design.pdf
9. Plan de Genética de Andalucía. Consejería de Salud. Junta de Andalucía; 2004. [Internet]. URL: http://juntadeandalucia.es/export/drupaljda/salud_5af065345bc59_plan_genetica.pdf
10. Grupo de trabajo para el desarrollo de la genética en la CAPV. Plan para el desarrollo de la genética en la Comunidad Autónoma del País Vasco. Vitoria-Gasteiz. Departamento de Sanidad, Gobierno Vasco; 2012. [Internet]. URL: https://www.osakidetza.euskadi.eus/contenidos/informacion/publicaciones_informes_estudio/es_pub/adjuntos/plan_genetica.pdf
11. Gharwan H, Groninger H. Kinase inhibitors and monoclonal antibodies in oncology: clinical implications. *Nat Rev Clin Oncol*. 2016 Apr;13(4):209-27.
12. García Pérez L, Valcárcel Nazco C, Rodríguez Rodríguez L, Cuéllar Pompa L, Rodríguez de la Rosa C, Posada de la Paz M, Imaz Iglesia I, Armengol i Dulcet L, Plaja Rustein A, Serrano Aguilar P. Revisión sistemática de los aCGH para el estudio genético de trastornos del neurodesarrollo en etapa pediátrica. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud; 2014. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.

Anexos

Anexo 1. Carta y listado enviado a las CCAA para recogida de información

Estimado _____:

Desde la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA) nos dirigimos a usted por indicación del miembro de su Comunidad Autónoma que pertenece a la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social.

El motivo de este mensaje es solicitarle determinada información de su Comunidad Autónoma que nos es necesaria para la elaboración del informe “Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud. Actualización”. Este proyecto, es una actualización del anterior que fue publicado en el año 2014. A fecha de hoy habrá recibido información previa desde la Secretaría del Consejo Interterritorial del SNS, sobre este proyecto que se desarrolla a propuesta del Grupo de Expertos de Cartera de Genética del SNS, y ha sido asignado por la Secretaría de la Red a nuestra Agencia.

El objetivo del informe es conocer que atención (procedimientos preventivos, diagnósticos y terapéuticos) está proporcionando cada Comunidad Autónoma dentro de la Cartera de Servicios de Genética.

Con este fin, agradeceríamos su colaboración facilitándonos la siguiente información:

- Catálogo de las pruebas genéticas a las que tienen acceso los ciudadanos de su Comunidad Autónoma y las técnicas con las que se están realizando.
- Si existe en la CCAA un plan o documento marco de genética.

Al objeto de facilitar la recogida de datos hemos elaborado una relación de posibles pruebas genéticas, que adjuntamos en fichero .xls. En la primera hoja del libro excel se incluyen algunas notas en las que le explicamos la estructura de la tabla y un ejemplo para la cumplimentación. En la segunda hoja encontrará la relación a la que nos hemos referido. No obstante, puede hacernos llegar la información que le solicitamos en el formato que considere más oportuno.

Le agradeceríamos mucho si nos pudiera facilitar la información que le solicitamos antes del 20 de diciembre. La premura de tiempo nos viene dada por el plazo establecido por el Ministerio en relación al objetivo de actualizar la Cartera de Servicios del SNS.

Aunque en breve contactaremos telefónicamente con usted al objeto de confirmar la recepción del correo y aclararle posibles dudas, quedamos desde ahora mismo a su disposición para cualquier aclaración o duda en relación a este proyecto. La persona de contacto es D. José Luis Castro Campos, Jefe de Gabinete de Investigación, Docencia y Gestión del Conocimiento. 955xxxxxx / 6xxxxxxx o a través de su correo electrónico xxxxxxxx@xxxxxxxx.com

Agradeciendo de antemano su atención y colaboración.

En esta columna se presenta el listado de las enfermedades genéticas	En esta columna se muestran las pruebas genéticas para diagnosticar cada una de las enfermedades	Marcar con una X las pruebas incluidas en la Cartera de Servicios de su CA	Las columnas D, E y F correspondientes a las técnicas genéticas de elección, 2ª y 3ª, respectivamente, están preculmplementadas. Marcar con un color distintivo o en negrita la casilla con la técnica correspondiente	Indicar en esta columna la técnica utilizada en su CA si es una técnica distinta a las indicadas en las columnas D, E y F
Enfermedad	Prueba	Se realiza la prueba	Técnica 1	Técnica 2
Acidemia Glutámica Tipol	Gen GCDH: Mutación A293T			
Acidemia Propiónica	Estudio Molecular			
Acondroplasia/ Hipocondroplasia	1. Mutaciones nt. 1138G:Ay nt.1138G:Cdeigen FGFR3		Secuenciación	PCR entietemporeal
Acondroplasia/ Hipocondroplasia	2. Análisis molecular del gen FGFR3		Secuenciación	
Agammaglobulinemia deBruton	Análisis molecular del gen BTK		Secuenciación	
Alteraciones del desarrollo Sexual	Alteraciones del desarrollo Sexual (Gen SRY)		STR	
Diagnóstico de aneuploidías cromosómicas	Detección de aneuploidías de los cromosomas 13, 18, 21, xeY		FISH,QF-PCR	Cariotipo
				Otras pruebas

En esta columna se presenta el listado de las enfermedades genéticas	En esta columna se muestran las pruebas genéticas para diagnosticar cada una de las enfermedades	Marcar con una X las pruebas incluidas en la Cartera de Servicios de su CA	Las columnas D, E y F correspondientes a las técnicas genéticas de elección, 2ª y 3ª, respectivamente, están preculmimentadas. Marcar con un color distintivo o en negrita la casilla con la técnica correspondiente	Indicar en esta columna la técnica utilizada en su CA si es una técnica distinta a las indicadas en las columnas D, E y F
Enfermedad	Prueba	Se realiza la prueba	Técnica 1	Técnica 2
Ataxia Dentato-Rubral Pálida Luisiana (DRPLA)	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen de la atrofia 1		PCR fluorescente	PCR electroforesis
Ataxia espinocerebelosa tipo 1 (SCA1)	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen SCA1		PCR fluorescente	PCR electroforesis
Ataxia espinocerebelosa tipo 10 (SCA10)	Análisis molecular de (ATTCT) _n en el gen ATXN10		Southern blot	PCR fluorescente
Ataxia espinocerebelosa tipo 12 (SCA12)	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen PPP2R2B		PCR fluorescente	PCR electroforesis
Ataxia espinocerebelosa tipo 17 (SCA17)	Análisis molecular de (CAA/CAG) _n en el gen TBP		PCR fluorescente	PCR electroforesis
Ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA2)	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen SCA2		PCR fluorescente	PCR electroforesis
Ataxia espinocerebelosa tipo 3 (SCA3)	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen SCA3		PCR fluorescente	PCR electroforesis

Anexo 2. Enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹	
Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Acidemia Glutárica tipo 1	Detección de la mutación A293T en el gen GCDH
Acidemia metilmalónica	Análisis molecular gen MMAA
Acidemia Propiónica	Análisis molecular genes PCCA y PCCB
Acidosis tubular proximal tipo 2	Análisis molecular gen SLC4A4
Acidosis tubular renal distal	Análisis molecular genes ATP6V1B1/ATP6V0A4/SLC4A1
Acidosis tubular renal distal autosómica dominante	Análisis molecular gen SLC4A1
Acidosis tubular tipo 3	Análisis molecular gen CA2
Acondroplasia/Hipocondroplasia	Análisis molecular gen FGFR3
Acrodisostosis con resistencia multihormonal tipo 1	Análisis molecular gen PRKR1A
Acrodisostosis sin resistencia multihormonal tipo 2	Análisis molecular gen PDE4D
Acromatopsia	?
Adenoleucodistrofia ligada al X	Análisis molecular gen ABCD1
Adenoma Hepatoceleular (subtipo con activación de beta-catenina)	Análisis de mutaciones gen CTNNB1
Adenoma hipofisario	Análisis molecular gen AIP
Agammaglobulinemia de Bruton	Análisis molecular gen BTK
Agenesia renal	Análisis molecular > 50 genes implicados a anomalías congénitas del riñón y el tracto urinario (CAKUT): RET/EYA1/FGF20/ITGA8/GRIP1...
Agenesia unilateral de vasos deferentes	Rastreo de mutaciones gen CFTR
Albinismo ocular tipo 1	Análisis molecular gen TYR
Alfa-talasemia	Análisis molecular genes HBA1 y HBA2 de la alfa-globina
Alopecia universal congénita	Análisis molecular gen HR
Alteraciones del desarrollo asociadas al gen SHOX	Análisis molecular gen SHOX
Alteraciones del desarrollo Sexual	Análisis molecular gen SRY
Amaurosis congénita de Leber	?
Amelogénesis imperfecta	Análisis molecular gen AMELX
Amiloidosis hereditaria	Análisis molecular gen TTR
Análisis de heterocromatina por bandas C	Análisis de heterocromatina por bandas C
Androgenismo	Análisis molecular gen WNT4
Anemia de Blackfan-Diamond	Análisis molecular gen RSP19
Anemia de Blackfan-Diamond	Análisis molecular gen RSP17
Anemia de Fanconi	Estudio de fragilidad cromosómica frente agentes clastogénicos
Aneuploidia cromosomas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 8, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19	Detección de aneuploidia cromosomas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 8, 8, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19
Aneuploidías cromosómicas	Detección de aneuploidías de los cromosomas 13, 18, 21, X e Y

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Angioedema hereditario tipo 3	Análisis molecular gen F12
Angiopatía cerebral amiloídótica hereditaria	Análisis molecular exones 16 y 17 del gen APP
Aniridia	Análisis molecular gen PAX6
Anomalia brazo corto cromosomas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 16, 17, 18, 19, 20, X	Detección de anomalia brazo corto cromosomas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 16, 17, 18, 19, 20, X
Anomalia brazo largo cromosomas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 16, 17, 18, 19, 20, X	Detección de anomalia brazo largo cromosomas 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 16, 17, 18, 19, 20, X
Anomalías numéricas cromosómicas	CEP 1,3, 7,8,11,13,16,17,18,21
Artrogriposis screening	Análisis molecular gen TPM2
Ataxia de Friedreich	Análisis molecular de (GAA) _n en el gen de la frataxina (X25)
Ataxia Dentato-Rubral Pálido Luisiana	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen de la atrofina 1
Ataxia episódica tipo 1	Análisis molecular gen KCNA1
Ataxia espinoocerebelosa tipo 1	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen ATXN1 (SCA1)
Ataxia espinoocerebelosa tipo 10	Análisis molecular de (ATTCT) _n en el gen ATXN10 (SCA10)
Ataxia espinoocerebelosa tipo 12	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen PPP2R2B
Ataxia espinoocerebelosa tipo 17	Análisis molecular de (CAA/CAG) _n en el gen TBP
Ataxia espinoocerebelosa tipo 2	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen ATXN2 (SCA2)
Ataxia espinoocerebelosa tipo 3	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen ATXN3 (SCA3)
Ataxia espinoocerebelosa tipo 6	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen CACNA1A
Ataxia espinoocerebelosa tipo 7	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen ATXN7 (SCA7)
Ataxia espinoocerebelosa tipo 8	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen ATXN8 (SCA8)
Ataxia recesiva cerebelosa del adulto	Estudio variantes patogénicas frecuentes gen SYNE1
Ataxia recesiva con apraxia oculomotora tipo 1	Análisis molecular gen APTX
Ataxia recesiva con apraxia oculomotora tipo 2	Análisis molecular gen SETX
Ataxia-Teleangiectasia	Análisis molecular ge ATM
Atrofia cloriorretinal	Análisis molecular de gen IMPG1
Atrofia muscular espinal	Análisis molecular gen SMN2
Atrofia muscular espinal	Análisis molecular gen SMN1
Atrofia muscular espinal tipo 5/polineuropatía sensitivo-motora	Análisis molecular gen GARS
Atrofia Muscular Espino-Bulbar o Enfermedad de Kennedy	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen del receptor de andrógeno
Atrofia óptica	Análisis molecular gen OPA1
Atrofia óptica de Leber	Análisis molecular genes ND1, ND4, ND6
Azoospermia y Oligospermia	Detección de microdeleciones en las regiones AZFa, AZFb y AZFc del cromosoma Y
Beta-talasemia	Análisis molecular gen de la beta-globina (HBB)
Braquidactilia	Análisis molecular genes GLI3 y ROR2
Braquidactilia A1	Análisis molecular gen IHH
Braquidactilia A1	Análisis molecular gen GDF5
Braquidactilia A2	Análisis molecular gen GDF5
Braquidactilia C	Análisis molecular gen GDF5
Braquidactilia E	Análisis molecular gen HOXD13

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Braquidactilia E con estatura baja tipo PTHLH	Análisis molecular gen PTHLH
Braquidactilia E con Retraso Mental	Análisis molecular gen HDAC4
Cadasil	Análisis molecular gen NOTCH3
Cáncer	Análisis molecular de mutaciones en los genes ABL1, AKT1, ALK, APC, ATME, BRAF, CDH1, CDKN2A, CSF1R, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB4, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR2, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS, HNF1A, HRAS, IDH1, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KRAS, MET, MLH1, MPL, NOTCH1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RB1, RET, SMAD4, SMARCB1, SMO, SRC, STK11, TP53, VHL
Cáncer de colon	Detección de mutaciones en el gen BRAF
Cáncer de colon	Hipermetilación promotor MLH1
Cáncer de colon	Secuenciación masiva genes cáncer de colon
Cáncer de colon	Detección de mutaciones en el gen KRAS
Cáncer de colon/Cáncer de endometrio	Análisis de inestabilidad de microsatélites (BAT25, BAT26, NR21, NR24 y MONO27)
Cáncer de endometrio	Análisis molecular gen PMS2
Cáncer de endometrio	Análisis molecular gen MSH2
Cáncer de endometrio	Análisis molecular gen MLH1
Cáncer de endometrio	Análisis molecular gen MSH6
Cáncer de endometrio familiar	Determinación mediante panel
Cáncer de estómago familiar	Análisis molecular gen CDH1
Cáncer de mama	ampl HER2
Cáncer de mama	ampl CCND1
Cáncer de mama	del 16q22
Cáncer de mama	Secuenciación masiva genes cáncer de mama
Cáncer de mama (detección micrometástasis ganglio centinela)	Análisis molecular gen OSNA/CK19
Cáncer de mama familiar/ Cáncer de ovario familiar	Análisis molecular gen CHEK2
Cáncer de mama/Cáncer de pulmón	ampl c-MYC
Cáncer de mama/Cáncer de pulmón	ampl EGFR
Cáncer de próstata	Secuenciación masiva genes cáncer de próstata
Cáncer de próstata familiar	Determinación mediante panel
Cáncer de pulmón	Análisis de reordenamientos gen ALK
Cáncer de pulmón	Análisis de traslocaciones gen ROS1
Cáncer de pulmón	Análisis de amplificación gen MET
Cáncer de pulmón	Análisis molecular gen OSNA/CK19
Cáncer de pulmón	Análisis de mutaciones gen BRAF
Cáncer de pulmón	Análisis de mutaciones gen KRAS
Cáncer de pulmón	Análisis de mutaciones gen EGFR
Cáncer de vejiga	Detección de aneuploidía en los cromosomas 3, 7 y 17, y delección de la región 9p21
Cáncer de vejiga	Análisis molecular gen EGFR
Cáncer femenino familiar	Determinación mediante panel
Cáncer gástrico	Análisis de presencia de expresión gen CEA
Cáncer gástrico	Análisis de presencia de expresión gen CK20

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Cáncer hereditario y somático	Determinación mediante panel
Cáncer masculino familiar	Determinación mediante panel
Cáncer medular de tiroides	Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 gen RET
Cáncer medular de tiroides familiar	Determinación mediante panel
Cáncer neuroendocrino familiar	Determinación mediante panel
Cáncer renal familiar	Análisis molecular genes VHL/MET/FLCN/SDHD/SDHB
Cáncer renal familiar	Determinación mediante panel
Candidiasis familiar	?
Carcinoma de colon hereditario no asociado a poliposis	Análisis de inestabilidad de microsatélites (BAT25, BAT26, NR21, NR24 y MONO27)
Carcinoma de colon hereditario no asociado a poliposis	Análisis molecular gen MSH6
Carcinoma de colon hereditario no asociado a poliposis	Análisis molecular gen MLH1
Carcinoma de colon hereditario no asociado a poliposis	Análisis molecular gen MSH2
Carcinoma de colon hereditario no asociado a poliposis	Análisis molecular gen PMS2
Carcinoma de colon hereditario no asociado a poliposis	Determinación mediante panel
Carcinoma de mama/ Carcinoma de ovario	Análisis molecular gen BRCA2
Carcinoma de mama/ Carcinoma de ovario	Determinación mediante panel
Carcinoma de mama/ Carcinoma de ovario	Análisis molecular gen BRCA1
Carcinoma papilar de tiroides	Análisis de mutaciones gen BRAF
Catarata Congénita	Análisis molecular gen CTRP1
Cavernomatosis Cerebral tipo 1	Análisis molecular gen CCM2
Cavernomatosis Cerebral tipo 2	Análisis molecular gen PDCD10
Cavernomatosis Cerebral tipo 3	Análisis molecular gen KRIT1
Ceroidlipofuscinosis	Análisis molecular gen PPT1
Cilindromatosis familiar	Análisis molecular gen CYLD
Cistinosis	Análisis molecular gen CTNS
Cistinuria	Análisis molecular genes SLC3A1 y SLC7A9
Citruinemia	Análisis molecular gen ASS1
Clonalidad del Receptor de Célula T	Detección de TCR beta y gamma
Clonalidad IGH	Detección de las regiones FR1, FR2, FR3 en la IGH
Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X dominante	Análisis molecular gen EBP
Condrodisplasia tipo Blomstrand/ tipo Jansen/Enfermedad de Ollier y otras	Análisis molecular gen PTH1R
Condrosarcoma familiar	Determinación mediante panel
Coproporfiria hereditaria	Análisis molecular gen CPOX
Corea benigna hereditaria	Análisis molecular gen TITF1 (NKX2-1)
Corea de Huntington	Análisis molecular gen IT15 (HTT)
Coroideremia	Análisis molecular gen REP1
Craneosinostosis	Análisis molecular gen FGFR2

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Deficiencia de 3-Beta-Hidroxiesteroide-Deshidrogenasa	Análisis molecular gen HSD3B2
Deficiencia de 3-Metilcrotonil-CoA-Carboxilasa	Análisis molecular gen MCCC1
Deficiencia de 5-Alfa-reductasa	Análisis molecular gen SRD5A2
Deficiencia de Acil-Coa Deshidrogenasa de Cadena Media	Detección mutación K304E en gen MCAD
Deficiencia de Adenina Fosforibosiltransferasa	Análisis molecular gen APRT
Deficiencia de Alfa-1-Antitripsina	Análisis molecular gen SERPINA1
Deficiencia de Butirilcolinesterasa	Análisis molecular gen BCHE
Deficiencia de Cabamoil Fosfato Sintetasa I	Análisis molecular gen CPS1
Deficiencia de Carnitina Palmitoil Transferasa II	Detección de la mutación Y628S en el gen CPT2
Deficiencia de células NK	Análisis molecular región de 12 Mb cromosoma 8p11.23-q11.21.
Deficiencia de Fumarasa	Análisis molecular gen FH
Deficiencia de Glucosa 6 Fosfato Deshidrogenasa	Detección de mutaciones A376G, C563T, G844C, G202A, C1360T, G1361A, A542T, T1153C, G1003A, C406T, T143C, A209G, C1155G, T968C y G1215A en el gen G6PD
Deficiencia de GTP Ciclohrolasa I	Análisis molecular gen GCH1
Deficiencia de Hidroxiacil-Coa Deshidrogenasa de Cadena Larga (LCHAD)	Análisis molecular gen HADHA
Deficiencia de Hormona del crecimiento (GH)	Análisis molecular gen GH1
Deficiencia de Lipoproteinlipasa	Análisis molecular gen LPL
Deficiencia de Metilentetrahidrofolato Reductasa (MTHFR)	Análisis molecular gen MTHFR
Deficiencia de Ornitin Transcarbamilasa	Análisis molecular gen OTC
Deficiencia de surfactante B	?
Deficiencia del sistema renina-angiotensina	Análisis molecular gen ECA
Deficiencia hipofisaria combinada tipo 1	Análisis molecular gen POU1F1
Deficiencia hipofisaria combinada tipo 2	Análisis molecular gen PROP1
Deficiencia Mioadenilato Deaminasa	Análisis molecular gen AMPD1
Deficiencia múltiple de Sulfatasa	Análisis molecular gen SUMF1
Dehiscencia del canal semicircular superior	Análisis molecular gen COCH
Deleciones Subteloméricas (Todas: 46 Detecciones)	?
Demencia frontotemporal	Análisis molecular gen MAPT
Demencia frontotemporal	Análisis molecular gen GRN
Demencia frontotemporal	Análisis de la expansión C9ORF72
Demencia frontotemporal	Análisis molecular gen TARDBP/TDP43
Demencia frontotemporal/ Esclerosis lateral amiotrofica	Secuenciación masiva genes demencia fronto-temporal/ Esclerosis lateral amiotrofica
Detección gen Rh en el plasma de embarazadas	Detección gen Rh
Determinación sexo	CEP X/Y

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Diabetes insípida central	Análisis molecular gen AVP
Diabetes insípida nefrogénica	Análisis molecular gen AVPR2
Diabetes Mitocondrial	?
Diabetes Mody tipo 1	Análisis molecular gen HNF4A
Diabetes Mody tipo 2	Análisis molecular gen GCK
Diabetes Mody tipo 3	Análisis molecular gen HNF1A
Diabetes neonatal transitoria	Detección disomía uniparental/metilación region 6q24 (Gen PLAG1)
Disbetalipoproteinemia	Análisis molecular gen APOE
Discinesia paroxística cinesigénica primaria	Análisis molecular gen PRRT2
Discinesia paroxística no cinesigénica primaria	Análisis molecular gen MR1
Disferlina (en leucocitos)	Detección de disferlina en leucocitos
Disgenesia tiroidea	Análisis molecular gen TSHR
Disgenesia tiroidea	Análisis molecular gen PAX8
Disgenesia tiroidea	Análisis molecular gen FOXE1
Disgenesia tiroidea	Análisis molecular gen NKX2-5
Disgenesia tubular renal	Análisis molecular genes ACE/AGT/AGTR1/REN
Dishormonogénesis tiroidea	Análisis molecular gen IYD
Dishormonogénesis tiroidea	Análisis molecular gen TG
Dishormonogénesis tiroidea	Análisis molecular gen DUOX2
Dishormonogénesis tiroidea	Análisis molecular gen SLC5A5
Dishormonogénesis tiroidea	Análisis molecular gen TPO
Dishormonogénesis tiroidea	Análisis molecular gen DUOXA2
Disomía uniparental cromosoma 14	Detección de disomía uniparental cromosoma 14
Displasia cráneo-fronto-nasal	Análisis molecular gen EFNB1
Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X	Análisis molecular gen EDA
Displasia ectodérmica síndrome de fragilidad cutánea	Análisis molecular gen PKP1
Displasia epifisaria	?
Displasia espondiloepifisaria	Análisis molecular gen COL2A1
Displasia esquelética fetal	?
Displasia inmuno ósea de Schimke	Análisis molecular gen SMARCAL1
Displasia oculodentodigital	Análisis molecular gen GJA1
Displasia renal	Análisis molecular > 50 genes implicados a anomalías congénitas del riñón y el tracto urinario (CAKUT): HNF1B/PAX2/GATA3...
Displasia torácica asfixiante	?
Displasias óseas	?
Disqueratosis congénita	?
Distonía	Panel secuenciación masiva genes Distonías
Distonía dopa-sensible autosómica dominante	Análisis molecular gen GCH1/DYT5
Distonía dopa-sensible autosómica dominante TH-deficiente	Análisis molecular gen TH/DYT2
Distonía mioclónica	Análisis molecular gen SCGE/DYT11

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Distonía primaria o de torsión	Análisis molecular gen TOR1A/DYT1
Distonía primaria o de torsión	Análisis molecular gen THAP1/DYT6
Distrofia corneal	Análisis molecular gen VSX1
Distrofia de conos y bastones	Análisis molecular genes CORD
Distrofia macular viteliforme tipo 2	Análisis molecular gen PRPH2
Distrofia macular viteliforme tipo 2	Análisis molecular gen BEST1
Distrofia miotónica tipo 1 o Enfermedad de Steinert	Análisis molecular gen DMPK
Distrofia miotónica tipo 2	Análisis molecular gen ZNF9
Distrofia muscular de Becker	Análisis molecular gen DMD
Distrofia muscular de cinturas tipo 1A	Análisis molecular gen MYOT
Distrofia muscular de cinturas tipo 1B	Análisis molecular gen LMNA
Distrofia muscular de cinturas tipo 1C (Calveolinopatías)	Análisis molecular gen CAV3
Distrofia muscular de cinturas tipo 2A (Calpainopatías)	Análisis molecular gen CAPN3
Distrofia muscular de cinturas tipo 2B	?
Distrofia muscular de cinturas tipo 2C	Análisis molecular gen SGCG
Distrofia muscular de cinturas tipo 2D	Análisis molecular gen ADHALIN
Distrofia muscular de cinturas tipo 2E	Análisis molecular gen SGCB
Distrofia muscular de cinturas tipo 2F	Análisis molecular gen SGCD
Distrofia muscular de cinturas tipo 2I	Análisis molecular gen FKRP
Distrofia muscular de cinturas tipo 2L	Análisis molecular gen ANO5
Distrofia muscular de Duchenne	Análisis molecular gen DMD
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss tipo 2	Análisis molecular gen LMNA
Distrofia muscular facioescapulohumeral (prenatal)	?
Distrofia muscular facioescapulohumeral	Análisis molecular del microsatélite D4Z4 en la región 4q35 (Gen DUX-4)
Distrofia muscular oculofaringea	Análisis molecular gen PABPN1
Distrofia retinal de Doyme	Análisis molecular gen EFEMP1
Distrofia viteliforme de Best	Análisis molecular gen BEST1
Eliptocitosis hereditaria	?
Encefalopatía epiléptica infantil temprana (Síndrome de Ohtahara)	Análisis molecular gen STXBP1
Encefalopatía epiléptica con punto-y-onda continua durante el sueño	Análisis molecular gen GRIN2A
Encefalopatía epiléptica de origen neonatal	Análisis molecular gen CDKL5
Encefalopatía mioclónica temprana	?
Enfermedad de Alzheimer tipo 2	Genotipo de APOE
Enfermedad de Alzheimer tipo 3	Análisis molecular genes PSEN1, PSEN2, APP
Enfermedad de Alzheimer tipo 4	Análisis molecular de PSEN2
Enfermedad de Behçet	Detección de versión HLA-B*51 gen HLA-B
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 1 ligada al cromosoma X	Análisis molecular gen GJB1

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 1A	Análisis molecular gen PMP22
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 1B	Análisis molecular gen MPZ
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 1D	Análisis molecular gen LITAF
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 2	Análisis molecular gen ARHGEF10
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 2S	Análisis molecular gen IGHMBP2
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 4A	Análisis molecular gen GDAP1
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 4D	Análisis molecular gen NDRG1
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth tipo 4E	Análisis molecular gen EGR2
Enfermedad de Chediak-Higashi	Análisis molecular gen GSH
Enfermedad de Dejerine-Sottas	Análisis molecular gen EGR2
Enfermedad de Dejerine-Sottas	Análisis molecular gen PMP22
Enfermedad de Dejerine-Sottas	Análisis molecular gen MPZ
Enfermedad de Dent	Análisis molecular gen CLCN5
Enfermedad de Dent	Análisis molecular gen OCRL
Enfermedad de depósito de glucógeno (Enfermedad de Danon)	Análisis molecular gen LAMP-2
Enfermedad de Fabry	Análisis molecular gen GLA
Enfermedad de Fahr	?
Enfermedad de Gaucher	Análisis molecular gen GBA
Enfermedad de Hirschsprung de tipo 1	Análisis molecular gen RET
Enfermedad de Huntington	Análisis molecular gen HTT
Enfermedad de Krabbe	Análisis molecular gen GALC
Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	Análisis molecular gen BCKDHB
Enfermedad de McArdle	Análisis molecular gen PYGM
Enfermedad de Menkes	Análisis molecular gen ATP7A
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	Análisis de Ligamiento
Enfermedad de Niemann-Pick tipo A	Análisis molecular del SMPD1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	Análisis de Ligamiento
Enfermedad de Niemann-Pick tipo B	Análisis molecular del SMPD1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C1	Análisis molecular gen NPC1
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C2	Análisis molecular gen NPC2
Enfermedad de Norrie	Análisis molecular del NDP
Enfermedad de Ondine o Síndrome de hipoventilación central congénita	Análisis molecular gen PHOX2B
Enfermedad de Paget	Análisis molecular del OPG/TNFRSF11B
Enfermedad de Paget/Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular del SQSTM1
Enfermedad de Parkinson autosómica dominante	Análisis molecular gen EIF4G1

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Enfermedad de Parkinson autosómica dominante	Análisis molecular gen SNCA/PARK1
Enfermedad de Parkinson autosómica dominante	Análisis molecular gen VPS35
Enfermedad de Parkinson autosómica recesiva	Análisis molecular gen PARK2
Enfermedad de Pompe	Análisis molecular gen GAA
Enfermedad de Refsum	Análisis molecular gen PHYH
Enfermedad de Sandhoff	Análisis molecular gen HEXB
Enfermedad de sistema de Conducción (Enfermedad de Lev-Lenègre)	?
Enfermedad de Stargardt	Análisis molecular gen ABCA4
Enfermedad de Tay-Sachs (Gangliosidosis tipo 1)	Análisis molecular gen HEXA
Enfermedad de Von Willebrand	Análisis molecular de mutaciones gen VWF
Enfermedad de Wilson	Análisis molecular gen ATP7B
Enfermedad granulomatosa crónica	?
Epidermolisis bullosa	Análisis molecular gen KRT5
Epidermolisis bullosa	Análisis molecular gen COL7A1
Epilepsia autolimitada neonatal Seizures y familiar tipo 1 (Epilepsia neonatal benigna)	Análisis molecular gen KCNQ2
Epilepsia autosómica dominante lateral del lóbulo temporal (Epilepsia autosómica dominante con características auditivas)	Análisis molecular gen LGI1
Epilepsia benigna rolándica con espigas centro-temporales (Epilepsia de la infancia con puntas centrotemporales)	?
Epilepsia con crisis mioclónicas-atónicas (Epilepsia Mioclónica astática)	?
Epilepsia de ausencias infantil	?
Epilepsia de la infancia con crisis epilépticas focales migrantes	Análisis molecular gen SCN1A
Epilepsia focal familiar	?
Epilepsia fotosensitiva lóbulo occipital	?
Epilepsia frontal nocturna tipo 1	Análisis molecular gen CHRNA4
Epilepsia generalizada con convulsiones febriles plus	Análisis molecular gen SCN1A
Epilepsia generalizada genética	?
Epilepsia infantil auto-limitada familiar y no familiar	?
Epilepsia mioclónica de Unverricht y Lundborg	Análisis molecular gen DSTB
Epilepsia mioclónica juvenil (Epilepsia juvenil con convulsiones)	?
Epilepsia mioclónica progresiva (Enfermedad de Lafora)	Análisis molecular gen EPM2A
Epilepsia occipital infantil tardía o tipo Gastaut	?

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Epilepsia piridoxin-dependiente	Detección de mutaciones en el gen ALDH7A1
Epilepsia tipo EFMR (Síndrome de Juberg-Hellman)	Análisis molecular gen PCDH19
Eritrocitosis	?
Eritroqueratodermia variable	Análisis molecular gen GJB4
Eritroqueratodermia variable	Análisis molecular gen GJB3
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular gen SOD1
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular gen FUS
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular gen VCP
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular gen C9ORF72
Esclerosis tuberosa	Análisis molecular gen TSC2
Esclerosis tuberosa	Análisis molecular gen TSC1
Esclerosis tuberosa	Secuenciación masiva genes TSC1 y TSC2
Esferocitosis hereditaria	?
Espondilitis anquilosante	Detección de la forma HLA-B*27 gen HLA-B
Espondiloencondromatosis	Análisis molecular gen ACP5
Esquisencefalia	?
Estados protrombóticos	Análisis molecular gen MTHFR
Estudio citogenético de hemopatías malignas	Cariotipo
Estudio citogenético postnatal de biopsia de tejido	Cariotipo
Estudio citogenético postnatal de sangre periférica	Cariotipo
Estudio citogenético postnatal de tumores sólidos	Cariotipo
Estudio citogenético prenatal de líquido amniótico	Cariotipo
Estudio citogenético prenatal de sangre fetal	Cariotipo
Estudio citogenético prenatal de vellosidad corial	Cariotipo
Estudio de Hipersensibilidad a Abacavir	HLA-B*5701
Estudio de paternidad	Análisis ADN nuclear progenitor
Estudio de pintado cromosómico	?
Estudio de quimerismo post-transplante de progenitores hematopoyéticos	?
Estudio de reordenamientos cromosómicos en regiones subteloméricas	Regiones subteloméricas
Estudio de sensibilidad a 5-fluorouracilo	Detección de mutaciones en el DPD
Estudio de sensibilidad a 5-fluorouracilo	Detección de StrS en el promotor de Ts
Estudio de sensibilidad a bevacizumab	Análisis molecular gen VEGF
Estudio de sensibilidad a cetuximab	Análisis molecular gen EGF
Estudio de sensibilidad a cetuximab	Detección de mutaciones en el gen KRAS
Estudio de sensibilidad a cisplatino	Análisis molecular gen XRCC1
Estudio de sensibilidad a cisplatino	Análisis molecular gen XPD
Estudio de sensibilidad a cisplatino	Detección de polimorfismo en el Exón 4 del gen ERCC1
Estudio de sensibilidad a irinotecán	Análisis molecular gen UGT1A1

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Estudio de sensibilidad a metotrexate	Detección de mutaciones en el gen MTHFR
Estudio de sensibilidad a trastuzumab	Amplificación de HER2-NEU
Estudio farmacogenético de la respuesta a fluoropirimidinas	Análisis molecular gen DPYD
Estudio farmacogenético de la respuesta a Irinotecan	Análisis molecular gen UGT1A1 Irinotecan
Estudio genotipo apolipoproteína E	ApoE (alelos e2, e3 y e4) - PCR tiempo real
Exceso aparente de mineralocorticoides	Análisis molecular gen HSD11B2
Fallo ovárico precoz	?
Farmacogenética en Cardiología	Análisis de los Citocromos p450 (CYP2C9, CYP2C19)
Farmacogenética en Enfermedades Infecciosas	Análisis del gen de la Inosina Trifosfato Pirofosfatasa (ITP)
Farmacogenética en Oncología	Análisis de la Metilentetrahidrofolato Reductasa (MTHFR), Tiopurin Metil Transferasa (TPMT), UDP-Glucuronosil Transferasa (UGT1A1), Timidilato Sintasa (TS), Escisión Repair Cross Complement 1 (ERCC1), Glutathion S Transferasa (GSTP1).
Farmacogenética en Psiquiatría	Análisis del los Citocromos p450 (CYP2D6, CYP2C9, CYP2C19), Transportador de Serotonina, Receptores de Dopamina D2, D3, D4.
Farmacogenética tiopurinas	Análisis molecular gen TPMT
Fenilcetonuria-Fenilalaninemia	Análisis molecular gen PAH
Feocromocitoma Familiar	Análisis molecular gen VHL
Feocromocitoma Familiar	Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 del gen RET
Fibromatosis (Tumor desmoide)	Análisis molecular gen CTNNB1
Fibromatosis gingival 1	?
Fibrosis muscular congénita	?
Fibrosis Quística	Rastreo de mutaciones en el gen CFTR
Fiebre Mediterránea Familiar	Análisis molecular gen MEFV
Galactosemia	Análisis molecular gen GALT
Genes relacionados con la enzima telomerasa	Análisis molecular gen TINF2
Genes relacionados con la enzima telomerasa	Análisis molecular gen TERC
Genotipo alfa 1 antitripsina	Genotipo alfa 1 antitripsina
Glaucoma congénito	?
Glioblastoma	Análisis molecular gen IDH1
Glioblastoma/Cáncer de mama	Análisis del 10q23 PTEN
Glioblastoma/Cáncer de vejiga/ Cáncer de pulmón	Análisis del 9q21 P16
Gliomas	Análisis de mutaciones gen IDH2
Gliomas	Hipermetilación promotor MGMT
Gliomas	Análisis de mutaciones gen IDH1
Gliomas	Análisis de deleciones en los cromosomas 1p/19q
Glomeruloesclerosis segmentaria y focal familiar autosómica dominante	Análisis molecular genes: WT1/INF2/TRPC6/PAX2/LMX1B/ACTN4/ANLN/MYH9/ARH GAP24/COL4A3/COL4A4
Glucogenosis tipo 1a	Análisis molecular gen G6PC

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Glucogenosis tipo 1b	Análisis molecular gen SLC37A4
Glucosuria renal	Análisis molecular gen SLC5A2
Hemocromatosis Hereditaria	Detección mutaciones C282Y y H63D en el gen HFE
Hemofilia A	Análisis molecular gen F8
Hemofilia B	Análisis molecular gen F9
Hemofilia B (Detección de portadora)	Análisis molecular gen F9
Hemoglobinopatías	Análisis molecular alfas y beta globinas (HBB, HBA1, HBA2)
Hemostasia y trombosis por alteración del Factor II	Detección de la mutación G20210A en el gen F2 (protrombina)
Hemostasia y trombosis por alteración del Factor V	Detección de la mutación R506Q en el gen F5 (Factor V Leyden)
Hemostasia y trombosis por alteración del Factor XII	Detección del cambio C46T en el gen F12
Hepatoblastoma	Albúmina
Hernia diafragmática congénita	Análisis molecular gen ZFPM2
Heterotopia nodular ventricular	Análisis molecular genes FLNA
Hidrocefalia ligada a X	Análisis molecular gen L1CAM
Hiperaldosteronismo primario tipo 1	Análisis molecular gen CYP11B1
Hipercalcemia hipocalciúrica	Análisis molecular gen GNA11
Hipercalcemia hipocalciúrica	Análisis molecular gen AP2S1
Hipercalcemia hipocalciúrica	Análisis molecular gen CASR
Hipercalcemia infantil autosómica recesiva	Análisis molecular gen CYP24A1
Hipercalciuria idiopática	Análisis molecular gen ADCY10
Hipercolesterolemia	Lipochip
Hipercolesterolemia familiar	Análisis molecular gen LDLR
Hiperferritinemia hereditaria	Análisis molecular gen FTL
Hiperferritinemia y cataratas	Análisis molecular gen FLT3
Hiperhomocisteinemia	Detección de la mutación C677T en el gen MTHFR
Hiperinsulinismo congénito	Análisis molecular gen ABCC8
Hiperlisinemia	Análisis molecular gen AASS
Hipermetiominemia	Análisis molecular gen MAT1A
Hiperoxaluria primaria tipo 1	Análisis molecular genes AGXT
Hiperoxaluria primaria tipo 2	Análisis molecular gen GRHPR
Hiperoxaluria primaria tipo 3	Análisis molecular genes HOGA1
Hiperparatiroidismo	Análisis molecular gen CDKN1A
Hiperparatiroidismo	Análisis molecular gen CDKN2B
Hiperparatiroidismo	Análisis molecular gen CDKN2C
Hiperparatiroidismo	Análisis molecular gen HRPT2
Hiperparatiroidismo	Análisis molecular gen CDC73
Hiperparatiroidismo neonatal severo	Análisis molecular gen CASR
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 11-beta-Hidroxilasa	Análisis molecular gen CYP11B1
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 17-Hidroxilasa	Análisis molecular gen CYP17A1
Hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 21-Hidroxilasa	Análisis molecular gen CYP21A2

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Hiperplasia macronodular congénita	Análisis molecular gen ARMC5
Hiperprolinemia	Análisis molecular gen PRODH
Hiperqueratosis epidermolítica-Keratosis palmoplantar	Análisis molecular gen KRT1
Hiperqueratosis epidermolítica-Keratosis palmoplantar	Análisis molecular gen KRT10
Hipoacusia	Panel secuenciación masiva genes hipoacusia
Hipoacusia	Análisis molecular genes frecuentes en hipoacusia
Hipoacusia	Hipoacusia delección STRC-ddPCR
Hipoacusia	Análisis molecular genes mitocondriales frecuentes en hipoacusia
Hipobetalipoproteinemia	Análisis moleculare gen MTTP
Hipocalcemia hipercalciurica	Análisis molecular gen CASR
Hipocalcemia hipercalciurica	Análisis molecular gen GNA11
Hipofosfatasia	Análisis molecular gen ALPL
Hipofosfatemia dominante con nefrolitiasis u osteoporosis	Análisis molecular genes SLC34A1/SLC9A3R1
Hipofosfatemia ligada al X	Análisis molecular gen PHEX
Hipogonadismo	Análisis molecular gen GnRH1
Hipoleptinemia	?
Hipomagnesemia con hipercalciuria y nefrocalcinosis	Análisis molecular genes CLDN16/CLDN19
Hipomagnesemia primaria autosómica dominante con hipocalciuria	Análisis molecular gen FXYP2
Hipoparatiroidismo	Análisis molecular gen PTH
Hipoplasia Adrenal Congénita	Análisis molecular gen DAX1
Hipoplasia renal	Análisis molecular > 50 genes implicados a anomalías congénitas del riñón y el tracto urinario (CAKUT): PAX2/HNF1B/UPK3A...
Hiporaratiroidismo familiar	Análisis molecular gen TSHR
Hipotricosis autosómica recesiva	Análisis molecular gen DSG4
Hipotricosis y vesículas cutáneas	Análisis molecular gen DSC3
Hipouricemia renal hereditaria	Análisis molecular genes SLC22A12/SLC2A9
Holonprosencefalopatía	Análisis molecular gen GLI2
Holoprosencefalia	Análisis molecular gen CDON
Homocistinuria	Análisis molecular gen MMACHC
Homocistinuria	Mutaciones A1298G y C6677T gen MTHFR
Homocistinuria	Análisis molecular gen de la cistationin beta sintetasa (CBS)
Homocistinuria sensible a piridoxina	Análisis molecular gen de la cistationin beta sintetasa (CBS)
Ictiosis Bullosa de Siemens	Análisis molecular gen KRT2
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 5	Análisis molecular gen CYP4F22
Ictiosis congénita (CEDNIK)	Análisis molecular gen SNAP29
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 1 (Ictiosis laminar)	Análisis molecular gen PNPLA1
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 2	Análisis molecular gen TGM1
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 2	Análisis molecular gen ALOX12B

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 3	Análisis molecular gen ALOXE3
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 4	Análisis molecular gen CSTA
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 6	Análisis molecular gen ICHYN (NIPAL4)
Ictiosis congénita autosómica recesiva tipo 9	Análisis molecular gen CERS3
Ictiosis feto arlequín	Análisis molecular gen ABCA12
Ictiosis ligada al cromosoma X	Análisis molecular gen STS
ictiosis neonatal-colangitis esclerosante	Análisis molecular gen CLDN1
Ictiosis prematuridad	Análisis molecular gen SLC27A4
Ictiosis vulgar	Análisis molecular gen FLG
Ictiosis, cuadriplejía espástica y retraso mental	Análisis molecular gen ELOVL4
Ictiosis-hipotricosis	Análisis molecular gen ST14
Incontinencia pigmenti	Análisis molecular gen NEMO (IKBKG)
Infertilidad masculina secretora	Detección de microdeleciones en las regiones AZFa, AZFb y AZFc del cromosoma Y
Inmunodeficiencia	Análisis molecular gen IKZF1
Inmunodeficiencia combinada severa ligada al cromosoma X	Análisis molecular gen IL2RG
Inmunodeficiencia común variable	?
Insomnio familiar fatal	Análisis molecular gen PRP
Intolerancia a estatinas	Análisis molecular gen SLCO1B1
Intolerancia a la fructosa	Análisis molecular gen ALDOB
Intolerancia a la lactosa	Análisis molecular gen HCMC
Keratoderma palmoplantar	Análisis molecular gen KRT9
Laminopatías	?
Leucemia Aguda Linfoblástica	Análisis molecular de fusiones y/o mutaciones genes ABL1, ABL2, BCL11B, BCL2, BCL6, BCR, BRAF, CHD1, CREBBP, CRLF2, CSF1R, DNMT2, EBF1, EPOR, ETV6, EZH2, FBXW7, FGFR1, FLT3, IDH1, IDH2, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KLF2, KMT2A, KRAS, MLLT4, MPL, MYC, NF1, NOTCH1, NRAS, NT5C2, NTRK3, NUP214, NUP98, P2RY8, PAG1, PAX5, PBX1, PDCD1LG2, PDGFRA, PDGFRB, PICALM, PTK2B, PTPN11, RUNX1, SEMA6A, SETD2, SH2B3, STAT3, STAT5B, STIL, TAL1, TCF3, TYK2, WT1, ZCCHC7
Leucemia Aguda Linfoblástica	Análisis molecular gen IKZF1
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos BCR-ABL p190
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos BCR-ABL p210
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos E2A-PBX1
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos MLL-AF4
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos TEL-AML1
Leucemia Aguda Linfoblástica	Deleción 6q23 (gen MYB)
Leucemia Aguda Linfoblástica	Deleción p16 (9p21)
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(1;19)(q23;p13.3); E2A-PBX1 (TCF3-PBX1)
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(12;21)(p13;q22); TEL-AML1 (ETV6-RUNX1)
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(4;11)(q21;q23); KMT2A/AFF1

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(8;22)(q24.1;q11.2) IGL-MYC;t(2;8)(p11.2;q24.1) IGH-MYC
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(9;22)(q34;q11.2); BCR-ABL1
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(v;11q23); reordenamientos gen MLL
Leucemia Aguda Linfoblástica	Análisis molecular de fusiones y/o mutaciones genes ABL1, ABL2, BCL11B, BCL2, BCL6, BCR, BRAF, CHD1, CREBBP, CRLF2, CSF1R, DNM2, EBF1, EPOR, ETV6, EZH2, FBXW7, FGFR1, FLT3, IDH1, IDH2, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KLF2, KMT2A, KRAS, MLLT4, MPL, MYC, NF1, NOTCH1, NRAS, NT5C2, NTRK3, NUP214, NUP98, P2RY8, PAG1, PAX5, PBX1, PDCD1LG2, PDGFRA, PDGFRB, PICALM, PTK2B, PTPN11, RUNX1, SEMA6A, SETD2, SH2B3, STAT3, STAT5B, STIL, TAL1, TCF3, TYK2, WT1, ZCCHC7
Leucemia Aguda Linfoblástica B	Reordenamiento IGH(14q32)
Leucemia Aguda Linfoblástica B	Reordenamiento CRLF2
Leucemia Aguda Linfoblástica B	Reordenamiento JAK2
Leucemia Aguda Linfoblástica B	Reordenamiento PDGFRB
Leucemia Aguda Linfoblástica T	Panel mieloide (Perfil mutacional similar)
Leucemia Aguda Linfoblástica T	Reordenamiento del ABL1
Leucemia Aguda Linfoblástica T/Linfoma Linfoblastico T	Traslocación gen TCR A/D 14q11,2
Leucemia Aguda Linfoblástica T/Linfoma Linfoblastico T	Cuantificación reordenamiento SIL-TAL
Leucemia Aguda Linfoblástica T/Linfoma Linfoblastico T	Aneuploidías del cromosoma 7 y delección 7q31
Leucemia Aguda Mieloblástica	Análisis molecular genes ABL1, ADARB2, ASMTL, BRAF, CDKN2A, CREBBP, CRLF2, DNM2, DNMT3A, ECT2L, EED, EP300, ETV6, EZH2, EZH2, EZH2, FBXW7, FLT3, GATA3, IDH1, IDH2, IKZF3, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KMT2D, KRAS, LEF1, MAPK1, MYBL2, NF1, NOTCH1, NR3C1, NRAS, PAX5, PHF6, PTEN, PTPN11, RB1, RELN, RUNX1, SAE1, SETD2, SH2B3, SLC25A6, STAG2, SUZ12, TBL1XR1, TCF3, TP53, WHSC1, WT1
Leucemia Aguda Mieloblástica	Aneuploidías del cromosoma 8
Leucemia Aguda Mieloblástica	Cuantificación de transcritos AML1/ETO
Leucemia Aguda Mieloblástica	Cuantificación de transcritos CBFB-MYH11
Leucemia Aguda Mieloblástica	Cuantificación de transcritos de genes: Gene Expression Profiling
Leucemia Aguda Mieloblástica	Cuantificación de transcritos PML-RARA
Leucemia Aguda Mieloblástica	Delección 17p13.1; DelecciónTP53
Leucemia Aguda Mieloblástica	inv(16) (p13.1q22) o t(16;16) (p13.1;q22); CBFB-MYH11
Leucemia Aguda Mieloblástica	Monosomía cromosoma 5 y delección de 5q31
Leucemia Aguda Mieloblástica	Monosomía del cromosoma 7 y delección 7q31
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutación FLT3/ITD
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutación NPM1
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutaciones stat3
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutaciones deTP53
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutaciones en el gen CEBPA
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutaciones puntuales de genes mieloides
Leucemia Aguda Mieloblástica	Reordenamiento gen EVI-1 (3q21)

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Leucemia Aguda Mieloblástica	t(11;17) (q23;q21) PLZF/RARA y t(5;17) (q32;q12) NPM/RARA
Leucemia Aguda Mieloblástica	t(15;17) (q22;q12); PML-RARA
Leucemia Aguda Mieloblástica	t(8;21) (q22;q22); RUNX1-RUNX1T1; RUNX1 (o AML1 o CBFA) y RUNX1T1 (ETO)
Leucemia Aguda Mieloblástica	t(v;11q23); reordenamientos gen MLL
Leucemia Aguda Mieloblástica	Trisomía del cromosoma 8
Leucemia Aguda Mieloblástica	Panel de patología mieloide
Leucemia Aguda Mieloblástica	MECOM t(3;3) inv(3) (3q213q26)
Leucemia Aguda Mieloblástica	DEK-NUP214 t(6;9) (p23;q34) DC DF
Leucemia Aguda Mieloblástica	Análisis molecular gen GATA2
Leucemia Aguda Mieloblástica	Análisis molecular genes ABL1, ADARB2, ASMTL, BRAF, CDKN2A, CREBBP, CRLF2, DNMT2, DNMT3A, ECT2L, EED, EP300, ETV6, EZH2, EZH2, EZH2, FBXW7, FLT3, GATA3, IDH1, IDH2, IKZF3, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KMT2D, KRAS, LEF1, MAPK1, MYBL2, NF1, NOTCH1, NR3C1, NRAS, PAX5, PHF6, PTEN, PTPN11, RB1, RELN, RUNX1, SAE1, SETD2, SH2B3, SLC25A6, STAG2, SUZ12, TBL1XR1, TCF3, TP53, WHSC1, WT1
Leucemia de células peludas	BRAF mutation V600E
Leucemia Linfocítica Crónica	Análisis molecular de mutaciones en los genes ARID1A, ASXL1, ATM, ATRX, BAX, BAZ2A, BCL2, BCOR, BIRC3, BLC6, BRAF, BTK, CARD11, CCND2, CD19, CHD2, DDX3X, EGR2, FBXW7, FUBP1, HIST1H1B, HIST1H1E, IGLL5, IKZF3, IRF4, KLHL6, KRAS, MAP2K1, MED12, MGA, MYD88, NFKBIE, NOTCH1, NRAS, NFX1, PAX5, PIK3CD, PLAG2, POT1, PTPN11, RPS15, SAMHD1, SETD2, SF3B1, TP53, TRAF3, XPO1, ZMYM3, ZNF292
Leucemia Linfocítica Crónica	Aneuploidías del cromosoma 12
Leucemia Linfocítica Crónica	Clonalidad B y Mutaciones gen IGVH
Leucemia Linfocítica Crónica	Cuantificación de transcritos de genes: Gene Expression Profiling
Leucemia Linfocítica Crónica	Deleción 11q22; Deleción ATM
Leucemia Linfocítica Crónica	Deleción 17p13.1; DeleciónTP53
Leucemia Linfocítica Crónica	Deleción 6q23 (gen MYB)
Leucemia Linfocítica Crónica	Deleción de 13q14
Leucemia Linfocítica Crónica	Deleción de 13q34
Leucemia Linfocítica Crónica	Mutaciones TP53
Leucemia Linfocítica Crónica	Reordenamiento de IGH (14q32)
Leucemia Mielocítica Crónica	Mutaciones del dominio ABL kinasa
Leucemia Mielocítica Crónica	t(9;22)(q34;q11.2); BCR-ABL1
Leucodistrofia Metacromática	Análisis molecular gen ARSA
Leucoencefalopatía	Análisis molecular gen NOTCH3
Linfocitosis hemofagocítica familiar	?
Linfoma Anaplásico de Células Grandes, Linfoma CD30+	t(2;5)(p23;q35);ALK
Linfoma B agresivo con traslocación de IRF4	Traslocación de IRF4
Linfoma B difuso de Células Grandes	Deleción 17p13.1; DeleciónTP53
Linfoma B difuso de Células Grandes	Mutaciones deTP53

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Linfoma B difuso de Células Grandes	t(14;18)(q32;q21); BCL-2-IgH
Linfoma B difuso de Células Grandes	t(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH
Linfoma B difuso de Células Grandes	Traslocación gen BCL6 3q27
Linfoma B difuso de Células Grandes	Fusión IGH/BCL2 t(14;18)
Linfoma B difuso de Células Grandes/Linfoma de Burkitt	Fusión IGH/MYC t(8;14)
Linfoma de Burkitt/Leucemia	Traslocación gen IGH 14q32.3
Linfoma de Burkitt/Leucemia	t(2;8)(p11.2;q24.1) IGK-MYC
Linfoma de Burkitt/Leucemia/ Linfoma Linfoblástico T	Traslocación gen c-MYC 8q24
Linfoma de Burkitt/ Linfoma Linfoblástico T	Análisis molecular gen NOTCH1
Linfoma de Células T	Análisis del receptor beta gen TCR
Linfoma del Manto	Fusión IGH/CCND1 t(11;14)
Linfoma del Manto	Reordenamiento BCL1/IGH (región MTC)
Linfoma del Manto	t(11;14)(q13;q32); BCL-1-IgH (BCL1 o CCND1)
Linfoma del Manto	Análisis molecular gen NOTCH
Linfoma del Manto	Análisis molecular gen CARD11
Linfoma del Manto/Mieloma/ Cáncer de mama	Traslocación gen CCND1 11q13
Linfoma Folicular	Aneuploidías del cromosoma 12
Linfoma Folicular	Aneuploidías del cromosoma 3
Linfoma Folicular	Reordenamiento IGH/BCL2 (regiones MBR, MBR' y mcr)
Linfoma Folicular	t(14;18) (q32;q21); BCL-2-IgH
Linfoma Folicular	t(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH
Linfoma Folicular	t(v;3q27); Reordenamientos de BCL6 (3q27)
Linfoma Folicular	Fusión IGH/BCL2 t(14;18)
Linfoma Linfoplasmocítico	L265P MYD88
Linfoma MALT	Fusión API2/MALT1 t(11;18)
Linfoma MALT	t(11;18) (q21;q21);API2/MALT1
Linfoma T de células grandes anaplásico	t(2;5) (p23;5q35)
Linfoma T de células grandes anaplásico	Traslocación gen ALK 2p23
Linfoma T Periférico	Análisis molecular gen IRF4/MUM1 (6p25)
Linfomas	IgA
Linfomas	IgG
Linfomas tipo B	Reordenamiento IgH
Linfomas tipo T	Reordenamiento TCR
Lipodistrofia congénita generalizada tipo 2	Análisis molecular gen BSCL2
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 1	Análisis molecular gen CLN1
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 10	Análisis molecular gen CLN10
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 2	Análisis molecular gen CLN2
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 3 (Enfermedad de Batten)	Análisis molecular gen CLN3

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 4	Análisis molecular gen DNAJC5 (CLN4)
Lipofuscinosis Neuronal Ceroida tipo 8	Análisis molecular gen CLN8
Liposarcoma mixoide	Traslocación gen CHOP 12q13
Liposarcoma mixoide, Sarcoma fibromixoide bajo grado, Histiocitoma	Traslocación gen FUS 16p11
Liposarcoma pleomórfico	ampl MDM2
Lisencefalia tipo 1	Análisis molecular gen PAFAH1B1
Macroglobulinemia de Waldenstrom/Gammapatías IgM	Detección de delección 17p13.1 en el gen TP53
Macroglobulinemia de Waldenstrom/Gammapatías IgM	Detección de delección 6q23 e ne lgen MYB
Macroglobulinemia de Waldenstrom/Gammapatías IgM	Detección de mutacion en el gen CXCR4
Macroglobulinemia de Waldenstrom/Gammapatías IgM	Detección de la mutación L265P en el gen MYD88
Macroglobulinemia de Waldenstrom/Gammapatías IgM	Mutaciones oncogénicas
Mastocitosis	Detección de mutación D816 en gen KIT
Meduloblastoma	Análisis molecular gen SUFU
Megaencefalia leucodistrofia quística	Análisis molecular gen MLC1
Melanoma	Análisis molecular genes CEP6/MYB/RREB1/CCND1
Melanoma	Detección de la delección 6q23 en el gen MYB
Melanoma familiar	Determinación mediante panel
Melanoma metastásico	Análisis de mutaciones gen BRAF
Melanoma Uveal	Análisis de alteraciones en los cromosomas 1,3, 6 y 8
Melanoma Uveal	Análisis de mutaciones gen GNA11
Melanoma Uveal	Análisis de mutaciones gen GNAQ
Melanomas lentiginosos acrales y mucosas	Análisis de mutaciones gen CKIT
Melanomas lentiginosos acrales y mucosas	Análisis molecular gen Gen AIP
Miastenia congénita	?
Microftalmia tipo Lenz	Análisis molecular gen LRP4
Mielodisplasia	Detección de mutaciones en el gen SF3B1
Mieloma Múltiple y Gammapatías Monoclonales	Aneuploidías y estudio de 1p/1q
Mieloma Múltiple y Gammapatías Monoclonales	Cuantificación de transcritos de genes: Gene Expression Profiling
Mieloma Múltiple y Gammapatías Monoclonales	Delección 17p13.1; DelecciónTP53
Mieloma Múltiple y Gammapatías Monoclonales	Delección 1p32/Ganancia 1q21
Mieloma Múltiple y Gammapatías Monoclonales	Delección de 13q14.3
Mieloma Múltiple y Gammapatías Monoclonales	Delección deTP53
Mieloma Múltiple y Gammapatías Monoclonales	t(11;14) (q13;q32); BCL-1-IgH

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(14;16) (q32;q23); IgH/C-MAF
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(4;14) (p16;q32); FGFR-MMSET/IgH
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(5;12) (q31-q33;p12); ETV6-PDGFRB
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(8;14) (q24;q32); C-MYC-IgH
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(8;22) (q24.1;q11.2); IGL-MYC y t(2;8)(p11.2;q24.1) IGH-MYC
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(v;14q32);reordenamientos de IgH
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(v;3q27); BCL-6
Mieloma Múltiple/Linfomas	EBER
Mieloma Múltiple/Linfomas	Kappa
Mieloma Múltiple/Linfomas	Lambda
Migraña hemipléjica familiar	?
Miocardopatía arritmogénica de ventriculo derecho	Secuenciacion masiva genes DSC2, DSG2, DSP, PKP2, JUP
Miocardopatía arritmogénica de ventriculo derecho familiar	Análisis molecular gen LMNA
Miocardopatía arritmogénica de ventriculo derecho familiar tipo 10	Análisis molecular gen DSG2
Miocardopatía arritmogénica de ventriculo derecho familiar tipo 11	Análisis molecular gen DSC2
Miocardopatía arritmogénica de ventriculo derecho familiar tipo 12	Análisis molecular gen JUP
Miocardopatía arritmogénica de ventriculo derecho familiar tipo 2	Análisis molecular gen RYR2
Miocardopatía arritmogénica de ventriculo derecho familiar tipo 8	Análisis molecular gen DSP
Miocardopatía arritmogénica de ventriculo derecho familiar tipo 9	Análisis molecular gen PKP2
Miocardopatía dilatada familiar	Gen CRYAB, c.152C>T, p. P51L
Miocardopatía dilatada familiar	Gen DMD, c.4328A>G; p.Gln1443Arg
Miocardopatía dilatada familiar	Gen MYH6, c.5423A>G
Miocardopatía dilatada familiar	Gen MYPN, c.2642A>T, p.Asn881Ile
Miocardopatía dilatada familiar	Gen FLNC, c.7100delC, p.Val2371Ser*53; c.977T>C, p.Val326Ala
Miocardopatía dilatada familiar	Análisis molecular gen SCN5A
Miocardopatía dilatada familiar	Gen RBM20, p.Ile921Val; p.D912G
Miocardopatía dilatada familiar	Gen PKP2, c.193G>T, p. A65S
Miocardopatía dilatada familiar	Análisis molecular gen LMNA
Miocardopatía dilatada familiar	Análisis molecular genes MYBPC3, TNNT3, TMP1
Miocardopatía dilatada familiar	Análisis molecular genes MYH7 y TNNT2
Miocardopatía hipertrofica	Gen TTN, c.7057+5G>T, c.96068G>A, c.66815_66816delTA, c.58086C>A, c.40019G>A, c.3169G>A)
Miocardopatía hipertrofica	Análisis molecular gen MYH7

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Miocardiopatía hipertrofica	Secuenciación masiva genes MYH7, MYBPC3, ACTC1, MYL2, MYL3, TNNT2, TNNI3, TPM1, TNNC1, TCAP, MYH6
Miocardiopatía Hipertrofica	Análisis molecular gen LMNA
Miocardiopatía hipertrofica	Gen ANK3, c.4736C>T; p.Ser1579Leu
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen ACTC1
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen MYH6
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen MYL3
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen PRKAG2
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen TNNC
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen TNNC1
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen TPM1
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen MYL2
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen SCN5A
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen TCAP
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen TNNT2
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen MYBPC3
Miocardiopatía hipertrofica	Análisis molecular gen TNNI3
Miocardiopatía no compactada	Gen NKX2-5, c.549G>T
Miocardiopatía no compactada	Análisis molecular genes LBD3, MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2, TMP1, ACTC
Miocardiopatía restrictiva	Análisis molecular genes MYH7 y TNNI3
Miopatía centronuclear	Análisis molecular gen MYH7
Miopatía con cuerpos de inclusión	Análisis molecular gen GNE
Miopatía Congenita del núcleo screening	Análisis molecular gen RYR1
Miopatía de Ullrich/Bethlem	Análisis molecular genes COL6A1, COL6A2 y COL6A3
Miopatía estructural congénita (general)	Análisis molecular gen SEPN1
Miopatía miofibrilar	Análisis molecular gen DESMINA
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTND1
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTND4
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTND6
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTTQ
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTTI
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTTP
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTTs1
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTTT
Miopatía mitocondrial	Análisis molecular gen MTTD
Miopatía mitocondrial (MELAS)	Detección de la mutación A3243AG en el gen MTTL1
Miopatía mitocondrial (MERRF)	Detección de la mutación mutaciones A8344G en el gen MTTK
Miotonía congénita	Análisis molecular gen CLCN1
Miotonía de Thonsem	Análisis molecular gen CLCN1
Mucopolisacaridosis tipo 1H (Enfermedad de Hurler)	Análisis molecular gen IDUA
Mucopolisacaridosis tipo 3A (Enfermedad de Sanfilippo A)	Análisis molecular gen SGSH
Mucopolisacaridosis tipo 3B (Enfermedad de Sanfilippo B)	Análisis molecular gen NAGLU

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Mucopolisacaridosis tipo 4B (Enfermedad de Morquio)	Análisis molecular gen GLB1
Narcolepsia	Análisis molecular gen HLA-DQB1
Nefroma mesoblástico celular/ Fibrosarcoma congénito	Detección de la traslocación 12p13 en el gen ETV6
Nefronoptosis	Análisis molecular 19 genes de nefroptosis: NPHP1/INVS/NPHP3/NPHP4/QCIB1/CEP290/GLIS2/RFPRI P1L/NEK8/SDCCAG8/TMEM67/TTC21B/WDR19/ZNF423/C EP164/ANKS6/IFT172/CEP83/DCDC2
Nefropatía Túbulo-intersticial Autosómica Dominante	Análisis molecular gen UMOD
Nefropatía Túbulo-intersticial Autosómica Dominante	Análisis molecular gen HNF1B
Nefropatía Túbulo-intersticial Autosómica Dominante	Detección mutación c.428dupc p.(Ala144Serfs*86) gen MUC1
Nefropatía Túbulo-intersticial Autosómica Dominante	Análisis molecular gen REN
Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	Análisis molecular gen CDKN1B
Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	Análisis molecular gen MEN1
Neoplasia Endocrina múltiple tipo 2A	Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 gen RET
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2B	Análisis de los exones 15 y 16 gen RET
Neoplasia T Madura	Análisis molecular gen TP63
Neoplasia T Madura	Análisis molecular gen IRF4/MUM1 (6p25)
Neoplasias linfoides y mieloides con eosinofilia	Delección intersticial críptica 4q12; FIP1L1-PDGFR
Neoplasias mieloides	Detección de mutaciones en el gen MPL
Neoplasias mieloides	Detección de mutaciones en el gen CALR
Neuroblastoma	ampl n-MYC
Neuroblastoma	Detección sobreexpresión gen Tirosina Hidroxilasa (TH)
Neurodegeneración con acúmulo de hierro	?
Neurofibromatosis tipo 1	Detección de delección de 1.5 Mb gen NF1
Neurofibromatosis tipo 2	Análisis molecular gen NF2
Neuropatía auditiva autosómica dominante	Análisis molecular gen DIAPH3
Neuropatía Axonal gigante gen GAN	Análisis molecular gen GAN
Neuropatía Hereditaria por presión	Detección de la delección de 1.5 Mb en la región cromosómica 17p11.2 gen PMP22
Neuropatía motora distal tipo 5A	Análisis molecular gen BSCL2
Neuropatía Óptica de Leber	Detección de mutaciones 11778G>A en el gen MT-ND4, 14484T>C en el gen MT-ND6) y 3460G>A en el gen MT-ND1
Neuropatía sensitiva	?
Neutropenia cíclica	Estudio molecular gen ELA2
Neutropenia congénita severa tipo 1	Estudio molecular gen ELANE
Neutropenia congénita severa tipo 3	Estudio molecular gen HAX-1
Oftalmoplegía externa progresiva	?
Oligodendroglioma	Detección de la delección en la región 19q13
Oligodendroglioma/Meningioma/ Neuroblastoma	Detección de la delección en la región 1p36

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Osteocondromatosis hereditaria	Análisis molecular genes EXT1 y EXT2
Osteogenesis imperfecta	Análisis molecular gen COL1A1
Osteogenesis imperfecta	Análisis molecular gen COL1A2
Osteogenesis imperfecta	Panel secuenciación masiva genes osteogenesis
Osteogénesis imperfecta tipo 7	Análisis molecular gen LEPRE1
Osteogénesis imperfecta tipo 7	Análisis molecular gen CRTAP
Osteopetrosis	?
Osteoporosis Acelerada	Detección de polimorfismos B/B del Receptor de la Vitamina D (VDR)
Pancreatitis crónica hereditaria	Análisis molecular gen CTSC
Pancreatitis crónica hereditaria	Análisis molecular gen PRSS1
Pancreatitis crónica hereditaria	Análisis molecular gen SPINK1
Panhipopituitarismo congénito	?
Paquioniquia congénita tipo 2	Análisis molecular gen KRT6A
Paquioniquia congénita tipo 2	Análisis molecular gen KRT6B
Paquioniquia congénita tipo 1	Análisis molecular gen KRT17
Paquioniquia congénita tipo 1	Análisis molecular gen KRT16
Paraganglioma tipo 1/feocromocitoma	Análisis molecular gen SHDH
Paraganglioma tipo 2/feocromocitoma	Análisis molecular gen SDHAF2
Paraganglioma tipo 3/feocromocitoma	Análisis molecular gen SDHC
Paraganglioma tipo 4/feocromocitoma	Análisis molecular gen SDHB
Paraganglioma tipo 5/feocromocitoma	Análisis molecular gen SDHA
Paraganglioma/feocromocitoma	Análisis molecular gen MAX
Paraganglioma/feocromocitoma	Análisis molecular gen TMEM127
Parálisis periódica	?
Paramiotonía congénita de Von Eulenburg	Análisis molecular gen SCN4A
Paraparesia espástica familiar tipo 3	Análisis molecular gen SPG3 (ATL1)
Paraparesia espástica familiar tipo 4	Análisis molecular gen SPG4 (APST)
Paraparesia espástica familiar tipo 7	Análisis molecular gen SPG7
Paraparesia espástica Pelizaeus Merzbacher	Análisis molecular gen PLP1
Peeling Síndrome de la piel	Análisis molecular gen CDSN
Peeling Síndrome de la piel tipo 2	Análisis molecular gen TGM5
Peeling Síndrome de la piel/ Leuconiquia/Queratosis punctata/ Quielitis/Nódulos de Garrod	Análisis molecular gen CAST
Pérdida y ganancia de material cromosómico	Hibridación genómica comparada (CGH)
Picnodosostosis	Análisis molecular gen CTSK
Piebaldismo	análisis molecular genes KIT y SNAI2
Polidactilia	Análisis molecular gen GLI3
Polineuropatía Autoinmune tipo 1	Análisis molecular gen AIRE
Polineuropatía amiloidótica familiar	Análisis molecular gen TTR
Poliposis adenomatosa familiar	Secuenciación masiva genes APC y MUTYH
Poliposis adenomatosa familiar (síndrome de Gardner)	Análisis molecular gen APC
Poliposis adenomatosa familiar atenuada	Análisis molecular gen MUTYH

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Poliposis juvenil	Estudio molecular gen SMAD4
Poliquistosis renal autosómica dominante	Análisis molecular gen PKD1
Poliquistosis renal autosómica dominante	Análisis molecular gen PKD2
Poliquistosis renal autosómica recesiva	Análisis molecular gen PKHD1
Porfiria aguda hepática	Análisis molecular gen ALAD
Porfiria aguda intermitente	Análisis molecular gen HMBS
Porfiria cutánea tarda	Análisis molecular gen UROD
Porfiria eritropoyética congénita	Análisis molecular gen UROS
Predisposición a celiacía	Estudio genético 14 genotipos HLA
Predisposición a celiacía	Análisis molecular HLA-DQA1 y HLA-DQB1
Predisposición a la hipertrigliceridemia poligénica	Análisis molecular genes ZPR-1, apo A5, GCKR, LPL, BAZ 1B y TRIB
Prionopatía	Análisis molecular gen PRNP
Pronóstico hepatitis C	Análisis molecular gen IL28B
Proteinosis lipóide	Análisis molecular ECM1
Protoporfiria eritropoyética	Análisis molecular gen FECH
Pseudohermafroditismo (Síndrome de Morris)	Análisis molecular gen receptor de andrógenos (AR)
Pseudohipoaldosteronismo tipo 1	Análisis molecular genes SCNN1A/SCNN1B/SCNN1G/NR3C2
Pseudohipoaldosteronismo tipo 2 o enfermedad de Gordon	Análisis molecular genes CUL3/KLHL3/WNK1/WNK4
Pseudohipoparatiroidismo/Pseudopseudohipoparatiroidismo/Heteroplasia osea progresiva	Análisis molecular gen GNAS
Pseudoxantoma elástico	Análisis molecular gen ABCC6
Púrpura trombótica trombocitopénica familiar	Análisis molecular gen ADAMTS13
Queratoderma palmoplantar	Análisis molecular gen DSG1
Queratoderma palmoplantar	Análisis molecular gen MBTPS2
Queratoderma palmoplantar y alopecia	Análisis molecular gen GJA1
Quistes renales con hiperuricemia	Análisis molecular gen UMOD
Rabdomiolisis persistente	Panel de 261 genes
Rabdomiosarcoma alveolar	t(1;13)/ t(2;13) FKHR
Rabdomiosarcoma embrionario	Detección de la delección 11p15.5 en el gen RMSE
Raquitismo hipocalcémico resistente a la vitamina D tipo 1	Análisis molecular gen CYP27B1
Raquitismo hipocalcémico resistente a la vitamina D tipo 2	Análisis molecular gen VDR
Raquitismo hipofosfatémico autosómico dominante	Análisis molecular gen FGF23
Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria	Análisis molecular gen SLC34A3
Raquitismo hipofosfatémico ligado a X	Análisis molecular gen PHEX
Reflujo vesicoureteral familiar	Análisis molecular genes ROBO2/SOX17... > 50 genes implicados a anomalías congénitas del riñón y el tracto urinario (CAKUT)

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Resistencia a hormonas tiroideas	Análisis molecular gen TIMP3
Resistencia a hormonas tiroideas	Análisis molecular gen THRB
Resistencia androgénica	Análisis molecular gen receptor andrógenos (AR)
Resistencia corticoides	Análisis molecular gen NR3C1
Respuesta a fármacos	Análisis molecular gen CES1 (c.428G>A y c.780delT)
Retinoblastoma	Análisis molecular gen RB1
Retinoblastoma	Secuenciación masiva gen RB1
Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante	Análisis molecular genes BEST1, CA4, CRX, FSCN2, GUCA1B, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF6, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RDH12, RHO, ROM1, RP1, RP9, SEMA4A, SNRNP200 y TOPORS
Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva	Análisis molecular genes ABCA4, BEST1, C2ORF71, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, DHDDS, EYS, FAM161A, IDH3B, IMPG2, LRAT, MERTK, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRC1, PROM1, RBP3, RGR, RHO, RLBP1, RP1, RPE65, SAG, SPATA7, TTC8, TULP1, USH2A y ZNF513
Retinosis Pigmentaria Ligada a X (tipo 2 y tipo 3)	Análisis molecular genes RP2 y RPGR
Retinosquiasis Juvenil	Análisis molecular gen RS1 (c.461A>G, p.Gln154Arg)
Sarcoma Ewing, PNET, Tumor desmoplásico de células pequeñas	Detección de la traslocación 22q12 en el gen EWSR1
Sarcoma sinovial	Análisis de traslocaciones gen SS18 (SYT)
Schwannomatosis Familiar	Análisis molecular genes LZTR1, SMARCB1
Síndrome autoinflamatorio	Análisis molecular gen TNFRSF1A
Síndrome branquio-oto-renal	Panel secuenciación masiva genes síndrome branquio-oto-renal
Síndrome branquio-oto-renal tipo 1	Análisis molecular genes EYA1/SIX1
Síndrome branquio-oto-renal tipo 2	Análisis molecular genes EYA1/SIX5
Síndrome CACH	Análisis molecular gen EIF2B5
Síndrome cardio-facio-cutáneo	?
Síndrome CHARGE	Análisis molecular gen CHD7
Síndrome CHILD (hemidisplasia congénita con nevo ictiosiforme y defectos en las extremidades)	Análisis molecular gen NSDHL
Síndrome de Aarskog-Scott	Análisis molecular gen FGD1
Síndrome de Adams-Oliver	?
Síndrome de agenesia/hipoplasia cerebrorenogenitourinaria fetal letal	Análisis molecular gen KIF14
Síndrome de Aicardi-Goutieres tipo 1	Análisis molecular gen TREX1
Síndrome de Alagille tipo 1	Estudio de mutaciones en gen JAG1
Síndrome de Alagille tipo 2	Análisis molecular gen NOTCH2
Síndrome de Alpers	Análisis molecular gen POLG
Síndrome de Alpers	Análisis molecular gen C10ORF2 (POLG)
Síndrome de Alport	Panel secuenciación masiva genes síndrome de Alport
Síndrome de Alport autosómico recesivo	Análisis molecular gen COL4A4
Síndrome de Alport autosómico recesivo y autosómico dominante	Análisis molecular gen COL4A3
Síndrome de Alport ligado al cromosoma X	Análisis molecular gen COL4A5

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Síndrome de amelogénesis imperfecta-nefrocalcinosis	Análisis molecular gen FAM20A
Síndrome de Angelman	Análisis de molecular de la región 15q11-q13
Síndrome de Angelman	Análisis molecular gen UBE3A
Síndrome de Apert	Análisis de codones 252 y 253 del gen FGFR2
Síndrome de Axenfeld-Rieger tipo 1	Análisis molecular gen PITX2
Síndrome de Bangstad	?
Síndrome de Bardet-Biedl	Análisis molecular 19 genes: BBS1/BBS2/ARL6/BBS4/BBS5/MKKS/BBS7/TTC8/BBS9/BBS10/TRIM32/BBS12/MKS1/CEP290/WPCP/SDCCAG8/LZTFL1/BBIP1/IFT27
Síndrome de Bartsch	Análisis molecular gen PYCR1
Síndrome de Barth	Análisis molecular gen TAZ
Síndrome de Bartter	Análisis molecular genes SLC12A1/KCNJ1/CLCNKB/BSND/CLCNKA/CASR
Síndrome de Bartter tipo 3	Análisis molecular gen CLCNKB
Síndrome de Beals	Análisis molecular gen FBN2
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Análisis molecular gen CDKN1C
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Análisis molecular region 11p15
Síndrome de Beckwith-Wiedemann-like	Análisis molecular region 14q32
Síndrome de Bernard-Soulier	Análisis molecular gen GP1BA
Síndrome de Birt-Hogg-Dube	Análisis molecular gen FLCN
Síndrome de Blau	Análisis molecular gen NOD2
Síndrome de Bosley-Salih-Alorainy	Análisis molecular gen HOXA1
Síndrome de Bowen-Conradi	Análisis molecular gen EMG1
Síndrome de Brugada	GenHCN4, c.1123C>T; p.Arg375Cys; FHOD3, c.1701C>A, p.Phe567Leu; gen DSP, c.4632G>T, p.Arg1544Ser
Síndrome de Brugada	Análisis molecular gen SCN5A
Síndrome de Buschke-Ollendorff	Análisis molecular gen LEMD3
Síndrome de Carney	Análisis molecular gen PRKAR1A
Síndrome de Cefalopolisindactilia de Greig	Análisis molecular gen GLI3
Síndrome de Chanarin-Dorfman	Análisis molecular gen ABHD5
Síndrome de Chotzen	Análisis molecular gen TWIST1
Síndrome de Coffin-Lowry	Análisis molecular gen RPS6KA3
Síndrome de Coffin-Siris	?
Síndrome de Cohen	Detección de la deleción TT en el gen VSP13B
Síndrome de Cornelia de Lange	Análisis molecular gen HDAC8
Síndrome de Cornelia de Lange	Análisis molecular gen SMC1A
Síndrome de Cornelia de Lange	Análisis molecular gen NIPBL
Síndrome de Costello	Análisis molecular gen HRAS
Síndrome de Cowden/ Discapacidad Intelectual	Análisis molecular gen PTEN
Síndrome de Crouzon	Análisis molecular gen FGFR2
Síndrome de Curradino	Análisis molecular gen HLXB9
Síndrome de Cushing	Análisis molecular gen PRKACA
Síndrome de Darier	Análisis molecular gen ATP2A2
Síndrome de De Mosier	?

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Síndrome de De Toni-Debré-Fanconi	Análisis molecular genes SLC34A1/EHHADH
Síndrome de deficiencia creatina cerebral tipo 1	Análisis molecular gen SLC6A8
Síndrome de Denys-Drash	Análisis molecular gen WT1
Síndrome de Di George	Análisis molecular gen DGCR
Síndrome de Dravet	Análisis molecular gen SCN1A
Síndrome de Dubin Johnson	Análisis molecular gen ABCC2
Síndrome de Dursus	?
Síndrome de Ehlers-Danlos	Panel secuenciación masiva genes Síndrome de Ehler-Danlos
Síndrome de Ehlers-Danlos forma clásica	Análisis molecular gen COL5A1
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 2	Análisis molecular gen COL5A2
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo 4 vascular	Análisis molecular gen COL3A1
Síndrome de Ellis-Van Creveld	Análisis molecular genes EVC1 y EVC2
Síndrome de Fanconi y nefrocalcinosis	Análisis molecular gen HNF4A
Síndrome de Fechner	Análisis molecular gen MYH9
Síndrome de Fiebre periódica hereditaria	Análisis molecular gen NLRP12
Síndrome de Floating Harbor	Análisis molecular gen SRCAP
Síndrome de Frasier	Análisis molecular gen WT1
Síndrome de Galloway-Mowat	Análisis molecular genes: OSGEP/LAGE3/TP53RK/TPRKB/GON7/WDR73
Síndrome de Gilbert	Análisis molecular gen UGT1A1
Síndrome de Gitelman	Análisis molecular gen SLC12A3
Síndrome de Goltz	Análisis molecular gen PORCN
Síndrome de Gorlin	Análisis molecular gen BOC
Síndrome de Gorlin	Análisis molecular gen SMO
Síndrome de Gorlin	Análisis molecular gen PTCH
Síndrome de Grebe	Análisis molecular gen GDF5
Síndrome de Hay-Wells	Análisis molecular gen TP63
Síndrome de Heterotaxia	Análisis molecular genes ZIC3 y CFC1
Síndrome de Hiper-IgD	Detección de las mutaciones I298T y V377I en el gen MVK
Síndrome de Hiper-IgE	Análisis molecular gen STAT3
Síndrome de Holt-Oram	Análisis reordenamientos gen TBX5
Síndrome de Hunter-Thompson	Análisis molecular gen GDF5
Síndrome de Hutchinson-Gilford	Análisis molecular gen LMNA
Síndrome de insensibilidad al dolor con anhidrosis	Análisis molecular gen NTRK1
Síndrome de Jeune	?
Síndrome de Joubert	Análisis molecular 20 genes: NPHP1/CEP290/RFPRIP1L/TMEM67/TTC21B/ZNF423/INPP5E/TMEM216/AHI1/CC2D2A/TMEM237/CEP41/TMEM138/CTORF42/TCTN3/TMEME231/CSPP1/PDE6D/TCTN2/CEP104
Síndrome de Joubert	Análisis molecular gen NPHP1
Síndrome de Kabuki	Análisis molecular gen KDM6A
Síndrome de Kabuki	Análisis molecular gen MLL2

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Síndrome de Kabuki	Secuenciación masiva genes KMT2D/MLL2 y KDM6A
Síndrome de Kagami-Ogata	Análisis molecular 14q32
Síndrome de Kallmann tipo 1	Análisis molecular gen KAL1
Síndrome de Kartagener	?
Síndrome de Kearns-Sayre	Genoma mitocondrial
Síndrome de Kelley-Seegmiller	Análisis molecular gen HPRT1
Síndrome de King-Denborough	Análisis molecular gen RYR1
Síndrome de Landau-Kleffner	Análisis molecular gen GRIN2A
Síndrome de Langer-Giedion	Detección de la microdelección en la región cromosómica 8q24.12, implicando los genes TRPS1 y EXT1
Síndrome de Laron	Análisis molecular gen GHR
Síndrome de Larsen-like	?
Síndrome de Legius	Análisis molecular gen SPRED1
Síndrome de Leigh	Análisis molecular gen SDHA
Síndrome de Lenox gastaut	?
Síndrome de Leopard tipo 1	Análisis molecular de los exones 7, 12 y 13 gen PTPN11
Síndrome de Leri-Well	Análisis molecular gen SHOX
Síndrome de Lesh-Nyhan	Análisis molecular gen HPRT1
Síndrome de Liddle	Análisis molecular genes SCNN1B/SCNN1G
Síndrome de Li-Fraumeni	Análisis molecular gen TP53
Síndrome de Loeys-Dietz tipo 1	Análisis molecular gen TGFBR1
Síndrome de Loeys-Dietz tipo 2	Análisis molecular gen TGFBR2
Síndrome de Loeys-Dietz tipo 3 (Síndrome de aneurismas/osteoartritis)	Análisis molecular gen SMAD3
Síndrome de Lowe	Análisis molecular gen OCRL
Síndrome de Lynch	Análisis de inestabilidad de microsatélites (BAT25, BAT26, NR21, NR24 y MONO27)
Síndrome de Lynch	Detección de delección del extremo 3 en el gen EPCAM
Síndrome de Lynch	Secuenciación masiva genes MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 y EPCAM
Síndrome de Lynch	Análisis molecular gen MSH6
Síndrome de Lynch	Análisis molecular gen PMS2
Síndrome de Lynch	Análisis molecular gen MLH1
Síndrome de Lynch	Análisis molecular gen MSH2
Síndrome de Marfan	Análisis molecular gen FBN1
Síndrome de Marfan	Secuenciación masiva genes FBN1, TGFBR1 y TGFBR2
Síndrome de Marinesco-Sjögren	Análisis molecular gen SIL1
Síndrome de McCune-Albright	Estudio variantes patogénicas frecuentes gen GNAS
Síndrome de McKusick-Kaufman	Análisis molecular genes MKKS, BBS1, BBS2.
Síndrome de Meckel-Gruber	Análisis molecular 12 genes: MKS1/TMEM216/TMEM67/CEP290/RFPPIP1L/CC2D2A/NPHP3/TCTN2/B9D1/B9D2/TMEM231/ KIF14
Síndrome de Microdelección 15q24	Detección de la delección 15q24
Síndrome de Microdelección 17q21	Detección de la microdelección 17q21
Síndrome de Microdelección 1p36	Detección de la delección 1p36
Síndrome de Microdelección 2p16	Detección de la microdelección 2p16
Síndrome de Microdelección 3q29	Detección de la microdelección 3q29

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Síndrome de Microdelección 9q22.3	Detección de la microdelección 9q22.3
Síndrome de Microdelección NF1	Detección de delección de 1.5 Mb gen NF1
Síndrome de Microduplicación Xq28	Detección de la duplicación Xq28
Síndrome de Miller-Dieker	Detección de delección en la región 17p13.3
Síndrome de Milroy	Análisis molecular gen FLT4
Síndrome de mioclonías-nefropatía	Análisis molecular gen SCARB2
Síndrome de Muerte Súbita del Lactante/Infantil	?
Síndrome de Muir-Torre	Análisis de inestabilidad de microsatélites (BAT25, BAT26, NR21, NR24 y MONO27)
Síndrome de Myhre o LAPS	Estudio variante patogénica frecuente gen SMAD4
Síndrome de Netterton	Análisis molecular gen SPINK5
Síndrome de Noonan tipo 1	Análisis molecular de los exones 2, 3, 8, 9, 13 gen PTPN11
Síndrome de Noonan tipo 3	Análisis molecular gen KRAS
Síndrome de Ochoa	Análisis molecular gen HPSE2
Síndrome de Opitz	Análisis molecular gen MID1
Síndrome de Pallister-Hall	Análisis molecular gen GLI3
Síndrome de Parkes-Weber	Análisis molecular gen RASA1
Síndrome de Pelizaeus-Merzbacher	Análisis molecular gen PLP1
Síndrome de Pendred (Dishormonogénesis tiroidea ligada al cromosoma X)	Análisis molecular gen SLC26A4
Síndrome de Pendred (Dishormonogénesis tiroidea ligada al cromosoma X)	Panel secuenciación masiva genes síndrome de Pendred
Síndrome de Peutz-Jeghers	Análisis molecular gen STK11
Síndrome de Pfeifer	Análisis molecular gen FGFR2
Síndrome de Phelan-McDermid	Detección de la delección 22q13
Síndrome de Pierson	Análisis molecular gen LAMB2
Síndrome de Pitt-Hopkins	Análisis molecular gen TCF4
Síndrome de Prader-Willi	Análisis molecular región 15q11-q13
Síndrome de Prader-Willi	Análisis molecular gen SNRPN
Síndrome de Prader-Willi-like	Análisis molecular región 14q32
Síndrome de Proteus	Análisis molecular gen AKT1
Síndrome de quistes renales y diabetes (Diabetes Mody tipo 5)	Análisis molecular gen HNF1B
Síndrome de Rendu-Osler-Weber (Teleangiectasia hemorrágica hereditaria)	Análisis molecular gen ACVRL1
Síndrome de Rendu-Osler-Weber (Teleangiectasia hemorrágica hereditaria)	Análisis molecular gen ENG
Síndrome de Rett	Análisis molecular gen CDKL5
Síndrome de Rett	Análisis molecular gen MECP2
Síndrome de Roberts	Análisis molecular gen ESCO2
Síndrome de Rotor	?
Síndrome de Rotura de Nijmegen	Análisis molecular gen NBN
Síndrome de Roturas Cromosómicas	Fragilidad Cromosómica Inducida por Diepoxibutano
Síndrome de Rousy-Levy	Detección de la duplicación de 1.5 Mb en la región cromosómica 17p11.2

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Síndrome de Rubinstein-Taybi	Detección de deleciones en el gen CREBBP
Síndrome de Schinzel-Giedion	Detección de mutaciones en el gen SETBP1
Síndrome de Schopf-Schulz-Passarg (SSPS)	Análisis molecular gen WNT10A
Síndrome de Schwartz-Jampel	Análisis molecular gen HSPG2
Síndrome de Senior-Loken	Análisis molecular 8 genes: NPHP1/NPHP4/CEP290/SDCCAG8/WDR19/IFT54/IQCB1/T RAF3IP1
Síndrome de Silver-Russell	Análisis molecular región 7p11-p13, 7q31
Síndrome de Silver-Russell	Análisis molecular región 11p15
Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Análisis molecular gen GPC3
Síndrome de sinostosis múltiple tipo 1 y 2	Análisis molecular gen GDF5
Síndrome de Sjogren-Larsson	Análisis molecular gen ALDH3A2
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Análisis molecular gen DHCR7
Síndrome de Smith-Magenis	Detección de deleción intersticial de 3,7Mb en la región 17p11.2.8 (Gen RAI1)
Síndrome de Smith-McCort	Análisis molecular gen DYM
Síndrome de Sotos	Análisis molecular gen NSD1
Síndrome de Stickler	Panel secuenciación masiva genes síndrome de Stickler
Síndrome de Stickler	Análisis molecular gen COL2A1
Síndrome de Stickler	Análisis molecular gen COL11A1
Síndrome de Stüve-Wiedemann	Análisis molecular gen LIFR
Síndrome de Tangier	Análisis molecular gen ABCA1
Síndrome de Temple	Análisis molecular región 14q32
Síndrome de Townes-Brocks	Análisis molecular gen SALL4
Síndrome de Townes-Brocks	Análisis molecular gen SALL1
Síndrome de Treacher-Collins	?
Síndrome de Uña-Rótula (Nail-Patella)	Análisis molecular gen LMX1B
Síndrome de Usher tipo 1B	Análisis molecular gen MyoVIIa
Síndrome de Usher tipo 1C	Análisis molecular gen Harmonin
Síndrome de Usher tipo 1D	Análisis molecular gen Otocadherin
Síndrome de Usher tipo 1F	Análisis molecular gen PCDH15
Síndrome de Usher tipo 1G	Análisis molecular gen SANS
Síndrome de Usher tipo 2A	Análisis molecular gen Usherin
Síndrome de Usher tipo 2C	Análisis molecular gen VLGR1
Síndrome de Usher tipo 3	Análisis molecular gen Clarin 1
Síndrome de Vohwinkel	Análisis molecular gen LOR
Síndrome de Von Hippel-Lindau	Análisis molecular gen VHL
Síndrome de Waardenburg tipo 1 y 3	Análisis molecular gen PAX3
Síndrome de Waardenburg tipo 5	Análisis molecular genes SOX10, EDN3 y EDNRB
Síndrome de Walker-Warburg	?
Síndrome de Weaver	Análisis molecular gen EZH2
Síndrome de Werner	Análisis molecular gen WRN
Síndrome de West	?
Síndrome de Williams	Detección de la deleción de la región 7q11.23
Síndrome de Wiskot-Aldrich	Análisis molecular gen WAS
Síndrome de Wolff-Parkinson-White	Secuenciación gen PRKAG2

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Análisis de la delección de la región 4p16,3 (gen WHSC1)
Síndrome de Wolfram	Estudio molecular gen WFS1
Síndrome de X frágil	Análisis molecular gen FMR2
Síndrome de X frágil	Análisis molecular gen FMR1
Síndrome de Zellweger	Análisis molecular gen PEX1
Síndrome del Maullido de Gato (Síndrome Cri du chat)	Detección de la delección 5p15
Síndrome del QT Corto	Análisis molecular gen SCN5A
Síndrome del QT Corto	Análisis molecular gen KCNJ2
Síndrome del QT Corto	Análisis molecular gen KCNQ1
Síndrome del QT Corto	Análisis molecular gen KCNH2
Síndrome del QT Largo	Análisis molecular gen KCNH2
Síndrome del QT Largo	Análisis molecular gen KCNQ1
Síndrome del QT largo tipo 3	Análisis molecular gen SCN5A
Síndrome del QT largo tipo 5	Análisis molecular gen KCNE1
Síndrome del QT largo tipo 6	Análisis molecular gen KCNE2
Síndrome del QT largo/ Síndrome de Brugada	Secuenciación masiva genes SCN5A, KCNQ1, KCNH2, KCNE1, KCNE2, CAV3
Síndrome del seno enfermo	Análisis molecular gen SCN5A
Síndrome Du Pan	Análisis molecular gen GDF5
Síndrome HANAC	Análisis molecular gen COL4A1
Síndrome HELLP	?
Síndrome Hipereosinofílico	Análisis molecular genes FIP1L1-PDGFR α , PDGFRB, FGFR1
Síndrome IPEX (inmunodesregulación - poliendocrinopatía - enteropatía ligada a X)	Análisis molecular gen FOXP3
Síndrome KBG	Estudio molecular gen ANKRD11
Síndrome KID	Análisis molecular gen GJB2
Síndrome KLICK	Análisis molecular gen POMP
Síndrome Linfoproliferativo Autoimmune	Análisis molecular gen FAS
Síndrome MEDNIK	Análisis molecular gen AP1S1
Síndrome Melanoma-Astrocitoma	Análisis molecular gen CDKN2A
Síndrome nefrótico congénito	Análisis molecular genes: NPHS1/NPHS2/WT1/PLCE1/MAGI2
Síndrome nefrótico córtico-dependiente/córtico-sensible familiar	Análisis molecular genes: KANK1/KANK2/EMP2
Síndrome nefrótico córtico-resistente	Análisis molecular genes: WT1/INF2/TRPC6/PAX2/LMX1B/COQ8B/ACTN4/ANLN/MYO1E/ARHGAP24/CUBN
Síndrome Oro-facio-digital	Análisis molecular genes: OFD1/TCTN3/C5ORF42
Síndrome periódico asociado al receptor de necrosis tumoral (TRAPS)	Análisis de los exones 2,3 y 4 gen TNFRF1A
Síndrome poliglandular autoinmune	?
Síndrome Renal-coloboma	Análisis molecular gen PAX2
Síndrome SeSAME	Análisis molecular gen KCNJ10
Síndrome Trico-rino-falangico	Análisis molecular gen TRPS1
Síndrome Triple A	Análisis molecular gen AAAS

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Síndrome urémico-hemolítico	?
Síndrome WARG (Wilms-Aniridia-anomalías Genitourinarias-Retraso mental)	Detección de la microdelección en la región cromosómica 11p13 (genes PAX6 y WT1)
Síndromes autoinflamatorios	?
Síndromes de hipercrecimiento	?
Síndromes linfoproliferativos B de cualquier tipo	Estudios de clonalidad IgH, IgVL, IgVK
Síndromes linfoproliferativos T de cualquier tipo	Estudios de clonalidad TRB, TRG, TRD
Síndromes Mielodisplásicos	Análisis molecular de mutaciones en los genes ABL1, AEBP2, ARID2, ASXL1, ATRX, BCAS1, BCOR, BCORL1, BCR, BMI1, BRAF, CALR, CBFB, CBL, CBLB, CBLC, CD177, CDH13, CDH23, CDH3, CDK2, CDKN2A, CEBPA, CREBBP, CSF3R, CSNK1A1, CTCF, CTNNA1, CUX1, DNMT3A, UBR5, EGFR, EIF2AK2, ENG, EP300, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3, G3BP1, GATA1, GATA2, GCAT, GNAS, GNB1, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IRF1, JAK1, JAK2, JAK3, JARID2, JKAMP, KDM6A, KIT, KRAS, LUC7L2, MECOM, KMT2A, KMT2D, MPL, MTOR, NF1, NOTCH1, NPM1, NRAS, NR2F6, NTRK1, NUP98, PBRM1, PDGFRA, PDGFRB, PHF19, PHF6, PHLPP1, PTEN, PTPN1, PTPN11, RAD21, RARA, RET, RPS14, RUNX1, SALL4, SBDS, SETBP1, SETD2, SF1, SF3A1, SF3B1, SFPQ, SH2B3, SMC1A, SMC3, SPARC, SRSF2, STAG1, STAG2, SUZ12, TCL1B, TERC, TERT, TET2, TGM2, TIMM50, TNFAIP3, TP53, TYK2, U2AF1, UMODL1, USB1, WASF3, WT1, ZRSR2
Síndromes Mielodisplásicos	Aneuploidías del cromosoma 5 y delección de 5q31
Síndromes Mielodisplásicos	Aneuploidías del cromosoma 7 y delección 7q31
Síndromes Mielodisplásicos	Aneuploidías del cromosoma 8
Síndromes Mielodisplásicos	Aneuploidías del cromosoma Y
Síndromes Mielodisplásicos	Delección 17p13.1; DelecciónTP53
Síndromes Mielodisplásicos	Delección de 20q
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Análisis molecular de mutaciones en los genes ABL1, AEBP2, ARID2, ASXL1, ATRX, BCAS1, BCOR, BCORL1, BCR, BMI1, BRAF, CALR, CBFB, CBL, CBLB, CBLC, CD177, CDH13, CDH23, CDH3, CDK2, CDKN2A, CEBPA, CREBBP, CSF3R, CSNK1A1, CTCF, CTNNA1, CUX1, DNMT3A, UBR5, EGFR, EIF2AK2, ENG, EP300, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3, G3BP1, GATA1, GATA2, GCAT, GNAS, GNB1, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IL3, IRF1, JAK1, JAK2, JAK3, JARID2, JKAMP, KDM6A, KIT, KRAS, LUC7L2, MECOM, KMT2A, KMT2D, MPL, MTOR, NF1, NOTCH1, NPM1, NRAS, NR2F6, NTRK1, NUP98, PBRM1, PDGFRA, PDGFRB, PHF19, PHF6, PHLPP1, PTEN, PTPN1, PTPN11, RAD21, RARA, RET, RPS14, RUNX1, SALL4, SBDS, SETBP1, SETD2, SF1, SF3A1, SF3B1, SFPQ, SH2B3, SMC1A, SMC3, SPARC, SRSF2, STAG1, STAG2, SUZ12, TCL1B, TERC, TERT, TET2, TGM2, TIMM50, TNFAIP3, TP53, TYK2, U2AF1, UMODL1, USB1, WASF3, WT1, ZRSR2
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Aneuploidías del cromosoma 8
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Cuantificación de transcritos BCR-ABL p190

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Cuantificación de transcritos BCR-ABL p210
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Estudio de la mutación V617F gen JAK2
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	JAK-2 exon 12 y exon 14
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Mutación en el gen CALR
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Mutación en el gen MPL
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	t(9;22)(q34;q11.2); BCR-ABL1
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	PDGFRA (4q12)
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	PDGFRB (5q33)
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Reordenamientos FGFR1 (8p11-12)
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	Reordenamiento JAK2
Sinostosis radiocubital congénita	?
Sordera Neurosensorial Autosómica Recesiva tipo 1A	Análisis delección 342kb gen GJB6
Sordera Neurosensorial Autosómica Recesiva tipo 1A y 3A	Análisis molecular gen GJB2
Sordera Neurosensorial Mitocondrial	Detección de la mutación 1555G>A mitocondrial en el gen MT-R12S
Sordera por Aminoglucosidos	Detección de la mutación 1494 C>T en el gen MT-RNR1
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica tipo 1	Análisis molecular gen RYR2
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica tipo 1	Análisis molecular gen CPVT1
Tetralogía de Fallot	?
Tipaje HLA alta resolución	
Tipaje HLA baja resolución	
Transplante de órgano sólido (riñón)	Tipaje HLA-A, B, C, DRB1, DQB1 de baja resolución
Trasplante de progenitores hematopoyéticos	Tipaje HLA-A, B, C, DRB1, DQB1 de alta resolución
Trastorno plaquetario congénito (trombocitopenias y trombocitopatías hereditarias)	Análisis molecular de mutaciones genes CYCS, FLI1, GATA1, GFI1B, HOXA11, MPL, RBM8A, RUNX1, STIM1, USF1, P2RX1, P2RY1, P2RY12, TBXA2R, ADRA2A, GP6, CD36, ITGA2, GP1BA, GP1BB, GP5, GP9, ITGA2B, ITGB3, NBEAL2, PLAU, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LYST, MLPH, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, AP3B1, VIPAS39, VPS33B, RAB27A, MYO5A, PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2, ANO6, ACTN1, WAS, MYH9, FLNA, ANKRD26, ABCA1, FERMT3, MASTL, TUBB1, PRKACG, ABCG5, ABCG8, GNAI3, GNAQ, GNAS, PLA2G4, TBXAS1, PTGS1, PLCB2, PTS, DPAGT1, DHCR24, RGS2, RASGRP2
Trastornos de la creatina	?
Trastornos fibrinolisis	Análisis molecular de mutaciones en los genes PLAT, PLAUR, PLG, PLGRKT, TFPI

Anexo 2. Listado final con enfermedades y/o análisis genéticos incluidos en Cartera de Servicios recopilados de las CCAA. Tabla actualizada del informe previo de 2013¹. Continuación

Enfermedad	Procedimiento o prueba genética
Trastornos raros de la coagulación	Análisis molecular de mutaciones en los genes F11, F2, F5, F7, F10, MCFD2, LMAN1, GGCX, VKORC1, F13A1, F13B, FGA, FGB, FGG
Tricodistrofia	Análisis molecular gen GTF2H5/TTDA
Tricotodistrofia	Análisis molecular gen ERCC2
Trimetilaminuria	Análisis molecular gen FMO3
Tumor de células germinales	Análisis de la presencia del isocromosoma 12p
Tumor de Wilms tipo 1	Análisis molecular gen WT1
Tumor Desmoplásico de Células Pequeñas y Redondas	Análisis de traslocaciones gen EWSR1
Tumor Hipofisario/Acromegalia	Análisis molecular gen AIP
Tumor Teratoide/Rabdoide	Detección de la deleción del 22q11.2 en el gen INI1
Tumores del Sistema Nervioso Central	Análisis molecular gen GLI1
Tumores Gastrointestinales (GIST)	Análisis mutaciones de GAPDH
Tumores Gastrointestinales (GIST)	Análisis de mutaciones gen PDGFRA
Tumores Gastrointestinales (GIST)	Análisis molecular de mutaciones en los exones 9, 11, 13 y 17 gen CKIT
Xantínuria tipo 1	Análisis molecular gen XDH
Xeroderma pigmentoso (Síndrome Cockayne)	Análisis molecular gen ERCC2
Xeroderma pigmentoso (Síndrome Cockayne)	Análisis molecular gen ERCC3
	Gen CYP1A2 *1F
	Gen CYP2B6*6
	Gen CYP3A4 *1B
	Gen CYP3A5 *3C
	Gen MDR1 (3435T)

* Prueba genética que realiza la CCAA en la que no se ha identificado información relacionada con la enfermedad.
 ? Alguna Comunidad Autónoma ha informado de que realiza algún procedimiento o prueba genética para una patología en cuestión pero no ha informado de cuál ha sido y no se ha podido determinar qué prueba es debido a que hay varios genes implicados en la patología o los genes causantes no han podido ser determinados.

