

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

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

INFORMES DE EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS
AETSA

INFORMES, ESTUDIOS E INVESTIGACIÓN



MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



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



JUNTA DE ANDALUCÍA
CONSEJERÍA DE IGUALDAD, SALUD Y POLÍTICAS SOCIALES

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

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

INFORMES DE EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS
AETSA

Martínez F3rez, Isabel Mar3a

Mapa de an3lisis gen3ticos que se realizan en Espa3a en el marco del Sistema Nacional de Salud. Isabel M^a. Mart3nez F3rez, Carmen Beltr3n Calvo — Sevilla: Agencia de Evaluaci3n de Tecnolog3as Sanitarias de Andaluc3a, 2013.

183 p; 24 cm. (Colecci3n: Informes, estudios e investigaci3n. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Serie: Informes de Evaluaci3n de Tecnolog3as Sanitarias)

ISBN: 978-84-15600-44-2

1. Servicios Gen3ticos 2. Espa3a I. Beltr3n Calvo, Carmen II. Andaluc3a. Agencia de Evaluaci3n de Tecnolog3as Sanitarias III. Espa3a. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad IV. Espa3a. Ministerio de Econom3a y Competitividad

Autores: Isabel M^a. Mart3nez-F3rez, Carmen Beltr3n-Calvo

Este documento se ha realizado al amparo del convenio de colaboraci3n suscrito por el Instituto de Salud Carlos III, organismo aut3nomo del Ministerio de Econom3a y Competitividad, y la Fundaci3n Progreso y Salud de la Consejer3a de Igualdad, Salud y Pol3ticas Sociales de la Junta de Andaluc3a, en el marco del desarrollo de actividades de la Red Espa3ola de Agencias de Evaluaci3n de Tecnolog3as Sanitarias y Prestaciones del SNS, financiadas por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad

Edita: Agencia de Evaluaci3n de Tecnolog3as Sanitarias de Andaluc3a
Consejer3a de Igualdad, Salud y Pol3ticas Sociales
JUNTA DE ANDALUC3A
Avda. de la Innovaci3n, s/n. Edificio ARENA 1, s/n. Planta baja.
41020 Sevilla
Espa3a – Spain

ISBN: 978-84-15600-44-2
NIPO

Este documento puede ser reproducido en todo o en parte, por cualquier medio, siempre que se cite expl3citamente su procedencia

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

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

INFORMES DE EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS
AETSA



MINISTERIO
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES
E IGUALDAD



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



JUNTA DE ANDALUCÍA
CONSEJERÍA DE IGUALDAD, SALUD Y POLÍTICAS SOCIALES

Contribución de los autores

Isabel M. Martínez-Férez. Doctora en Biología. Servicio de Evaluación de Tecnologías Sanitarias, Agencia de evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía. Introducción, metodología, síntesis y presentación de resultados, discusión, conclusiones y revisión informe final.

Carmen Beltrán-Calvo. Jefa del Servicio de Evaluación de Tecnologías Sanitarias, Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía. Planteamiento del proyecto, coordinación técnica 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

Índice

Índice de tablas y figuras	13
Abreviaturas	15
Glosario.....	17
Resumen ejecutivo	21
Executive summary	25
Introducción	27
Genética médica	27
Enfermedades genéticas hereditarias	28
Enfermedades genéticas no hereditarias	32
Inmunogenética.....	33
Farmacogenética.....	34
Genética clínica: Técnicas citogenéticas	35
Objetivo.....	40
Material y Métodos	41
Tipo de estudio	41
Fuentes de información	41
Extracción y síntesis de los resultados.....	41
Resultados	43
Enfermedades o trastornos genéticos hereditarios	47
Enfermedades o trastornos genéticos no hereditarios	70
Alteraciones genéticas del sistema inmunitario	79
Farmacogenética.....	81
Otros procesos y marcadores genéticos.....	83
Discusión.....	89
Limitaciones del estudio	93
Conclusiones.....	95
Referencias	97
Anexos	99
Anexo 1.....	99
Anexo 2.....	101

Índice de Tablas y Figuras

Tabla 1: Pruebas genéticas incluidas en las Carteras de Servicios de las distintas CCAA.....	44
Tabla 2: Técnicas genéticas disponibles en las distintas CCAA.....	45
Tabla 3: Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA.....	47
Tabla 4: Patologías no hereditarias incluidas en las Carteras de Servicios de las CCAA (Cáncer no hereditario).....	70
Tabla 5: Estudios genéticos relacionados con el sistema inmunitario disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA.....	79
Tabla 6: Procesos de farmacogenética disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA.....	81
Tabla 7: Otros procesos y marcadores moleculares disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA.....	83
Tabla 8: Enfermedades metabólicas diagnosticadas mediante técnicas genéticas en la Comunidad Valenciana y cuyo diagnóstico genético no han sido comunicado por ninguna otra comunidad autónoma.....	84
Tabla 9: Cartera de Servicios de la Ciudad Autónoma de Ceuta.....	87
Tabla 10: Cartera de Servicios de la Ciudad Autónoma de Melilla.....	87

Abreviaturas

ADN: Ácido desoxirribonucleico.
ADNc: ADN complementario
ARN: Ácido ribonucleico
ARNm: ARN mensajero
CA: Comunidad Autónoma
CCAA: Comunidades Autónomas
CGH: Hibridación genómica comparada
CISH: Hibridación cromogénica *in situ* (*Chromogenic in situ hybridization*)
CSGE: *Conformation sensitive gel electrophoresis*
FISH: Hibridación fluorescente *in situ* (*Fluorescent in situ Hybridization*)
HLA: Antígeno leucocitario humano
HRM: *High Resolution Melting*
LMA: Leucemia mieloide aguda
MLPA: Amplificación de sondas dependiente de ligandos múltiples (*Multiplex-Ligation-dependent Probe Amplification*)
NGS: *Next Generation Sequencing*
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 chain reaction*)
QT-PCR: PCR cuantitativa
RT-PCR: Transcripción inversa seguida de PCR
SCD: Prueba de dispersión de la cromatina espermática (*Sperm Chromatin Dispersion*)
SISH: Hibridación *in situ* con tinción con plata
SNS: Sistema Nacional de Salud
STR: Repeticiones cortas en tándem (*short tandem repeat*)
TPH: Transplante de precursores hematopoyéticos
TP-PCR: *Triplet repeat primed PCR*

Glosario

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.

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.

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.

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 en 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 deleciones 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 reinsertión del fragmento en la misma posición pero en orden inverso.

Isoforma. Productos proteicos distintos creados a partir del mismo gen.

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 posea 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.

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.

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.

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

Autores: Isabel M. Martínez-Férez y Carmen Beltrán-Calvo

Antecedentes y justificación:

Las enfermedades genéticas engloban a un grupo de patologías muy heterogéneas producidas por alteraciones en el material genético. Muchas de estas enfermedades son de baja prevalencia y en general son de difícil diagnóstico. Los avances en la investigación en Genética y Biología Molecular han supuesto un enorme progreso en el conocimiento de las causas y evolución de este tipo de enfermedades, avances que están siendo trasladados a la atención sanitaria con el fin de poder ofrecer una atención más personalizada con actuaciones preventivas y terapéuticas adaptadas al perfil genético de cada individuo.

Actualmente se está llevando a cabo el desarrollo de la Cartera Común Básica de Servicios Asistenciales de Genética del SNS por lo que 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, Servicios Sociales e Igualdad se ha solicitado a la Red Española de Agencias de Evaluación un informe que recoja los procedimientos y patologías incluidas en las carteras de servicios de Genética de las distintas Comunidades y Ciudades Autónomas que forman el SNS.

Metodología

Se ha realizado un estudio transversal sobre la situación de las pruebas genéticas incluidas en las carteras de servicios de las Comunidades y Ciudades Autónomas que forman el territorio nacional. La información necesaria se ha obtenido directamente de los responsables de las carteras de servicios asistenciales por medio de una encuesta electrónica enviada en mayo de 2013.

Se llevó a cabo un seguimiento activo de las encuestas mediante e-mail recordatorios y se contactó directamente con los responsables para garantizar la recepción de la solicitud de información y aclarar las dudas; todo ello con el fin de asegurar la participación de todas las CCAA y Ciudades Autónomas.

La información aportada por las Comunidades y Ciudades Autónomas se ha recogido en tablas organizadas por área de interés.

Resultados

Se recogió información procedente de 16 de las 17 CCAA a excepción de la Comunidad de Aragón. También se dispuso de la información procedente de las Ciudades Autónomas de Ceuta y Melilla. Por lo que la respuesta a la encuesta realizada fue del 94,7%.

Las CCAA de Andalucía y del País Vasco disponen de Plan de Genética mientras que el resto no disponen de Plan o están en proyecto o fase de elaboración.

La realización de pruebas prenatales tanto en líquido amniótico como en sangre fetal y vellosidades coriales se realiza de forma generalizada en más del 80% de las CCAA. En cuanto a pruebas postnatales las 16 Comunidades recogidas en el informe realizan estudios citogenéticos en sangre periférica aunque la realización de las pruebas en otros tejidos varía más de una Comunidad a otra. Dentro de las pruebas postnatales el estudio citogenético de hemopatías malignas está recogido en la mayor parte de las carteras de servicios.

Las 16 Autonomías de las que se ha recibido información disponen de las técnicas básicas para la realización de estudios citogenéticos. En todas ellas se realizan las técnicas citogenéticas convencionales (cariotipado y FISH) y las técnicas moleculares básicas para llevar a cabo este tipo de estudios, aunque es en las técnicas moleculares donde más variabilidad se encuentra en las carteras de servicios.

En este informe se han recogido más de 500 las patologías. Ente las enfermedades genéticas hereditarias, el cáncer hereditario es el grupo de patologías presente en más Carteras de Servicios. Siendo el cáncer colorrectal, tanto polipósico como no polipósico, junto con el de mama y tiroides (síndrome MEN2) los más estudiados. Por su parte, dentro de las enfermedades genéticas no hereditarias las enfermedades oncohematológicas son las más ampliamente incluidas.

Conclusiones:

- Las Carteras de Servicios incluyen, en prácticamente todas las CCAA, pruebas genéticas prenatales y postnatales.
- Las 16 Autonomías de las que se ha recibido información disponen de las técnicas básicas para la realización de estudios citogenéticos; tanto técnicas citogenéticas convencionales como las moleculares básicas.
- Ente las enfermedades genéticas hereditarias, el cáncer hereditario es el grupo de patologías presente en más Carteras de Servicios. Siendo el

cáncer colorrectal, tanto polipósico como no polipósico, junto con el de mama y tiroides (síndrome MEN2) los más estudiados.

- Dentro de las enfermedades genéticas no hereditarias recogidas en el informe las enfermedades oncohematológicas son las más ampliamente incluidas en las Carteras de Servicios.
- Los estudios de farmacogenética y de inmunogenética no se encuentran generalizados en las carteras de servicios.

Executive summary

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

Authors: Isabel M. Martínez-Férez and Carmen Beltrán-Calvo

Background and justification

Genetic diseases encompass a very heterogeneous group of diseases caused by alterations in the genetic material. Many of these diseases have a low prevalence and generally are difficult to diagnose. Advances in Genetics and Molecular Biology research have led to a better understanding of the causes and evolution of these diseases. This knowledge is being transferred to health care in order to offer a more personalized care, providing preventive and therapeutic actions adapted to each individual's genetic profile.

The Spanish National Health Service (SNHS) is undertaking the development of the Basic Genetics Welfare Services. So, it is necessary to know the actual situation of genetic services in Spain to guarantee equitable and universal access to them to the Spanish population. Due to the decentralised organisation of the Spanish Health System, NHS requested the Andalusian Agency for Health Technology Assessment (AETSA) a report on the situation of genetic testing services in each Autonomous Regions (AR).

Objective

The aim of this study was to know the procedures and genetic tests included in the genetic services from the different regional Health Services of NHS and provide a map of the situation in Spain.

Methodology

A survey at national level on the current situation of services for genetic diseases including in each AR health system was conducted. An electronic survey was sent directly to the managers of the Health Services of each AR and Autonomous Cities, in May 2013. To ensure the participation of all regions and Autonomous Cities reminders were sent some weeks after the questionnaire and each regional manager was contacted directly for ensuring the receipt of the survey and to clarify any doubt. The information provided by the Autonomous Regions and Cities has been summarized in tables organized by area of interest.

Results

16 of 17 Autonomous Regions and the 2 Autonomous Cities (94.7 %) answered the questionnaire.

The regions of Andalusia and the Basque Country already have a Plan of Genetics, while the rest of regions do not have a plan or it is in planning or under development. The prenatal diagnostic testing, in amniotic fluid, fetal blood and chorionic villi, are performed extensively in more than 80% of the ARs. Concerning postnatal diagnostic testing, the 16 ARs do peripheral blood cytogenetic whereas other tissues testing vary from a community to another. Among postnatal testing the cytogenetic study of hematological malignancies is included in most services. The 16 ARs offer basic techniques for cytogenetic studies. All of them perform the conventional cytogenetic tests (karyotype and FISH) and some basic molecular techniques for postnatal testing. In the molecular techniques we found a large variability between the Regional Health Services.

In this study, more than 500 diseases have been surveyed. Among the genetic diseases, cancer is the group of hereditary diseases incorporated in most of Regional Health Services; colorectal cancer, both polyposis and nonpolyposis, along with breast and thyroid (MEN2 syndrome) cancer are the most extensively tested. Regarding non-hereditary genetic diseases, the oncohematologic disorders are the most widely reported in the Regional Health Services.

Conclusions

- Almost all Autonomous Regions include prenatal and postnatal genetic testing in their Health Services.
- The 16 Autonomous Regions provide basic techniques for cytogenetic studies.
- In inherited genetic diseases, hereditary cancer is the disorder included in more Health Services.
- In non-hereditary genetic diseases, oncohematologic testing are the most widely included in the Regional Health Services.
- Pharmacogenetic and immunogenetic testings are not widespread.

Introducción

Las enfermedades genéticas engloban a un grupo de patologías muy heterogéneas producidas por alteraciones en el material genético. Muchas de estas enfermedades son de baja prevalencia y en general son de difícil diagnóstico por lo que en muchos casos suele transcurrir un tiempo considerable desde la aparición de los primeros síntomas hasta la correcta identificación de la patología. Los avances en la investigación en Genética y Biología Molecular han supuesto un enorme progreso en el conocimiento de los procesos biológicos implicados en las causas y evolución de las enfermedades genéticas, llegándose en muchos casos a la identificación de las alteraciones en el ADN que las producen.

La aplicación de las técnicas genéticas en la práctica clínica ha facilitado el diagnóstico de un amplio número de enfermedades originadas por alteraciones genéticas. Además, la incorporación de las técnicas genéticas ha abierto nuevas líneas de actuación en la mejora de la salud, ya que no sólo ha facilitado el diagnóstico adecuado de aquellos pacientes que presentan los signos y síntomas de la enfermedad sino que ha permitido la identificación de aquellas personas portadoras de las alteraciones genéticas que no presentan la enfermedad pero que pueden desarrollarla en un futuro o transmitirla a su descendencia. Este conocimiento es de gran importancia a la hora de planificar o diseñar actuaciones preventivas que conduzcan a una mejora en términos de salud de la población.

Las pruebas genéticas están siendo utilizadas en otros campos además del de diagnóstico, incorporándose como herramientas importantes dentro del campo pronóstico y predictivo. El conocimiento de las características genéticas de cada enfermedad puede ayudar en la identificación de aquellos pacientes susceptibles de responder adecuadamente a determinados tratamientos y de esta manera poder decidir la terapia más adecuada en cada caso.

En resumen, los avances en la genética humana están produciendo un impacto en la atención sanitaria, que tiende a ofrecer una atención más personalizada con actuaciones preventivas y terapéuticas adaptadas al perfil genético de cada individuo.

Genética médica

La genética médica se puede definir de manera sencilla como el estudio de la genética de la enfermedad en los seres humanos (Jorde *et al*, 2011). Por lo tanto, se va a encargar de la identificación de las alteraciones o anomalías genéticas responsables de patologías en los seres humanos.

Las alteraciones genéticas que dan origen a enfermedades en los seres humanos pueden ser muy diversas, desde cambios a nivel de los cromosomas, siendo algunos de ellos visibles al microscopio, hasta cambios puntuales, en un único nucleótido, en la secuencia de un gen. Un ejemplo de enfermedad causada por el primer tipo de alteración sería el Síndrome de Down, que es producido por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 mientras que la distrofia muscular de Duchene sería un ejemplo de enfermedad resultante del segundo tipo de alteración genética, al ser causada por una mutación puntual en el gen de la distrofina.

En general, independientemente del tipo de mutación que las cause, las enfermedades genéticas pueden clasificarse en dos grandes grupos: enfermedades genéticas hereditarias y no hereditarias. Las enfermedades hereditarias son causadas por alteraciones genéticas en las líneas germinales o gametos y, por lo tanto, se transmiten generación a generación; mientras que las enfermedades genéticas no hereditarias son causadas por alteraciones genéticas que no provienen de los progenitores sino que tienen lugar en células somáticas.

Enfermedades genéticas hereditarias

Las enfermedades o trastornos genéticos hereditarios, según el nivel al que ocurre la alteración genética, se pueden clasificar en cuatro grupos (Jorde *et al.*, 2006):

- Trastornos cromosómicos: resultantes de la alteración de cromosomas, bien por ganancia o pérdida de cromosomas enteros o parte de ellos como por cambios en su estructura.
- Trastornos monogénicos: se deben a mutaciones en un único gen y siguen un modelo de herencia mendeliano por lo que también se denominan enfermedades mendelianas. La herencia de estas enfermedades puede ser autosómica dominante, autosómica recesiva o ligada al sexo.
- Trastornos poligénicos o multifactoriales: producidos por alteraciones en varios genes y/o la combinación de factores ambientales.
- Trastornos mitocondriales: están causados por mutaciones en el ADN mitocondrial, no cromosómico. Puesto que las mitocondrias provienen sólo del óvulo son alteraciones heredadas exclusivamente de la madre.

Trastornos cromosómicos

Las alteraciones cromosómicas pueden ser numéricas o estructurales según afecten al número de cromosomas o a su estructura.

La mayoría de las anomalías cromosómicas se deben a errores en el proceso de meiosis durante la formación de gametos.

Dentro de las alteraciones cromosómicas numéricas se encuentran las aneuploidías que consisten tanto en la pérdida como en ganancia de algún

cromosoma. Las células somáticas humanas son diploides contienen 23 pares de cromosomas, 46 cromosomas en total. Un cromosoma de cada par procede de la madre y el otro del padre. De los 23 pares 1 par está formado por los cromosomas sexuales X/Y. Los otros 22 pares de cromosomas se denominan autosomas y son homólogos entre si. Las aneuploidías por consiguiente son situaciones en las que el número de cromosomas no es múltiplo de 23. En el ser humano las principales aneuploidías son la monosomía (pérdida de un cromosoma del par) o la trisomía (presencia de tres copias de un cromosoma), las monosomías suelen ser no viables mientras que algunas trisomías son compatibles con la vida (Jorde *et al.*, 2005).

Además de existir enfermedades causadas por la presencia extra o ausencia de un cromosoma, existen enfermedades producidas por cambios en la estructura de los cromosomas. Las principales alteraciones estructurales de los cromosomas son las siguientes:

- Translocaciones: ocurren por intercambio de material entre dos cromosomas no homólogos.
- Inversiones: son el resultado de dos roturas en un cromosoma seguida de la re inserción del fragmento en el mismo lugar pero en sentido inverso.
- Deleciones: pérdida de material genético por rotura del cromosoma.
- Inserciones: introducción de un fragmento de ADN en la secuencia de un gen alterando su función.
- Duplicaciones: repetición de un fragmento de cromosoma a continuación del fragmento original.
- Cromosomas en anillo: son cromosomas anómalos que se originan como consecuencia de la deleción de los extremos de un cromosoma y su posterior unión entre sí dando lugar a la formación de un anillo.
- Isocromosomas: cromosomas resultantes de la división de un cromosoma por un eje perpendicular al eje normal de división y que por lo tanto tienen o dos brazos cortos o dos brazos largos.

Trastornos monogénicos

Son aquellos originados por alteraciones en la secuencia de un solo gen. Estas alteraciones en general son más difíciles de detectar que las cromosómicas al tratarse, en muchos casos, de cambios que afectan a pocos nucleótidos. Como se ha mencionado anteriormente la herencia de estas alteraciones sigue un modelo mendeliano, por lo tanto su herencia puede ser autosómica dominante, autosómica recesiva o ligada al sexo, tanto dominante como recesiva.

La herencia autosómica dominante se caracteriza por pasar directamente de padres a hijos sin salto generacional y tanto las mujeres como los hombres se ven afectados en proporciones similares. No existen

los llamados portadores de la mutación sino que todos los individuos que la presentan expresan la mutación y por lo tanto la enfermedad que cause. De manera que una persona afectada siempre tendrá un progenitor afectado. El riesgo de una pareja con uno de los progenitores afectados de tener descendencia afectada es del 50%, siempre que el progenitor afectado sea heterocigoto para la mutación. Ejemplos de enfermedades monogénicas con herencia autosómica dominante son la Corea de Huntington, Distrofia miotónica de Steinert, Poliposis Adenomatosa Familiar ...

La herencia autosómica recesiva se caracteriza por observarse el fenotipo en los hermanos pero no suele observarse en los progenitores. En este caso de herencia los individuos pueden ser portadores de la mutación pero no expresarla. Afecta por igual a hombres y mujeres y es más común entre progenitores con algún grado de consanguinidad. El riesgo de una pareja de portadores de que su descendencia se vea afectada es del 25%. Ejemplos de enfermedades monogénicas con herencia autosómica recesiva son la mayor parte de las enfermedades lisosomales como Kraber, Hurler, Gauche, Niemann-Pick...

Por otra parte, la herencia ligada al sexo es aquella en la que los caracteres implicados vienen determinados por genes localizados en los cromosomas sexuales, X e Y. La mayor parte de las enfermedades ligadas al sexo conocidas se deben a mutaciones en el cromosoma X. La herencia de estos genes puede ser de carácter dominante o recesivo. El hecho de que las mujeres posean dos copias del cromosoma X y los hombres sólo una hace que las enfermedades ligadas al sexo sean más frecuentes en los hombres que en las mujeres.

Las enfermedades ligadas al cromosoma X suelen ser de carácter recesivo y dentro de este grupo de enfermedades se encuentran: la distrofia muscular de Duchene, la hemofilia A y el daltonismo. Las enfermedades ligadas al cromosoma X debidas a mutaciones dominantes son menos frecuentes y dentro de este tipo de enfermedades se encuentra el síndrome del cromosoma X frágil (Jorde *et al.*, 2011).

El cromosoma Y tiene un número relativamente pequeño de genes. Uno de esos genes es el gen SRY que codifica el factor determinante testicular que es esencial para el desarrollo normal del varón. El gen SRY se encuentra localizado en la zona adyacente a la región en la que los cromosomas X e Y presentan un alto grado de homología por lo que puede ocurrir entrecruzamiento durante la meiosis del varón dando lugar a translocaciones. Estas translocaciones pueden determinar el nacimiento de mujeres con un genotipo XY debido a que cromosoma Y que portan carece del gen SRY o por el contrario pueden nacer varones de genotipo XX en el que uno de los cromosomas X contiene el gen SRY. Las mutaciones puntuales en el gen dan lugar a fenotipos femeninos incompletos (Jameson y Kopp, 2009).

Trastornos poligénicos o multifactoriales

Muchas enfermedades frecuentes como la enfermedad cardiovascular, la hipertensión, la diabetes, el asma, algunos cuadros psiquiátricos y cánceres, dependen de una combinación de herencia genética con factores ambientales y modo de vida. Estas enfermedades se denominan enfermedades genéticas complejas causadas por alteraciones poligénicas o multifactoriales. Las enfermedades causadas por alteraciones poligénicas son aquellas en las que están implicadas mutaciones en varios genes a la vez, y las alteraciones multifactoriales son aquellas en las que además de verse implicados varios genes existen factores ambientales que afectan a su expresión (Jameson y Kopp, 2009).

Trastornos mitocondriales

Los trastornos génicos mitocondriales son causados por alteraciones en genes localizados en el ADN mitocondrial. Las enfermedades causadas por mutaciones en el ADN mitocondrial son pocas pero significativas, se ahí la importancia de tenerlas en consideración.

Las mitocondrias son los únicos orgánulos citoplasmáticos de las células animales que poseen un ADN propio. El ADN mitocondrial humano es un ADN circular de doble cadena que codifica dos ARNs ribosómicos, 22 RNAs de transferencia y 13 polipéptidos implicados en la fosforilación oxidativa, es decir en la formación del ATP. La transcripción del ADN mitocondrial tiene lugar en la mitocondria de forma independiente del núcleo, y se ha observado que la proporción de mutaciones en el ADN mitocondrial es 10 veces superior a la del ADN nuclear. La ausencia de mecanismos de reparación del ADN en la mitocondria, así como la formación de radicales libres producidos durante el proceso de fosforilación oxidativa podrían explicar la alta tasa de mutación observada en el ADN de la mitocondria (Jorde *et al.*, 2011).

El ADN mitocondrial se transmite por herencia citoplásmica por lo que procede íntegramente del óvulo materno. Las alteraciones genéticas mitocondriales suelen ser alteraciones con una expresividad variable. Generalmente, el defecto genético no está presente en todas las mitocondrias del individuo sino que sólo se encuentra en una fracción de las mismas; esto hace que el efecto dependa del número de mitocondrias afectadas que se hereden. Por consiguiente la heterogeneidad resultante de la proporción de mitocondrias afectadas y no afectadas por mutaciones podría explicar la variedad fenotípica de las enfermedades de origen mitocondrial (Jameson y Kopp, 2009).

La alteración de los genes localizados en el ADN mitocondrial suele provocar la aparición de (cardio)miopatías y encefalopatías debido al alto requerimiento de ATP de estos tejidos. Entre las enfermedades de

origen mitocondrial se encuentran: el síndrome de MELAS, el síndrome de MERRF, la Debilidad muscular neurogénica con ataxia y retinitis pigmentaria (NARP), la Oftalmoplejía externa crónica progresiva (CEPO), el síndrome de Kearns-Sayre, el síndrome de Pearson y la neuropatía óptica hereditaria de Leber (Jameson y Kopp, 2009). Además, en los últimos años, se ha demostrado la implicación de la disfunción mitocondrial en patologías multifactoriales como el Parkinson, el Alzheimer, la diabetes y el cáncer (Morán *et al.*, 2013).

Enfermedades genéticas no hereditarias

Las enfermedades genéticas no hereditarias son aquellas causadas por alteraciones o mutaciones en células somáticas por lo que no se transmiten de padres a hijos y suelen tratarse de mutaciones esporádicas. Un ejemplo claro de este tipo de enfermedad de origen genético pero no hereditaria son la mayoría de los cánceres (Gelehrter y Collins, 1990).

Los cánceres son un grupo de enfermedades que se caracterizan por un crecimiento celular incontrolado que se produce como consecuencia de mutaciones en genes implicados en la proliferación celular, la apoptosis y la diferenciación celular (Jameson y Kopp, 2009).

Los genes cuyas mutaciones pueden dar origen a cáncer se engloban dentro de dos categorías: oncogenes y genes supresores de tumores. Los oncogenes se originan a partir de los denominados proto-oncogenes que son genes implicados en el crecimiento y la supervivencia celular. Por lo tanto, los oncogenes son alelos mutados de estos proto-oncogenes que producen una proliferación celular excesiva y descontrolada. Por su parte, los genes supresores de tumores son genes que codifican proteínas que actúan como reguladores negativos del crecimiento celular; aquellas mutaciones que provoquen la pérdida de su actividad pueden dar lugar a la proliferación celular y al desarrollo del cáncer. Ejemplos de oncogenes son: *erb-B*, *erb-A*, *Abl*, *N-myc*, *fos*, *BRAF*, *RAS* y *K-RAS*. Entre los genes supresores de tumores se encuentran: *p53*, *APC*, *NF-1*, *NF-2*, *PTEN*, *VHL*... (Jorde *et al.*, 2011).

Además de por la afectación de estos dos tipos de genes, los cánceres pueden originarse por mutaciones en los genes implicados en la maquinaria de reparación del ADN, como son los genes *MLH1* y *MSH2*. Si la maquinaria de reparación del ADN está alterada y no funciona correctamente no pueden corregirse las mutaciones acaecidas durante la replicación del ADN; de manera, si estas mutaciones afectan a proto-oncogenes o genes supresores de tumores pueden tener efectos cancerígenos.

Dentro de los cánceres no hereditarios, el estudio genético de las patologías hematológicas ha sido el más desarrollado y estudiado. La relevancia de los estudios genéticos en la oncohematología queda puesta de

manifiesto por el hecho de que la Organización Mundial de la Salud (OMS), en el año 2008, incorporó las características genéticas al nuevo sistema de clasificación de las leucemias mieloides agudas (LMA). Así esta clasificación se ha basado en el análisis genético, la morfología, el inmunofenotipo y las características clínicas presentes en las LMAs. La clasificación distingue entre 4 grandes grupos de LMA (Vardiman *et al.*, 2009):

- LMA con alteraciones o anomalías genéticas recurrentes: se caracteriza por la presencia de anomalías genéticas propias y por tratarse en su mayoría de LMA con altas tasas de remisión y de pronóstico favorable. Las anomalías genéticas descritas en este grupo incluyen una serie de reorganizaciones cromosómicas que dan origen a proteínas quiméricas que contribuyen al inicio de la leucemia o a su evolución. Entre las anomalías genéticas se encuentran las siguientes reorganizaciones cromosómicas:
 - t(8;21)(q22;q22); RUNX1-RUNX1T1
 - inv(16)(p13.1q22) o t(16;16)(p13.1;q22); CBFβ-MYH11
 - t(15;17)(q22;q12); PML-RARA
 - t(9;11)(p22;q23); MLLT3-MLL
 - t(6;9)(p23;q34); DEK-NUP214
 - inv(3)(q21q26.2) o t(3;3)(q21;q26.2); RPN1-EVI1
 - t(1;22)(p13;q13); RBM15-MKL1
 - mutaciones en NPM1
 - mutaciones en CEBPA
- LMA con displasia: está caracterizada por exceso de blastos en la sangre o la médula ósea y displasia en dos o más líneas celulares mieloides.
- LMA y síndromes mielodisplásicos (SMD) relacionadas con el tratamiento: LMA y SMD secundarios a la quimioterapia y la radioterapia citotóxicas.
- LMA sin otra especificación: se incluyen en este grupo aquellas LMAs que no cumplen las características de los grupos anteriores. La clasificación dentro de esta categoría se basa en las características morfológicas, citológicas y de maduración de las células leucémicas

Inmunogenética

En los últimos años, los análisis genéticos se han ido incorporando al estudio del sistema inmunitario facilitando el conocimiento de los genes implicados en la respuesta inmunitaria del organismo (Inmunogenética).

El Complejo Principal de Histocompatibilidad o de reconocimiento de tejido (CPH) está formado por un conjunto de genes que codifican proteínas que se encuentran en la superficie celular y que intervienen en los procesos de reconocimiento de antígenos jugando, por consiguiente, un papel importante en la respuesta inmunitaria.

En la especie humana los genes del complejo de histocompatibilidad se encuentran localizados en el cromosoma 6 en una región denominada HLA. Los genes de esta región HLA se clasifican en tres tipos:

- Clase I: los genes de esta clase se denominan HLA A, B y C, están localizados en la región telomérica y son muy polimórficos. Sus productos son responsables de presentar los péptidos antígenos a los Linfocitos T citotóxicos (CD8+) y del rechazo de trasplante.
- Clase II: Se encuentran los genes HLA-DP, HLA-DQ y HLA-DR y también presentan un alto grado de polimorfismo. Las proteínas codificadas por estos genes son las encargadas de presentar los péptidos antígenos a los Linfocitos T CD4+.
- Clase III: En esta clase se encuentran los genes que codifican las proteínas del complemento.

Se ha encontrado asociación de algunos alelos de los genes HLA con enfermedades; se ha asociado el alelo HLA-B27 con la espondilitis anquilosante, los alelos HLA-DR3/HLA-DR4 con la diabetes tipo I y el alelo HLA-DR2 con la narcolepsia (Jorde *et al.*, 2011).

Se ha estudiado el riesgo atribuible a mutaciones en el complejo de Histocompatibilidad humano en el desarrollo de enfermedades autoinmunes y se ha visto que aunque este riesgo es muy variable, es el factor genético que más asociación tiene con este tipo de enfermedades. Por lo tanto, se ha incluido en el diagnóstico de espondiloartropatías y en la clasificación en grupos de la artritis idiopática juvenil; además se recomienda su caracterización o tipaje en numerosos casos de diagnóstico dudoso de enfermedades autoinmunes/inflamatorias crónicas (Rodríguez, 2013).

Farmacogenética

La farmacogenética estudia el efecto de la variabilidad genética en la respuesta a determinados tratamientos farmacológicos. No todos los individuos responden a los fármacos de igual manera, es decir, se ha observado que la eficacia de los tratamientos en algunos casos no es la misma, variando de un individuo a otro.

Se ha asociado la respuesta de cada individuo a ciertos fármacos a la presencia de determinados polimorfismos en los genes que codifican las proteínas implicadas en la ruta metabólica de esos fármacos. Algunos de estos polimorfismos suponen pequeñas variaciones en la respuesta al tratamiento, mientras que se han descrito polimorfismos que están asociados a grandes diferencias metabólicas.

La relevancia clínica de los polimorfismos, puede ser importante si el fármaco de interés es muy utilizado en la práctica clínica, si los efectos terapéuticos y tóxicos son difíciles de valorar y cuantificar clínicamente

y el destino del componente activo depende en gran medida de la ruta afectada.

La farmacogenética a través de la información genética de los pacientes se está convirtiendo en un área de gran importancia en la medicina individualizada ya que intenta encontrar el fármaco más adecuado, es decir el más efectivo y con menores efectos adversos, a cada paciente.

Genética clínica: Técnicas citogenéticas

“La genética clínica se ocupa de la asistencia clínica a personas con enfermedades genéticas. Los problemas de diagnóstico, asesoramiento y tratamiento que rodean a las enfermedades genéticas son los principales objetivos de la genética clínica” (Jorde *et al*, 2011).

La citogenética es la parte de la genética que se encarga del estudio de los cromosomas y sus anomalías y la citogenética clínica se centra en aquellas anomalías cromosómicas que dan lugar a enfermedades. Las técnicas utilizadas en citogenética analizan estas anomalías mediante la combinación de técnicas de citología y de genética.

El objetivo de la genética clínica es mejorar la calidad de la asistencia mediante estudios genéticos que faciliten la caracterización genética de una enfermedad, la predisposición a la misma y la selección del tratamiento farmacológico más adecuado dentro de una atención médica individualizada en base al genotipo de cada paciente. Gracias al desarrollo de las tecnologías moleculares el análisis de ADN se ha convertido en una herramienta de especial utilidad a la hora de poder cumplir dicho objetivo.

Las técnicas citogenéticas clásicas o convencionales incluyen el cariotipo y el bandeo cromosómico. Estas técnicas estaban diseñadas para la detección de alteraciones cromosómicas visibles al microscopio tanto numéricas como estructurales. Para ello las células deben estar en fase de separación (metafase) y deben teñirse los cromosomas para su identificación. El cariotipo es la presentación de los cromosomas de un individuo ordenados por tamaño y morfología según la posición de su centrómero. Los cariotipos iniciales fueron útiles en el recuento de cromosomas pero no para detectar las anomalías estructurales. En los años 70 se desarrollaron las técnicas de tinción que definían las bandas características de los cromosomas que aparecen en los cariotipos actuales. El bandeo de los cromosomas, consiste en la caracterización de cada cromosoma en función de un patrón específico de bandas obtenidas mediante diferentes tipos de tinción. Los patrones de bandas se denominan:

- Bandas G: patrón de bandas obtenido por tinción con Giemsa
- Bandas Q: patrón de bandas obtenido por tinción con Quinacrina
- Bandas R (reversas): se obtienen por aplicación de calor y dan un patrón invertido de las bandas G y Q.

- Bandas C: tiñen las regiones de heterocromatina constitutiva
- Bandas NOR: marcan los satélites y tallos de los cromosomas acrocéntricos.
- Bandas de alta resolución: aumenta el número de bandas observables.

Las técnicas citogenéticas convencionales aportan información sobre todos los cromosomas y son de bajo coste, si bien presentan algunas desventajas como son la necesidad de disponer de células en metafase, la limitación del número de células que se analizan y la dificultad de interpretación en caso de obtener preparaciones de cromosomas de mala calidad.

La incorporación de las técnicas de hibridación *in situ*, tales como la técnica FISH, ha permitido una caracterización más precisa de los cromosomas, al lograr la identificación de genes dentro de los cromosomas. Esta técnica se basa en la unión de sondas de ADN marcadas con un fluoróforo a secuencias específicas y estas uniones se pueden visualizar por microscopía de fluorescencia. De esta manera se pueden detectar o confirmar anomalías génicas o cromosómicas que generalmente están más allá de la capacidad de resolución de la citogenética convencional de rutina.

Las sondas utilizadas para la hibridación *in situ* pueden englobarse en tres grupos:

- Sondas específicas de regiones cromosómicas. como son las sondas teloméricas y centroméricas.
- Sondas específicas de cromosomas enteros lo que permite realizar pintados cromosómicos en los que cada cromosoma se identifica con un color diferente.
- Sondas específicas de secuencias concretas de nucleótidos que detectan la presencia o ausencia de dichas secuencias o su dosis dentro del genoma.

La hibridación *in situ* ha supuesto un gran avance en la citogenética al complementar la información obtenida por las técnicas citogenéticas convencionales, ya que presenta una serie de ventajas frente a ellas como es el hecho de ser una técnica más sensible, de no necesitar que los cromosomas estén en metafase y de aportar información muy concreta dependiendo del tipo de sonda utilizada.

A partir de la tecnología FISH se han desarrollado técnicas más potentes para algunos tipos específicos de análisis, como son la FISH multicolor, el pintado inverso, la FISH sobre extensiones de fibra de cromatina (Fiber-FISH) y la hibridación genómica comparativa (CGH). La CGH es un método que se aplica si sólo se cuenta con DNA de la muestra de interés. Toda la muestra de DNA de estudio se marca de un determinado

color y con otro color diferente la muestra de DNA normal (control). Se mezclan en cantidades iguales y se hibridan con los cromosomas metafásicos normales. Se analiza la proporción de cada uno de los colores con la ayuda de un programa informático, que determina dónde gana o pierde material el DNA analizado (Schwartz y Hassold, 2009).

Por último, la incorporación de las técnicas moleculares a las técnicas citogenéticas ya mencionadas, ha permitido poder analizar alteraciones genéticas causadas por cambios en pocos o incluso en un único nucleótido, pudiendo así diagnosticar con gran precisión la causa de la alteración.

Las técnicas moleculares utilizadas en el estudio de alteraciones genéticas pueden clasificarse en dos grupos: las técnicas de detección o barrido para detectar la presencia o ausencia de una mutación conocida y las técnicas de confirmación como la secuenciación que permiten la caracterización definitiva de las mutaciones. Entre las técnicas de rastreo o barrido se encuentran las técnicas basadas en la detección de heteroduplex, es decir de variaciones en el apareamiento entre las cadenas “normal” y mutada, y en las basadas en los cambios de conformación que presentan dos cadenas sencillas de ADN que difieren entre sí en un único nucleótido como la SSCP.

Dentro de estas técnicas moleculares la PCR y la secuenciación se han convertido en las técnicas básicas que han ido desarrollándose hasta la aparición de diferentes variantes específicas para la detección, de manera más rápida y exacta, de la alteración de interés. Entre las técnicas basadas en la PCR se pueden mencionar las siguientes:

- PCR múltiple: amplificación al mismo tiempo de varias secuencias de interés. Se realiza bien usando una única muestra de ADN y un par de primers o cebadores específicos para cada secuencia a amplificar o bien usando diferentes muestras de ADN y diferentes primers o cebadores.
- *Triplet repeat primed PCR*: amplificación específica de la expansión en tándem de tripletes CAG. Estas expansiones son mutaciones responsables de algunas enfermedades genéticas (Warner *et al.*, 1998).
- PCR específica de alelo: se basa en la utilización de sondas específicas para el alelo normal y para el alelo mutado. El ADN amplificado por PCR del paciente se fija en membranas y se hibrida con las sondas, de esta manera la hibridación diferencial muestra si el paciente tiene copias mutadas o normales del gen
- PCR-ARMS: Sistema refractario de amplificación de mutaciones por PCR. Utiliza oligonucleótidos específicos para la secuencia normal y la secuencia mutada. En este caso los oligonucleótidos funcionan como cebadores de la PCR. Se realizan dos reacciones de PCR diferentes, las dos reacciones comparten un cebador y el otro es el cebador específico para cada alelo. de manera que un cebador amplificará

el alelo normal y el otro el mutado. De manera que en cada PCR amplificara el alelo presente y así se comprueba el alelo o alelos que porta el paciente.

- PCR-OLA: PCR seguida de un ensayo de ligación de oligonucleótidos. Es decir se amplifica por PCR el fragmento de interés y luego se hibrida con dos oligonucleótidos distintos marcados con colas de distinto tamaño para identificarlos y correspondientes cada uno con el alelo a detectar, es decir uno para el ADN normal y otro para el mutado.
- PCR-RFLP: PCR de polimorfismos de longitud de fragmentos de restricción. Consiste en tratar con enzimas de restricción el ADN amplificado por PCR y analizar los fragmentos resultantes. Las mutaciones pueden alterar los patrones de restricción, pudiendo en muchos casos asociarse un patrón de RFLP con una enfermedad.
- PCR-SSCP: PCR de Polimorfismos de configuración de cadena simple. El método SSCP se fundamenta en los cambios de conformación que presentan dos cadenas sencillas de ADN que difieren entre sí en un único nucleótido.
- PCR-SSO: PCR por hibridación con oligonucleótidos específicos de secuencia.
- PCR-SSP: PCR para amplificar secuencias específicas
- QT-PCR o PCR a tiempo real: PCR cuantitativa que permite estimar la cantidad de ADN inicial de la muestra.
- RT-PCR: Transcripción inversa seguida de PCR. Permite amplificar ARNm, para ello la retrotranscriptasa sintetiza el ADNc del ARNm de interés y este ADNc es amplificado por PCR. De esta manera se puede estudiar la expresión génica, tanto su pérdida como su sobreexpresión.
- MLPA: técnica que permite amplificar mediante una PCR múltiple un gran número de secuencias de forma simultánea usando solamente un par de cebadores para PCR y sondas específicas de las secuencias de interés. Permite detectar deleciones, inserciones y cambios puntuales conocidos en la secuencia de nucleótidos. No sirve para la detectar mutaciones puntuales no conocidas.

La incorporación de las técnicas de análisis genético a la práctica clínica debe basarse en evidencia científica que demuestre de manera concluyente tanto su validez analítica y clínica como su utilidad clínica, como cualquier otra prueba diagnóstica, intentando de esta manera garantizar beneficios reales en materia de salud y atención sanitaria. Asimismo, deberían estimarse las implicaciones sociales, éticas, organizativas y económicas de su inclusión en la oferta asistencial. Todas estas consideraciones fueron tenidas en cuenta en la elaboración de la “Guía para la toma de decisiones sobre incorporación de nuevas pruebas genéticas en el Sistema Nacional de Salud

(Guía GEN)” (Márquez Calderón *et al.*, 2007) del Ministerio de Sanidad y Consumo.

En España, el Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre establece la cartera de servicios comunes del SNS y el procedimiento para su actualización. En su Anexo III relativo a atención especializada y dentro del apartado 5.2.9 de laboratorio, recoge la atención genética pero sin detallar cual es el contenido de esta cartera ni establecer ningún tipo de limitación o concreción, salvo los criterios generales que rigen para toda la cartera de servicios.

El artículo 56 de la Ley 14/2007, de 3 de julio, de Investigación Biomédica establece que todo el proceso de consejo genético y de práctica de análisis genéticos con fines sanitarios deberá ser realizado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros acreditados que reúnan los requisitos de calidad que reglamentariamente se establezcan al efecto. Así mismo, de acuerdo con el artículo 57 de la citada Ley 14/2007, la autoridad autonómica o estatal competente acreditará los centros, públicos o privados, que puedan realizar análisis genéticos y que, en todo caso, habrán de cumplir lo dispuesto en los artículos 46 a 57 de esta ley.

Actualmente se está llevando a cabo el desarrollo de la Cartera Común Básica de Servicios Asistenciales de Genética, en el seno de la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación. Con este fin, el Grupo de expertos de cartera de servicios de Genética ha elaborado en mayo de 2013 una propuesta de cartera que se recoge en el documento titulado “PRESENTACIÓN DE LA PROPUESTA DEL GRUPO DE TRABAJO DE CARTERA COMÚN BÁSICA DE SERVICIOS ASISTENCIALES DE GENÉTICA”. Además, se ha encargado un informe a la Red Española de Agencias de Evaluación que proporcione un “Mapa de análisis genéticos que se realizan en España en el marco del Sistema Nacional de Salud”. Este informe permitiría disponer de la información necesaria sobre la situación real de esta cartera en España, lo que facilita la valoración de la repercusión sobre el Sistema Nacional de Salud que tendrían las propuestas planteadas en el Grupo de expertos de cartera de Genética. Con toda esta información se procederá a determinar las líneas de actuación para la concreción de la cartera de servicios de genética

Con el fin de poder realizar el informe solicitado es necesario conocer qué procedimientos y patologías están incluidas en la cartera de servicios de Genética de cada Comunidad Autónoma.

Desde la Red Española de Agencias de Evaluación se ha solicitado la colaboración de las diferentes Comunidades Autónomas para la recogida de datos procedentes de las carteras de servicios asistenciales para poder llevar a cabo la realización del informe arriba mencionado.

Objetivo

El objetivo principal del informe es elaborar un mapa de los análisis genéticos incluidos en las Carteras de Servicios Asistenciales de las diferentes Comunidades Autónomas dentro del marco del Sistema Nacional de Salud (SNS).

Para fundamentar la respuesta se tratará de:

- Recoger la información sobre procedimientos de análisis genéticos de las carteras de servicios de las diferentes Comunidades Autónomas.
- Describir la disponibilidad en los procedimientos de análisis genético así como las patologías incluidas en las Carteras de Servicios Asistenciales de las diferentes Comunidades Autónomas.

Material y Métodos

Tipo de estudio

Se ha realizado un estudio transversal sobre la situación de las pruebas genéticas incluidas en las carteras de servicios de las diferentes Comunidades Autónomas que forman el territorio nacional.

Fuentes de información

La información necesaria se ha obtenido directamente de los responsables de las carteras de servicios asistenciales de las CCAA y de las dos Ciudades Autónomas mediante una encuesta electrónica enviada en mayo de 2013. Para ello se diseñó un documento donde se recogía un listado con las enfermedades genéticas y los procedimientos más comunes o conocidos que fue enviado junto a 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. Estos documentos fueron enviados por e-mail a los responsables de la cartera de servicios asignados por cada CCAA. En el anexo 1 se recoge el documento para su cumplimentación con el fin de facilitar la recogida de datos.

Se realizó un seguimiento activo de las encuestas, para lo cual se enviaron e-mail recordatorios y se contactó directamente con los responsables para garantizar la recepción de la solicitud de información y aclarar las dudas; todo ello con el fin de asegurar la participación de todas las CCAA y Ciudades Autónomas.

En resumen, la información requerida era la referente a los procedimientos y enfermedades de carácter genético incluidas en sus carteras de servicios así como si tenían establecido o en desarrollo, un documento marco o plan de genética.

Extracción y síntesis de los resultados

La información se ha recogido en una tabla resumen que recoge todos los datos aportados por las CCAA. Con el fin de mostrar los resultados lo más claros posible, y poder así extraer y valorar la información, a partir de la tabla de recogida de datos se han elaborado tablas organizadas en las que se han mostrado los datos por áreas de interés. Las áreas de interés descritas han sido las siguientes:

- Pruebas genéticas: prenatales y postnatales
- Técnicas genéticas: citogenéticas y moleculares

- Trastornos genéticos hereditarios: dentro de los cuales se especifican los correspondientes a cáncer hereditario, enfermedades metabólicas y enfermedades de origen mitocondrial
- Trastornos genéticos no hereditarios: principalmente cáncer no hereditario.
- Alteraciones genéticas del sistema inmunitario
- Procesos de farmacogenética
- Otros procesos y marcadores genéticos

En aquellos casos en los que no se marcaron de forma explícita el procedimiento o técnica de análisis, ni se anotaron las técnicas específicas utilizadas y no hubiese nada más que una técnica en el documento enviado para su cumplimentación, se consideró que la técnica propuesta era la realizada. En caso de que hubiese más de una técnica propuesta y no se marcara ninguna en concreto, no se consideró que la Comunidad o Ciudad Autónoma tuviera ninguna de las dos técnicas de análisis.

Resultados

Se ha dispuesto de información procedente de 16 de las 17 CCAA, a excepción de la Comunidad Autónoma de Aragón, y de las dos Ciudades Autónomas lo que ha puesto de manifiesto el interés general en participar en este estudio y en las implicaciones que este proyecto conllevaba. Por consiguiente la participación ha sido del 94,7% y se ha dispuesto de la información sobre el tema de prácticamente todo el territorio del SNS.

Las Comunidades de Andalucía y del País Vasco han desarrollado, por el momento, un Plan de Genética (Plan de Genética de Andalucía, 2004 y Plan para el Desarrollo de la Genética en la Comunidad Autónoma del País Vasco, 2012; respectivamente). En la comunidad de la Rioja el Plan de Genética se encuentra en proceso de elaboración y se espera que esté disponible a final del año 2013, en la Comunidad de Murcia está en proyecto su realización y el resto de comunidades no disponen de Plan de Genética ni han comunicado su proyecto.

De las 16 CCAA que contestaron, 11 respondieron mediante la cumplimentación del documento enviado en la solicitud (Andalucía, Asturias, Baleares, Canarias, Cantabria, Castilla-La Mancha, Castilla-León, Cataluña, La Rioja, Madrid, Murcia, Navarra) y 4 CCAA enviaron la información en un formato propio (Comunidad Valenciana, Extremadura, Galicia, País Vasco). El listado inicial enviado en la solicitud ha sido ampliado con la información de enfermedades genéticas aportada por las Comunidades, incluyendo de esta manera toda la información relevante desde la perspectiva de Cartera de Servicios con el fin de que dicha información fuera lo más exhaustiva posible (anexo 2).

La información aportada desde la Comunidad Valenciana correspondía al borrador de lo que será el próximo Catálogo de Biología Molecular y Genética de la Comunidad Valenciana, que se encuentra a fecha de la realización de este informe en espera de su validación definitiva. Las patologías que según este borrador se encontraban por desarrollar no han sido consideradas como disponibles en Cartera de Servicios.

Las CCAA de Andalucía, Castilla-La Mancha, Galicia, Murcia y País Vasco, han explicitado en sus procedimientos de Cartera de Servicios el Consejo Genético.

Las tablas 1 y 2 recogen la información correspondiente a las pruebas genéticas, prenatales y postnatales, y a las técnicas genéticas, tanto las citogenéticas convencionales como moleculares, que se realizan en las CCAA.

Tabla 1: Pruebas genéticas incluidas en las Carteras de Servicios de las distintas CCAA

Pruebas	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 de líquido amniótico	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	nd	x	x	x	x	x	✗
Estudio citogenético de sangre fetal	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	nd	x	x	x	x	x	✗
Estudio citogenético de vellosidad corial	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	nd	-	x	x	-	-	✗
Postnatales																		
Detección del gen <i>Rh</i> en el plasma de embarazadas	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-
Estudio de alelos HLA asociados a enfermedad	x		x	x	-	x	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Tipaje HLA alta resolución	x		x	x	x	x	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Tipaje HLA baja resolución	x		x	x	x	x	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Estudio citogenético de hemopatías malignas	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	✗
Estudio citogenético de biopsia de tejido	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	nd	-	x	x	x	-	✗
Estudio citogenético de sangre periférica	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	✗
Estudio citogenético de tumores sólidos	-		-	x	-	x	x	x	x	-	-	x	x	x	-	x	-	-
Estudio de reordenamientos subteloméricos	x		x	x	-	-	x	x	x	x	x	-	-	x	x	x	x	x
Estudio de quimerismo post-transplante de progenitores hematopoyéticos	x		-	x	x	-	-	x	x	x	-	x	-	x	-	-	-	-
Diagnóstico de pérdida y ganancia de material cromosómico (CGH)	x		-	x	x	-	-	x	x	x	x	x	-	x	x	-	-	x

* No se dispone información de la CA de Aragón. nd: no disponible. En rojo información procedente del "Plan para el desarrollo de la genética para la Comunidad del País Vasco".

Tabla 2: Técnicas genéticas disponibles en las distintas CCAA

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	x	x	x	x
CISH	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	nd	-	-	-	-
CSGE	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	nd	-	-	x	-
FISH	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	nd	x	x	x	x
Hibridación In Situ	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	nd	-	-	-	-
Histosondas (ISH-IHQ)	x		-	x	-	x	-	x	x	-	-	-	-	nd	-	-	-	-
Inmunohistoquímica (HQ)	x		x	x	-	x	-	x	-	-	-	-	-	nd	-	-	-	-
Pintado cromosómico	x		x	x	-	-	x	x	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-
SCD	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	nd	-	-	-	-
MOLECULARES																		
Matrices (Arrays)	x		-	-	-	-	-	x	-	-	x	x	-	nd	-	-	-	-
Matrices (Arrays)-CGH	-		-	-	x	-	-	x	x	x	x	-	-	nd	x	-	x	-
CGH	x		-	x	x	-	-	x	x	-	-	x	-	nd	-	-	-	-
Electroforesis	x		x	-	-	-	x	-	-	x	x	-	-	nd	-	-	x	-
Electroforesis capilar	x		x	-	x	-	x	x	x	-	-	-	-	nd	-	x	-	-
GeneXpert	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	nd	-	x	-	-
Hibridación inversa	x		-	-	x	-	x	x	x	-	-	-	x	nd	-	-	x	-
Hibridación en tiras	x		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	nd	-	-	-	-
Ligamiento	-		x	x	-	-	-	-	-	-	-	x	-	nd	-	-	-	-
HRM	-		-	-	x	-	x	-	-	x	-	-	-	nd	-	-	x	-
HRM con sondas fluorescente	-		x	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	nd	-	-	-	-
MLPA	x		x	x	x	-	x	x	x	x	-	-	x	nd	x	-	x	-
MLPA metilación	-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	nd	-	-	-	-
Microsatélites (STR)	x		x	x	x	-	x	-	x	-	-	-	x	nd	-	x	-	-
MS-PCR	-		-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	nd	-	-	-	-
NGS	-		-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	x	nd	-	-	-	-
OSNA	x		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
PCR/Análisis fragmentos	x		x	-	x	x	x	x	x	x	x	nd	x	nd	-	x	x	-
PCR convencional	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	nd	x	x	x	-
PCR-Digestión	-		-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	nd	-	-	-	-
PCR a tiempo real	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	nd	-	x	x	-
PCR a tiempo real con sondas de hibridación	x		x	-	x	x	x	x	x	-	-	-	x	nd	-	-	-	-
PCR a tiempo real con sondas FRET	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	nd	-	-	-	-
PCR a tiempo real con sondas taqman	x		x	-	x	x	x	x	x	-	x	-	x	nd	-	-	-	-
PCR-alelo específica	-		x	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	nd	-	x	-	-
PCR-ARMS	x		x	x	x	x	x	-	-	-	-	-	x	nd	-	x	-	-
PCR fluorescente	x		x	x	x	-	x	x	x	-	-	-	x	nd	x	x	-	-

Tabla 2 (continuación): Técnicas genéticas disponibles en las distintas CCAA

Técnica	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
PCR-larga	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	nd	-	-	-
PCR- metilación	-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	nd	x	-	x
PCR múltiple (STR)	x		x	x	x	-	x	x	-	-	-	-	-	nd	x	x	-
PCR-OLA	x		x	x	x	x	-	-	-	-	-	-	x	nd	x	x	x
PCR-RFLP	-		x	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	nd	x	-	x
PCR-SSCP	x		-	-	x	-	-	-	x	-	-	-	-	nd	-	-	-
PCR-SSO	-		-	-	x	x	x	-	-	-	-	-	-	nd	x	-	-
PCR-SSP	x		-	-	x	x	x	-	-	-	-	-	-	nd	-	-	-
Pyrosecuenciación	x		-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	nd	-	-	-	-
QF-PCR	x		x	x	x	-	x	x	-	x	x	-	-	nd	x	x	x
RT-PCR	x		x	-	x	x	x	x	x	-	-	-	-	nd	-	-	x
RT-PCR cuantitativa a tiempo real	x		x	x	x	x	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	x
TP-PCR fluorescente	x		x	-	x	-	x	-	x	-	-	x	nd	x	x	-	-
Scorpion-PCR	x		x	-	-	x	-	x	x	-	-	-	x	nd	-	-	-
Secuenciación	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	nd	x	x	x
SISH	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	nd	-	-	-
Southern Blot	x		x	x	x	-	-	x	x	-	-	-	-	nd	-	-	x
Test mutilación ADN	x		x	x	x	x	x	-	-	x	x	-	x	nd	x	-	-

nd: no disponible

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

La Comunidad de Madrid no ha especificado las técnicas utilizadas en sus procedimientos y procesos por lo que sólo se muestran aquellas de las que se dispone información. En una situación similar se encuentra la Comunidad de Galicia donde en su Programa Contrato mencionan algunas técnicas citogenéticas pero no hacen referencia a las técnicas moleculares. En este caso se han marcado aquellas técnicas que deben de disponer en función de los procesos que realizan, así por ejemplo al indicar la cuantificación de transcritos de ARN se ha asumido que la Comunidad dispone de RT-PCR, técnica básica para su realización.

Las técnicas disponibles de forma generalizada en prácticamente todo el territorio del SNS son las siguientes:

- Cariotipo
- Hibridación *in situ*(FISH)
- PCR convencional
- Secuenciación

La mayoría de las CCAA disponen de PCR a tiempo real que permite cuantificar además de detectar y ampliar determinadas secuencias de ADN. De las 16 CCAA 11 de ellas además de las técnicas de análisis de ADN también disponen de técnicas de análisis de expresión génica (RT-PCR).

Las enfermedades y procesos genéticos recogidos en las Carteras de Servicios de las diferentes CCAA se resumen en las tablas 3, 4, 5, 6 y 7. En la tabla 3 se ha recogido el catálogo de enfermedades genéticas hereditarias de las Carteras de Servicios explicitándose en ella tres apartados específicos correspondientes: enfermedades metabólicas, enfermedades mitocondriales y cánceres hereditarios.

La tabla 4 resume el catálogo de enfermedades genéticas no hereditarias (diagnóstico en oncohematología y otros cánceres no hereditarios) y enfermedades con un componente genético.

En la tabla 5 se han mostrado las pruebas para diagnosticar alteraciones genéticas del sistema inmunitario y en la tabla 6 los estudios de farmacogenética de las diferentes CCAA.

En una última tabla (tabla7) se han adjuntado otros procesos y marcadores genéticos aportados en la información recibida desde las CCAA.

Enfermedades o trastornos genéticos hereditarios

Tabla 3: Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco	
Acidosis tubular renal distal	Estudio de los genes <i>ATP6V0A4</i> y <i>ATP6V1B1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Acondroplasia/Hipocondroplasia	1. Mutaciones nt. 1138G>A y nt.1138G>C del gen <i>FGFR3</i>	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	x	x	x	-	-	-	x
Acondroplasia/Hipocondroplasia	2. Análisis molecular del gen <i>FGFR3</i>	-		x	x	x	-	-	x	x	x	x	x	-	x	x	-	-	-
Adrenoleucodistrofia	Análisis gen <i>ABCD1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	⊗
Agammaglobulinemia de Bruton	Análisis molecular del gen <i>BTK</i>	x		-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Agenesia unilateral de vasos deferentes (gen <i>CFTR</i>)	Rastreo de mutaciones del gen <i>CFTR</i>	x		x	x	x	x	x	x	x	-	-	-	x	x	-	x	-	-
Albinismo óculo-cutáneo	1. Análisis molecular del gen <i>TYR</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco	
Albinismo óculo-cutáneo	2. Análisis molecular del gen <i>OCA2</i> , estudio mutación caso índice	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Alfa-Talasemia	Análisis molecular de los genes <i>alfa1</i> y <i>alfa2</i> de la alfa-globina	x	-	-	-	-	-	x	x	x	x	x	-	x	x	-	-	-	-
Alteraciones del desarrollo Sexual	Alteraciones del desarrollo Sexual (Gen <i>SRY</i>)	x	-	x	-	x	-	x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x
Anemia de Fanconi	Estudio de fragilidad cromosómica frente agentes clastogénicos	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Anemia falciforme	mutación codón 6 (A62206T)	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Angioedema hereditario tipo III		-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
AT/RT	del 22q11.2 INI1	x	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Ataxia episódica familiar 1 y 2		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x
Ataxia de Friedreich	Análisis molecular de (GAA) _n en el gen de la <i>frataxina (X25)</i>	x	-	x	-	-	-	-	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x
Ataxia Dentato-Rubral Pálido Luisiana (DRPLA)	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen de la <i>atrofina 1</i>	x	-	x	-	-	-	-	x	x	x	-	-	x	x	-	-	-	-
Ataxia episódica familiar 1 y 2		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x
Ataxia espino-cerebelosa tipo 1 (SCA1)	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen <i>SCA1</i>	x	-	x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	-	-
Ataxia espino-cerebelosa tipo 10 (SCA 10)	Análisis molecular de (ATTCT) _n en el gen <i>ATXN10</i>	-	-	-	-	-	-	x	x	x	-	-	x	x	x	-	-	-	x
Ataxia espino-cerebelosa tipo 12 (SCA 12)	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen <i>PPP2R2B</i>	-	-	x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	-	x
Ataxia espino-cerebelosa tipo 17 (SCA 17)	Análisis molecular de (CAA/CAG) _n en el gen <i>TBP</i>	x	-	x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	-	x
Ataxia espino-cerebelosa tipo 2 (SCA 2)	Análisis molecular de (CAG) _n en el gen <i>SCA2</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	-	-

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
		Ataxia espinoocerebelosa tipo 3 (SCA 3)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen <i>SCA3</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-
Ataxia espinoocerebelosa tipo 6 (SCA 6)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen <i>SCA6</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	-
Ataxia espinoocerebelosa tipo 7 (SCA 7)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen <i>SCA7</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	x
Ataxia espinoocerebelosa tipo 8 (SCA 8)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen <i>SCA8</i>	x		-	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	x
Ataxias dominantes	Análisis genético de <i>SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA10, SCA12</i> y <i>DRPLA</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	x	-	-	x	x	-	-	-
Ataxia-Telangiectasia	Análisis gen <i>ATM</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	⊗
Atrofia Muscular Espinal	Detección del número de copias de los genes <i>-SMN1/SMN2</i>	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	-	x	x
Atrofia Muscular Espino-Bulbar o Enfermedad de Kennedy	Análisis molecular de (CAG)n en el gen del <i>receptor de andrógeno</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	-	-	x	x	x	-	-	⊗
Azoospermia y Oligospermia	Detección de microdeleciones en las regiones <i>AZFa, AZFb</i> y <i>AZFc</i> del cromosoma Y	x		x	x	x	x	x	x	x	x	-	-	x	x	x	x	⊗
Beta-Talasemia	Análisis molecular del gen de la <i>beta-globina</i>	x		-	-	x	-	-	x	x	x	-	-	x	x	-	-	-
Cadasil	Análisis molecular de los exones 3 y 4 del gen <i>NOTCH3</i>	x		x	-	x	-	-	x	x	-	x	x	x	x	-	-	x
Cadasil	Análisis molecular del gen <i>NOTCH3</i>	x		x	-	x	-	-	x	x	-	x	x	x	x	-	-	x
Cavernomatosis familiar		⊗		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	⊗
Cerebrotendinosis xantomatosa	Análisis molecular del gen <i>CYP27</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Cistinuria	Análisis molecular de los genes <i>SLC3A1</i> y <i>SLC7A9</i>	-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	-	-

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Coproporfiria hereditaria	Análisis molecular del gen <i>CPO</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Corea de Huntington	Análisis molecular de (CAG) <i>n</i> en el exón 1 del gen <i>IT15</i>	x		x	x	x	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	x	x
Coroideremia	Análisis molecular del gen <i>REP1</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	x	-	-	x
Craneosonostosis	Mutaciones en <i>FGFRs</i>	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Criopirinopatías	Gen <i>NLRP3</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Déficit de 3-Beta-Hidroxiesteroide-Deshidrogenasa	Análisis molecular del gen <i>HSD3B2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-
Déficit de aldosterona sintasa		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Déficit de Alfa-1-Antitripsina	Mutaciones Glu264Val (alelo PiS) y Glu342Lys (alelo PiZ) del gen inhibidor de la proteasa 1	x		x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	-	-	x
Déficit de GH	Análisis molecular del gen <i>GH1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Déficit de receptor GH		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Déficit del factor XII	Cambio C46T del gen <i>F12</i>	x		-	-	x	-	-	-	-	-	x	-	x	x	-	-	-
Delta-Beta-Talasemia	Mutación Spanish y HB Lepore	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Demencia frontotemporal	1. Análisis molecular del gen <i>MAPT</i>	-		x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Demencia frontotemporal	2. Análisis molecular del gen <i>GRN</i>	-		x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Demencia frontotemporal	3. Análisis de la expansión C9ORF72	-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Determinación 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	x
Determinación sexo	CEP X / Y	x		x	x	x	-	x	-	-	x	-	-	-	x	-	x	-
Diabetes central familiar Insípida	Gen <i>AVP-NP11</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Diabetes Insípida nefrogénica ligada a X	Gen <i>AVPR2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Diabetes neonatal transitoria o permanente	1. Genes <i>KIR 6.2</i> y <i>SUR1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco	
Diabetes neonatal transitoria o permanente	2. Duplicación 6q24	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Diabetes neonatal transitoria o permanente	3. Gen <i>FOXP3</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Diabetes tipo Mody (diabetes monogénica)	Análisis molecular del Gen <i>GCK</i> ; gen <i>HNF1</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x
Diagnóstico de aneuploidías cromosómicas	Detección de aneuploidías de los cromosomas 13, 18, 21, X e Y	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Disferlina (en biopsia muscular)		-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Disferlina (en leucocitos)		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Disferlinopatía	Gen <i>DISF</i> (mutación R1905X)	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Disgenesia gonadal	Estudio de los genes <i>FSHR</i> y <i>LHR</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Displasia cleidocraneal		-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	x	-	-	-	-	-
Displasia ectodérmica	Análisis molecular genes <i>EDA</i> , <i>EDAR</i> , <i>EDARAD</i> y <i>P63</i> y <i>2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	x	-	-
Displasia ectodérmica hidrótica	Análisis molecular del gen <i>GJB6</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	⊗
Displasia ósea tanatofórica	Gen <i>FGFR3</i> (codones 807 y 650)	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Distonía mioclónica	Gen <i>SGCE</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	⊗
Distonía Primaria de Torsión	Análisis molecular directo de la deleción GAG en el exón 5 del gen <i>DYT-1</i>	x		x	x	-	-	x	x	x	x	-	-	x	x	-	x	x	x
Distonía Primaria de Torsión	Análisis molecular directo de la deleción 18pb del gen <i>DYT-1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Distonía sensible a Dopa		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Distrofia de cinturas, Calpainopatías	Análisis molecular del gen <i>calpain 3</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	-	x	x	x
Distrofia de cinturas, Caveolinopatías	Análisis molecular del gen <i>caveolin 3</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	-	-	-	-

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Distrofia de cinturas, LGMD1B	Análisis molecular del gen <i>LMNA</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Distrofia de cinturas, LGMD2I	Análisis molecular del gen <i>FKRP</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	-	-	x
Distrofia de conos y bastones	Análisis molecular de los genes <i>CORD</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	-	-	-
Distrofia miotónica tipo 1 o Enfermedad de Steinert	Análisis molecular de (CTG) _n en el 3'UTR del gen <i>DMPK</i>	x		x	-	x	-	x	x	x	x	-	-	x	x	x	x	x
Distrofia miotónica tipo 2	Análisis molecular de (CCTG) _n en el intrón 1 del gen <i>ZNF9</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	⊗
Distrofia muscular congénita merosina deficiente	Análisis molecular del gen <i>LAMA2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Distrofia Muscular de Becker	1. Análisis molecular deleciones y duplicaciones en el gen de la <i>distrofina</i>	x		-	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Distrofia Muscular de Becker	2. Análisis molecular del gen de la <i>distrofina</i>	-		-	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x	⊗
Distrofia Muscular de Duchenne	1. Análisis molecular deleciones y duplicaciones en el gen de la <i>distrofina</i>	x		-	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	x	x	x	x
Distrofia Muscular de Duchenne	2. Análisis molecular del gen de la <i>distrofina</i>	-		-	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	x	x	x	⊗
Distrofia muscular Emery-Dreifuss	Gen <i>LMNA</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Distrofia muscular fascioescapulohumeral	Análisis molecular del microsatélite D4Z4 en la región 4q35	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	-	x
Distrofia muscular oculofaríngea	Análisis molecular de (GCN) _n en exon 1 del gen <i>PABPN1</i>	x		-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	x	-	x	-	⊗
Ectopia lentis	Análisis molecular del gen <i>FP2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Enfermedad de Alzheimer Tipo 2	Genotipo de APOE	x		x	-	x	x	-	x	x	x	x	-	x	x	x	x	-
Enfermedad de Alzheimer Tipo 3	Análisis de los genes <i>PSEN1</i> , <i>PSEN2</i> , <i>APP</i>	-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	⊗

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Charcott-Marie-Tooth de Tipo 1A	Detección de la duplicación de 1,5 Mb en la región cromosómica 17p11.2	x		x	x	x	-	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	x	
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth de Tipo 1B	Análisis molecular del gen <i>MPZ</i>	x		-	-	x	-	-	x	x	-	-	x	x	x	-	x		x
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth de Tipo 1X	Análisis molecular del gen <i>GJB1</i>	x		x	-	x	-	-	x	x	-	-	x	x	x	-	x		x
Enfermedad de Creutzfeldt-Jacob	Análisis molecular del gen <i>PRNP</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-
Enfermedad de Dejerine-Sottas		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Enfermedad de Hirschprung de Tipo 1	Análisis molecular del gen <i>RET</i>	x		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	x	x	
Enfermedad de Huntington-like	Análisis molecular de los genes: <i>TBP</i> , <i>JPH3</i> , <i>PRPN</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Enfermedad de Ondine o síndrome de hipoventilación central congénita	Análisis molecular del gen <i>PHOX2B</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Enfermedad de Stargardt	Análisis molecular del gen <i>ABCA4</i>	-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	x		x
Enfermedad granulomatosa crónica	P47phox	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Enfermedad renal Cística medular autosómica dominante		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-
Epidermolisis bullosa		-		-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	-
Epilepsia frontal nocturna		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Epilepsia mioclónica de Unverricht-Lundborg	Gen <i>CSTB</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular del gen <i>SOD1</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	x	x	-	-	-	-
Esclerosis tuberosa MLPA de gen <i>TSC2</i>		-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	x
Fibrosis Quística	Rastreo de mutaciones del gen <i>CFTR</i>	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Fiebre Mediterránea Familiar	Análisis molecular del gen <i>MEFV</i>	x		-	x	x	x	x	x	x	-	-	-	x	x	x	-	-	-

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Gen Shox	Análisis molecular del gen	-		x	x	-	-	x	x	-	x	-	x	x	x	-	x	x
Hemocromatosis Hereditaria	Mutaciones C282Y y H63D en el gen <i>HFE</i>	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Hemofilia A	1. Análisis molecular del gen <i>F8</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	x	x
Hemofilia A	Detección de la inversión del intrón 22	x		-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	-	x
Hemofilia B	Análisis molecular del gen <i>F9</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	-	x
Hemostasia y trombosis	Mutación R506Q del factor V (Factor V Leyden)	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Hemostasia y trombosis	Mutación G20210A del factor II (protrombina)	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Hemostasia y trombosis	Mutación C667T de la MTHFR	-		-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-
Hidrocefalia ligada a X	Análisis molecular del gen <i>L1CAM</i>	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Hiperaldosteronismo familiar tipo 1	Análisis molecular del gen <i>CYP11B1-CYP11B2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Hipercalcemia hipocalciúrica	Análisis molecular del gen <i>CASR</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Hipercolesterolemia familiar		-		-	-	-	-	-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	x
Hiperferritinemia	Estudio genético	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Hiperinsulinismo	Análisis molecular del gen <i>GDH1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Hiperplasia adrenal congénita	Déficit de 11-Beta-Hidroxilasa	-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	-	-	-
Hiperplasia adrenal congénita	Déficit de 17-Alfa-Hidroxilasa	-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	-	-	-
Hiperplasia adrenal congénita	Déficit de 21-Hidroxilasa	x		x	x	-	-	x	x	x	-	-	x	x	x	-	-	x
Hipertiroxinemia	Estudio del gen de la <i>albúmina</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Hipogonadismo	Análisis molecular de los genes <i>KISS</i> y <i>KISSR</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Hipoplasia adrenal congénita	Análisis molecular del gen <i>DAX1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco	
Hipotiroidismo congénito-disgenesia tiroidea, distress respiratoria y coreatetosis	Análisis molecular del gen <i>TTF1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Holoprosencefalia	Análisis molecular del gen <i>SLX3</i> y del gen <i>SHH</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-
Incontinencia pigmenti tipo II	Análisis de la delección 4-12 en el gen <i>IKGB</i> (NEMO)	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Insomnio familiar fatal		-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Lipodistrofia parcial familiar	Análisis molecular del gen <i>LMNA</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Lisencefalia Tipo 1	Microdelección 17p13.3 gen <i>PAFAH1B1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Lisencefalia Tipo 1 ligada a X	Gen <i>DCX</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Migraña hemipléjica familiar	Genes <i>CACNA1A</i> , <i>ATP1A2</i> , <i>SCN1A</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x
Miocardopatía arritmogénica	1. Análisis molecular del gen <i>PKP2</i>	-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	x	-	x	-	x	x
Miocardopatía arritmogénica	2. Análisis molecular del gen <i>DSC2</i>	-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	x	-	-	-	-	x
Miocardopatía dilatada	1. Análisis molecular del gen <i>LMNA</i>	-	-	-	-	-	-	x	-	x	x	-	x	x	-	-	-	-	-
Miocardopatía dilatada	2. Análisis molecular del gen <i>SCN5A</i>	-	-	-	-	-	-	x	-	-	x	-	x	x	-	-	-	-	-
Miocardopatía dilatada	3. Análisis molecular de los genes <i>MYBPC3</i> , <i>MYH7</i> , <i>TNNI3</i> , <i>TNNT2</i> , <i>TMP1</i>	-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	x	-	x	-	x	x
Miocardopatía hipertrófica	1. Análisis molecular de los genes <i>MYBPC3</i> , <i>MYH7</i>	-	x	-	-	-	x	x	-	-	x	-	-	-	x	-	x	-	x
Miocardopatía hipertrófica	2. Análisis molecular de los genes <i>ACTC1</i> , <i>MYL2</i> , <i>MYL3</i> , <i>TNNC</i> , <i>PRKAG2</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Miocardopatía no compactada	Análisis molecular de los genes <i>LBD3</i> , <i>MYBPC3</i> , <i>MYH7</i> , <i>TNNI3</i> , <i>TNNT2</i> , <i>TMP1</i> , <i>ACTC</i>	-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	x	-	x	-	-	-

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Miocardopatía restrictiva	1. Análisis molecular del gen <i>MYH7</i>	-		-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	x	-	x	-
Miocardopatía restrictiva	2. Análisis molecular del gen <i>TNNI3</i>	-		-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	x	-	-	-
Miopatía de Laing	Gen <i>MYH7</i> (mutación K1729del)	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Nefronoptosis	Análisis molecular del gen <i>NPHP1</i>	x		x	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	-	-
Neuroacantocitosis	Análisis molecular del gen <i>CHAC</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Neurofibromatosis tipo I like o syndrome de Legius	Análisis molecular del gen <i>SPRED1</i>	-												x				x
Neurofibromatosis tipo I y 2	Análisis molecular del gen <i>NF1</i> y tipo 2 gen <i>NF2</i>	-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	x	-	x
Neuropatía Hereditaria por presión	Detección de la deleción de 1.5 Mb en la región cromosómica 17p11.2	x		x	x	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	x	x
Neutropenia cíclica	Estudio molecular del gen <i>ELA-2</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Osteogénesis imperfecta	Análisis molecular de los genes <i>COL1A1</i> y <i>COL1A2</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	x	-
Panhipopituitarismo	Análisis molecular de los genes <i>PIT1</i> y <i>PROP1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x
Paramiotonía congénita		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Paraparesia espástica (parálisis progresiva)	<i>SPG11</i>	-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Paraparesia espástica (parálisis progresiva)	<i>SPG3</i> y <i>4,7</i>	-		x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Paraparesia espástica (parálisis progresiva)	<i>SPG31</i> y <i>SPG6</i>	-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Parkinson familiar		-		x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	x
Polineuropatía amiloidótica familiar	Análisis molecular del gen <i>TTR</i>	x		-	x	-	-	-	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x
Poliquistosis renal familiar AD		-		x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	x

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 recesiva	1. Análisis molecular de los exones 3, 36 y 58 del gen <i>PKHD1</i>	x		x	x	x	-	-	x	x	-	-	x	x	x	-	-	-	⊗
Poliquistosis renal recesiva	2. Análisis molecular del gen <i>PKHD1</i>	-		x	x	x	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	⊗
Porfiria aguda hepática	Análisis molecular del gen <i>ALAD</i>	x		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Porfiria aguda intermitente	Análisis molecular del gen <i>HMBS</i>	x		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	x	x	-	-
Porfiria cutánea tarda	Análisis molecular del gen <i>UROD</i>	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Porfiria eritropoyética congénita	Análisis molecular del gen <i>UROCS</i>	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Progeria	Análisis molecular del gen <i>LMNA</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	-	-
Protoporfiria eritropoyética	Análisis molecular del gen <i>FECH</i>	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Pseudohermafroditismo	Gen <i>5alfa reductasa</i> y gen <i>Receptor de andrógenos</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Pseudohipoparatiroidismo 1A	Estudio del gen <i>GNAS</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	x
Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante	Análisis molecular de los genes <i>BEST1, CA4, CRX, FSCN2, GUCA1B, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF6, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RDH12, RHO, ROM1, RP1, RP9, SEMA4A, SNRNP200</i> y <i>TOPORS</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	⊗

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 recesiva	Análisis molecular de los genes <i>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</i> y <i>ZNF513</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	x
Retinosis Pigmentaria Ligada a X	Análisis molecular de los genes <i>RP2</i> y <i>RPGR</i>	-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Retinosquiasis		-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	x
Retraso mental familiar con fenotipo específico-hipertricosis	Análisis molecular del gen <i>UBE2A</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Retraso mental familiar con fenotipo específico-maranfanoide	Análisis molecular del gen <i>ZDHH9</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Retraso mental inespecífico	Estudio de regiones subtelerómicas	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	x
Síndrome de Aarskog-Scott		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Alagille	Estudio de mutaciones <i>JAG1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Síndrome de Alexander		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Allan-Herndon-Dudley		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Alport ligado al X	Análisis molecular del gen <i>COL4A5</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	x	x	x	-	-	-	x
Síndrome de Angelman	1. Análisis de deleciones en la región 15q11-q13	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x	x

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Angelman	2. Análisis de deleciones o alteraciones en el patrón de metilación de la región 15q11-q13	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x
Síndrome de Angelman	3. Análisis molecular del gen <i>UBE3A</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Angelman	4. Detección disomía uniparental	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	-	x	x
Síndrome de Apert	Análisis codones 252 y 253 del gen <i>FGFR2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Bardet-Biedl	Análisis molecular de los genes <i>MKKS</i> , <i>SBB1</i> , <i>SBB2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Síndrome de Bartter		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Síndrome de Beckwith Wiedemann		-		x	x	-	-	-	x	x	x	-	-	x	x	x	x	x
Síndrome de Berardinelli-Seip 1 y/o 2	Genes <i>BSCL1/BSCL2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	/	/	-	-
Síndrome de Birt-Hogg-Dubé	Gen <i>FLCN</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Blepharophimosis-ptosis-epicantus inversus	Análisis del gen <i>FOXL2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Brugada	1. Análisis molecular del gen <i>SCN5A</i>	-		x	-	-	-	x	x	x	-	x	-	x	x	-	-	x
Síndrome de Currarino		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Síndrome de Di George	1. Detección de deleción en la región 22q11	x		x	x	-	-	x	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x
Síndrome de Di George	2. Análisis molecular del gen <i>DGCR</i>	-		-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Síndrome de Di George	3. Análisis molecular de deleciones en la región 22q11.2	x		x	x	-	-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Dravet	1. Análisis molecular del gen <i>SCN1A</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	x	x
Síndrome de Dravet	2. Análisis molecular gen <i>GABRG2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de Fong(Nail-Patella Syndrome)	Gen <i>LMX1B</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Fragilidad del cromosoma X	Análisis molecular de (CGG)n en el 5' UTR del gen <i>FMR1</i>	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Síndrome de Gilbert	Gen <i>UGT1A1</i>	-		-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	-	-	-
Síndrome de Gitelman	Análisis gen <i>SL12A3</i>	-		x	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	✗
Síndrome de Gorlin	Análisis molecular gen <i>PTCH1</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Hallervorden-Spatz		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Síndrome de Hiper-IgD	Mutaciones I298T y V377I en el gen <i>MVK</i>	x		-	-	x	x	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de hipometilación materna	Análisis molecular de los genes <i>ZFP57</i> , <i>NLRP2</i> , <i>NLRP7</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de Holt-Oram	Análisis reordenamientos del gen <i>TBX5</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de Jeune		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Síndrome de Joubert		-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Kallman		✗		x	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	x	-	✗
Síndrome de la microdelección de Xp22		-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Langer-Giedion	Detección de la microdelección en la región cromosómica 8q24.12, implicando los genes <i>TRPS1</i> y <i>EXT1</i>	x		x	x	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	x	-
Síndrome de Leopard	Análisis molecular de los exones 7, 12 y 13 del gen <i>PTPN11</i>	x		-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Loeys-Dietz	1. Análisis molecular del gen <i>TGFBR1</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Loeys-Dietz	2. Análisis molecular del gen <i>TGFBR2</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Marfan	1, Estudio Familiar de Mutaciones Conocidas en el gen <i>FBN1</i>	x		-	-	x	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	✗
Síndrome de Marfan	2, Análisis molecular del gen <i>FBN1</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	✗

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 McCunne-Albright	Análisis molecular del gen <i>Gs-α-GNAS1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome de microdelección 15q24	Detección de la delección 15q24	x		-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de microdelección 17q21	Detección de la microdelección 17q21	x		-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	x	-	-
Síndrome de microdelección 1p36	Detección de la delección 1p36	x		x	x	-	-	-	-	x	-	x	-	x	x	x	-	-
Síndrome de microdelección 22q		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x
Síndrome de microdelección 2p16	Detección de la microdelección 2p16	x		-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de microdelección 3q29	Detección de la microdelección 3q29	x		-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de microdelección 9q22.3	Detección de la microdelección 9q22.3	x		-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de microdelección de Xp22								x										
Síndrome de microdelección NF1	Detección de delección de 1.5 Mb del gen <i>NF1</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	x	-	x
Síndrome de microduplicación 15q11q13																x		
Síndrome de microduplicación 22q11.2																	x	
Síndrome de microduplicación Xq28	Detección de la duplicación Xq28	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
Síndrome de Mowat-Wilson		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Síndrome de Muenke	Gen <i>FGFR3</i> (mutación P250R)	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Noonan	Análisis molecular de los exones 2, 3, 8, 9, 13 del gen <i>PTPN11</i>	-		-	x	-	-	-	x	x	x	-	x	x	x	x	-	⊗
Síndrome de Norrie	Gen <i>NDP</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Opitz	Estudio Familiar de Mutaciones Conocidas en el gen <i>MID1</i>	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Síndrome de Opitz	Análisis molecular del gen <i>MID1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Síndrome de PAPA	Gen <i>PSTPIP1</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Phelan-McDermid	Detección de la deleción 22q13	x		-	x	-	-	x	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Síndrome de Prader Willi	1. Análisis de deleciones en la región 15q11-q13	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Síndrome de Prader Willi	2. Análisis de deleciones o alteraciones en el patrón de metilación de la región 15q11-q13	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Síndrome de Prader Willi	3. Análisis molecular del gen <i>SNRPN</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Prader Willi	Detección disomía uniparental	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Síndrome de resistencia a la hormona tiroidea	Análisis molecular del gen <i>THRB</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x
Síndrome de resistencia a los andrógenos	Análisis molecular del gen <i>Rae</i> y del gen <i>SFD5A2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome de retraso mental ligado al sexo	Análisis del gen <i>ARX</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de retraso mental ligado al sexo	Análisis de microdeleciones y microduplicaciones	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de retraso mental ligado al sexo (Síndrome Rothmund-Thomson)	Análisis gen <i>SLC16A2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Síndrome de retraso mental ligado al sexo (Transportador de creatina)	Análisis gen <i>SLC6A8</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	x	-	-	-	x
Síndrome de Rett	1. Análisis molecular del gen <i>MECP2</i>	x		-	x	-	-	x	x	-	x	-	x	x	x	-	x	x
Síndrome de Rett	2. Detección de deleciones y duplicaciones en el gen <i>MECP2</i>	x		-	x	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	x	x

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Rett forma atípica	Análisis molecular del gen <i>Netrin G1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de Rett, epilepsia precoz	Análisis molecular del gen <i>CDKL5</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de roturas cromosómicas	Fragilidad Cromosómica Inducida por Diepoxibutano	x	-	x	-	-	x	x	x	x	-	-	-	x	-	x	-	-	-
Síndrome de Rubinstein-Taybi	Detección de deleciones en el gen <i>CREBP</i>	x	x	x	-	-	x	-	x	-	-	-	x	x	x	x	x	-	-
Síndrome de Saethre-Chotze	Microdelección y análisis del gen <i>TWIST</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Silver-Russell		-	x	x	-	-	-	-	-	x	-	-	x	x	-	x	x	-	-
Síndrome de Smith-Magenis	1. Detección de deleción intersticial de 3,7Mb en la región 17p11.2	x	x	x	-	-	x	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Sotos	Detección de la microdelección 5q35.3	x	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	x	x	x	-	-
Síndrome de Usher Tipo 1B	Análisis molecular del gen <i>MyoVIIa</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Usher Tipo 1C	Análisis molecular del gen <i>Harmonin</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Usher Tipo 1F	Análisis molecular del gen <i>PCDH15</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Usher Tipo 2A	Análisis molecular del gen <i>Usherin</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Usher Tipo 2C	Análisis molecular del gen <i>VLGR1</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Usher Tipo 3	Análisis molecular del gen <i>Clarin 1</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Usher Tipos 1D	Análisis molecular del gen <i>Otocadherin</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Usher Tipos 1G	Análisis molecular del gen <i>SANS</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Waardenburg o Shah-Waardenburg	Análisis molecular de los genes <i>SOX10</i> , <i>EDN3</i> y <i>EDNRB</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-
Síndrome de Williams	Detección de la deleción de la región 7q11.23	x	x	x	-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Wolf-Hirschhorn	Análisis de la delección de la región 4p16,3, implicando el gen <i>WHSC1</i>	x		x	x	-	-	x	-	-	x	x	-	-	x	x
Síndrome del Maullido de Gato/síndrome de Cri du chat	Detección de la delección 5p15	x		x	x	-	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Síndrome del QT-Corto	1. Análisis molecular del gen <i>KCNH2</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome del QT-Corto	2. Análisis molecular del gen <i>KCNQ1</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	x	x	-	x	-
Síndrome del QT-Corto	3. Análisis molecular del gen <i>KCNJ2</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome del QT-Largo	1. Análisis molecular del gen <i>KCNQ1</i>	-		x	-	-	-	x	x	x	-	x	-	x	x	-	x	-
Síndrome del QT-Largo	2. Análisis molecular del gen <i>KCNH2</i>	-		x	-	-	-	x	x	x	-	x	-	x	x	-	-	-
Síndrome del QT-Largo	3. Análisis molecular del gen <i>SCN5A</i>	-		x	-	-	-	x	x	x	-	x	-	x	x	-	-	-
Síndrome linfoproliferativo autoinmune	Análisis molecular del gen <i>FAS</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés	Análisis molecular del gen <i>NPHS1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome nefrótico resistente esteroide familiar		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Síndrome periódico asociado al receptor de necrosis tumoral (TRAPS)	Análisis de los exones 2,3 y 4 del gen <i>TNFRF1A</i>	x		-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	x	x	-	x	-
Síndrome poliglandular autoinmune	Análisis molecular del gen <i>APECED</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome triple A	Análisis molecular del gen <i>AAAS</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Sordera Neurosensorial Autosómica Recesiva	1. Análisis molecular del gen <i>GJB2</i>	x		-	-	-	x	-	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-
Sordera Neurosensorial Autosómica Recesiva	2. Análisis delección 342kb del gen <i>GJB6</i>	-		-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	x	x	-	x	-
Taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica	1. Análisis molecular del gen <i>CPVT1</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Telangiectasia hemorrágica hereditaria (AD)		-		X	-	-	X	-	-	-	-	-	-	X	-	-	-	-
Trombocitopenia amegacariocítica congénita	Análisis molecular del gen <i>MPL</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	X	-	-	-	-	-
TRASTORNOS METABÓLICOS																		
Acidemia Glutárica Tipo I	Gen <i>GCDH</i> : Mutación A293T	-		-	-	-	-	-	X	-	X	-	-	-	X	-	-	X
Acidemia Propiónica	Estudio Molecular	-		-	-	-	-	-	X	-	X	-	-	-	X	-	-	X
Déficit de Acil-Coa Deshidrogenasa de Cadena Media	Mutación K304E Gen <i>MCAD</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	X	-	-	-	X	X	-	-
Déficit de adenosin monofosfato desaminasa	Análisis molecular gen <i>AMPD1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	X	-	-	-	-	-
Déficit de Carnitina Palmitoil Transferasa II	Mutación Y628S	-		-	-	-	-	-	-	-	X	-	-	X	X	-	-	-
Déficit de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa	Mutaciones A376G, C563T, G844C, G202A, C1360T, G1361A, A542T, T1153C, G1003A, C406T, T143C, A209G, C1155G, T968C y G1215A	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	X	-	-	-
Déficit de Hidroxiacil-Coa Deshidrogenasa de Cadena Larga (LCHAD)	(Gen <i>HADHA</i>)	-		-	-	-	-	-	-	-	X	-	-	-	X	X	-	-
Enfermedad de Fabry	Análisis molecular del gen <i>GLA</i>	-		-	-	-	-	-	X	X	X	-	-	-	X	-	-	-
Enfermedad de Gaucher (Deficiencia de Beta-Glucosidasa Ácida)	Análisis molecular del gen <i>GBA</i>	-		-	-	-	-	-	X	X	X	-	-	-	X	-	-	X
Enfermedad de Hurler (Mucopolisacaridosis Tipo IH)	Análisis molecular del gen <i>IDUA</i>	-		-	-	-	-	-	-	X	-	-	-	X	X	-	-	-
Enfermedad de McArdle	Análisis mutaciones más frecuentes	-		-	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Enfermedad de Morquio (Mucopolisacaridosis Tipo IVb)	Análisis molecular del gen <i>GLB1</i>	-		-	-	-	-	-	-	X	-	-	-	-	X	-	-	-

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Niemann-Pick (Lipidosis de Esfingomielina)	Análisis de Ligamiento.	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	Análisis molecular del gen <i>NPC1</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	x	-	x	-	-	-	-
Enfermedad de Pompe		-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Enfermedad de Sanfilippo A (Mucopolisacaridosis Tipo IIIA)	Análisis molecular del gen <i>SGSH</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Enfermedad de Sanfilippo B (Mucopolisacaridosis Tipo IIIB)	Análisis molecular del gen <i>NAGLU</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Enfermedad de Tay-Sachs (Gangliosidosis Tipo I)	Análisis molecular del gen <i>HEXA</i>	-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Enfermedad de Wilson	Análisis molecular del gen <i>ATP7B</i>	-		x	-	x	-	x	x	-	-	-	x	x	-	x	-	x	⊗
Fenilcetonuria-Fenilalaninemia	Análisis molecular del gen <i>PAH</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	x	x	-	x	-	-	-
Fructosemia	Análisis molecular del gen <i>ALDOB</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Galactosemia	Análisis molecular del gen <i>GALT</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Homocistinuria	Mutaciones A1298G y C6677T del gen <i>MTHFR</i>	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x	x
Homocistinuria	Gen <i>MTHFR</i> búsqueda de mutaciones	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Homocistinuria	Análisis molecular del gen de la <i>cistationin beta sintetasa</i>	-		-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-
Homocistinuria Sensible a Piridoxina	Análisis molecular del gen de la <i>cistationina beta sintetasa</i>	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Intolerancia a la lactosa	Polimorfismo C13910T del gen <i>MCM6</i>	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Tirosinemia tipo 1	Análisis molecular gen <i>FAH</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	-	x

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
		CÁNCER HEREDITARIO																
Cáncer gástrico difuso hereditario	Análisis molecular del gen <i>CDH1</i>	-	-	-	-	-	-	-	X	-	X	X	-	X	-	X	-	X
Cáncer medular de tiroides familiar	Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 del gen <i>RET</i>	X	-	X	-	-	X	-	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	1. Análisis molecular del gen <i>MLH1</i>	X	-	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	3. Análisis molecular del gen <i>MSH2</i>	X	-	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>MLH1</i>	X	-	X	-	-	-	-	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>MSH2</i>	X	-	X	-	-	-	-	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	Análisis molecular del gen <i>MSH6</i>	X	-	X	-	-	-	-	X	X	X	X	-	X	X	X	X	X
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>MSH6</i>	X	-	X	-	-	-	-	X	X	X	X	-	X	X	X	X	X
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	Análisis molecular del gen <i>PMS2</i>	X	-	-	-	-	-	-	X	-	X	X	-	X	X	-	-	X
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>PMS2</i>	X	-	-	-	-	-	-	X	-	X	X	-	X	X	-	-	X
Carcinoma de Mama y de Ovario	1. Análisis molecular del gen <i>BRCA1</i>	X	-	X	-	X	-	X	X	X	X	X	X	X	X	-	X	X
Carcinoma de Mama y de Ovario	3. Análisis molecular del gen <i>BRCA2</i>	X	-	X	-	X	-	X	X	X	X	X	X	X	X	-	X	X
Carcinoma de Mama y de Ovario	2. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>BRCA1</i>	X	-	X	-	-	-	-	X	X	X	X	X	X	X	-	X	X
Carcinoma de Mama y de Ovario	4. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>BRCA2</i>	X	-	X	-	-	-	-	X	X	X	X	X	X	X	-	X	X

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Feocromocitoma Familiar	1. Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 del gen <i>RET</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	x	x
Feocromocitoma Familiar	2. Análisis molecular del gen <i>VHL</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	x
Feocromocitoma Familiar	3. Análisis molecular deleciones y duplicaciones en el gen <i>VHL</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	x	x
Feocromocitoma/paraganglioma familiar	1. Análisis molecular del gen <i>SDHA</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Feocromocitoma/paraganglioma familiar	1. Análisis molecular del gen <i>SDHB</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	x
Feocromocitoma/paraganglioma familiar	1. Análisis molecular del gen <i>SDHC</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	x
Feocromocitoma/paraganglioma familiar	1. Análisis molecular del gen <i>SDHD</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	x
Leiomiomatosis hereditaria y cáncer renal	Análisis del gen <i>FH</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Melanoma familiar	Gen <i>CDKN2A</i> /otros	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 1	Análisis molecular del gen <i>MEN1</i>	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 del gen <i>RET</i>	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 del gen <i>RET</i>	x		x	-	-	x	-	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Poliposis adenomatosa familiar	1. Análisis molecular del gen <i>APC</i>	x		x	-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Poliposis adenomatosa familiar	2. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>APC</i>	x		x	-	x	-	-	-	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Poliposis adenomatosa familiar atenuada	1. Análisis molecular del gen <i>MYH</i>	x		x	-	x	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Poliposis adenomatosa familiar atenuada	2. Análisis molecular de los exones 6 y 13 del gen <i>MYH</i>	x		x	-	x	x	-	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Poliposis adenomatosa familiar atenuada	3. Análisis gen <i>MUTYH</i> mutaciones p.Y176C y p.G393D	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x

Tabla 3 (continuación): Estudios genéticos de patologías hereditarias recogidos en Cartera de Servicios de las CCAA

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	Pais Vasco	
Retinoblastoma	Análisis molecular del gen <i>RB1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	⊗
Síndrome de Cowden	Análisis molecular del gen <i>PTEN/PHTS</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	-	⊗
Síndrome de Li-Fraumeni	Análisis molecular de los exones 5, 6, 7, 8 y 9 del p53	x		-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	x	-	-	⊗
Síndrome de Lynch	Delección del extremo 3, del gen <i>EPCAM</i> asociada a sd. de Lynch	-		x	-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	x	-	x	-	
Síndrome de Peutz-Jeghers	Análisis molecular del gen <i>STK11</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de Von Hippel Lindau	1. Análisis molecular del gen <i>VHL</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Von Hippel Lindau	Análisis molecular deleciones y duplicaciones en el gen <i>VHL</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Wagr	Detección de la microdelección en la región cromosómica 11p13, implicando los genes <i>PAX6</i> y <i>WT1</i>	x		x	x	-	-	-	x	x	x	-	-	-	x	-	x	x	
ENFERMEDADES MITOCONDRIALES																			
Diabetes mitocondrial		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x
Miopatías MELAS	Mutación A3243AG en el gen <i>MTTL1</i>	x		x	-	-	x	-	x	x	x	x	x	x	x	-	-	-	⊗
Miopatías MERRF	Mutaciones A8344G en el gen <i>MTTK</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	-	-	x	x	x	-	-	-	⊗
Neuropatía Óptica de Leber	m.11778G>A (MT-ND4), m.14484T>C (MT-ND6) y m.3460G>A (MT-ND1)	x		x	-	-	-	-	x	x	x	-	x	x	x	-	-	-	⊗
Síndrome de CPEO		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	
Síndrome de NARP	Estudio mutación 8993G	-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	⊗
Sordera Neurosensorial mitocondrial inducida por aminoglicosidos	Análisis mutación 1555G	-		x	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	

Las marcas en rojo muestran las patologías recogidas en el plan de genética del País Vasco o de Andalucía pero que no aparecen en el listado aportado por la CA.

Enfermedades o trastornos genéticos no hereditarios

Tabla 4 : Patologías no hereditarias incluidas en las Carteras de Servicios de las CCAA (Cáncer no hereditario)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	Pais Vasco
Cáncer de mama, cáncer de pulmón	ampl c-MYC	x		-	x	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Cáncer de mama, cáncer de pulmón	ampl EGFR	x		-	x	-	-	x	x	x	x	-	-	-	x	-	-	-
Cáncer de colon	Mutaciones de KRAS	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	-	x
Cáncer de colon	Mutaciones de BRAF	x		x	x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Cáncer de colon	Hipermetilación promotor MLH1	x		x	-	-	-	-	x	x	x	-	-	x	x	-	x	-
Cáncer de colon, cáncer de endometrio	Inestabilidad Microsatélites	x		x	-	-	x	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Cáncer de endometrio	1. Análisis molecular del gen MLH1	x		x	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	x	x
Cáncer de endometrio	2. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen MLH1	x		x	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	x	x
Cáncer de endometrio	3. Análisis molecular del gen MSH2	x		x	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	x	x
Cáncer de endometrio	4. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen MSH2	x		x	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	x	x
Cáncer de endometrio	5. Análisis molecular del gen MSH6	x		x	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	x	x
Cáncer de endometrio	6. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen MSH6	x		x	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	x	x
Cáncer de endometrio	7. Análisis molecular del gen PMS2	x		-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	-	x
Cáncer de endometrio	8. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen PMS2	x		-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	-	x
Cáncer de mama	1. Amplificación HER2	x		-	x	-	x	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Cáncer de mama	2. del 16q22	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Cáncer de mama	3. Amplificación CCND1	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-

Tabla 4 (continuación): Patologías no hereditarias incluidas en las Carteras de Servicios de las CCAA (Cáncer no hereditario)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 mama	4. Amplificación <i>ERBB2</i>	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Cáncer de mama (detección micrometástasis ganglio centinela)	OSNA/CK19	x		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Cáncer de mama/ ovario	5. Gen <i>CHEK2</i> estudio mutación c.1100delC	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Cáncer de pulmón	1. Mutaciones <i>EGFR</i>	x		x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	x	-	-	-	x
Cáncer de pulmón	2. Mutaciones <i>ALK</i>	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Cáncer de pulmón	3. Mutaciones <i>KRAS</i>			-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Cáncer de vejiga	UroVysion	x		-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Cáncer renal no papilar	Mutaciones gen <i>VHL</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Carcinoma Medular de Tiroides	Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 del gen <i>RET</i>	x		x	-	-	x	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Carcinoma papilar de tiroides	Mutación de <i>BRAF</i> (V600E)	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Glioblastoma, Cáncer de Mama	del 10q23 <i>PTEN</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	x	x	-	-	x	-	-	-	-
Glioblastoma, Cáncer de Vejiga, Cáncer de Pulmón	del 9q21 P16	x		x	-	x	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Glioma bajo grado	Mutación en <i>IDH1</i> (R132)/ <i>IDH2</i> (R170)	-		x	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Gliomas	Amplificación <i>PDGFRA</i> , amplificación de <i>EGFR</i> , mutación de <i>MGMT</i> , mutaciones en <i>p53</i> (exones 5,6,7 y8)	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Hepatoblastoma	Albumina	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos <i>MLL-AF4</i>	x		x	x	x	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos <i>TEL-AML1</i>	x		x	x	x	x	x	x	x	x	-	-	-	x	-	-	-	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(9;22)(q34;q11.2); <i>BCR-ABL1</i>	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	-	x

Tabla 4 (continuación): Patologías no hereditarias incluidas en las Carteras de Servicios de las CCAA (Cáncer no hereditario)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH	-	-	x	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	x	x	-	x	-	x	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	Delección 6q23 (gen MYB)	x	-	x	x	-	-	x	x	x	x	-	-	-	x	-	-	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos E2A-PBX1	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	-	x	-
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos BCR-ABL p190	x	x	x	x	x	x	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	x	x	x	-	x	-	x	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	Delección p16 (9p21)	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) IGH-MYC	-	-	x	-	-	x	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	-
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(v;11q23); reordenamientos del gen MLL	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	-	x	-	-	x
Leucemia Aguda Mieloblástica	Cuantificación de transcritos PML-RARA	x	x	-	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
Leucemia Aguda Mieloblástica	t(15;17)(q22;q12); PML-RARA	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Leucemia Aguda Mieloblástica	Aneuploidías del cromosoma 8	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Leucemia Aguda Mieloblástica	Aneuploidías del cromosoma 7 y delección 7q31	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Leucemia Aguda Mieloblástica	t(v;11q23); reordenamientos del gen MLL	x	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x

Tabla 4 (continuación): Patologías no hereditarias incluidas en las Carteras de Servicios de las CCAA (Cáncer no hereditario)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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	inv(16)(p13.1;q22) o t(16;16)(p13.1;q22); CBFβ-MYH11	x		x	x	x	-	x	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	-	x	x
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	-
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
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutaciones en el gen CEBPA	x		x	x	x	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Leucemia Linfática crónica	1. Aneuploidías del cromosoma 12	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	✗
Leucemia Linfática crónica	2. Delección 11q22; Delección ATM	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Leucemia Linfática crónica	3. Delección 17p13.1; Delección p53	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Leucemia Linfática crónica	4. Delección de 13q34	x		-	x	x	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	x	x
Leucemia Linfática crónica	5. Delección 6q23 (gen MYB)	x		-	x	x	-	-	x	x	x	x	-	-	x	-	-	x
Leucemia Linfática crónica	6. Delección de 13q14	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	✗
Leucemia Linfática crónica	7. Status mutacional IGHV	-		x														
Leucemia linfoblástica aguda-T, Linfoma linfoblástico T	Translocación gen TCR A/D 14q11,2	-		-	-	-	-	-	x	x	x	-	x	-	x	-	-	x
Leucemia linfoide crónica tipo B	del 11q22.3 ATM	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	✗
Leucemia linfoide crónica tipo B	del 13q34	x		-	-	x	-	-	x	x	x		x	-	x	-	x	✗
Leucemia linfoide crónica tipo B	del 17p13.1 TP53	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	✗
Leucemia/Linfoma de Burkitt	t(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x

Tabla 4 (continuación): Patologías no hereditarias incluidas en las Carteras de Servicios de las CCAA (Cáncer no hereditario)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Leucemia/Linfoma de Burkitt	t(8;22)(q24.1;q11.2) IGL-MYC;t(2;8)(p11.2;q24.1) IGG-MYC	-	-	x	-	-	x	x	x	-	x	-	-	x	-	x	-	
Leucodistrofia Metacromática (Pseudodeficiencia Arilsulfatasa A)	Análisis molecular del gen <i>ARSA</i>	-	-	-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Linfoma anaplásico	t(2;5)(p23;q35);ALK	-	x	x	x	-	-	x	x	x	-	x	-	x	-	-	-	
Linfoma anaplásico de células grandes, Linfoma CD30+	Translocación gen <i>ALK 2p23</i>	x	-	x	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	x	
Linfoma de Burkitt, Linfoma B difuso células grandes	Fusión IGH/MYC t(8;14)	x	-	-	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x	
Linfoma de Burkitt, Linfoma linfoblastico T	Translocación gen <i>c-MYC 8q24</i>	x	-	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	-	x	-	-	x	
Linfoma del Manto	Fusión IGH/CCND1 t(11;14)	x	x	-	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, Mieloma, Cáncer de mama	Translocación gen <i>CCND1 11q13</i>	x	-	-	x	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	x	x	
Linfoma folicular	1. Reordenamiento IGH/BCL2 (regiones MBR, MBR' y mcr)	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	
Linfoma folicular	2. Aneuploidías del cromosoma 12	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	-	
Linfoma folicular	3. Aneuploidías del cromosoma 3	x	-	x	x	-	x	x	x	-	-	x	-	x	-	x	-	
Linfoma folicular	4. t(14;18)(q32;q21); BCL-2-IgH	x	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	
Linfoma folicular	5. t(v;3q27); Reordenamientos de BCL6 (3q27)	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	
Linfoma folicular	6. t(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x	

Tabla 4 (continuación): Patologías no hereditarias incluidas en las Carteras de Servicios de las CCAA (Cáncer no hereditario)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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, del manto y difuso células grandes B, Mieloma	Translocación gen <i>IGH 14q32.3</i>	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Linfoma Folicular, Linfoma B difuso células grandes	Translocación gen <i>BCL2 18q21</i>	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Linfoma Folicular, Linfoma B difuso células grandes	Translocación gen <i>BCL6 3q27</i>	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Linfoma Folicular, Linfoma B difuso células grandes	Fusión <i>IGH/BCL2 t(14;18)</i>	x		-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Linfoma MALT	Translocación gen <i>MALT1 18q21</i>	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Linfoma MALT	Fusión <i>API2/MALT1 t(11;18)</i>	x		-	-	x	-	-	x	x	x	-	-	-	x	-	-	-
Linfoma MALT	<i>t(11;18) (q21;q21);API2/MALT1</i>	-		-	x	x	-	x	x	x	x	-	-	-	x	-	-	-
Linfomas	IgA	x		-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Linfomas	IgG	x		-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Linfomas tipo B	Reordenamiento IgH	x		x	-	x	x	x	x	x	x	x	-	-	x	-	-	x
Linfomas tipo T	Reordenamiento TCR	x		x	-	x	x	x	x	x	x	x	-	-	x	-	-	x
Liposarcoma mixoide	Traslocación gen <i>CHOP 12q13</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Liposarcoma mixoide, Sarcoma fibromixoide bajo grado, Histiocitoma	Traslocación gen <i>FUS 16p11</i>	x		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Liposarcoma pleomórfico	ampl MDM2	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Mastocitosis	Mutación <i>c-KIT-D816</i>	x		x	x	x	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Melanoma	<i>CEP6/MYB/RREB1/CCND1</i>	x		-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Melanoma	<i>del 6q23 MYB</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	-	-	-
Meningiomas	Delección de 1p	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	<i>t(11;14) (q13;q32); BCL-1-IgH</i>	x		-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	<i>t(v;14q32); reordenamientos de IgH</i>	x		-	x	x	x	x	x	x	-	x	x	-	x	-	x	x

Tabla 4 (continuación): Patologías no hereditarias incluidas en las Carteras de Servicios de las CCAA (Cáncer no hereditario)

Patología	Procedimiento o prueba genética																
		Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(v;3q27); BCL-6	-	-	x	x	-	-	x	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	x
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(14;16)(q32;q23); IgH/C-MAF	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
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	Delección de p53	x	-	x	x	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	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	Aneuploidias	x	-	x	x	-	-	x	x	-	-	x	-	x	-	x	-
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(5;12)(q31-q33;p12); ETV6-PDGFRB	x	-	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) IGK-MYC	-	-	x	-	-	-	x	x	-	x	-	-	x	-	-	-
Mieloma, Linfomas	EBER	x	-	x	-	x	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Mieloma, Linfomas	Kappa	x	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Mieloma, Linfomas	Lambda	x	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Nefroma mesoblástico celular, Fibrosarcoma congénito	Traslocación gen <i>ETV6 12p13</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	-	x	-	x	-
Neoplasias linfoides y mieloides con eosinofilia	Delección intersticial crítica 4q12; FIP1L1-PDGFRB	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	⊗
Neuroblastoma	ampl n-MYC	x	-	x	-	-	x	-	x	x	-	x	-	x	-	-	-
Neuroblastoma	Sobre-expresión gen <i>Tirosina Hidroxilasa</i>	x	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	-	-
Oligodendroglioma	del 19q13	x	-	-	-	x	x	x	x	-	-	-	-	x	x	-	⊗
Oligodendroglioma, Meningioma, Neuroblastoma	del 1p36	x	x	-	-	x	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-

Tabla 4 (continuación): Patologías no hereditarias incluidas en las Carteras de Servicios de las CCAA (Cáncer no hereditario)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Rabdomiosarcoma alveolar	Traslocación gen <i>FKHR 13q14</i>	x	x	-	-	-	x	x	x	-	x	-	-	-	x	-	-	-
Rabdomiosarcoma alveolar	t(1;13)/ t(2;13) <i>FKHR</i>	x	x	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Rabdomiosarcoma embrionario	del 11p15.5 <i>RMSE</i>	x	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	-	-	-	-
Sarcoma Ewing, PNET	t(11;22)/ t(21;22) <i>EWS</i>	x	x	x	-	x	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	⊗
Sarcoma Ewing, PNET, Tumor desmoplásico de células pequeñas	Traslocación gen <i>EWSR1 22q12</i>	x	-	x	-	x	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Sarcoma Sinovial	Traslocación gen <i>SYT 18q11.2</i>	x	x	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	⊗
Síndromes Mielodisplásicos	1. Aneuploidías del cromosoma 8	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	x
Síndromes Mielodisplásicos	2. Aneuploidías del cromosoma 5 y deleción de 5q31	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	x
Síndromes Mielodisplásicos	3. Aneuploidías del cromosoma 7 y deleción 7q31	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	x
Síndromes Mielodisplásicos	4. Deleción de 20q	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	x
Síndromes Mielodisplásicos	5. Mutaciones <i>GATA-2</i>	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	1. Aneuploidías del cromosoma 8	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	x
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	2. t(9;22) (q34;q11.2); <i>BCR-ABL1</i>	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	x
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	3. Mutación V617F en el gen <i>JAK2</i>	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	-	x	⊗	⊗
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	4. Cuantificación de transcritos <i>BCR-ABL p190</i>	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	-	-	x
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	5. Cuantificación de transcritos <i>BCR-ABL p210</i>	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x	x

Tabla 4 (continuación): Patologías no hereditarias incluidas en las Carteras de Servicios de las CCAA (Cáncer no hereditario)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	Pais Vasco
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (tipo p.vera) negativos para mutación V617F de JAK2	6. Mutación en exón 12 del gen <i>JAK2</i>	-		x	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (tipo trombocitemia esencial/mielofibrosis) negativos para mutación V617F de JAK2	7. Mutación en los exones 10 y 11 del gen <i>MPL</i>	-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Tumor del estroma gastrointestinal (GIST)	1. Análisis de mutaciones PDGFRA (exones 12,14 y 18)	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Tumor del estroma gastrointestinal (GIST)	2. Análisis de las mutaciones en el gen <i>KIT</i> (exones 9,11,13,17)	x		x	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

Las marcas en rojo muestran las patologías recogidas en el plan de genética del País Vasco o de Andalucía pero que no aparecen en el listado aportado por la CA.

Alteraciones genéticas del sistema inmunitario

Tabla 5: Estudios genéticos relacionados con el sistema inmunitario disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA

Proceso	Procedimiento o prueba genética	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	HLA-B*51	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Riesgo de Celiaquía	HLA asociados a la enfermedad DQ2-DQ8	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Narcolepsia	HLA asociados a la enfermedad DR2	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Enfermedades reumatológicas	HLA B27 y/o variantes alélicas asociadas	x		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Esclerosis múltiple	HLA asociados a la enfermedad	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Inmunodeficiencia primaria por déficit C2 del complemento	Genotipado	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Inmunodeficiencia primaria por déficit C3 del complemento	Genotipado	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Inmunodeficiencia primaria por déficit factor H del complemento	Genotipado	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Inmunodeficiencia de IRAK-4	Genotipado/ análisis molecular gen <i>IRAK-4</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Análisis de citoquinas	Genotipado de polimorfismos	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia IL-1 alfa	Genotipado	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia IL-1 RA	Genotipado	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia INF-gamma R1	Genotipado/ análisis molecular gen <i>INFG1</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia IL-12 receptor B1	Genotipado/ análisis molecular gen <i>IL12-RB1</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia IL12p40	Análisis molecular gen <i>IL12B</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia de MBL	Genotipado/ análisis molecular gen MBL	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

Tabla 5 (continuación): Estudios genéticos relacionados con el sistema inmunitario disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA

Proceso	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	Pais Vasco
Deficiencia de MASP-2	Genotipado/ análisis molecular gen <i>MASP-2</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia CD40	Análisis molecular gen <i>CD40</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia CD40L	Análisis molecular gen <i>CD40L</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia en MST-1	Análisis molecular gen <i>MST-1</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Inmunodeficiencia FC gamma receptores IIa, IIb y IIb	Genotipado	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia de MyD88	Análisis molecular gen <i>MyD88</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia de GATA-2	Análisis molecular gen <i>GATA-2</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Déficit de adhesión leucocitaria	Análisis molecular gen <i>CD18</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Déficit de RAG-1/ RAG-2	Análisis molecular genes <i>RAG-1</i> y <i>RAG-2</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia MPO	Genotipado	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Deficiencia Dectina-1)	Polimorfismo Y238H del gen <i>CLEC7A</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
	Tipaje HA-1	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Reordenamientos cadenas pesadas IGs		-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Elección donante con efecto injerto frente a leucemia en TPH	Tipaje receptores KIR	x		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Corioretinopatía en perdigonada	HLA-A29	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x

Las marcas en rojo muestran las patologías recogidas en el plan de genética del País Vasco o de Andalucía pero que no aparecen en el listado aportado por la CA.

Farmacogenética

Tabla 6: Procesos de farmacogenética disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA

Proceso	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia*	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
		Susceptibilidad de respuesta al tratamiento con antirretrovirales	1. Genotipado interleukina 28B	x		-	-	x	-	-	-	-	-	x		-	-	-
Susceptibilidad de respuesta al tratamiento con antirretrovirales	2. CYP2B6	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-		-	-	-	-	-
Susceptibilidad de respuesta al tratamiento con antirretrovirales	3. CYP3A4, CYP3A5	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-		-	-	-	-	-
Susceptibilidad de respuesta a la terapia con bevacizumab o ranibizumab	Genotipado polimorfismo Y402H del factor H del complemento	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-		-	-	-	-	-
Optimización del tratamiento Hepatitis C	Polimorfismo IL28B	x		-	-	x	-	x	x	-	-	-		-	-	-	-	-
Farmacogenética relacionada con irinotecán (cáncer de colon)	Gen UGT1A1 (variante UGT1A1*28)	-		x	-	-	-	-	-	-	-	x		-	-	-	-	x
Tratamiento AINES	CYP2C9, alelos 1, 2, 3.	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-		-	-	-	-	-
Tratamiento con interferón	1. IL28B Polimorfismo C-3176T	-		-	-	-	-	-	x	-	x	-		-	-	-	-	-
Tratamiento con interferón	2. IL28B polimorfismo r12979860	-		-	-	-	-	x	-	-	x	-		-	-	-	-	x
Tratamiento con interferón	3. IL28B polimorfismo rs8099917	-		-	-	x	-	-	-	-	x	-		-	-	-	-	-
Tratamiento quimioterápico	DPYD*2A	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-		-	-	-	-	-
Tratamiento antidepresivos, antipsicóticos, antiepilépticos	CYP2D6, CYP2C19 (mutaciones)	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-		-	-	-	-	-
Tratamiento con Azatioprina	Polimorfismos gen <i>TMPT</i>	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-		-	-	-	-	-
Sensibilidad a tamoxifeno	CYP2D6*4	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-		-	-	-	-	x

Tabla 6 (continuación): Procesos de farmacogenética disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA

Proceso	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia*	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco	
		Sensibilidad a imatinib	Dominio ABL quinasa, mutaciones	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Hipersensibilidad al Abacabir (VIH+)	HLA-B*57:01	-	-	-	-	-	X	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Toxicidad a 5-FU (fluoropirimidinas9)	1. TSER*28, polimorfismo 2/3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	X
Toxicidad a 5-FU (fluoropirimidinas9)	2. MTHFR, mutación C677T	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	X
Toxicidad a 5-FU (fluoropirimidinas9)	3. DPD, mutación IVS 14+1 G>A, 1896 C>T	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	X

* Galicia en su contrato-programa incluye la farmacogenética aunque no especifica los procesos.

Otros procesos y marcadores genéticos

Tabla 7 : Otros procesos y marcadores moleculares disponibles en Cartera de Servicios de las CCAA

Proceso	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C. -La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco	
Autismo	Estudio fragmentos de 3 regiones cromosómicas indexadas (del/dup)	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Predisposición genética a la enfermedad de Crohn	Genes <i>CARD15</i> , <i>OCTN1</i> , <i>OCTN2</i> , <i>DLG5</i> , <i>IL23R</i> , <i>ATG16L1</i>	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Detección EBV		-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Detección HNV-8		-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Detección Leishmania sp		-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Detección de micrometástasis en ganglio centinela	OSNA/CK19	x		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Detección Mycobacterium tuberculosis complex		-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Detección Papilomavirus humano (HPV) cutáneo		-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Detección Papovavirus		⊗		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Detección de genes de priones		⊗		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	⊗
Hipomagnesemia		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Hipertensión pulmonar		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Déficit de butircolinesterasa	Genotipado	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Marcador PAI-1	Estudio polimorfismos	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

* Las marcas en rojo muestran las patologías recogidas en el plan de genética del País Vasco o de Andalucía pero que no aparecen en el listado aportado por la CA.

La Comunidad Valenciana ha incluido en el Borrador de su cartera de servicios una amplia oferta de pruebas genéticas para la confirmación del diagnóstico de enfermedades metabólicas. Estas pruebas se han recogido en la siguiente tabla.

Tabla 8: Enfermedades metabólicas diagnosticadas mediante técnicas genéticas en la Comunidad Valenciana y cuyo diagnóstico genético no han sido comunicado por ninguna otra comunidad autónoma

Enfermedad	Proceso
Acidemia isovalérica	Deficiencia en isovaleril-CoA deshidrogenasa: gen <i>IVD</i> (búsqueda de mutaciones)
Aciduria 4-OH-butírica	Deficiencia en succinico semialdehido deshidrogenasa: gen <i>ALDH5A1</i> (búsqueda de mutaciones)
Aciduria arginosuccínica	Deficiencia en argino succinato liasa: gen <i>ASL</i> (búsqueda de mutaciones)
Aciduria L-2-hidroxiglutarica	Deficiencia en L-2-hidroxiglutarato deshidrogenasa: gen <i>L2HGDH</i> (búsqueda de mutaciones)
Aciduria metilglutacónica tipo I	Deficiencia de 3-metilglutaconilCoA hidratasa: gen <i>AUH</i> (búsqueda de mutaciones)
Aciduria metilglutacónica tipo II (Síndrome de Barth)	Gen <i>TAZ</i> (búsqueda de mutaciones)
Aciduria metilglutacónica tipo III (Síndrome de Costeff)	Gen <i>OPA3</i> (búsqueda de mutaciones)
Aciduria metilmalónica	Deficiencia de metilmalonilCoA mutasa (MCM): gen <i>MUT</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia MMAA (CblA): gen <i>MMAA</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia en Cobalamina Adenosiltransferasa (CblB): gen <i>MMAB</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia en MMADHC (CblD variante 2): gen <i>MMADHC</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia en Metilmalonil-CoA epimerasa: gen <i>MCEE</i> (búsqueda de mutaciones)
Aciduria metilmalónica con homocistinuria CblC, CblD, CblF	Gen <i>MMACHC</i> (búsqueda de mutaciones) Mutación c.271dupA (búsqueda de mutaciones) Gen <i>MMADHC</i> (búsqueda de mutaciones) Gen <i>TCN2</i> (búsqueda de mutaciones) Gen <i>LMBRD1</i> (búsqueda de mutaciones)
Enfermedad de Canavan	Deficiencia de Aspartoacilasa: gen <i>ASPA</i> (búsqueda de mutaciones)
Déficit en Beta-ceto-tiolasa	Gen <i>ACAT1</i> (búsqueda de mutaciones)
Alteraciones en la beta-oxidación de ácidos grasos	Deficiencia múltiple en acilCoA deshidrogenasa (MADD): gen <i>ETFDH</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia en acilCoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD): gen <i>ACADM</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia en carnitinpalmiitoil transferasa II (CPT II): gen <i>CPT2</i> (búsqueda de mutaciones)
Déficit de Carbamoil fosfato sintetasa I	Gen <i>CPS1</i> (búsqueda de mutaciones)
Déficit múltiple en Carboxilasas	Deficiencia en holocarboxilasa sintetasa (HLCS): gen <i>HLCS</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia en biotinidasa: gen <i>BTD</i> (búsqueda de mutaciones)
Cistinosis	Gen <i>CTNS</i> (búsqueda de mutaciones)
Citrulemia clásica	Deficiencia en arginosuccinato sintasa: gen <i>ASS1</i> (búsqueda de mutaciones)
Citruinemia tipo II	Déficit de citrina: gen <i>SLC25A13</i> (búsqueda de mutaciones)
Déficit de Creatina cerebral	Deficiencia de guanidinoacetato N-metil transferasa (GAMT): gen <i>GAMT</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia en arginina-glicina amidino transferasa: gen <i>AGAT</i> (búsqueda de mutaciones)

Tabla 8 (continuación): Enfermedades metabólicas diagnosticadas mediante técnicas genéticas en la Comunidad Valenciana y cuyo diagnóstico genético no han sido comunicado por ninguna otra comunidad autónoma.

Enfermedad	Proceso
Fenilcetonuria	Deficiencia en fenilalanina hidroxilasa: gen <i>PAH</i> (búsqueda de mutaciones)
Déficit de Fructosa 1,6 bifosfatasa	Gen <i>FBP1</i> (búsqueda de mutaciones)
Intolerancia hereditaria a Fructosa	Gen <i>ALDOB</i> (búsqueda de mutaciones)
Galactosemia	Gen <i>GK1</i> (mutación p. P28T)
Glucogenosis tipo 0	Deficiencia en glucógeno sintasa 2: gen <i>GYS2</i> (búsqueda de mutaciones)
Glucogenosis tipo Ia (Enfermedad de Von Gierke)	Deficiencia del sistema glucosa-6-fosfatasa: gen <i>G6PC</i> (búsqueda de mutaciones)
Glucogenosis tipo Ib	Deficiencia en la traslocasa de glucosa-6-fosfato: gen <i>SLC37A4</i> (búsqueda de mutaciones)
Glucogenosis tipo III (Enfermedad de Forbes o de Cori)	Deficiencia en amilo-1,6-glucosidasa (enzima desramificante): gen <i>AGL</i> (búsqueda de mutaciones)
Glucogenosis tipo IV (Enfermedad de Andersen)	Deficiencia en amilo-1,4-1,6-transglucosidasa (enzima ramificante): gen <i>GBE1</i> (búsqueda de mutaciones)
Glucogenosis tipo V (Enfermedad de Mc Ardle)	Deficiencia de fosforilasa muscular: gen <i>PYGM</i> (búsqueda de mutaciones)
Glucogenosis tipo VI (Enfermedad de Hers)	Deficiencia en glucógeno fosforilasa hepática: gen <i>PYGL</i> (búsqueda de mutaciones)
Glucogenosis tipo VII (Enfermedad de Tauri)	Deficiencia en fosfofructoquinasa: gen <i>PFKM</i> (búsqueda de mutaciones)
Glucogenosis tipo IXa	Deficiencia en α 2-fosforilasa quinasa: gen <i>PHKA2</i> (búsqueda de mutaciones)
Glucogenosis tipo IXc	Deficiencia en γ 2-fosforilasa quinasa: gen <i>PHKG2</i> (búsqueda de mutaciones)
Glucogenosis tipo IXd	Deficiencia en α 1-fosforilasa quinasa: gen <i>PHKA1</i> (búsqueda de mutaciones)
Hiperglicinemia no cetósica	Gen <i>AMT</i> (búsqueda de mutaciones)
Hiperlisinemia	Deficiencia en aminoácido- α -semialdehído sintasa: gen <i>AASS</i> (búsqueda de mutaciones)
Hipermetioninemia	Deficiencia en metionina adenosil transferasa: gen <i>MAT1A</i> (búsqueda de mutaciones)
Hiperprolinemia	Deficiencia en prolina deshidrogenasa: gen <i>PRODH</i> (búsqueda de mutaciones)
Homocistinuria CblD variante 1	Gen <i>MMADHC</i> (búsqueda de mutaciones)
Homocistinuria	Deficiencia de metionina sintasa (CblG): gen <i>MTR</i> (búsqueda de mutaciones)
	Deficiencia de metionina sintasa reductasa (CblE): c.66A>G y búsqueda de mutaciones
Enfermedad de Jarabe de Arce	Gen <i>BCKDHA</i> (búsqueda de mutaciones)
	Gen <i>BCKDHB</i> (búsqueda de mutaciones)
	Gen <i>DBT</i> (búsqueda de mutaciones)
	Gen <i>DLD</i> (búsqueda de mutaciones)
Lisinuria con intolerancia a proteínas	Gen <i>SLC7A7</i> (búsqueda de mutaciones)
Metilcrotónilglicinuria	Deficiencia en 3-metilcrotónilCoA carboxilasa: gen <i>MCCC1</i> (búsqueda de mutaciones)
Déficit de N-acetilglutamato sintasa	Gen <i>NAGS</i> (búsqueda de mutaciones)

Tabla 8 (continuación): Enfermedades metabólicas diagnosticadas mediante técnicas genéticas en la Comunidad Valenciana y cuyo diagnóstico genético no han sido comunicado por ninguna otra comunidad autónoma.

Enfermedad	Proceso
Defectos en N-glicosilación tipo Ia	Gen <i>PMM2</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en N-glicosilación tipo Ib	Gen <i>MPI</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en N-glicosilación tipo Ic	Gen <i>ALG6</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en N-glicosilación tipo Id	Gen <i>ALG3</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en N-glicosilación tipo Ie	Gen <i>DPM1</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en N-glicosilación tipo If	Gen <i>MPDU1</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en N-glicosilación tipo Ig	Gen <i>ALG12</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en N-glicosilación tipo Ij	Gen <i>DPAGT1</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en N-glicosilación tipo Im	Gen <i>DOLK</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en N-glicosilación tipo In	Gen <i>RFT1</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en N-glicosilación tipo Io	Gen <i>DPM3</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en N-glicosilación tipo IIa	Gen <i>MGAT2</i> (búsqueda de mutaciones)
Déficit de neurotransmisores	Epilepsia que responde a piridoxia (ANTIQUITINA): gen <i>ALDH7A1</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia en Dopa-descarboxilasa: gen <i>DDC</i> (búsqueda de mutaciones)
Déficit de Piruvato carboxilasa	Gen <i>PC</i> (búsqueda de mutaciones)
Déficit de piruvato deshidrogenasa	Gen <i>PDH-E1 alfa</i> (búsqueda de mutaciones)
Déficit de purinas y pirimidinas	Deficiencia en adenilosuccinato liasa: gen <i>ADSL</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia en dihidropirimidina: gen <i>DPYD</i> (búsqueda de mutaciones)
Déficit de serina cerebral	Deficiencia en fosfoglicerato deshidrogenasa: gen <i>PHGDH</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en la síntesis de ácidos biliares	Deficiencia de delta-4-3-oxoesteroide-5-beta-reductasa: gen <i>AKR1D1</i> (búsqueda de mutaciones)
Déficit de sulfito oxidasa	Gen <i>SUOX</i> (búsqueda de mutaciones)
Defectos en el metabolismo de Tetrahydropterina	Deficiencia de Dihidropterina reductasa: gen <i>QDPR</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia de 6-piruvil-tetrahydropterina sintasa: gen <i>PTS</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia de GTP ciclohidrolasa I: gen <i>GCH1</i> (búsqueda de mutaciones) Deficiencia de Sepiapterina reductasa: gen <i>SPR</i> (búsqueda de mutaciones)
Trimetilaminuria	Genes <i>FMO3</i> , <i>SLC22A1</i> , <i>DMGDH</i> , <i>FMO1</i> y <i>SDH</i> (búsqueda de mutaciones)

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). 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 (<http://www.ingesa.msssi.gob.es/organizacion/presentacion/>)

home.htm). La gestión de los servicios sanitarios se efectúa por las Gerencias de Atención Sanitaria.

Las carteras de servicios de genética aportada por las Gerencias de Atención Sanitaria del Área de Salud del INGESA de las Ciudades de Ceuta y Melilla se han recogido en la tablas 9 y 10, respectivamente.

Tabla 9: Cartera de Servicios de la Ciudad Autónoma de Ceuta

Proceso	Prueba	Técnica
Diagnóstico de aneuploidías cromosómicas	Detección de aneuploidías de los cromosomas 13, 18, 21, x e Y	FISH, QF-PCR
Cariotipo		
Estudio citogenético prenatal de líquido amniótico	Cariotipo	Cariotipo
Estudio citogenético postnatal de biopsia de tejido	Cariotipo	Cariotipo
Estudio citogenético postnatal de sangre periférica	Cariotipo	Cariotipo
Alelos HLA asociados a enfermedad	-	Varias
Síndrome de Fragilidad del cromosoma X	Análisis molecular de (CGG) <i>n</i> en el 5' UTR del gen <i>FMR1</i>	PCR fluorescente
TP-PCR, Southern		
Fibrosis Quística	Rastreo de mutaciones del gen <i>CFTR</i>	PCR-ARMS, PCR-OLA
Hibridación Inversa		
Gen <i>shox</i>	Análisis genético de mutaciones	

Tabla 10: Cartera de Servicios de la Ciudad Autónoma de Melilla

Patología	Prueba	Técnica
Distrofia de cinturas tipo 2A	Estudio de exones del gen <i>CAPN3</i>	PCR en tiempo real
Neurofibromatosis tipo 1	E. Molecular Neurofibromatosis tipo 1 (gen <i>NF1</i>)	PCR en tiempo real
Síndrome Cadasil	Estudio de exones del gen <i>NOTCH3</i>	PCR + secuenciación
Distrofia Muscular de Duchene	E. Molecular de la Distrofia Muscular de Duchene	PCR+SNP
Fiebre Mediterránea Familiar	Estudio de exones del gen <i>MEFV</i>	PCR+SNP
Hemocromatosis	Estudio de mutaciones C282Y, H63D y S65C	Hibridación molecular. PCR
Síndrome de Noonan	Estudio por hibridación del gen <i>PTNN1</i>	PCR
Síndrome de Marfan	Estudio de exones del gen <i>FBN1</i>	PCR + secuenciación

Tabla 10 (continuación): Cartera de Servicios de la Ciudad Autónoma de Melilla

Patología	Prueba	Técnica
Síndrome de Melas	PCR de las regiones: A3243G, G3244A, A3252G, C3256T, T3271C y T3291C.	PCR + secuenciación
Síndrome del cromosoma X frágil	Cuantificación del nº d etripletes cgg del gen <i>FMR1</i>	PCR+SNP/Sothern blot
Distrofia Muscular de Steinert(1)	Cuantificación del nº de tripletes del gen <i>DMPK</i>	PCR+SNP
Delecciones y duplicaciones cromosómicas	E. Molecular GCH Array	MLPA
Paraparesia Espastica tipo IV SPAST	E. Molecular del gen <i>SPG4</i>	PCR

SNP: Single Nucleotide Primer Extension

Discusión

Las Carteras de Servicios incluyen, en prácticamente todas las CCAA, pruebas genéticas prenatales y postnatales. La Comunidad de Cantabria no recoge los estudios prenatales, por su parte el Contrato-Programa entre Sergas y la Fundación Pública Gallega de Medicina Genómica menciona la realización de estudios citogenéticos no especificando si su realización es prenatal o postnatal, y no se ha podido confirmar este hecho. En cualquier caso la realización de pruebas prenatales tanto en líquido amniótico como en sangre fetal y vellosidades coriales se realiza de forma generalizada en más del 80% de las CCAA. En cuanto a pruebas postnatales las 16 Comunidades recogidas en el informe realizan estudios citogenéticos en sangre periférica mientras que la realización de las pruebas en otros tejidos varía más de una Comunidad a otra. Dentro de las pruebas postnatales el estudio citogenético de hemopatías malignas está recogido en todas las CCAA excepto en la Comunidad de Murcia.

Las 16 Autonomías de las que se ha recibido información disponen de las técnicas básicas para la realización de estudios citogenéticos; en todas ellas se realizan las técnicas citogenéticas convencionales y moleculares básicas para llevar a cabo este tipo de estudios. Las CCAA recogidas en el informe disponen de las técnicas citogenética de cariotipado e hibridación *in situ* que permiten la detección de anomalías cromosómicas (numéricas y estructurales de grandes dimensiones) así como de las técnicas moleculares de PCR y de secuenciación que facilitan la identificación de mutaciones genéticas más puntuales o de menor tamaño.

Las demás técnicas citogenéticas y moleculares descritas y recogidas se realizan de forma más diferencial entre las diferentes CCAA. La mayoría de ellas son variantes o técnicas derivadas de las técnicas básicas antes mencionadas. Estas variantes utilizan *kits* o sondas especiales que facilitan o agilizan la identificación de alteraciones concretas. Algunas Comunidades disponen de PCR con sondas específicas para la identificación de determinadas regiones cromosómicas o analizan los producto de PCR con otras técnicas como análisis de fragmentos de restricción, hibridación de productos de PCR con sondas específicas (PCR-SSO, PCR-SSC...). De igual manera algunas comunidades disponen para la hibridación *in situ* diferentes tipos de sondas, sondas específicas de regiones cromosómicas (sondas cetroméricas y/o teloméricas), sondas específicas de cromosomas enteros (pintados cromosómicos) o sondas de secuencias concretas.

En este trabajo se han recogido más de 500 pruebas genéticas y el listado de patologías ha mostrado la complejidad de los análisis genéticos a la hora

de su diagnóstico. El diagnóstico de una determinada patología no siempre va asociado a la identificación de una única mutación o alteración genómica sino que una patología puede ser causada por distintas alteraciones génicas, es decir, el mismo fenotipo puede ser causado por distintos genotipos. No todas las CCAA analizan todas las mutaciones posibles sino que incluyen en su cartera de servicios las mutaciones más comunes o probables en la población.

Los estudios genéticos recogidos en las tablas del informe son en su mayoría de carácter diagnóstico; algunos de ellos se realizan de forma prenatal, tratándose de pruebas generalmente poblacionales con el fin de identificar alteraciones cromosómicas como las aneuploidías.

La gran mayoría de las pruebas recogidas se realizan de forma postnatal una vez que aparecen los síntomas de la posible enfermedad. En el caso de que se identifique en el paciente una enfermedad genética hereditaria se plantea la necesidad de realizar un estudio familiar con el objeto de identificar los miembros de la familia que son susceptibles de presentar la enfermedad; así como identificar los miembros libres de ella. La identificación dentro de la familia de los individuos portadores y de los libres de enfermedad permitiría la inclusión de los individuos portadores asintomáticos dentro de los protocolos de seguimiento, optimizando los costes asociados al manejo de esta población, al mismo tiempo que se evitan los inconvenientes y molestias de otras pruebas innecesarias.

El listado de pruebas genéticas hereditarias incluye toda una serie de patologías producidas por alteraciones genéticas que se transmiten generación a generación por lo que se denominan generalmente familiares y que en su mayoría se deben a mutaciones recesivas. Estas enfermedades son las candidatas, por lo mencionado anteriormente, al diagnóstico presintomático de los individuos portadores de las mismas y a la valoración de su diagnóstico prenatal o preimplantacional en la población de riesgo.

Entre las enfermedades genéticas hereditarias, el cáncer hereditario es el grupo de patologías presente en más Carteras de Servicios. Siendo el cáncer colorrectal, tanto polipósico como no polipósico, junto con el de mama y tiroides (síndrome MEN2) los más estudiados. A su vez, de las enfermedades con herencia citoplasmática (enfermedades mitocondriales) las más estudiadas en las CCAA han sido: Miopatías MELAS, Miopatías MERRF y la Neuropatía Óptica de Leber.

Dentro de las enfermedades genéticas, las causadas por mutaciones en el metabolismo celular suelen ser analizadas mediante técnicas bioquímicas que detectan las alteraciones a nivel de metabolito. En general, las técnicas bioquímicas como la cromatografía, la fluorometría, la espectrometría de masas en tándem, etc. permiten la identificación de varias moléculas simultáneamente y así determinar de manera más rápida a que nivel del

metabolismo ocurre la alteración. Normalmente las técnicas genéticas se utilizan en este tipo de enfermedades como métodos de confirmación del diagnóstico. Los diagnósticos genéticos de enfermedades metabólicas no están incluidos en su mayoría en las Carteras de Servicios de las CCAA, aunque por ejemplo, prácticamente todas las CCAA incluyen este tipo de diagnóstico en el caso de la homocistinuria, en concreto todas han incluido el análisis de dos mutaciones muy específicas, A1298G y C6677T, del gen *MTHFR*. La Comunidad Valencia por su parte, ha incluido el diagnóstico genético de un alto número de enfermedades metabólicas, no recogidas por el resto de las Comunidades.

Dentro de las enfermedades genéticas no hereditarias recogidas en el informe las enfermedades oncohematológicas son las más ampliamente incluidas en las Carteras de Servicios. Si bien es remarcable el hecho de que la Comunidad de Murcia no ha incluido ninguna prueba genética en este campo y la Comunidad de la Rioja sólo ha incluido cuatro pruebas, una de leucemia aguda mieloblástica de las trece recogidas en el listado y tres pruebas para síndromes mieloproliferativos crónicos de las siete descritas. Esto es llamativo, cuando el estudio genético es un parámetro requerido para la clasificación de leucemias mieloides agudas (LMA).

Las técnicas citogenéticas se han utilizado principalmente en el diagnóstico de enfermedades con base genética, aunque también se están utilizando en el campo de la farmacoterapia. En este campo, las técnicas moleculares se han utilizado para la identificación de determinados polimorfismos génicos asociados a sensibilidad a fármacos con el fin de elegir el tratamiento más adecuado. Las pruebas recogidas se centran principalmente en estudios de susceptibilidad a retrovirales en los tratamientos para el HIV y la hepatitis C. Este tipo de estudios genéticos no se encuentran muy extendidos en las carteras de servicios.

Otro campo donde se realizan estudios genéticos es el de la Inmunogenética, los procesos recogidos en este campo son escasos y se centran básicamente en el estudio de los polimorfismos HLA asociados a enfermedades. La mayoría de estos estudios se han recogido en la Cartera de Servicios de Canarias.

La información disponible no permite conocer si las técnicas o los estudios genéticos incluidos en las CCAA se tienen o realizan en centros pertenecientes a los sistemas sanitarios públicos o si son realizados en centros externos privados. Sólo la Comunidad Autónoma de Castilla-León ha incluido esta información en su respuesta, comprobándose que de los 310 estudios genéticos incluidos en su cartera de servicios, 147 son realizados en laboratorios propios y 163 se remiten a un laboratorio externo.

La información procedente de las Ciudades Autónomas de Ceuta y Melilla ha sido menos exhaustiva que la aportada por las CCAA, aunque no

hay que olvidar la situación especial en la que se encuentran que estas dos ciudades dentro del SNS; ya que dependen de la Administración Central del Estado a través del Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (INGESA). La Ciudad Autónoma de Melilla dispone de técnicas moleculares como PCR y MLPA e incluye trece patologías genéticas. Por su parte, la Ciudad Autónoma de Ceuta recoge la realización de estudios citogenéticos pre y postnatales así como el diagnóstico de alguna patología como la fibrosis quística o el Síndrome de Fragilidad del cromosoma X.

Limitaciones del estudio

El presente informe presenta una serie de limitaciones entre la que destaca el hecho de que la información disponible es la aportada por las CCAA siendo esta información heterogénea, y en algunos casos de difícil interpretación. Algunas de las CCAA que cumplimentaron el listado con las enfermedades genéticas y los procedimientos más comunes o conocidos que fue enviado han informado de patologías y pruebas que se incluían en sus Carteras de Servicios y no estaban en dicho listado. En este informe el listado original se ha ido actualizando e incrementando con la información aportada por las CCAA aunque al ser información no incluida en el listado inicial se desconoce el estado de estas pruebas en las comunidades que completaron el listado prescrito y no aportaron datos extras. No se puede saber si estas CCAA las incluyen o no.

Las técnicas se han recogido intentando unificar terminología con el objetivo de poder comparar las técnicas disponibles dentro del territorio del SNS. 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.

Conclusiones

- Las Carteras de Servicios incluyen, en prácticamente todas las CCAA, pruebas genéticas prenatales y postnatales.
- Las 16 Autonomías de las que se ha recibido información disponen de las técnicas básicas para la realización de estudios citogenéticos; tanto técnicas citogenéticas convencionales como las moleculares básicas.
- Entre las enfermedades genéticas hereditarias, el cáncer hereditario es el grupo de patologías presente en más Carteras de Servicios. Siendo el cáncer colorrectal, tanto polipósico como no polipósico, junto con el de mama y tiroides (síndrome MEN2) los más estudiados.
- Dentro de las enfermedades genéticas no hereditarias recogidas en el informe las enfermedades oncohematológicas son las más ampliamente incluidas en las Carteras de Servicios.
- Los estudios de farmacogenética y de inmunogenética no se encuentran generalizados en las carteras de servicios.

Referencias

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.

Jameson, J.L., Kopp, P. (2009). *Principios de genética humana*. En: Anthony S. Fauci, Eugene Braunwald, Dennis L. Kasper, Stephen L. Hauser, Dan L. Longo, J. Larry Jameson and Joseph Los calzo, Eds. Harrison Principios de Medicina Interna 17ª edición. Internet. México DF: McGraw-Hill Interamericana Editores, S.A. [Consultada 15 de julio de 2013]. Disponible en: <http://www.harrisonmedicina.com>

Jorde, L.B., Carey, J.C., Bamshad, M.J., White, R.L. (2011). *Genética Médica*. 4ª Ed. Madrid: Ediciones Harcourt, S.A.

Márquez Calderón, S., Castilla Alcalá, J. A., Briones Pérez de la Blanca, E., Carriazo Pérez de Guzmán, A. (2007). *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

Morán, M., Moreno-Lastres, D., Marín-Buera, L., Arenas, J., Martín, M.A., Ugalde, C. (2012). Mitochondrial respiratory chain dysfunction. Implications in neurodegeneration. *Free Radical Biology and Medicine*, 53: 595-609.

Rodríguez, C. (2013). El laboratorio clínico de inmunología en el diagnóstico de las enfermedades autoinmunes. *Cuadernos de autoinmunidad*, 1, 3-9.

Vardiman, J.W., Thiele, J., Arber, D.A., Brunning, R.D., Borowitz, M.J., Porwit, A. et al. (2009). The 2008 revision of the World Health Organization (WHO) classification of myeloid neoplasms and acute leukemia: rationale and important changes. *Blood*, 114:937-951

Warner, J.P., Barron, L.H., Goudie, D., Kelly, K., Dow, D., Fitzpatrick, D.R., Brock, D.J. (1996). A general method for the detection of large CAG repeat expansions by fluorescent PCR. *Journal of Medical Genetics*, 33:1022-1026.

Anexos

Anexo 1

Enfermedad	Prueba	Se realiza la prueba	Técnica 1	Técnica 2	Otras pruebas
Acidemia Glutárica Tipo I	Gen GCDH: Mutación A293T	Marcar con una X las pruebas incluidas en la cartera de servicios de su CA			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
Acidemia Propiónica	Estudio Molecular				
Acondroplasia/ Hipocondroplasia	1. Mutaciones nt: 1138G>A y nt: 1138G>C del gen FGFR3.		Secuenciación	PCR en tiempo real	
Acondroplasia/ Hipocondroplasia	2. Análisis molecular del gen FGFR3		Secuenciación		
Agammaglobulinemia de Bruton	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, x e Y		FISH, QF-PCR	Cariotipo	

Enfermedad	Prueba	Se realiza la prueba	Técnica 1	Técnica 2	Técnica 2	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, 2º y 3º, 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		
Ataxia Dentato-Rubral Pálido Luisiana (DRPLA)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen de la <i>atrofina 1</i>		PCR fluorescente	PCR electroforesis		
Ataxia espinoocerebelosa tipo 1 (SCA1)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen SCA1		PCR fluorescente	PCR electroforesis		
Ataxia espinoocerebelosa tipo 10 (SCA 10)	Análisis molecular de (ATTCT)n en el gen <i>ATXN10</i>		Southern blot	PCR fluorescente		
Ataxia espinoocerebelosa tipo 12 (SCA 12)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen <i>PPP2R2B</i>		PCR fluorescente	PCR electroforesis		
Ataxia espinoocerebelosa tipo 17 (SCA 17)	Análisis molecular de (CAA/CAG)n en el gen <i>TBP</i>		PCR fluorescente	PCR electroforesis		
Ataxia espinoocerebelosa tipo 2 (SCA 2)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen SCA2		PCR fluorescente	PCR electroforesis		
Ataxia espinoocerebelosa tipo 3 (SCA 3)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen SCA3		PCR fluorescente	PCR electroforesis		

Anexo 2

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA		Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Patología	Procedimiento o prueba genética																	
Acidemia Glutámica Tipo I	Gen <i>GCDH</i> : Mutación A293T	-		-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	x	-	-	x
Acidemia Propiónica	Estudio Molecular	-		-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	x	-	-	x
Acidosis tubular renal distal	Estudio de los genes <i>ATP6V0A4</i> y <i>ATP6V1B1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Acondroplasia/Hipocondroplasia	1. Mutaciones nt. 1138G>A y nt.1138G>C del gen <i>FGFR3</i> .	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	x	x	x	-	-	x
Acondroplasia/Hipocondroplasia	2. Análisis molecular del gen <i>FGFR3</i>	-		x	x	x	-	-	x	x	x	x	x	-	x	x	-	-
Adrenoleucodistrofia	Análisis gen <i>ABCD1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	x
Agammaglobulinemia de Bruton	Análisis molecular del gen <i>BTK</i>	x		-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Agenesia unilateral de vasos deferentes (gen <i>CFTR</i>)	Rastreo de mutaciones del gen <i>CFTR</i>	x		x	x	x	x	x	x	x	-	-	-	x	x	-	x	-
Albinismo óculo-cutáneo	1. Análisis molecular del gen <i>TYR</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Albinismo óculo-cutáneo	2. Análisis molecular del gen <i>OCA2</i> , estudio mutación caso índice	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Alfa-Talasemia	Análisis molecular de los genes <i>alfa1</i> y <i>alfa2</i> de la alfa-globina	x		-	-	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	-	-	-
Alteraciones del desarrollo Sexual	Alteraciones del desarrollo Sexual (Gen <i>SRY</i>)	x		x	-	x	-	x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x
Anemia de Fanconi	Estudio de fragilidad cromosómica frente agentes clastogénicos	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Anemia falciforme	mutación codón 6 (<i>A62206T</i>)	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Angioedema hereditario tipo III		-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
AT/RT	del 22q11.2 INI1	x		-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	x	-	-
Ataxia de Friedreich	Análisis molecular de (GAA) <i>n</i> en el gen de la frataxina (<i>X25</i>)	x		x	-	-	-	-	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
		Ataxia Dentato-Rubral Pálido Luisiana (DRPLA)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen de la <i>atrofina 1</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	x	-	-	x	x	-
Ataxia espinocerebelosa tipo 1 (SCA1)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen <i>SCA1</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	-
Ataxia espinocerebelosa tipo 10 (SCA 10)	Análisis molecular de (ATTCT)n en el gen <i>ATXN10</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	x	x	x	-	-	x
Ataxia espinocerebelosa tipo 12 (SCA 12)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen <i>PPP2R2B</i>	-		x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	x
Ataxia espinocerebelosa tipo 17 (SCA 17)	Análisis molecular de (CAA/CAG)n en el gen <i>TBP</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	x
Ataxia espinocerebelosa tipo 2 (SCA 2)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen <i>SCA2</i>	x		-	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	-
Ataxia espinocerebelosa tipo 3 (SCA 3)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen <i>SCA3</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	-
Ataxia espinocerebelosa tipo 6 (SCA 6)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen <i>SCA6</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	-
Ataxia espinocerebelosa tipo 7 (SCA 7)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen <i>SCA7</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	x
Ataxia espinocerebelosa tipo 8 (SCA 8)	Análisis molecular de (CAG)n en el gen <i>SCA8</i>	x		-	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	-	x
Ataxias dominantes	Análisis genético de SCA1, SCA2, SCA 3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA10, SCA12 y DRPLA	x		x	-	-	-	x	x	x	x	-	-	x	x	-	-	-
Ataxia-Telangiectasia	Análisis gen <i>ATM</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Ataxia episódica familiar 1 y 2		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Atrofia Muscular Espinal	Detección del número de copias de los genes <i>-SMN1/SMN2</i>	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	-	x	x
Atrofia Muscular Espino-Bulbar o Enfermedad de Kennedy	Análisis molecular de (CAG)n en el gen del <i>receptor de andrógeno</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	-	-	x	x	x	-	-	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco	
Autismo	Estudio fragmentos de 3 regiones cromosómicas indexadas (del/dup)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Azoospermia y Oligospermia	Detección de microdelecciones 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	x
Beta-Talasemia	Análisis molecular del gen de la beta-globina	x	-	-	x	-	-	x	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-
Cadasil	Análisis molecular de los exones 3 y 4 del gen <i>NOTCH3</i>	x	x	-	x	-	-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	-	x
Cadasil	Análisis molecular del gen <i>NOTCH3</i>	x	x	-	x	-	-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	-	x
Cáncer de mama, cáncer de pulmón	ampl c-MYC	x	-	x	-	-	x	x	x	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Cáncer de mama, cáncer de pulmón	ampl EGFR	x	-	x	-	-	x	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Cáncer de colon	Mutaciones de KRAS	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	-	-	x
Cáncer de colon	Mutaciones de BRAF	x	x	x	-	-	-	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, cáncer de endometrio	Inestabilidad Microsatélites	x	x	-	-	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	x	x	x	x
Cáncer de endometrio	1. Análisis molecular del gen <i>MLH1</i>	x	x	-	-	-	-	x	x	-	x	-	-	x	x	-	x	x	x
Cáncer de endometrio	2. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>MLH1</i>	x	x	-	-	-	-	x	x	-	x	-	-	x	x	-	x	x	x
Cáncer de endometrio	3. Análisis molecular del gen <i>MSH2</i>	x	x	-	-	-	-	x	x	-	x	-	-	x	x	-	x	x	x
Cáncer de endometrio	4. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>MSH2</i>	x	x	-	-	-	-	x	x	-	x	-	-	x	x	-	x	x	x
Cáncer de endometrio	5. Análisis molecular del gen <i>MSH6</i>	x	x	-	-	-	-	x	x	-	x	-	-	x	x	-	x	x	x
Cáncer de endometrio	6. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>MSH6</i>	x	x	-	-	-	-	x	x	-	x	-	-	x	x	-	x	x	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 endometrio	7. Análisis molecular del gen <i>PMS2</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	-	x
Cáncer de endometrio	8. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>PMS2</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	-	x
Cáncer de mama	1. Amplificación HER2	x		-	x	-	x	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Cáncer de mama	2. del 16q22	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Cáncer de mama	3. Amplificación CCND1	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Cáncer de mama	4. Amplificación ERBB2	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Cáncer de mama/ ovario	5. Gen <i>CHEK2</i> estudio mutación c.1100delC	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Cáncer de mama (detección micrometástasis ganglio centinela)	OSNA/CK19	x		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Cáncer de pulmón	1. Mutaciones EGFR	x		x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	x	-	-	x
Cáncer de pulmón	2. Mutaciones ALK	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Cáncer de pulmón	3. Mutaciones KRAS			-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-
Cáncer renal no papilar	Mutaciones gen VHL	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Cáncer de vejiga	UroVysion	x		-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Cáncer gástrico difuso hereditario	Análisis molecular del gen <i>CDH1</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	x	x	-	x	-	x	-	x
Cáncer medular de tiroides 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	x	x
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	1. Análisis molecular del gen <i>MLH1</i>	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	3. Análisis molecular del gen <i>MSH2</i>	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>MLH1</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 deleciones/ duplicaciones del gen <i>MSH2</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	Análisis molecular del gen <i>MSH6</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>MSH6</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	Análisis molecular del gen <i>PMS2</i>	x		-	-	-	-	-	x	-	x	x	-	x	x	-	-	x
Carcinoma de Colon Hereditario No Asociado A Poliposis	Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>PMS2</i>	x		-	-	-	-	-	x	-	x	x	-	x	x	-	-	x
Carcinoma de Mama y de Ovario	1. Análisis molecular del gen <i>BRCA1</i>	x		x	-	x	-	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Carcinoma de Mama y de Ovario	3. Análisis molecular del gen <i>BRCA2</i>	x		x	-	x	-	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Carcinoma de Mama y de Ovario	2. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>BRCA1</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Carcinoma de Mama y de Ovario	4. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>BRCA2</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Carcinoma Medular de Tiroides	Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 del gen <i>RET</i>	x		x	-	-	x	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Carcinoma papilar de tiroides	Mutación de BRAF (V600E)	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Cavernomatosis familiar		x		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	x
Cerebrotendinosis xantomatosa	Análisis molecular del gen <i>CYP27</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Cistinuria	Análisis molecular de los genes <i>SLC3A1</i> y <i>SLC7A9</i>																	
	-			-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Clonalidad del Receptor de Célula T		x		-	-	x	-	x	-	-	-	-	-	-	x	-	-	x
Clonalidad IGH		x		-	-	x	-	x	-	-	x	-	-	-	x	-	-	-

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Condrosplasia puntata ligada al X		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Coproporfiria hereditaria	Análisis molecular del gen <i>CPO</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Corea de Huntington	Análisis molecular de (CAG) _n en el exón 1 del gen <i>IT15</i>	x		x	x	x	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	x	x
Coroideremia	Análisis molecular del gen <i>REP1</i>	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	x	-	-	x
Craneosonostosis	Mutaciones en FGFRs	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Criopirinopatías	Gen <i>NLRP3</i>	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Déficit de aldosterona sintasa		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Déficit de adenosin monofosfato desaminasa	Análisis molecular gen <i>AMPD1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Déficit de receptor GH		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Déficit de GH	Análisis molecular del gen <i>GH1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Déficit de 11-Beta-Hidroxilasa	Hiperplasia adrenal congénita	-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	-	-	-
Déficit de 17-Alfa-Hidroxilasa	Hiperplasia adrenal congénita	-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	-	-	-
Déficit de 21-Hidroxilasa	Hiperplasia adrenal congénita	x		x	x	-	-	x	x	x	-	-	x	x	x	-	-	x
Déficit de 3-Beta-Hidroxiesteroide-Deshidrogenasa	Análisis molecular del gen <i>HSD3B2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-
Déficit de Acil-Coa Deshidrogenasa de Cadena Media	Mutación K304E Gen <i>MCAD</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-
Déficit de Alfa-1-Antitripsina	Mutaciones Glu264Val (alelo PiS) y Glu342Lys (alelo PiZ) del gen <i>inhibidor de la proteasa 1</i>	x		x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	-	-	x
Déficit de Carnitina Palmítico Transferasa II	Mutación Y628S	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	x	x	-	-	-

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Déficit de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa	Mutaciones A376G, C563T, G844C, G202A, C1360T, G1361A, A542T, T1153C, G1003A, C406T, T143C, A209G, C1155G, T968C y G1215A	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Déficit de Hidroxil-Coa Deshidrogenasa de Cadena Larga (LCHAD)	(Gen <i>HADHA</i>)	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-
Déficit del factor XII	Cambio C46T del gen <i>F12</i>	x	-	-	x	-	-	-	-	-	x	-	x	x	-	-	-	-
Delta-Beta-Talasemia	Mutación Spanish y HB Lepore	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Demencia frontotemporal	1. Análisis molecular del gen <i>MAPT</i>	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x
Demencia frontotemporal	2. Análisis molecular del gen <i>GRN</i>	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x
Demencia frontotemporal	3. Análisis de la expansión C9ORF72	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Determinación 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	x	x
Determinación sexo	CEP X / Y	x	x	x	x	-	x	-	-	x	-	-	-	-	x	-	x	-
Diabetes mitocondrial		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x
Diabetes	Gen <i>insulina</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Diabetes	Gen <i>Receptor de la insulina</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Diabetes central familiar Insípida	Gen <i>AVP-NP11</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Diabetes Insípida nefrogénica ligada a X	Gen <i>AVPR2</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Diabetes neonatal transitoria o permanente	1. Genes <i>KIR 6.2</i> y <i>SUR1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Diabetes neonatal transitoria o permanente	2. Duplicación 6q24	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Diabetes neonatal transitoria o permanente	3. Gen <i>FOXP3</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Diabetes tipo Mody (diabetes monogénica)	Análisis molecular del Gen <i>GCK</i> ; gen <i>HNF1</i>	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Enfermedades causadas por aneuploidías cromosómicas	Detección de aneuploidías de los cromosomas 13, 18, 21, X e Y	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Disferlina (en biopsia muscular)		-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Disferlina (en leucocitos)		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Disferlinopatía	Gen DISF (mutación R1905X)	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Disgenesia gonadal	Estudio de los genes <i>FSHR</i> y <i>LHR</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Displasia cleidocraneal		-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	x	-	-	-	-	-
Displasia ectodérmica	Análisis molecular genes <i>EDA</i> , <i>EDAR</i> , <i>EDARAD</i> y <i>P63</i> y <i>2</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	x	-	-
Displasia ectodérmica hidrótica	Análisis molecular del gen <i>GJB6</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Displasia ósea tanatofórica	Gen <i>FGFR3</i> (codones 807 y 650)	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Distonia Primaria de Torsión	Análisis molecular directo de la delección GAG en el exón 5 del gen <i>DYT-1</i>	x		x	x	-	-	x	x	x	x	-	-	x	x	-	x	x
Distonia Primaria de Torsión	Análisis molecular directo de la delección 18pb del gen <i>DYT-1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Distonia sensible a Dopa		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Distonia mioclónica	Gen <i>SGCE</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Distrofia de cinturas, Calpainopatías	Análisis molecular del gen <i>calpain 3</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	-	x	x
Distrofia de cinturas, Caveolinopatías	Análisis molecular del gen <i>caveolin 3</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	-	-	-
Distrofia de cinturas, LGMD2I	Análisis molecular del gen <i>FKBP</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	-	-	x
Distrofia de cinturas, LGMD1B	Análisis molecular del gen <i>LMNA</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Distrofia de conos y bastones	Análisis molecular de los genes <i>CORD</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	-	-	-
Distrofia miotónica tipo 1 o Enfermedad de Steinert	Análisis molecular de (CTG) <i>n</i> en el 3'UTR del gen <i>DMPK</i>	x		x	-	x	-	x	x	x	x	-	-	x	x	x	x	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Distrofia miotónica tipo 2	Análisis molecular de (CCTG) _n en el intrón 1 del gen <i>ZNF9</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	x
Distrofia muscular congénita merosina deficiente	Análisis molecular del gen <i>LAMA2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Distrofia Muscular de Becker	1. Análisis molecular deleciones y duplicaciones en el gen de la <i>distrofina</i>	x		-	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Distrofia Muscular de Becker	2. Análisis molecular del gen de la <i>distrofina</i>	-		-	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Distrofia Muscular de Duchenne	1. Análisis molecular deleciones y duplicaciones en el gen de la <i>distrofina</i>	x		-	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Distrofia Muscular de Duchenne	2. Análisis molecular del gen de la <i>distrofina</i>	-		-	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Distrofia muscular Emery-Dreifuss	Gen <i>LMNA</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Distrofia muscular fascioescapulohumeral	Análisis molecular del microsatélite D4Z4 en la región 4q35	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	-	x
Distrofia muscular oculofaríngea	Análisis molecular de (GCN) _n en exon 1 del gen <i>PABPN1</i>	x		-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	x	-	x	-	x
Ectopia lentis	Análisis molecular del gen <i>FP2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Enfermedad de Alzheimer Tipo 2	Genotipo de APOE	x		x	-	x	x	-	x	x	x	x	-	x	x	x	x	-
Enfermedad de Alzheimer Tipo 3	Análisis de los genes <i>PSEN1</i> , <i>PSEN2</i> , <i>APP</i>	-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth de Tipo 1A	Detección de la duplicación de 1.5 Mb en la región cromosómica 17p11.2	x		x	x	x	-	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth de Tipo 1B	Análisis molecular del gen <i>MPZ</i>	x		-	-	x	-	-	x	x	-	-	x	x	x	-	x	x
Enfermedad de Charcott-Marie-Tooth de Tipo 1X	Análisis molecular del gen <i>GJB1</i>																	

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Creutzfeldt-Jacob	Análisis molecular del gen <i>PRNP</i>	-	x	-	x	-	-	x	x	-	-	x	x	-	x	x	-	-	-
Enfermedad de Dejerine-Sottas		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Enfermedad de Fabry	Análisis molecular del gen <i>GLA</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Enfermedad de Gaucher (Deficiencia de Beta-Glucosidasa Ácida)	Análisis molecular del gen <i>GBA</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	x	-
Enfermedad de Hirschprung de Tipo 1	Análisis molecular del gen <i>RET</i>	x		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	x	x	-
Enfermedad de Hurler (Mucopolisacaridosis Tipo IH)	Análisis molecular del gen <i>IDUA</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-
Enfermedad de Huntington-like	Análisis molecular de los genes: <i>TBP</i> , <i>JPH3</i> , <i>PRPN</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Enfermedad de McArdle	Análisis mutaciones más frecuentes	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Enfermedad de Morquio (Mucopolisacaridosis Tipo IVb)	Análisis molecular del gen <i>GLB1</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Enfermedad de Niemann-Pick (Lipidosis de Esfingomielina)	Análisis de Ligamiento.	-		-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	-
Enfermedad de Ondine o síndrome de hipoventilación central congénita	Análisis molecular del gen <i>PHOX2B</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Enfermedad de Pompe		-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Enfermedad de Sanfilippo A (Mucopolisacaridosis Tipo IIIA)	Análisis molecular del gen <i>SGSH</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Enfermedad de Sanfilippo B (Mucopolisacaridosis Tipo IIIB)	Análisis molecular del gen <i>NAGLU</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Enfermedad de Stargardt	Análisis molecular del gen <i>ABCA4</i>	-		-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	x	x	-	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Tay-Sachs (Gangliosidosis Tipo I)	Análisis molecular del gen <i>HEXA</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	-	-	-
Enfermedad de Wilson	Análisis molecular del gen <i>ATP7B</i>	-		x	-	x	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	x	x
Enfermedad de Niemann-Pick tipo C	Análisis molecular del gen <i>NPC1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	x	-	-	-
Enfermedad granulomatosa crónica	P47phox	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Enfermedad renal Cística medular autosómica dominante		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Epidermolisis bullosa		-		-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-
Epilepsia frontal nocturna		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Epilepsia mioclónica de Unverricht-Lundborg	Gen <i>CSTB</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Esclerosis lateral amiotrófica	Análisis molecular del gen <i>SOD1</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	x	x	-	-	-
Esclerosis tuberosa MLPA de gen <i>TSC2</i>		-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	x
Fenilcetonuria-Fenilalaninemia	Análisis molecular del gen <i>PAH</i>	-		-	-	-	-	-	x	x	x	-	-	x	x	-	x	-
Feocromocitoma Familiar	1. Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 del gen <i>RET</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	x	x
Feocromocitoma Familiar	2. Análisis molecular del gen <i>VHL</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	x
Feocromocitoma Familiar	3. Análisis molecular deleciones y duplicaciones en el gen <i>VHL</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	x	x
Feocromocitoma/paraganglioma familiar	1. Análisis molecular del gen <i>SDHA</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Feocromocitoma/paraganglioma familiar	1. Análisis molecular del gen <i>SDHB</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	x
Feocromocitoma/paraganglioma familiar	1. Análisis molecular del gen <i>SDHC</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	x
Feocromocitoma/paraganglioma familiar	1. Análisis molecular del gen <i>SDHD</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	x
Fibrosis Quística	Rastreo de mutaciones del gen <i>CFTR</i>	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
		Fiebre Mediterránea Familiar	Análisis molecular del gen <i>MEFV</i>	x	-	x	x	x	x	x	x	x	-	-	-	x	x	x
Fructosemia		-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	-	-	-
Galactosemia	Análisis molecular del gen <i>GALT</i>	-	-	-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Gen Shox		-	x	x	-	-	x	x	-	x	-	x	x	x	x	-	x	x
Glioblastoma, Cáncer de Mama	del 10q23 PTEN	x	x	-	-	-	-	x	x	x	x	-	-	-	x	-	-	-
Glioblastoma, Cáncer de Vejiga, Cáncer de Pulmón	del 9q21 P16	x	x	-	x	-	x	x	x	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Glioma bajo grado	Mutación en IDH1 (R132)/IDH2 (R170)	-	x	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Gliomas	Amplificación PDGFRA, amplificación de EGFR, mutación de MGMT, mutaciones en p53 (exones 5,6,7 y8)	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Hemocromatosis Hereditaria	Mutaciones C282Y y H63D en el gen <i>HFE</i>	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Hemofilia A	1. Análisis molecular del gen <i>F8</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	x	x	
Hemofilia A	Detección de la inversión del intrón 22	x	-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	-	x	
Hemofilia B	Análisis molecular del gen <i>F9</i>	x	-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	-	x	
Hemostasia y trombosis	Mutación R506Q del factor V (Factor V Leyden)	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Hemostasia y trombosis	Mutación G20210A del factor II (protrombina)	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Hemostasia y trombosis	Mutación C667T de la MTHFR	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	
Hepatoblastoma	Albúmina	x	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	x	-	-	
Hidrocefalia ligada a X	Análisis molecular del gen <i>L1CAM</i>	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	
Hiperandosteronismo familiar tipo 1	Análisis molecular del gen <i>CYP11B1-CYP11B2</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	
Hipercalcemia hipocalciúrica	Análisis molecular del gen <i>CASR</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	CCAA																
		Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Hipercolesterolemia familiar		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	x
Hiperferritinemia	Estudio genético	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Hiperinsulinismo	Análisis molecular del gen <i>GDH1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Hipertiroxinemia	Estudio del gen de la albúmina	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Hipogonadismo	Análisis molecular de los genes <i>KISS</i> y <i>KISSR</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Hipoplasia adrenal congénita	Análisis molecular del gen <i>DAX1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	x
Hipotiroidismo congénito-disgenesia tiroidea, distress respiratoria y coreatetosis	Análisis molecular del gen <i>TTF1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Holoprosencefalia	Análisis molecular del gen <i>SLX3</i> y del gen <i>SHH</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-
Homocistinuria	Mutaciones A1298G y C6677T del gen <i>MTHFR</i>	x	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Homocistinuria	Gen <i>MTHFR</i> búsqueda de mutaciones	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Homocistinuria	Análisis molecular del gen de la <i>cistationin beta sintetasa</i>	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	-	-	-	-
Homocistinuria Sensible a Piridoxina	Análisis molecular del gen de la <i>cistationina beta sintetasa</i>	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Incontinencia pigmenti tipo II	Análisis de la delección 4-12 en el gen <i>IKGB (NEMO)</i>	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Insomnio familiar fatal		-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Intolerancia a la lactosa	Polimorfismo C13910T del gen <i>MCM 6</i>	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Leiomiomatosis hereditaria y cáncer renal	Análisis del gen <i>FH</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos <i>MLL-AF4</i>	x	-	x	x	x	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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	Cuantificación de transcritos TEL-AML1	x		x	x	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	x	-	x	-	x	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH	-		-	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	x	-	x	-	x	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	Delección 6q23 (gen MYB)	x		-	x	x	-	-	x	x	x	x	-	-	x	-	-	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	Cuantificación de transcritos E2A-PBX1	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	Cuantificación de transcritos BCR-ABL p190	x		x	x	x	x	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	x	x	-	x	-	x	x
Leucemia Aguda Linfoblástica	Delección p16 (9p21)	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) IGH-MYC	-		-	x	-	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	-
Leucemia Aguda Linfoblástica	t(v;11q23); reordenamientos del gen MLL	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	-	x
Leucemia Aguda Mieloblástica	Cuantificación de transcritos PML-RARA	x		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
Leucemia Aguda Mieloblástica	Cuantificación de transcritos CBFβ-MYH11	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	x	x	x	-	x	-	x	x
Leucemia Aguda Mieloblástica	Aneuploidías del cromosoma 8	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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	Aneuploidías del cromosoma 7 y delección 7q31	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x
Leucemia Aguda Mieloblástica	t(v;11q23); reordenamientos del gen MLL	x	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	
Leucemia Aguda Mieloblástica	inv(16)(p13.1;q22) o t(16;16)(p13.1;q22); CBFβ-MYH11	x	x	x	x	-	x	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	-	x	x	
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	-	
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	
Leucemia Aguda Mieloblástica	Mutaciones en el gen CEBPA	x	x	x	x	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	
Leucemia Linfática crónica	1. Aneuploidías del cromosoma 12	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	
Leucemia Linfática crónica	2. Delección 11q22; Delección ATM	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x	
Leucemia Linfática crónica	3. Delección 17p13.1; Delección p53	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x	
Leucemia Linfática crónica	4. Delección de 13q34	x	-	x	x	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	x	x	
Leucemia Linfática crónica	5. Delección 6q23 (gen MYB)	x	-	x	x	-	-	x	x	x	x	-	-	x	-	-	x	
Leucemia Linfática crónica	6. Delección de 13q14	x	-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	
Leucemia Linfática crónica	7. Status mutacional IGHV	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
Leucemia linfoblástica aguda-T, Linfoma linfoblástico T	Traslocación gen TCR AVD 14q11,2	-	-	-	-	-	-	x	x	x	-	x	-	x	-	-	x	
Leucemia linfocítica crónica tipo B	del 11q22.3 ATM	x	-	-	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	
Leucemia linfocítica crónica tipo B	del 13q34	x	-	-	x	-	-	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x	

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 tipo B	del 17p13.1 TP53	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Leucemia/Linfoma de Burkitt	t(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Leucemia/Linfoma de Burkitt	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 mieloide aguda	1. Mutaciones exones 8 y 17 del gen c-kit	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	x
Leucemia mieloide aguda	2. Mutación del FLT3/D835	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Leucodistrofia Metacromática (Pseudodeficiencia Arilsulfatasa A)	Análisis molecular del gen ARSA	-		-	-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	-	-	-
Linfoma Anaplásico	t(2;5)(p23;q35);ALK	-		x	x	x	-	-	x	x	x	-	x	-	x	-	-	-
Linfoma anaplásico de células grandes, Linfoma CD30+	Traslocación gen ALK 2p23	x		-	x	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	x
Linfoma de Burkitt, Linfoma B difuso células grandes	Fusión IGH/MYC t(8;14)	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Linfoma de Burkitt, Linfoma linfoblastico T	Traslocación gen c-MYC 8q24	x		-	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	-	x	-	-	x
Linfoma del Manto	Fusión IGH/CCND1 t(11;14)	x		x	-	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, Mieloma, Cáncer de mama	Traslocación gen CCND1 11q13	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	x	x	-	x	-	x	x
Linfoma folicular	Aneuploidías del cromosoma 12	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	-
Linfoma folicular	Aneuploidías del cromosoma 3	x		-	x	x	-	x	x	x	-	-	x	-	x	-	x	-

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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	t(14;18)(q32;q21); BCL-2-IgH	x		-	x	x	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	-	x	x
Linfoma folicular	t(8;14)(q24;q32); C-MYC-IgH	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Linfoma Folicular, del manto y difuso células grandes B, Mieloma	Traslocación gen IGH 14q32.3	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Linfoma Folicular, Linfoma B difuso células grandes	Traslocación gen BCL2 18q21	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Linfoma Folicular, Linfoma B difuso células grandes	Traslocación gen BCL6 3q27	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Linfoma Folicular, Linfoma B difuso células grandes	Fusión IGH/BCL2 t(14;18)	x		-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Linfoma MALT	Traslocación gen MALT1 18q21	x		-	-	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Linfoma MALT	Fusión API2/MALT1 t(11;18)	x		-	-	x	-	-	x	x	x	-	-	-	x	-	-	-
Linfoma Malt	t(11;18)(q21;q21);API2/MALT1	-		-	x	x	-	x	x	x	x	-	-	-	x	-	-	-
Linfomas	IgA	x		-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Linfomas	IgG	x		-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Linfomas tipo B	Reordenamiento IgH	x		x	-	x	x	x	x	x	x	x	-	-	x	-	-	x
Linfomas tipo T	Reordenamiento TCR	x		x	-	x	x	x	x	x	x	x	-	-	x	-	-	x
Lipodistrofia parcial familiar	Análisis molecular del gen LMNA	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	-
Liposarcoma mixoide	Traslocación gen CHOP 12q13	x		x	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Liposarcoma mixoide, Sarcoma fibromixoide bajo grado, Histiocitoma	Traslocación gen FUS 16p11	x		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Liposarcoma pleomórfico	ampl MDM2	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Lisencefalia Tipo 1	Microdelección 17p13.3 gen PAFAH1B1	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Lisencefalia Tipo 1 ligada a X	Gen DCX	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Mastocitosis	Mutación c-KIT-D816	x		x	x	x	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Melanoma	CEP6/MYB/RREB1/CCND1	x		-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Melanoma	del 6q23 MYB	-		-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	-	-	-
Melanoma familiar	Gen <i>CDKN2A</i> /otros	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Meningiomas	Delección de 1p	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(11;14)(q13;q32); BCL-1-IgH	x		-	x	x	x	x	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	-	x	-	x	x
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(v;3q27); BCL-6	-		-	x	x	-	-	x	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	x
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(14;16)(q32;q23); IgH/C-MAF	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
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	Delección de p53	x		-	x	x	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	x	x
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	Delección de 13q14.3	x		-	x	x	-	-	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	Aneuploidías	x		-	x	x	-	-	x	x	-	-	x	-	x	-	x	-
Mieloma Múltiple y Gammopatías Monoclonales	t(5;12)(q31-q33;p12); ETV6-PDGFRB	x		-	x	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) IGK-MYC	-		-	x	-	-	-	x	x	-	x	-	-	x	-	-	-
Mieloma, Linfomas	EBER	x		-	x	-	x	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Mieloma, Linfomas	Kappa	x		-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Mieloma, Linfomas	Lambda	x		-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Migraña hemipléjica familiar	Genes <i>CACNA1A</i> , <i>ATP1A2</i> , <i>SCN1A</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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	1. Análisis molecular del gen <i>PKP2</i>	-		-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	x	-	x	x
Miocardopatía arritmogénica	2. Análisis molecular del gen <i>DSC2</i>	-		-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	x	-	-	x
Miocardopatía dilatada	1. Análisis molecular del gen <i>LMNA</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	x	x	-	-	-
Miocardopatía dilatada	2. Análisis molecular del gen <i>SCN5A</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	x	-	-	x	-	-	-
Miocardopatía dilatada	3. Análisis molecular de los genes <i>MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2, TMP1</i>	-		-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	x	-	x	x
Miocardopatía hipertrófica	1. Análisis molecular de los genes <i>MYBPC3, MYH7</i>	-		x	-	-	-	x	x	-	-	x	-	-	x	-	x	x
Miocardopatía hipertrófica	2. Análisis molecular de los genes <i>ACTC1, MYL2, MYL3, TNNC, PRKAG2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Miocardopatía no compactada	Análisis molecular de los genes <i>LBD3, MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2, TMP1, ACTC</i>	-		-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	x	-	x	-
Miocardopatía restrictiva	1. Análisis molecular del gen <i>MYH7</i>	-		-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	-	x	-	x	-
Miocardopatía restrictiva	2. Análisis molecular del gen <i>TNNI3</i>	-		-	-	-	-	x	x	-	-	x	-	x	x	-	-	-
Miopatía de Laing	Gen <i>MYH7</i> (mutación K1729del)	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Miopatías MELAS	Mutación A3243AG en el gen <i>MTTL1</i>	x		x	-	-	x	-	x	x	x	x	x	x	x	-	-	x
Miopatías MERRF	Mutaciones A8344G en el gen <i>MTTK</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	x	-	x	x	x	-	-	x
Nefroma mesoblástico celular, Fibrosarcoma congénito	Traslocación gen <i>ETV6 12p13</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	-	x	-	x	-
Nefronoptosis	Análisis molecular del gen <i>NPHP1</i>	x		x	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	-	-
Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 1	Análisis molecular del gen <i>MEN1</i>	x		-	-	-	x	-	x	x	x	-	-	x	x	x	-	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Neoplasia Endocrina múltiple tipo 2A	Análisis de los exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16 del gen <i>RET</i>	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 del gen <i>RET</i>	x		x	-	-	x	-	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Neoplasias linfoides y mieloides con eosinofilia	Deleción intersticial críptica 4q12; FIP1L1-PDGFRA	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	-	-	x	-	x	x
Neuroacantocitosis	Análisis molecular del gen <i>CHAC</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Neuroblastoma	ampl n-MYC	x		-	x	-	-	x	-	x	x	-	x	-	x	-	-	-
Neuroblastoma	Sobre-expresión gen <i>Tirosina Hidroxilasa</i>	x		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	-	-
Neurofibromatosis tipo 1 y 2	Análisis molecular del gen <i>NF1</i> y tipo 2 gen <i>NF2</i>	-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	x	-	x
Neurofibromatosis tipo 1 like o syndrome de Legius	Análisis molecular del gen <i>SPRED1</i>													x				x
Neuropatía Hereditaria por presión	Detección de la deleción de 1.5 Mb en la región cromosómica 17p11.2	x		x	x	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	x	x
Neuropatía Óptica de Leber	m.11778G>A (MT-ND4), m.14484T>C (MT-ND6) y m.3460G>A (MT-ND1)	x		x	-	-	-	-	x	x	x	-	x	x	x	-	-	x
Neutropenia cíclica)	Estudio molecular del gen <i>ELA-2</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Oligodendroglioma	del 19q13	x		-	-	-	x	x	x	x	-	-	-	-	x	x	-	x
Oligodendroglioma, Meningioma, Neuroblastoma	del 1p36	x		x	-	-	x	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Osteogénesis imperfecta	Análisis molecular de los genes <i>COL1A1</i> y <i>COL1A2</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	x	-
Panhipopituitarismo	Análisis molecular de los genes <i>PIT1</i> y <i>PROP1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x
Paramiotonía congénita		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 (parálisis progresiva) (SPG11)		-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Paraparesia espástica (parálisis progresiva) (SPG3 y 4,7)		-		x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Paraparesia espástica (parálisis progresiva) (SPG31 y SPG6)		-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Parkinson familiar		-		x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	x
Polineuropatía amiloídica familiar	Análisis molecular del gen <i>TTR</i>	x		-	x	-	-	-	-	-	x	x	x	x	x	-	x	x
Poliposis adenomatosa familiar	1. Análisis molecular del gen <i>APC</i>	x		x	-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Poliposis adenomatosa familiar	2. Análisis molecular deleciones/ duplicaciones del gen <i>APC</i>	x		x	-	x	-	-	-	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Poliposis adenomatosa familiar atenuada	1. Análisis molecular del gen <i>MYH</i>	x		x	-	x	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Poliposis adenomatosa familiar atenuada	2. Análisis molecular de los exones 6 y 13 del gen <i>MYH</i>	x		x	-	x	x	-	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Poliposis adenomatosa familiar atenuada	3. Análisis gen <i>MUTYH</i> mutaciones p.Y176C y p.G393D	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Poliquistosis renal familiar AD		-		x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	x
Poliquistosis renal recesiva	1. Análisis molecular de los exones 3, 36 y 58 del gen <i>PKHD1</i>	x		x	x	x	-	-	x	x	-	-	x	x	x	-	-	x
Poliquistosis renal recesiva	2. Análisis molecular del gen <i>PKHD1</i>	-		x	x	x	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	x
Porfiria aguda hepática	Análisis molecular del gen <i>ALAD</i>	x		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Porfiria aguda intermitente	Análisis molecular del gen <i>HMBS</i>	x		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	x	x	-
Porfiria cutánea tarda	Análisis molecular del gen <i>UROD</i>	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Porfiria eritropoyética congénita	Análisis molecular del gen <i>UROS</i>	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Progeria	Análisis molecular del gen <i>LMNA</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	-

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Protoporfiria eritropoyética	Análisis molecular del gen <i>FCH</i>	x		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Pseudo-hermafroditismo	Gen 5alfa reductasa y gen <i>Receptor de andrógenos</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Pseudo-hipoparatiroidismo 1A	Estudio del gen <i>GNAS</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	x
Rabdomiosarcoma alveolar	Traslocación gen <i>FKHR 13q14</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	-	x	-	-	x	-	-	-
Rabdomiosarcoma alveolar	t(1;13)/ t(2;13) <i>FKHR</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Rabdomiosarcoma embrionario	del 11p15,5 <i>RMSE</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	-	-	-
Retinoblastoma	Análisis molecular del gen <i>RB1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	x
Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante	Análisis molecular de los genes <i>BEST1, CA4, CRX, FSCN2, GUCA1B, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF6, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RDH12, RHO, ROM1, RP1, RP9, SEMA4A, SNRNP200</i> y <i>TOPORS</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	x
Retinosis pigmentaria autosómica recesiva	Análisis molecular de los genes <i>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</i> y <i>ZNF513</i>	x		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	x
Retinosis Pigmentaria Ligada a X	Análisis molecular de los genes <i>RP2</i> y <i>RPGR</i>	-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	-	-	-	-

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	Andalucía	Aragón	Asturias	Baleares	Canarias	Cantabria	C.-La Mancha	Castilla-León	Cataluña	C. Valenciana	Extremadura	Galicia	La Rioja	Madrid	Murcia	Navarra	País Vasco
Retinosquiasis		-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	x
Retraso mental familiar con fenotipo específico-hipertricosis	Análisis molecular del gen <i>UBE2A</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Retraso mental familiar con fenotipo específico-maranfanoide	Análisis molecular del gen <i>ZDHHC9</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Retraso mental inespecífico	Estudio de regiones subteloméricas	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	x
Sarcoma Ewing, PNET	t(11;22)/ t(21;22) EWS	x		x	x	-	x	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	x
Sarcoma Ewing, PNET, Tumor desmoplásico de células pequeñas	Traslocación gen <i>EWSR1 22q12</i>	x		-	x	-	x	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	-
Sarcoma Sinovial	Traslocación gen <i>SYT 18q11.2</i>	x		x	-	-	-	x	x	x	-	-	-	-	x	-	-	x
Síndrome Braquiotorenal	Estudio del gen <i>EYA1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de Aarskog-Scott		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Síndrome de Alagille	Estudio de mutaciones <i>JAG1</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-
Síndrome de Beckwith Wiedemann		-		x	x	-	-	-	x	x	x	-	-	x	x	x	x	x
Síndrome de Alexander		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Síndrome de Allan-Herndon-Dudley		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Síndrome de Alport ligado al X	Análisis molecular del gen <i>COL4A5</i>	-		-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	x	x	-	-	x
Síndrome de Angelman	1. Análisis de deleciones en la región 15q11-q13	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Síndrome de Angelman	2. Análisis de deleciones o alteraciones en el patrón de metilación de la región 15q11-q13	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Síndrome de Angelman	3. Análisis molecular del gen <i>UBE3A</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Angelman	4. Detección disomía uniparental	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	-	x	x
Síndrome de Apert	Análisis codones 252 y 253 del gen <i>FGFR2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Bardet-Biedl	Análisis molecular de los genes <i>MKKS</i> , <i>SBB1</i> , <i>SBB2</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Síndrome de Bartter		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Síndrome de Berardinelli-Seip 1 y/o 2	Genes <i>BSCL1/BSCL2</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	/	/	-	-
Síndrome de Birt-Hogg-Dubé	Gen <i>FLCN</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Blepharophimosis-ptosis-epicantus inversus	Análisis del gen <i>FOXL2</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Brugada	1. Análisis molecular del gen <i>SCN5A</i>	-	x	-	-	-	x	x	x	-	x	-	x	x	x	-	-	x
Síndrome de Currarino		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Síndrome de CPEO		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Síndrome de Di George	1. Detección de deleción en la región 22q11	x	x	x	-	-	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x
Síndrome de Di George	2. Análisis molecular del gen <i>DGCR</i>	-	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Síndrome de Di George	3. Análisis molecular de deleciones en la región 22q11.2	x	x	x	-	-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Dravet	1. Análisis molecular del gen <i>SCN1A</i>	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	x	x	-	x	x
Síndrome de Dravet	2. Análisis molecular gen <i>GABRG2</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de Fong(Nail-Patella Syndrome)	Gen <i>LMX1B</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Fragilidad del cromosoma X	Análisis molecular de (CGG)n en el 5' UTR del gen <i>FMR1</i>	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Gilbert	Gen <i>UGT1A1</i>	-	-	-	-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Gitelman	Análisis gen <i>SL12A3</i>	-	x	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	x
Síndrome de Gorlin	Análisis molecular gen <i>PTCH1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Hallervorden-Spatz		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x
Síndrome de Hiper-IgD	Mutaciones I298T y V377I en el gen <i>MVK</i>	x	-	-	x	x	-	x	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 hipometilación materna	Análisis molecular de los genes <i>ZFP57</i> , <i>NLRP2</i> , <i>NLRP7</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de Holt-Oram	Análisis reordenamientos del gen <i>TBX5</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de Hunter (mucopolisacaridosis tipo II)	Estudio de los genes <i>IDS</i> e <i>IDUA</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Jeune		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome de Joubert		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Kallman		x	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	x	-	x
Síndrome de Langer-Giedion	Detección de la microdelección en la región cromosómica 8q24.12, implicando los genes <i>TRPS1</i> y <i>EXT1</i>	x	x	x	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	-	x	-	-
Síndrome de Leopard	Análisis molecular de los exones 7, 12 y 13 del gen <i>PTPN11</i>	x	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-
Síndrome de Loeys-Dietz	1. Análisis molecular del gen <i>TGFBR1</i>	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-
Síndrome de Loeys-Dietz	2. Análisis molecular del gen <i>TGFBR2</i>	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-
Síndrome de Lynch (delección del extremo 3, del gen <i>EPCAM</i> asociada a sd. de Lynch)		-	x	-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	x	-	x	-	-
Síndrome de Marfan	1, Estudio Familiar de Mutaciones Conocidas en el gen <i>FBN1</i>	x	-	-	x	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x
Síndrome de Marfan	2, Análisis molecular del gen <i>FBN1</i>	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x
Síndrome de McCunne-Albright	Análisis molecular del gen <i>Gs-α-GNAS1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Muenke	Gen <i>FGFR3</i> (mutación P250R)	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Cowden	Análisis molecular del gen <i>PTEN/PHTS</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	-	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 microdelección 15q24	Detección de la delección 15q24	x	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-
Síndrome de microdelección 17q21	Detección de la microdelección 17q21	x	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	x	-	-	-
Síndrome de microdelección 1p36	Detección de la delección 1p36	x	x	x	-	-	-	-	x	-	x	-	x	x	x	-	-	-
Síndrome de microdelección 2p16	Detección de la microdelección 2p16	x	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-
Síndrome de microdelección 3q29	Detección de la microdelección 3q29	x	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-
Síndrome de microdelección 9q22.3	Detección de la microdelección 9q22.3	x	-	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-
Síndrome de microdelección NF1	Detección de delección de 1.5 Mb del gen <i>NF1</i>	x	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	x	-	x	-
Síndrome de microdelección 22q		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-
Síndrome de microdelección de Xp22		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
-Síndrome de microduplicación 22q11.2		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-
Síndrome de microduplicación 15q11q13		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-
Síndrome de microduplicación Xq28	Detección de la duplicación Xq28	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
Síndrome de Mowat-Wilson		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés	Análisis molecular del gen <i>NPHS1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de Noonan	Análisis molecular de los exones 2, 3, 8, 9, 13 del gen <i>PTPN11</i>	-	-	x	-	-	-	x	x	x	-	x	x	x	x	-	-	x
Síndrome de Norrie	Gen <i>NDP</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Opitz	Estudio Familiar de Mutaciones Conocidas en el gen <i>MID1</i>	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Opitz	Análisis molecular del gen <i>MID1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Síndrome de PAPA	Gen PSTPIP1	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Peutz-Jeghers	Análisis molecular del gen <i>STK11</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de Phelan-McDermid	Detección de la delección 22q13	x	-	x	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-
Síndrome de Prader Willi	1. Análisis de delecciones en la región 15q11-q13	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Síndrome de Prader Willi	2. Análisis de delecciones o alteraciones en el patrón de metilación de la región 15q11-q13	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Prader Willi	3. Análisis molecular del gen <i>SNRPN</i>	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	-	-	-
Síndrome de Prader Willi	Detección disomía uniparental	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x	x
Síndrome de retraso mental ligado al sexo (Síndrome Rothmund-Thomson)	Análisis gen <i>SLC16A2</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome de retraso mental ligado al sexo	Análisis del gen <i>ARX</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de retraso mental ligado al sexo	Análisis de microdelecciones y microduplicaciones	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de retraso mental ligado al sexo (Transportador de creatina)	Análisis gen <i>SLC6A8</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	x	-	-	-	-	x
Síndrome de Rett	1. Análisis molecular del gen <i>MECP2</i>	x	-	x	-	-	x	x	-	x	-	x	x	x	x	-	x	x
Síndrome de Rett	2. Detección de delecciones y duplicaciones en el gen <i>MECP2</i>	x	-	x	-	-	x	x	x	x	-	x	x	x	-	x	x	x
Síndrome de Rett, epilepsia precoz	Análisis molecular del gen <i>CDKL5</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de Rett forma atípica	Análisis molecular del gen <i>Netrin G1</i>	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x
Síndrome de roturas cromosómicas	Fragilidad Cromosómica Inducida por Diepoxibutano	x	-	x	-	-	x	x	x	x	-	-	-	x	-	x	-	-

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Rubinstein-Taybi	Detección de deleciones en el gen <i>CREBP</i>	x		x	x	-	-	x	-	x	-	-	-	x	x	x
Síndrome de Saethre-Chotze	Microdelección y análisis del gen <i>TWIST</i>	-		-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome de Silver-Russell		-		x	x	-	-	-	-	x	-	-	-	x	x	-	x	x
Síndrome de Smith-Magenis	1. Detección de deleción intersticial de 3,7Mb en la región 17p11.2	x		x	x	-	-	x	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Sotos	Detección de la microdelección 5q35.3	x		x	x	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	x	x	-
Síndrome de Usher Tipo 1B	Análisis molecular del gen <i>MyoVIIa</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Usher Tipo 1C	Análisis molecular del gen <i>Harmonin</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Usher Tipo 1F	Análisis molecular del gen <i>PCDH15</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Usher Tipo 2A	Análisis molecular del gen <i>Usherin</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Usher Tipo 2C	Análisis molecular del gen <i>VLGR1</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Usher Tipo 3	Análisis molecular del gen <i>Clarin 1</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Usher Tipos 1D	Análisis molecular del gen <i>Otocadherin</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Usher Tipos 1G	Análisis molecular del gen <i>SANS</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Von Hippel Lindau	1. Análisis molecular del gen <i>VHL</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Von Hippel Lindau	Análisis molecular deleciones y duplicaciones en el gen <i>VHL</i>	x		x	-	-	-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x
Síndrome de Wagr	Detección de la microdelección en la región cromosómica 11p13, implicando los genes <i>PAX6</i> y <i>WT1</i>	x		x	x	-	-	-	x	x	x	-	-	-	x	-	x	x
Síndrome de Williams	Detección de la deleción de la región 7q11.23	x		x	x	-	-	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Wolf-Hirschhorn	Análisis de la delección de la región 4p16,3, implicando el gen <i>WHSC1</i>	x		x	x	-	-	x	-	-	x	x	-	-	x	x
Síndrome del Maullido de Gato/síndrome de Cri du chat	Detección de la delección 5p15	x		x	x	-	-	x	x	x	x	x	-	x	x	x	x	x
Síndrome del QT-Corto	1. Análisis molecular del gen <i>KCNH2</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome del QT-Corto	2. Análisis molecular del gen <i>KCNQ1</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	x	x	-	x	-
Síndrome del QT-Corto	3. Análisis molecular del gen <i>KCNJ2</i>	-		-	-	-	-	x	x	x	-	-	-	x	x	-	-	-
Síndrome del QT-Largo	1. Análisis molecular del gen <i>KCNQ1</i>	-		x	-	-	-	x	x	x	-	x	-	x	x	-	x	-
Síndrome del QT-Largo	2. Análisis molecular del gen <i>KCNH2</i>	-		x	-	-	-	x	x	x	-	x	-	x	x	-	-	-
Síndrome del QT-Largo	3. Análisis molecular del gen <i>SCN5A</i>	-		x	-	-	-	x	x	x	-	x	-	x	x	-	-	-
Síndrome de Li-Fraumeni	Análisis molecular de los exones 5, 6, 7, 8 y 9 del p53	x		-	-	-	-	-	-	-	x	-	x	-	-	x	-	x
Síndrome de NARP	Estudio mutación 8993G	-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Síndrome de resistencia a la hormona tiroidea	Análisis molecular del gen <i>THRB</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x
Síndrome de resistencia a los andrógenos	Análisis molecular del gen <i>Rae</i> y del gen <i>SRD5A2</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome de la microdelección de Xp22		-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndrome linfoproliferativo autoinmune	Análisis molecular del gen <i>FAS</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome nefrótico resistente esteroide familiar		-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Síndrome triple A	Análisis molecular del gen <i>AAAS</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome poliglandular autoinmune	Análisis molecular del gen <i>APECED</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Síndrome periódico asociado al receptor de necrosis tumoral (TRAPS)	Análisis de los exones 2,3 y 4 del gen <i>TNFRF1A</i>	x		-	-	-	x	-	x	-	-	-	-	x	x	-	x	-

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 Waardenburg o Shah-Waardenburg	Análisis molecular de los genes <i>SOX10</i> , <i>EDN3</i> y <i>EDNRB</i>	x		-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	x	-
Síndromes Mielodisplásicos	1. Aneuploidías del cromosoma 8	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Síndromes Mielodisplásicos	2. Aneuploidías del cromosoma 5 y deleción de 5q31	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Síndromes Mielodisplásicos	3. Aneuploidías del cromosoma 7 y deleción 7q31	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Síndromes Mielodisplásicos	4. Deleción de 20q	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Síndromes Mielodisplásicos	5. Mutaciones GATA-2	-		-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	1. Aneuploidías del cromosoma 8	x		-	x	x	-	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	2. t(9;22) (q34;q11.2); BCR-ABL1	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-	x	x
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	3. Mutación V617F en el gen JAK2	x		x	x	x	-	x	x	x	x	x	-	x	x	-	x	x
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	4. Cuantificación de transcritos BCR-ABL p190	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	-	x
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (LMC, otros SMPC)	5. Cuantificación de transcritos BCR-ABL p210	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	-	x	x
Síndromes Mieloproliferativos crónicos (tipo p.vera) negativos para mutación V617F de JAK2	6. Mutación en exón 12 del gen JAK2	-		x	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-

Patologías y procedimientos recogidos de las Carteras de Servicios de las 16 CCAA (continuación)

Patología	Procedimiento o prueba genética	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 (tipo trombocitemia esencial/mielofibrosis) negativos para mutación V617F de JAK2	7. Mutación en los exones 10 y 11 del gen <i>MPL</i>	-		x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Sordera Mitocondrial	Gen <i>mit-r12S</i> (mutación 1555G>A mitocondrial)	-		-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-
Sordera Neurosensorial Autosómica Recesiva	1. Análisis molecular del gen <i>GJB2</i>	x		-	-	-	x	-	x	x	x	x	x	x	x	-	x	-
Sordera Neurosensorial Autosómica Recesiva	2. Análisis deleción 342kb del gen <i>GJB6</i>	-		-	-	x	x	-	x	-	x	x	-	x	x	-	x	-
Sordera Neurosensorial mitocondrial inducida por aminoglicosidos	Análisis mutación 1555G	-		x	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	-
Taquicardia ventricular polimorfa catecolaminérgica	1. Análisis molecular del gen <i>CPVT1</i>	-		-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	x	x	-	-	-
Telangiectasia hemorrágica hereditaria (AD)		-		x	-	-	x	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-
Tirosinemia tipo 1	Análisis molecular gen <i>FAH</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	x	x	-	-	-	-	-	x
Trombocitopenia amegacariocítica congénita	Análisis molecular del gen <i>MPL</i>	-		-	-	-	-	-	-	-	-	-	x	-	-	-	-	-
Tumor del estroma gastrointestinal (GIST)	1. Análisis de mutaciones PDGFRA (exones 12,14 y 18)	-		-	-	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Tumor del estroma gastrointestinal (GIST)	2. Análisis de las mutaciones en el gen <i>KIT</i> (exones 9,11,13,17)	x		x	-	-	-	x	-	-	x	-	-	-	-	-	-	-

Las marcas en rojo muestran las patologías recogidas en el plan de genética del País Vasco o de Andalucía pero que no aparecen en el listado aportado por la CA.

