

Catálogo de pruebas Blueprint Genetics

Combinamos pruebas genéticas avanzadas con conocimiento genético procesable para proporcionar los diagnósticos más completos para todas las especialidades médicas.

Blueprint Genetics



Brindamos diagnósticos genéticos integrales y procesables para todas las especialidades médicas.

Encontrar la aguja en el pajar

Los trastornos hereditarios se encuentran en aproximadamente el 5% de la población mundial, o alrededor de 350 millones de personas. Aunque el número de estas enfermedades es considerable, muchas son tan raras que la mayoría de los médicos las desconocen. Identificarlos mediante diagnósticos convencionales es un proceso de prueba y error que a menudo no arroja respuestas definitivas.

El tiempo y los gastos necesarios para proporcionar resultados a través de métodos tradicionales de pruebas genéticas han hecho que este tipo de prueba de diagnóstico se utilice a menudo como último recurso. La tecnología de pruebas genéticas de hoy significa que los pacientes pueden obtener sus resultados en una fracción del tiempo y a una fracción del costo.

Un camino claro hacia el tratamiento temprano

Cualquier cosa que podamos hacer para mejorar y acelerar el diagnóstico no solo nos permite planificar los mejores y más rentables tratamientos, sino que también juega un papel importante en el pronóstico a largo plazo. Aquí es donde las pruebas genéticas realmente pueden marcar la diferencia.

Tabla de contenido

Nuestros Productos y Servicios	4
Secuenciación de exoma completo	6
Paneles de diagnóstico	7
Paneles de cardiología	8
Paneles dermatológicos	11
Paneles de oído, nariz y garganta	13
Paneles de endocrinología	15
Paneles de gastroenterología	16
Paneles de hematología	17
Paneles de cáncer hereditario	21
Paneles de inmunología	23
Paneles de malformaciones	26
Paneles de trastornos metabólicos	32
Paneles de trastornos mitocondriales	35
Paneles de nefrología	36
Paneles de neurología	38
Paneles de oftalmología	45
Paneles de neumología	49
Soporte de Genética Clínica	50

**Entregamos respuestas
mediante pruebas
genéticas completas,
costeables y de alta
calidad.**

Nuestros Productos y Servicios

Paneles de diagnóstico

Ofrecemos más de 220 paneles, compuestos por más de 3.000 genes, que abarcan todas las especialidades médicas. Considere solicitar un panel cuando su paciente tenga un diagnóstico clínico conocido o sospechado y los genes causantes estén bien descritos y disponibles en uno de nuestros paneles. Por ejemplo, se recomiendan pruebas de panel para pacientes con un diagnóstico sospechoso de miocardiopatía hipertrófica, epilepsia o distrofia retiniana.

Personalización de paneles

Ofrecemos una personalización sencilla de nuestros más de 220 paneles.

- Agregue hasta 200 genes de una lista de más de 4000 genes clínicamente relevantes que representan todas las áreas de especialidad. Los genes agregados deben relacionarse con el fenotipo clínico del paciente
- Elimine genes disponibles hasta que queden dos genes
- Nombre y guarde paneles personalizados para su uso posterior
- Los paneles personalizados se pueden pedir fácilmente a través de nuestro portal de pedidos Nucleus

Pruebas de un solo gen

Nuestro menú de pruebas incluye más de 3900 pruebas de un solo gen. Considere ordenar la prueba de un solo gen cuando sospeche que los síntomas de su paciente son causados por un gen en particular o cuando quiera hacer pruebas de portador para una pareja en la que se sabe que un miembro es portador de una variante en un gen en particular. Por ejemplo, un paciente es portador conocido de fibrosis quística y su pareja solicita pruebas para determinar su riesgo de tener un hijo afectado.

Pruebas específicas de variantes

Ofrecemos dos productos de pruebas específicas de variantes:

Elija **Prueba de variante familiar** cuando hay una variante conocida en un miembro de la familia, y desea hacer:

- Pruebas diagnósticas en familiares afectados
- Pruebas predictivas en familiares no afectados
- Prueba de portador en el caso de trastornos autosómicos recesivos y ligados al cromosoma X
- Segregación de variantes

Elija **Pruebas de variantes dirigidas** para:

- Análisis confirmatorio de investigaciones o resultados informados por otro laboratorio
- Pruebas publicadas de variantes fundadoras o comunes
- Aclaración de la clasificación de variantes para variantes reportadas por otro laboratorio

La gran mayoría de las pruebas específicas de un solo gen, panel y variante se completan en 28 días.

Secuenciación de exoma completo

La secuenciación completa del exoma (WES) es particularmente útil para pacientes con enfermedades genéticas, multisistémicas y complejas en los que es difícil seleccionar un panel de diagnóstico óptimo, no hay un panel disponible o en los que las pruebas genéticas previas han sido negativas.

Reanálisis WES y reevaluación de variante

Nuestro nuevo análisis WES vuelve a ejecutar la orden anterior a través de nuestra canalización bioinformática y la interpretación completa.

El objetivo es encontrar de forma potencial nuevas variantes clínicamente relevantes a la luz de nueva información fenotípica del paciente. El servicio de reanálisis WES se puede solicitar de 12 a 24 meses después de que se informan los resultados originales.

El servicio de reevaluación de variantes WES revisa toda la información científica disponible para reclasificar variantes originalmente clasificadas como variantes de significado incierto (VUS) o como probable patógena (LP) en el reporte clínico. El servicio de reevaluación WES se puede solicitar de 12 a 24 meses después de que se informan los resultados originales.

Para obtener más información, visite
<https://blueprintgenetics.com/>
<https://www.athenadiagnostics.com/>

**Todas nuestras
pruebas siempre incluyen
análisis de secuenciación
y delección/duplicación
(CNV)**

Prueba de rendimiento y precisión

Secuenciación del exoma completo

La secuenciación del exoma completo de Blueprint Genetics se dirige a todos los genes codificadores de proteínas del genoma, así como a variantes intrónicas profundas clínicamente relevantes. Ha sido desarrollada para maximizar los rendimientos de diagnóstico mediante la generación de datos de secuenciación uniforme y de alta calidad en todo el exoma.

Análisis de alta calidad

- En promedio, el 99,4 % de los pares de bases en la región objetivo están cubiertos a una profundidad de secuenciación de al menos 20x
- Profundidad de secuenciación altamente uniforme en todos los genes objetivo

Variantes de un solo nucleótido (SNV):

- Sensibilidad 99,65 % y Especificidad > 99,99 %

Inserciones, eliminaciones e indeles

- 1-10 bps: Sensibilidad 96.94% y Especificidad > 99.99%
- 11-50 bps: Sensibilidad 99.07% y Especificidad >99.99%

Secuenciación clínica del exoma

El ensayo de secuenciación clínica del exoma de Blueprint Genetics (CES) tiene como objetivo cubrir todos los objetivos genómicos clínicamente relevantes en enfermedades hereditarias. Consta de >4000 genes, incluidos los genes candidatos que actualmente no están en los paneles, pero están dirigidos por nuestro equipo de interpretación clínica basado en datos de Clinical Genomic Database (CGD) y The Developmental Disorders Genotype - Phenotype Database (DDG2P).

El ensayo se basa en NGS de grado clínico de alta calidad que ofrece pruebas de diagnóstico clínico precisas. Todos nuestros paneles de diagnóstico y genes individuales se seccionan del ensayo CES de alta calidad.

Blueprint Genetics utiliza tecnología personalizada de alta calidad y métodos de para obtener datos profundos y uniformes.

Toda nuestra tecnología NGS está sujeta a medidas de control de calidad exhaustivas, después de lo cual las lecturas de secuencias sin procesar se transforman en variantes mediante nuestro proceso de bioinformática patentada.

Análisis de alta calidad

- Se cubre un promedio del 99,86 % de los pares de bases en la región objetivo a una profundidad de secuenciación de al menos 20x
- Profundidad de secuenciación altamente uniforme en todos los genes objetivo

Variantes de un solo nucleótido (SNV):

- (SNV): Sensibilidad 99.89 % y Especificidad > 99.99%

Inserciones, eliminaciones e indeles

- 1-10 bps: Sensibilidad 96.9% y Especificidad > 99.99%
- 11-50 bps: Sensibilidad 99.13% y Especificidad > 99.99%

Análisis e interpretación

El análisis de datos NGS es un proceso complejo que presenta requisitos exigentes tanto en términos de recursos informáticos como de software. El proceso de bioinformática automatizada patentada desarrollada y empleada en Blueprint Genetics permite resultados rápidos, confiables y altamente precisos.

Brindamos a los clientes uno de los reportes clínicos más completos del mercado. La interpretación clínica requiere una comprensión clínica y genética fundamental. En Blueprint Genetics, nuestros genetistas y médicos evalúan los resultados del análisis de secuencia en el contexto de la información del fenotipo proporcionada por el médico que realiza la solicitud. Nuestro objetivo es proporcionar declaraciones clínicamente significativas que sean comprensibles para todos los profesionales médicos, independientemente de su nivel de formación en genética.

Secuenciación del exoma completo

La secuenciación completa del exoma (WES) es una técnica para analizar todos los genes que codifican proteínas en el genoma (exoma) mediante la secuenciación de la siguiente generación. WES es una de las pruebas genéticas más completas disponibles para identificar los cambios que causan enfermedades en una gran variedad de trastornos genéticos. WES es especialmente útil para pacientes que padecen trastornos genéticos complejos en los que es difícil seleccionar un panel de diagnóstico óptimo, no hay un panel disponible o en los que las pruebas genéticas previas han sido negativas.

Los productos de exoma completo de Blueprint Genetics se han desarrollado para maximizar los rendimientos de diagnóstico, mediante la generación de datos de secuenciación uniforme y de alta calidad. Los datos de secuenciación se analizan utilizando nuestra canalización de bioinformática de última generación desarrollada internamente. Además, nuestro equipo de genetistas y médicos interpreta cuidadosamente la información genética del paciente, utilizando información de las últimas publicaciones y bases de datos.

Nuestra secuenciación de exoma completo siempre incluye análisis de secuencia y delección/duplicación (CNV).

Whole Exome Plus
Código de prueba: WE0301

Whole Exome Plus incluye análisis de secuencia de exoma completo de alta calidad de casos de un solo paciente, junto con análisis de CNV derivados de los datos de cobertura de WES.

Whole Exome Family Plus
Código de prueba: WE0401

Whole Exome Family Plus incluye un análisis de secuencia de exoma completo de alta calidad de un paciente índice y los padres (trío) u otros miembros de la familia, junto con el análisis CNV derivado de los datos de cobertura WES del paciente índice. Whole Exome Family Plus es una herramienta esencial para determinar la fase de variantes y detectar variantes de novo, que subyacen a muchas de las enfermedades de aparición temprana.

Utilice los códigos de prueba al realizar pedidos.

Paneles de diagnóstico

Nuestros paneles incluyen genes relevantes seleccionados con base en revisiones de genes seleccionadas, bases de datos de variantes (HGMD y ClinVar), la literatura más reciente y las solicitudes de los clientes. Ofrecemos una utilidad clínica mejorada, un rendimiento diagnóstico maximizado, así como genes actualizados validados analíticamente en todos nuestros paneles. Los genes difíciles de secuenciar están cubiertos con alta calidad, lo que permite un verdadero impacto diagnóstico en casos de pacientes desafiantes.

Nuestros paneles en números:

- Más de 220 paneles que cubren 14 especialidades médicas
- Los paneles incluyen más de 3000 genes altamente relevantes
- ~2000 variantes intrónicas profundas causantes de enfermedades conocidas catalogadas en las bases de datos profesionales de ClinVar y HGMD
- Todos los paneles se filtran a partir de un ensayo de secuenciación de alta calidad con una profundidad de secuenciación media de 143x y el 99,86 % de los nucleótidos cubiertos con una profundidad de lectura de al menos >20x

Potencial de diagnóstico maximizado

- Todos nuestros paneles incluyen análisis de secuencia y eliminación/duplicación (CNV).
- Mayores capacidades en regiones difíciles de secuenciar
- Análisis de ADNmt incluido en paneles para condiciones donde los síntomas o hallazgos pueden ser causados por variantes patogénicas en el ADNmt.
- Los paneles se pueden personalizar eliminando genes o agregando hasta 200 genes (incluidos los genes de ADNmt)
- Expanda fácilmente al exoma desde cualquier panel o prueba de un solo gen

Algunos de nuestros paneles también cubren variantes intrónicas y no codificantes seleccionadas. Para obtener información detallada sobre qué variantes se incluyen además de las regiones objetivo-habituales, consulte nuestro sitio www.blueprintgenetics.com.

Paneles de cardiología

Nombre del panel (número de genes)

Análisis de ADNmt incluido en paneles para condiciones donde los síntomas o los hallazgos pueden deberse a mutaciones del ADNmt.

Panel de aorta (53) Código de prueba: CA1001	ABL1 ACTA2 ADAMTS10 ADAMTS17 ADAMTS2 ADAMTSL4 ALDH18A1	ATP7A B3GAT3 BGN CBS COL1A1 COL1A2 COL2A1	COL3A1 COL4A5 COL5A1 COL5A2 COLGALT1 EFEMP2 ELN	ENPP1 FBLN5 FBN1 FBN2 FKBP14 FLNA FOXE3	GATA5 HCN4 LOX MAT2A MED12 MFAP5 MYH11	MYLK NOTCH1 PLOD1 PRKG1 SKI SLC2A10 SLC39A13	SMAD2 SMAD3 SMAD4 SMAD6 TGFB2 TGFB3 TGFB1	TGFB2 ZDHHC9 ABCC6 PLOD3
Panel de arritmias (62) Código de prueba: CA1601	AKAP9 ANK2 BAG3 CACNA1C CACNB2 CALM1 CALM2 CALM3	CASQ2 CAV3 CDH2 CTNNA3 DBH DES DSC2 DSG2	DSP FLNC GATA6 HADHA HCN4 JUP KCNA5 KCNE1	KCNE2 KCNH2 KCNJ2 KCNJ5 KCNQ1 LDB3 LEMD2 LMNA	MYH6 MYH7 MYL4 NKX2-5 NOS1AP NUP155 PKP2 PLN	PPA2 RYR2 SALL4 SCN10A SCN1B SCN3B SCN5A TBX5	TECRL TGFB3 TMEM43 TNNI3 TNNI3K TNNT2 TRDN TRPM4	TTN ABCC9 PRKAG2 RBM20 SLC12A3 TANGO2
Panel de miocardiopatía arritmogénica ventricular derecha (ARVC) (21) Código de prueba: CA0401	BAG3 CDH2 CTNNA3	DES DSC2 DSG2	DSP FLNC JUP	LDB3 LEMD2 LMNA	MYH7 NKX2-5 PKP2	PLN RYR2 SCN5A	TGFB3 TMEM43 TTN	
Panel de fibrilación auricular (19) Código de prueba: CA2001	CACNB2 GATA6 HCN4	KCNA5 KCNE1 KCNE2	KCNH2 KCNJ2 KCNJ5	KCNQ1 LDB3 LMNA	NUP155 RYR2 SCN10A	SCN1B SCN3B SCN5A	TBX5	
Panel de Síndrome de Brugada (7) Código de prueba: CA0901	CACNA1C CACNB2	HCN4 KCNH2	SCN3B SCN5A	TRPM4				
Panel de cardiomiopatía (217) Código de prueba: CA1201	AARS2 ABCC6 ABCC9 ACAD9 ACADVL ACTA1 ACTC1 ACTN2 AGK AGL ALMS1 ALPK3 ANO5 APOA1 BAG3 BRAF CACNA1C CALR3 CAPN3 CASQ2 CASZ1 CBL CDH2 CHKB CHRM2 COX15 CPT2 CRYAB	CSRP3 CTNNA3 DBH DES DMD DNAJC19 DOLK DPM3 DSC2 DSG2 DSP DTNA DYSF EEF1A2 ELAC2 EMD EPG5 ETFA ETFB ETFDH FBXL4 FBXO32 FHL1 FHOD3 FKRP FKTN FLNC FOXD4	FOXRED1 FXN GAA GATA4 GATA6 GATAD1 GATC GBE1 GFM1 GLA GLB1 GMPPB GSK3B GTPBP3 GUSB HADHA HAND1 HCN4 HFE HRAS IDUA ILK ISPD JPH2 JUP KLHL24 KRAS LAMA2	LAMP2 LARGE LDB3 LEMD2 LMNA LMOD2 LRRC10 LZTR1 MAP2K1 MAP2K2 MAP3K8 MIPEP MLYCD MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2	MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MTO1 MYBPC3 MYBPHL MYH6 MYH7 MYL2	MYL3 MYL4 MYOT MYPN MYRF NDUFAF2 NDUFB11 NEXN NF1 NKX2-5 NONO NRAP NRAS PCCA PCCB PKP2 PLEC PLEKHM2 PLN PNPLA2 PPA2 PPCS PPP1CB PRDM16 PRKAG2 PTPN11 QRSL1 RAF1	RASA2 RBCK1 RBM20 RIT1 RMND1 RRAS RYR2 SCN5A SCNN1B SCNN1G SCO1 SCO2 SDHA SELENON SGCA SGCB SGCD SGCG SHOC2 SLC22A5 SLC25A20 SLC25A4 SMCHD1 SOS1 SOS2 SPEG SPRED1 TAB2	TAZ TBX20 TBX5 TCAP TGFB3 TMEM43 TMEM70 TNNC1 TNNI3 TNNI3K TNNT2 TOR1AIP1 TPM1 TRIM32 TSFM TTN TTR VCL VCP VPS13A XK
Panel de Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) (10) Código de prueba: CA0701	ANK2 CALM1	CALM2 CALM3	CASQ2 KCNJ2	LMNA RYR2	TECRL TRDN			

ADNmt

Panel de cardiología Integral (260) Código de prueba: CA1301	AARS2 ABCC6 ABCC9 ACAD9 ACADVL ACTA1 ACTA2 ACTC1 ACTN2 AGK AGL AGPAT2 AKAP9 ALMS1 ALPK3 ANK2 ANO5 APOA1 ATPAF2 BAG3 BRAF CACNA1C CACNA1D CACNB2 CALM1 CALM2 CALM3 CALR3 CAPN3 CASQ2 CASZ1 CAV3 CBL	CDH2 CHKB CHRM2 COX15 CPT2 CRYAB CSRP3 CTNNA3 DBH DES DMD DNAJC19 DOLK DPM3 DSC2 DSG2 DSP DTNA DYSF EEF1A2 ELAC2 EMD ENPP1 EPG5 ETFA ETFB ETFDH FAH FBXL4 FBXO32 FHL1 FHOD3 FKRP	FKTN FLNC FOXD4 FOXRED1 FXN GAA GATA4 GATA5 GATA6 GATAD1 GATC GBE1 GFM1 GLA GLB1 GNB5 GSK3B GTPBP3 GUSB HADHA HAND1 HAND2 HCN4 HFE HRAS IDUA ILK ISPD JPH2 JUP KCNA5 KCNE1	KCNE2 KCNH2 KCNJ2 KCNJ5 KCNQ1 KLHL24 KRAS LAMA2 LAMP2 LARGE LDB3 LEMD2 LMNA LMOD2 LRRC10 LZTR1 MAP2K1 MAP2K2 MAP3K8 MIEP MLYCD MRPL3 MRPL44 MRPS22 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3	MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MTO1 MYBPC3 MYBPHL MYH6 MYH7	MYL2 MYL3 MYL4 MYO18B MYOT MYPN MYRF NDUFAF2 NDUFB11 NEXN NF1 NKX2-5 NONO NOS1AP NRAP NRAS NUP155 PARS2 PCCA PCCB PKP2 PLEC PLEKHM2 PLN PNPLA2 POMT1 PPA2 PPCS PPP1CB PRDM16 PRKAG2 PTPN11 QRSL1	RAF1 RASA2 RBCK1 RBM20 RIT1 RMND1 RRAS RYSR2 SALL4 SCN10A SCN1B SCN3B SCN5A SCNN1B SCNN1G SCO1 SCO2 SDHA SELENON SGCA SGCB SGCD SGCG SHOC2 SLC12A3 SLC22A5 SLC25A20 SLC25A3 SLC25A4 SMCHD1 SOS1 SOS2 SPEG	SPRED1 STAG2 TAB2 TANGO2 TAZ TBX20 TBX5 TCAP TECRL TGFB3 TMEM43 TMEM70 TNNC1 TNNI3 TNNI3K TNNT2 TOR1AIP1 TPM1 TRDN TRIM32 TRPM4 TSFM TTN TTR VARS2 VCL VCP VPS13A XK
Panel de cardiopatías estructurales congénitas (125) Código de prueba: CA1501	ABL1 ACTA2 ACTB ACTC1 ACTG1 ACVR1 ACVR2B ADAMTS10 ADAMTS17 AFF4 AMMECR1 ARHGAP31 ARID1A ARID1B B3GAT3 BCOR	BMPR2 BRAF C12ORF57 C2CD3 CASZ1 CBL CDK13 CDK9 CDKN1C CFAP53 CHD4 CHD7 CHRM2 CREBBP CRELD1 CTC1	DHCR7 DLL4 DOCK6 EFTUD2 EHMT1 EIF2AK4 ELN ENG EOGT EP300 EVC EVC2 FKTN FLNA FLT4 FOXC1	FOXF1 FOXH1 FOXP1 GATA4 GATA5 GATA6 GDF1 GJA1 GJA5 GPC3 HAND1 HAND2 HDAC8 HNRNPK HOXA1 HRAS	JAG1 KDM6A KMT2D KRAS KYN LEFTY2 LZTR1 MED12 MED13L MEGF8 MEIS2 MMP21 MYCN MYO18B MYRF NAA15	NEXN NF1 NIPBL NKX2-5 NKX2-6 NODAL NONO NOTCH1 NOTCH2 NR2F2 NSD1 PITX2 PKD1L1 PLD1 PPP1CB PRDM6	PRKD1 PTPN11 PUF60 RAB23 RAF1 RBM10 RECQL4 RERE RIT1 SALL4 SMARCB1 SMC1A SMC3 SOS1 SOS2 STAG2	STRA6 TAB2 TBX1 TBX20 TBX5 TFAP2B TGDS TLL1 TMEM94 TWIST1 ZEB2 ZFPM2 ZIC3
Panel de Miocardiopatía dilatada (DCM) (130) Código de prueba: CA2201	ABCC6 ABCC9 ACADVL ACTA1 ACTC1 ACTN2 ALMS1 ALPK3 APOA1 BAG3 CASZ1 CHKB CHRM2 CPT2 DES DMD DNAJC19	DOLK DPM3 DSC2 DSG2 DSP DYSF EEF1A2 EMD EPG5 ETFA ETFB ETFDH FBXO32 FHOD3 FKRP FKTN FLNC	FOXD4 GATA4 GATA6 GATC GBE1 GLB1 GSK3B HAND1 HCN4 ILK JPH2 JUP KLHL24 LAMP2 LDB3 LEMD2 LMNA	LMOD2 LRRC10 MLYCD MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1	MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR	MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MYBPC3 MYBPHL MYH6 MYH7 MYL4 NEXN NKX2-5 NRAP PCCA PCCB PKP2	PLEKHM2 PLN PPCS PRDM16 QRSL1 RAF1 RBCK1 RBM20 RMND1 SCN5A SLC22A5 SPEG TAB2 TAZ TBX20 TBX5 TCAP	TMEM43 TNNC1 TNNI3 TNNI3K TNNT2 TOR1AIP1 TPM1 TTN TTR VCL VPS13A
Panel Síndrome de Ehlers-Danlos (41) Código de prueba: CA0101	ADAMTSL2 AEBP1 ATP6V1A ATP6V1E1 B3GALT6 C1R	C1S CHST3 GORAB ABCC6 ADAMTS2 ALDH18A1	ATP6V0A2 ATP7A B4GALT7 BGN CBS CHST14	COL11A1 COL1A1 COL1A2 COL2A1 COL3A1 COL5A1	COL5A2 DSE EFEMP2 ELN FBLN5 FBN1	FBN2 FKBP14 FLNA PLOD1 PYCR1 SLC39A13	SMAD3 TGFB2 TGFB1 TGFB2 ZNF469	
Panel de telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) (6) Código de prueba: CA0201	ACVRL1 ENG	EPHB4 GDF2	RASA1 SMAD4					
Panel de Heterotaxia y Situs Inversus (34) Código de prueba: CA2301	ACVR2B ANKS6 ARMC4 C21ORF59 CCDC103	CCDC114 CCDC151 CCDC39 CCDC40 CFAP53	DNAAF1 DNAAF2 DNAAF3 DNAAF5 DNAH11	DNAH5 DNAI1 DNAI2 DNAI1 DYX1C1	FOXH1 GDF1 INVS LEFTY2 LRRC6	MMP21 NODAL PIH1D3 PITRM1 PKD1L1	SPAG1 TTC25 ZIC3 ZMYND10	

Panel básico de hiperlipidemia (4) Código de prueba: CA1701	APOB LDLR LDLRAP1 PCSK9							
Panel de hiperlipidemia (20) Código de prueba: CA1101	ABCA1 ABCG5 ABCG8 ALMS1 APOA1 APOA5 APOB	APOC2 APOC3 APOE CREB3L3 CYP27A1 GPD1 GPIHBP1	LDLR LDLRAP1 LIPA LMF1 LPL PCSK9					
ADNmt Panel de Miocardiopatía Hipertrófica (MCH) (92) Código de prueba: CA1901	ABCC9 ACAD9 ACADVL ACTA1 ACTC1 ACTN2 AGK AGL ALPK3 APOA1 BAG3 BRAF	CACNA1C CBL COX15 CPT2 CSR3P DES ELAC2 EPG5 FBXL4 FHL1 FHOD3 FLNC	FXN GAA GLA GSK3B HRAS JPH2 KLHL24 KRAS LAMP2 MAP2K1 MAP2K2 MIEP	MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5	MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK	MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW	MT-TY MTO1 MYBPC3 MYH7 MYL2 MYL3 NDUFAF2 PLN PRKAG2 PTPN11 RAF1 RIT1	SLC25A4 SOS1 TNNC1 TNNI3 TNNT2 TPM1 TTR VCL
Panel de miocardiopatía no compactada del ventrículo izquierdo (LVNC, por sus siglas en inglés) (33)Código de prueba: CA1801	ABCC9 BAG3 CTNNA3 DES DMD	DSC2 DSG2 DSP DTNA EMD	FBXO32 FLNC HCN4 JPH2 JUP	LAMP2 LMNA MIEP MYBPC3 MYH6	MYH7 PKP2 PLEKHM2 PLN RAF1	RBM20 RYSR2 SCN5A TCAP TNNT2	TPM1 TTN VCL	
Panel de Síndrome de Liddle (2) Código de prueba: CA1401	SCNN1B SCNN1G							
Panel de Síndrome de QT largo (SQT) (18) Código de prueba: CA0301	AKAP9 ANK2 CACNA1C	CALM1 CALM2 CALM3	CAV3 KCNE1 KCNE2	KCNH2 KCNJ2 KCNJ5	KCNQ1 NOS1AP SCN5A	SLC12A3 TECRL TRDN		
Panel de Síndrome de Marfan (36) Código de prueba: CA0801	AEBP1 FLCN ABL1 ADAMTS10 ADAMTS17	ADAMTSL4 B3GAT3 BGN CBS COL11A1	COL11A2 COL1A1 COL1A2 COL2A1 COL3A1	COL5A1 COL5A2 DLG4 EFEMP2 FBN1	FBN2 LOX MAT2A MED12 PLOD1	SKI SLC2A10 SMAD3 SMAD6 TGFB2	TGFB3 TGFB1 TGFB2 UPF3B VCAN	ZDHHC9
Panel de Síndrome de Noonan (36) Código de prueba: CA0501	ACTB ACTG1 BMP2 BRAF CBL	CCNK CDC42 EPHB4 FGD1 HRAS	KAT6B KRAS LZTR1 MAP2K1 MAP2K2	MAP3K8 MRAS NF1 NF2 NRAS	NSUN2 PPP1CB PTPN11 RAF1 RASA1	RASA2 RIT1 RRAS SASH1 SHOC2	SMARCB1 SOS1 SOS2 SPRED1 STAMBP	SYNGAP1
Panel de hipertensión arterial pulmonar (HAP) (23) Código de prueba: CA0601	ABCC8 ACVRL1 AQP1	ATP13A3 BMPR1B BMPR2	CAV1 EIF2AK4 ENG	FOXF1 GDF2 KCNA5	KCNK3 KLF2 NFU1	NOTCH3 RASA1 SARS2	SMAD4 SMAD9 SOX17	STRA6 TBX4
Panel d Síndrome de QT corto (SQT) (5) Código de prueba: CA2101	CACNA1C CACNB2	KCNH2 KCNJ2	KCNQ1					

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/cardiologia

Paneles dermatológicos

Nombre del panel (número de genes)

Panel de Síndrome de Adams-Oliver (8) Código de prueba: MA1601	ARHGAP31 DLL4	DOCK6 EOGT	KCTD1 NOTCH1	RBPJ UBR1				
Panel de albinismo (26) Código de prueba: DE0801	AP3B1 BLOC1S3 BLOC1S6 C10ORF11	DTNBP1 EDN3 EDNRB GPR143	HPS1 HPS3 HPS4 HPS5	HPS6 LYST MC1R MITF	MLPH MYO5A OCA2 PAX3	RAB27A SLC24A5 SLC38A8 SLC45A2	TYR TYRP1	
Panel de Cutis Laxa (10) Código de prueba: DE0501	ALDH18A1 ATP6V0A2	ATP7A EFEMP2	ELN FBLN5	GORAB LTBP4	PYCR1 SLC2A10			
Panel de disqueratosis congénita (15) Código de prueba: IM0401	ACD NAF1 POT1	AK2 CTC1 DKC1	NHP2 NOP10 PARN	RTEL1 TERC TERT	TINF2 USB1 WRAP53			
Panel de displasia ectodérmica (25) Código de prueba: DE0401	BCS1L CDH3 DSP EDA	EDAR EDARADD ERCC2 EVC	EVC2 GJB2 GJB6 HOXC13	HR IFT122 JUP LRP6	MPLKIP PAX9 PORCN PRKD1	PVRL4 RMRP TP63 WDR35	WNT10A	
Panel de síndrome de Ehlers-Danlos (41) Código de prueba: CA0101	ABCC6 ADAMTS2 ADAMTSL2 AEBP1 ALDH18A1 ATP6V0A2	ATP6V1A ATP6V1E1 ATP7A B3GALT6 B4GALT7 BGN	C1R C1S CBS CHST14 CHST3 COL11A1	COL1A1 COL1A2 COL2A1 COL3A1 COL5A1 COL5A2	DSE EFEMP2 ELN FBLN5 FBN1 FBN2	FKBP14 FLNA GORAB PLOD1 PYCR1 SLC39A13	SMAD3 TGFB2 TGFB1 TGFB2 ZNF469	
Panel de Epidermolisis Bullosa (26) Código de prueba: DE0301	ATP2C1 CDSN COL17A1 COL7A1	CSTA DSG1 DSG2 DSG4	DSP DST EXPH5 FERMT1	GRIP1 ITGA3 ITGA6 ITGB4	KLHL24 KRT1 KRT14 KRT5	LAMA3 LAMB3 LAMC2 PKP1	PLEC TGM5	
Panel de Acrodermatitis Enteropática Hereditaria (2) Código de prueba: DE0101	SLC30A2 SLC39A4							
Panel de Melanoma Hereditario y Cáncer de Piel (19) Código de prueba: ON0501	BAP1 BRCA1 BRCA2	CDK4 CDKN2A DDB2	ERCC2 ERCC3 ERCC4	ERCC5 MITF POT1	PTCH1 PTEN SUFU	TP53 WRN XPA	XPC	
Panel de Síndrome de Hermansky-Pudlak (23) Código de prueba: HE1101	ABCA3 AP3B1 AP3D1	BLOC1S3 BLOC1S6 DKC1	DTNBP1 GPR143 HPS1	HPS3 HPS4 HPS5	HPS6 LYST OCA2	SFTPB SFTPC SLC45A2	TERC TERT TINF2	TYR TYRP1
Panel de ictiosis (39) Código de prueba: DE0601	ABCA12 ABHD5 ALDH3A2 ALOX12B ALOXE3	CASP14 CDSN CERS3 CSTA CYP4F22	EBP ERCC2 FLG GJA1 GJB2	GJB3 GJB4 KDSR KRT1 KRT10	KRT2 KRT9 LIPN LOR MBTPS2	MPLKIP NIPAL4 OSMR PEX7 PHYH	PNPLA1 SDR9C7 SLC27A4 SPINK5 ST14	STS SUMF1 TGM1 TGM5
Panel de neurofibromatosis (9) Código de prueba: MA1501	KIT KITLG	LZTR1 NF1	NF2 PTPN11	RAF1 SMARCB1	SPRED1			
Paneles Paquioniquia Congénita (7) Código de prueba: DE0701	AAGAB KRT16	KRT17 KRT6A	KRT6B KRT6C	TRPV3				
Panel de Queratodermia palmoplantar (26) Código de prueba: DE0901	AAGAB AQP5 CTSC DSG1	DSP ENPP1 GJB2 GJB4	GJB6 JUP KRT1 KRT14	KRT16 KRT17 KRT6A KRT6B	KRT6C KRT9 LOR MBTPS2	PKP1 SERPINB7 SLURP1 SMARCAD1	TRPV3 WNT10A	
Panel de síndromes de progeria y progeroides (17) Código de prueba: DE0201	AGPAT2 ALDH18A1 B4GALT7	BLM BSCL2 COL3A1	ERCC2 ERCC4 ERCC5	ERCC6 ERCC8 GORAB	LMNA PYCR1 RECQL4	WRN ZMPSTE24		
Panel de esclerosis tuberosa (2) Código de prueba: ON1401	TSC1 TSC2							

Paneles dermatológicos

Nombre del panel (número de genes)

Panel de Síndrome de Waardenburg (7) Código de prueba: EA0101	EDN3 EDNRB	KIT MITF	PAX3 SNAI2	SOX10	
Panel Xeroderma pigmentoso (9) Código de prueba: ON0601	DDB2 ERCC1	ERCC2 ERCC3	ERCC4 ERCC5	POLH XPA	XPC

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/dermatología

Paneles de Oído, nariz y garganta

Nombre del panel (número de genes)

Panel de Síndrome de Alport (6) Código de prueba: KI1101	CDI51 COL4A3	COL4A4 COL4A5	COL4A6 MYH9					
Panel de Síndrome Branquio-Oto-Renal (BOR) (4) Código de prueba: KI1501	EYA1 SIX1	SIX5 TFAP2A						
ADNmt Panel integral de pérdida auditiva y sordera (288) Código de prueba: EA0501	ABHD12 ABHD5 ACOX1 ACTB ACTG1 ADCY1 ADGRV1 AIFM1 ALMS1 AMMECR1 ANKH ANLN ARSG ATP2B2 ATP6V0A4 ATP6V1B1 ATP6V1B2 BCS1L BDP1 BSND BTB C10ORF2 CABP2 CACNA1D CATSPER2 CCDC50 CDI51 CD164 CDC14A CDC42 CDH23 CDK9 CDKN1C CEACAM16 CEP250 CEP78 CHD7	CHSY1 CIB2 CISD2 CLDN14 CLIC5 CLPP CLRN1 COCH COL11A1 COL11A2 COL2A1 COL4A3 COL4A4 COL4A5 COL4A6 COL9A1 COL9A2 COL9A3 CRYM DCAF17 DCDC2 DFNA5 DFNB31 DFNB59 DIABLO DIAPH1 DIAPH3 DLX5 DMXL2 DNMT1 DSPP EDN3 EDNRA EDNRB EFTUD2 EIF3F ELMOD3	EPS8 EPS8L2 ESPN ESRRB EYA1 EYA4 FAM136A FAM65B FDXR FGF3 FGFR2 FGFR3 FITM2 FOXC1 FOXI1 GATA3 GDF6 GIPC3 GJA1 GJB2 GJB3 GJB6 GPSM2 GREB1L GRHL2 GRXCR1 GRXCR2 HARS HARS2 HGF HOMER2 HOXA2 HOXB1 HSD17B4 ILDR1 KARS KCNE1	KCNJ10 KCNQ1 KCNQ4 KIT KITLG KMT2D LARS2 LMX1A LOXHD1 LRP2 LRTOMT MAN2B1 MANBA MARVELD2 MASP1 MCM2 MET MGP MIR96 MITF MPZL2 MSRB3 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6	MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MYH14 MYH9 MYO15A MYO3A MYO6 MYO7A NARS2 NDP NDRG1 NEFL NF2 NLRP3 NOG	NR2F1 OPA1 OSBPL2 OTOA OTOF OTOG OTOGL P2RX2 PAX1 PAX3 PCDH15 PCGF2 PDE1C PDZD7 PEX1 PEX11B PEX12 PEX13 PEX14 PEX2 PEX26 PEX5 PEX6 PEX7 PHYH PISD PMP22 PNPT1 POLR1C POLR1D POU3F4 POU4F3 PRPS1 PTPRQ RAI1 RDX REST	RMND1 ROR1 RPS6KA3 S1PR2 SALL1 SALL4 SEMA3E SERAC1 SERPINB6 SH3TC2 SIX1 SIX2 SIX5 SLC17A8 SLC19A2 SLC22A4 SLC26A4 SLC26A5 SLC29A3 SLC33A1 SLC44A4 SLC4A11 SLC52A2 SLC52A3 SLITRK6 SMAD4 SMPX SNAI2 SOX10 SPATA5 STAG2 STRC SUCLA2 SUCLG1 SYNE4 SYT2 TBC1D24	TBL1X TBX1 TCOF1 TECTA TFAP2A TIMM8A TJP2 TMC1 TMEM126A TMEM132E TMIE TMPRSS3 TNC TPRN TRIOBP TRMU TRRAP TSHZ1 TSPEAR TUBB4B TYR UBR1 USH1C USH1G USH2A VCAN WBP2 WFS1 XYLT2
Panel de telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) (6) Código de prueba: CA0201	ACVRL1 ENG	EPHB4 GDF2	RASA1 SMAD4					
ADNmt Panel no sindrómico de pérdida auditiva (138) Código de prueba: EA0201	ACTG1 ADCY1 ATP2B2 BDP1 BSND CABP2 CCDC50 CD164 CDC14A CDH23 CDK9 CDKN1C CEACAM16 CEP250 CEP78 CHD7	DCDC2 DFNA5 DFNB31 DFNB59 DIABLO DIAPH1 DIAPH3 DMXL2 DSPP ELMOD3 EPS8 EPS8L2 ESPN ESRRB EYA4 FAM65B GIPC3 GJB2	GJB3 GJB6 GPSM2 GRHL2 GRXCR1 GRXCR2 HGF HOMER2 HOXA2 HOXB1 HSD17B4 ILDR1 KARS KCNE1 KCNQ4 LMX1A LOXHD1 LRTOMT MARVELD2 MET MIR96	MPZL2 MSRB3 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-TA	MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT	MT-TV MT-TW MT-TY MYH14 MYH9 MYO15A MYO3A MYO6 MYO7A NARS2 OSBPL2 OTOF OTOG OTOGL P2RX2 PCDH15 PDE1C	PNPT1 POU3F4 POU4F3 PRPS1 RDX S1PR2 SERPINB6 SIX1 SLC17A8 SLC22A4 SLC26A4 SLC26A5 SLITRK6 SMPX STRC SYNE4 TBC1D24 TECTA	TJP2 TMC1 TMEM132E TMIE TMPRSS3 TNC TPRN TRIOBP TSPEAR USH1C WBP2 WFS1
Panel de Síndrome de Pendred (3) Código de prueba: EA0301	FOXI1 KCNJ10	SLC26A4						
Panel de Síndrome de Stickler (8) Código de prueba: OP1501	COL11A1 COL11A2	COL2A1 COL9A1	COL9A2 COL9A3	LRP2 VCAN				

ADNmt

Panel de Pérdida Auditiva Sindrómica (138) Código de prueba: EA0401	ABHD12 ACTG1 ADGRV1 ALMS1 ANKH ARSG ATP6V1B1 ATP6V1B2 BCS1L BSND BTD C10ORF2 CACNA1D CD151 CDH23 CDK9 CDKN1C CEP250	CEP78 CHD7 CHSY1 CIB2 CLPP CLRN1 COL11A1 COL11A2 COL2A1 COL4A3 COL4A4 COL4A5 COL4A6 COL9A1 COL9A2 COL9A3 DCAF17 DFNB31	DLX5 DNMT1 EDN3 EDNRB EIF3F ESPN EYA1 FDXR FGF3 FITM2 FOXI1 GATA3 GJA1 HARS HARS2 HOXB1 KCNE1 KCNJ10	KCNQ1 KIT LARS2 LRP2 MAN2B1 MANBA MGP MITF MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4	MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN	MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MYH9 MYO7A NDP NLRP3 PAX3 PCDH15 PDZD7 PEX1 PEX26	PEX6 PISD POLR1C POLR1D PRPS1 SALL1 SEMA3E SIX1 SIX5 SLC19A2 SLC26A4 SLC52A2 SLC52A3 SLITRK6 SMAD4 SNAI2 SOX10 TBL1X	TCOF1 TFAP2A TIMM8A TSHZ1 TUBB4B TYR USH1C USH1G USH2A VCAN WFS1 XYLT2
Panel de síndrome de Usher (21) Código de prueba: OP1101	ABHD12 ADGRV1 ARSG	CDH23 CEP250 CEP78	CIB2 CLRN1 DFNB31	ESPN HARS MYO7A	PCDH15 PDZD7 PEX1	PEX6 PRPS1 TUBB4B	USH1C USH1G USH2A	
Panel de Síndrome de Waardenburg (7) Código de prueba: EA0101	EDN3 EDNRB	KIT MITF	PAX3 SNAI2	SOX10				
Panel de programa Resonate (288) Código de prueba: EA0601	ABHD12 ABHD5 ACOX1 ACTB ACTG1 ADCY1 ADGRV1 AIFM1 ALMS1 AMMECR1 ANKH ANLN ARSG ATP2B2 ATP6V0A4 ATP6V1B1 ATP6V1B2 BCS1L BDP1 BSND BTD C10ORF2 CABP2 CACNA1D CATSPER2 CCDC50 CD151 CD164 CDC14A CDC42 CDH23 CDK9 CDKN1C CEACAM16 CEP250 CEP78 CHD7	CHSY1 CIB2 CISD2 CLDN14 CLIC5 CLPP CLRN1 COCH COL11A1 COL11A2 COL2A1 COL4A3 COL4A4 COL4A5 COL4A6 COL9A1 COL9A2 COL9A3 CRYM DCAF17 DCDC2 DFNA5 DFNB31 DFNB59 DIABLO DIAPH1 DIAPH3 DLX5 DMXL2 DNMT1 DSPP EDN3 EDNRA EDNRB EFTUD2 EIF3F ELMOD3	EPS8 EPS8L2 ESPN ESRRB EYA1 EYA4 FAM136A FAM65B FDXR FGF3 FGFR2 FGFR3 FITM2 FOXC1 FOXI1 GATA3 GDF6 GIPC3 GJA1 GJB2 GJB3 GJB6 GPSM2 GREB1L GRHL2 GRXCR1 GRXCR2 HARS HARS2 HGF HOMER2 HOXA2 HOXB1 HSD17B4 ILDR1 KARS KCNE1	KCNJ10 KCNQ1 KCNQ4 KIT KITLG KMT2D LARS2 LHFPL5 LHX3 LMX1A LOXHD1 LRP2 LRTOMT MAN2B1 MANBA MARVELD2 MASP1 MCM2 MET MGP MIR96 MITF MPZL2 MSRB3 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6	MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MYH14 MYH9 MYO15A MYO3A MYO6 MYO7A NARS2 NDP NDRG1 NEFL NF2 NLRP3 NOG	NR2F1 OPA1 OSBPL2 OTOA OTOF OTOG OTOGL P2RX2 PAX1 PAX3 PCDH15 PCGF2 PDE1C PDZD7 PEX1 PEX11B PEX12 PEX13 PEX14 PEX2 PEX26 PEX5 PEX6 PEX7 PHYH PISD PMP22 PNPT1 POLR1C POLR1D POU3F4 POU4F3 PRPS1 PTPRQ RAI1 RDX REST	RMND1 ROR1 RPS6KA3 S1PR2 SALL1 SALL4 SEMA3E SERAC1 SERPINB6 SH3TC2 SIX1 SIX2 SIX5 SLC17A8 SLC19A2 SLC22A4 SLC26A4 SLC26A5 SLC29A3 SLC33A1 SLC44A4 SLC4A11 SLC52A2 SLC52A3 SLITRK6 SMAD4 SMPX SNAI2 SOX10 SPATA5 STAG2 STRC SUCLA2 SUCLG1 SYNE4 SYT2 TBC1D24	TBL1X TBX1 TCOF1 TECTA TFAP2A TIMM8A TJP2 TMC1 TMEM126A TMEM132E TMIE TMPRSS3 TNC TPRN TRIOBP TRMU TRRAP TSHZ1 TSPEAR TUBB4B TYR UBR1 USH1C USH1G USH2A VCAN WBP2 WFS1 XYLT2

ADNmt

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/ear-nose-throat

Paneles de endocrinología

Nombre del panel (número de genes)

Panel de anomalía genital/ trastornos del desarrollo sexual (73) Código de prueba: EN0201	AMH AMHR2 ANOS1 AR ARX ATRX BCOR CDK9 CDKN1C CEP41	CHD4 CHD7 CREBBP CYB5A CYP11A1 CYP11B1 CYP17A1 CYP19A1 CYP21A2 DHCR7	DHH DYNC2H1 ERCC3 FEZF1 FGF17 FGF8 FGFR1 FIG4 FRAS1 FSHB	GATA4 GNRH1 GNRHR HS6ST1 HSD17B3 HSD3B2 IL17RD IRF6 KISS1 KISS1R	LEP LEPR LHB LHCGR MAMLD1 MAP3K1 MKRN3 MKS1 NR0B1 NR5A1	NSMF POLR3B POR PROK2 PROKR2 PROP1 RNF216 RSPO1 SAMD9 SGPL1	SOX10 SOX2 SOX9 SRD5A2 SRY STAR TAC3 TACR3 TOE1 TSPYL1	WDR11 WT1 ZFPM2
Panel integral de diabetes monogénica (67) Código de prueba: EN0401	ABCC8 APPL1 BLK CEL EIF2AK3 FOXp3 GATA6 GCK GLIS3	GLUD1 HADH HNF1A HNF1B HNF4A INS INSR KCNJ11 KLF11	MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3	MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD	MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM	MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW	MT-TY NEUROD1 NEUROG3 PAX4 PDX1 PPARG PTF1A RFX6 SLC16A1	SLC2A2 UCP2 WFS1 ZFP57
Panel de hiperplasia suprarrenal congénita (12) Código de prueba: EN0801	ARMC5 CYP11A1	CYP11B1 CYP11B2	CYP17A1 CYP21A2	HSD3B2 PDE11A	PDE8B POR	PRKAR1A STAR		
Panel de Deficiencia de glucocorticoides (7) Código de prueba: EN0501	AAAS MC2R	MRAP NNT	NR3C1 POMC	STAR				
Panel de hiperlipidemia (20) Código de prueba: CA1101	ABCA1 ABCG5 ABCG8	ALMS1 APOA1 APOA5	APOB APOC2 APOC3	APOE CREB3L3 CYP27A1	GPD1 GPIHBP1 LDLR	LDLRAP1 LIPA LMF1	LPL PCSK9	
Panel de hiperparatiroidismo (14) Código de prueba: EN0101	AIRE AP2S1	CASR CDC73	CDKN1A CDKN1B	CDKN2B CDKN2C	GCM2 GNA11	MEN1 PTH	RET TRPV6	
Panel de Hipoglucemia, Hiperinsulinismo y Metabolismo de Cetonas (50) Código de prueba: ME0601	ABCC8 ACAT1 ACSF3 AGL ALDOA ALDOB ENO3	EPM2A FBP1 G6PC GAA GBE1 GCK GLUD1	GYG1 GYS1 GYS2 HADH HMGCL HMGC52 HNF1A	HNF4A INSR KCNJ11 LAMP2 LDHA MPV17 NHLRC1	OXCT1 PC PCK1 PDX1 PFKM PGAM2 PGK1	PGM1 PHKA1 PHKA2 PHKB PHKG2 PRKAG2 PRKAG3	PTF1A PYGL PYGM RBCK1 SLC16A1 SLC2A2 SLC37A4	UCP2
Panel de hipomagnesemia (19) Código de prueba: ME0501	BSND CASR CLCNKB	CLDN16 CLDN19 CNNM2	CNNM4 FAM111A	FXYP2 HNF1B KCNA1	KCNJ10 MAGT1 NIPA2	PCBD1 SARS2 SLC12A3	TRPM6	
Panel de hipotiroidismo y resistencia a la hormona tiroidea (22) Código de prueba: EN0701	DUOX2 DUOXA2 FOXE1	GNAS HESX1 IGSF1	NKX2-1 NKX2-5 PAX8	POU1F1 PROP1 SECISBP2	SLC16A2 SLC26A4 SLC5A5	TBL1X TG THRA	THRB TPO TSHB	TSHR
Panel de Síndrome de Kallmann (31) Código de prueba: EN0301	CHD4 DHCR7 FGF17 IL17RD	NSMF FSHB LEP LEPR	LHB NR0B1 POLR3B PROP1	RNF216 SOX2 ANOS1 CDK9	CHD7 FEZF1 FGF8 FGFR1	GNRH1 GNRHR HS6ST1 KISS1	KISS1R PROK2 PROKR2 SOX10	TAC3 TACR3 WDR11
Panel MODY (54) Código de prueba: EN0601	ABCC8 APPL1 BLK CEL GATA6 GCK HNF1A	HNF1B HNF4A INS KCNJ11 KLF11 MT-ATP6 MT-ATP8	MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3	MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA	MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI	MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ	MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY	NEUROD1 PAX4 PDX1 RFX6 WFS1
Panel de obesidad monogénica (41) Código de prueba: KI1701	ADCY3 ALMS1 ARL6 BBS1 BBS10 BBS12	BBS2 BBS4 BBS5 BBS7 BBS9 CEP19	CEP290 CPE CUL4B DYRK1B GNAS KSR2	LEP LEPR MAGEL2 MC3R MC4R MKKS	MKS1 NR0B2 NTRK2 PCSK1 PHF6 PHIP	POMC PPARG SDCCAG8 SH2B1 SIM1 TRIM32	TTC8 TUB UCP3 VPS13B WDPCP	
Panel de Insuficiencia ovárica prematura (16) Código de prueba: EN0901	BMP15 CYP17A1	CYP19A1 FOXL2	FSHR GALT	GNAS LHCGR	LMNA NOBOX	NR5A1 POLG	POR STAG3	STAR WT1

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/endocrinologia

Paneles de gastroenterología

Nombre del panel (número de genes)

Panel de colestasis (52) Código de prueba: GA0501	CLDN1 LIPA MPV17 SLCO1B1 SLCO1B3 ABCB11 ABCB4	ABCC2 AKR1D1 ATP8B1 BAAT CFTR CREB3L3 CYP7B1	DCDC2 DGUOK EPCAM FAH HSD3B7 JAG1 LCT	LMF1 MKS1 MYO5B NEUROG3 NOTCH2 NPC1 NPC2	NPHP1 NPHP3 NPHP4 NR1H4 PEX1 PEX10 PEX12	PEX2 PEX26 PEX5 PEX6 SCYL1 SERPINA1 SLC25A13	SLC26A3 SMPD1 SPINT2 TJP2 TMEM216 TRMU TTC37	UGT1A1 VIPAS39 VPS33B
Panel de diarrea congénita (29) Código de prueba: GA0401	ADAM17 ALPI CYP27A1 DGAT1	EPCAM FOXP3 GUCY2C IL10	IL10RA IL10RB IL21 LCT	LIPA MVK MYO5B NCF2	NEUROG3 SAR1B SI SKIV2L	SLC10A2 SLC26A3 SLC5A1 SLC9A3	SPINT2 STX3 TTC37 TTC7A	XIAP
Panel de Fibrosis hepática congénita (52) Código de prueba: GA0101	AHI1 ANKS6 ARL13B ARL6 B9D1 B9D2 BAAT	BBS1 BBS10 BBS12 BBS2 BBS4 BBS5 BBS7	BBS9 C5ORF42 CC2D2A CEP164 CEP290 CEP41 DCDC2	GLIS2 INPP5E INVS IQCB1 KIF7 LIPA MKKS	MKS1 NEK8 NPHP1 NPHP3 NPHP4 NR1H4 OFD1	PKD2 PKHD1 RPGRIP1L TCTN1 TCTN2 TCTN3 TMEM138	TMEM216 TMEM231 TMEM237 TMEM67 TRIM32 TTC21B TTC8	WDR19 WDR35 ZNF423
Panel de Atresia Gastrointestinal (15) Código de prueba: MA2801	CDK9 CHD7	CLMP DHCR7	EFTUD2 FANCB	FANCC GLI3	MID1 MNX1	MYCN PTF1A	RFX6 SOX2	TTC7A
Panel de enfermedad de Hirschsprung (15) Código de prueba: MA1801	BDNF CELSR3	EDN3 EDNRB	KIF1BP L1CAM	MITF NRG1	NRTN PAX3	PHOX2B RET	RMRP SOX10	ZEB2
Panel de pancreatitis (9) Código de prueba: GA0301	APOA5 APOC2	CFTR CPA1	CTRC GPIHBP1	PRSS1 SPINK1	UBR1			
Panel de poliquistosis hepática (6) Código de prueba: GA0201	GANAB LRP5	PKD1 PKD2	PRKCSH SEC63					

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/gastroenterología

Paneles de hematología

Nombre del panel (número de genes)

Panel de anemia (88) Código de prueba: HE0401	ABCB7 ADAMTS13 AK1 ALAS2 AMN ANK1 ATM ATR ATRX BLM BRCA2	BRIP1 C15ORF41 CDAN1 CLCN7 CUBN CYB5R3 DHFR DNAJC21 DNASE2 EFL1 EPB42	ERCC4 FANCA FANCB FANCC FANCD2 FANCE FANCF FANGC FANCI FANCL FANCM	G6PD GATA1 GCLC GPI GSS HBA1 HBA2 HBB HFE KIF23 KLF1	LPIN2 MTR NBN NT5C3A PALB2 PC PDHA1 PDHX PIEZO1 PKLR PUS1	RAD51C REN RHAG RPL11 RPL15 RPL27 RPL31 RPL35A RPL5 RPS10 RPS19	RPS24 RPS26 RPS28 RPS29 RPS7 SBDS SEC23B SLC11A2 SLC19A2 SLC25A38 SLC4A1	SLX4 SPTA1 SPTB SRP54 TCN2 TF THBD TMPRSS6 TPI1 XRCC2 YARS2
Panel de trastornos hemorrágicos/coagulopatía (71) Código de prueba: HE1301	ABCG5 ABCG8 ACTN1 ADAMTS13 ANKRD26 AP3B1 ARPC1B BLOC1S3 BLOC1S6	CYCS DTNBP1 EFL1 ETV6 F10 F11 F12 F13A1 F2	F5 F7 F8 F9 FGA FGB FGG FLI1 FLNA	FYB GATA1 GBA GFI1B GGCX GP1BA GP1BB GP9 HOXA11	HPS1 HPS3 HPS4 HPS5 HPS6 ITGA2 ITGA2B ITGB3 LMAN1	MASTL MCFD2 MECOM MPL MYH9 NBEAL2 P2RY12 PRKACG PROC	PROS1 RASGRP2 RBM8A RUNX1 SERPINC1 SERPINF2 SLFN14 SRC SRP54	TBXA2R THBD THPO TUBB1 VKORC1 VWF WAS WIPF1
Panel de Síndrome de Bloom (1) Código de prueba: HE0201	BLM							
Panel de síndrome de insuficiencia de la médula ósea (156) Código de prueba: HE0801	ALAS2 C15orf41 CDAN1 GLRX5 GP1BA ITGA2B KCNN4 MECOM MPIG6B MYH9 NAF1 PARN RPL26 SEC23B SLC19A2 SLC25A38 TUBB1 TBXAS1 STN1 ZCCHC8	POT1 ACD ACTB AK2 ANKRD26 AP3B1 ATM ATR BLM BLOC1S3 BLOC1S6 BRAF BRCA1 BRCA2 BRIP1 CBL CDKN2A CEBPA CLPB CSF2RA	CSF3R CTC1 CTSC CXCR4 DDX41 DKC1 DNAJC21 DNASE2 DTNBP1 EFL1 ELANE EPCAM ERCC4 ERCC6L2 ETV6 FADD FANCA FANCB FANCC FANCD2	FANCE FANCF FANCG FANCI FANCL FANCM FAS FASLG G6PC3 GATA1 GATA2 GFI1 GINS1 HAX1 HPS1 HPS3 HPS4 HPS5 HPS6 HRAS	IFNGR2 IKZF1 ITK JAGN1 KRAS LAMTOR2 LYST MAGT1 MAP2K1 MAP2K2 MKL1 MLH1 MPL MSH2 MSH6 MYO5A NBN NF1 NHP2 NOP10	NRAS PALB2 PAX5 PGM3 PMS2 PRF1 PTPN11 RAB27A RAC2 RAD51C RBM8A RECQL4 RIT1 RPL11 RPL15 RPL27 RPL31 RPL35A RPL5 RPS10	RPS19 RPS24 RPS26 RPS28 RPS29 RPS7 RTEL1 RUNX1 SAMD9 SAMD9L SBDS SH2D1A SLC37A4 SLX4 SMARCD2 SOS1 SRP54 SRP72 STX11 STXBP2	TERC TERT THPO TINF2 TP53 UBE2T UNC13D USB1 VPS13B VPS45 WAS WDR1 WIPF1 WRAP53 XIAP XRCC2
Panel de deficiencia de factores de coagulación (16) Código de prueba: HE0501	F10 F11	F12 F13A1	F2 F5	F7 F8	F9 FGA	FGB FGG	GGCX LMAN1	VKORC1 VWF

Panel integral de hematología y cáncer hereditario (369) Código de prueba: HE1401	ABCA3	CDKN2A	F10	GPC3	MAX	PMS2	RPS29	TBXA2R
	ABCB7	CEBPA	F11	GPI	MCFD2	POLD1	RPS7	TBXAS1
	ABCG5	CECR1	F12	GPR101	MECOM	POLE	RRAS	TCN2
	ABCG8	CEP57	F13A1	GPR143	MEN1	POLH	RTEL1	TERC
	ACD	CHEK2	F13B	GREM1	MET	POT1	RUNX1	TERT
	ACTB	CLCN7	F2	GSS	MITF	PPM1D	SAMD9	TF
	ACTN1	CLPB	F5	HAVCR2	MKL1	PRF1	SAMD9L	THBD
	ADAMTS13	CSF2RA	F7	HAX1	MLH1	PRKACG	SBDS	THPO
	AIP	CSF3R	F8	HBA1	MLH3	PRKAR1A	SDHA	TINF2
	AK1	CTC1	F9	HBA2	MPL	PROC	SDHAF2	TMEM127
	AK2	CTLA4	FADD	HBB	MRE11A	PROS1	SDHB	TMPRSS6
	ALAS2	CTNNA1	FAM111B	HFE	MSH2	PTCH1	SDHC	TP53
	ALK	CTSC	FANCA	HK1	MSH3	PTEN	SDHD	TPI1
	AMN	CUBN	FANCB	HMOX1	MSH6	PTPN11	SEC23B	TRIP13
	ANK1	CXCR4	FANCC	HNF1A	MTHFD1	PUS1	SERPINC1	TRNT1
	ANKRD26	CYB5R3	FANCD2	HOXA11	MTR	RAB27A	SERPINF2	TSC1
	AP3B1	CYCS	FANCE	HOXB13	MUTYH	RAC2	SFTPB	TSC2
	AP3D1	CYLD	FANCF	HPS1	MYH9	RAD50	SFTPC	TUBB1
	APC	DDB2	FANCG	HPS3	MYO5A	RAD51C	SH2D1A	TYR
	ARPC1B	DDX41	FANCI	HPS4	NAF1	RAD51D	SHOC2	TYRP1
	ATM	DHFR	FANCL	HPS5	NBEAL2	RAF1	SLC11A2	UBE2T
	ATR	DICER1	FANCM	HPS6	NBN	RASA2	SLC19A2	UNC13D
	ATRX	DIS3L2	FAS	HRAS	NF1	RASGRP2	SLC25A38	USB1
	AXIN2	DKC1	FASLG	IFNGR2	NF2	RB1	SLC37A4	VHL
	BAP1	DNAJC21	FGA	IKZF1	NHP2	RBM8A	SLC45A2	VKORC1
	BARD1	DNASE2	FGB	ITGA2	NOP10	RECQL	SLC46A1	VPS13B
	BLM	DTNBP1	FGG	ITGA2B	NRAS	RECQL4	SLC4A1	VPS45
	BLOC1S3	EFL1	FH	ITGB3	NSD1	REN	SLFN14	VWF
	BLOC1S6	EGFR	FLCN	ITK	NSUN2	REST	SLX4	WAS
	BMPR1A	EGLN1	FLI1	JAGN1	NT5C3A	RET	SMAD4	WDR1
	BRAF	ELANE	FLNA	JAK2	NTHL1	RHAG	SMARCA4	WIPF1
	BRCA1	EPAS1	FYB	KCNN4	OBFC1	RHBDF2	SMARCB1	WRAP53
	BRCA2	EPB41	G6PC3	KIF1B	OCA2	RIT1	SMARCD2	WRN
	BRIP1	EPB42	G6PD	KIF23	P2RY12	RNF168	SMARCE1	WT1
	BUB1B	EPCAM	GALNT12	KIT	PALB2	RPL11	SOS1	XIAP
	C6ORF25	EPOR	GATA1	KITLG	PARN	RPL15	SOS2	XPA
	C15ORF41	ERCC1	GATA2	KLF1	PAX5	RPL26	SPRED1	XPC
	CBL	ERCC2	GBA	KRAS	PC	RPL27	SPTA1	XRCC2
	CD59	ERCC3	GCLC	LAMTOR2	PDGFRA	RPL31	SPTB	YARS2
	CD70	ERCC4	GFI1	LMAN1	PDHA1	RPL35A	SRC	ZCCHC8
	CDAN1	ERCC5	GFI1B	LPIN2	PDHX	RPL5	SRP54	
	CDC42	ERCC6L2	GGCX	LYST	PGK1	RPL10	SRP72	
	CDC73	ETV6	GINS1	LZTR1	PGM3	RPS19	STAT3	
	CDH1	EXO1	GLRX5	MAGT1	PHOX2B	RPS20	STK11	
	CDK4	EXT1	GP1BA	MAP2K1	PIEZO1	RPS24	STX11	
	CDKN1B	EXT2	GP1BB	MAP2K2	PKLR	RPS26	STXBP2	
	CDKN1C	EZH2	GP9	MASTL	PMS1	RPS28	SUFU	

Panel integral de hematología (270) Código de prueba: HE0101	ABCA3 ABCB7 ABCG5 ABCG8 ACD ACTB ACTN1 ADAMTS13 AK1 AK2 ALAS2 AMN ANK1 ANKRD26 AP3B1 AP3D1 ARPC1B ATM ATR ATRX BLM BLOC1S3 BLOC1S6 BRAF BRCA1 BRCA2 BRIP1 C6ORF25 C15ORF41 CBL CD59 CDAN1 CDC42 CDKN2A CEBPA CECR1 CLCN7 CLPB CSF2RA CSF3R CTC1 CTLA4 CTSC CUBN	CXCR4 CYB5R3 CYCS DDX41 DHFR DKC1 DNAJC21 DNASE2 DTNBP1 EFL1 EGLN1 ELANE EPAS1 EPB41 EPB42 EPCAM EPOR ERCC4 ERCC6L2 ETV6 F10 F11 F12 F13A1 F13B F2 F5 F7 F8 F9 FADD FANCA FANCB FANCC FANCD2 FANCE FANCF FANCG FANCI FANCL FANCM FAS FASLG FGA	FGB FGG FLI1 FLNA FYB G6PC3 G6PD GATA1 GATA2 GBA GCLC GFI1 GFI1B GGCX GINS1 GLRX5 GP1BA GP1BB GP9 GPI GPR143 GSS HAVCR2 HAX1 HBA1 HBA2 HBB HFE HK1 HMOX1 HOXA11 HPS1 HPS3 HPS4 HPS5 HPS6 HRAS IFNGR2 IKZF1 ITGA2 ITGA2B ITGB3 ITK JAGN1	JAK2 KCNN4 KIF23 KLF1 KRAS LAMTOR2 LMAN1 LPIN2 LYST MAGT1 MAP2K1 MAP2K2 MASTL MCFD2 MECOM MKL1 MLH1 MPL MSH2 MSH6 MTHFD1 MTR MYH9 MYO5A NAF1 NBEAL2 NBN NF1 NHP2 NOP10 NRAS NT5C3A OBFC1 OCA2 P2RY12 PALB2 PARN PAX5 PC PDHA1 PDHX PGK1 PGM3 PIEZO1	PKLR PMS2 POT1 PRF1 PRKACG PROC PROS1 PTPN11 PUS1 RAB27A RAC2 RAD51C RASGRP2 RBM8A RECQL4 REN RHAG RIT1 RNF168 RPL11 RPL15 RPL26 RPL27 RPL31 RPL35A RPL5 RPS10 RPS19 RPS24 RPS26 RPS28 RPS29 RPS7 RTEL1 RUNX1 SAMD9 SAMD9L SBDS SEC23B SERPINC1 SERPINF2 SFTPB SFTPC SH2D1A	SLC11A2 SLC19A2 SLC25A38 SLC37A4 SLC45A2 SLC46A1 SLC4A1 SLFN14 SLX4 SMARCD2 SOS1 SPTA1 SPTB SRC SRP54 SRP72 STAT3 STX11 STXB2 STXA2R TBXAS1 TCN2 TERC TERT TF THBD THPO TINF2 TMPRSS6 TP53 TPI1 TRNT1 TUBB1 TYR TYRP1 UBE2T UNC13D USB1 VKORC1 VPS13B VPS45 VWF WAS WDR1	WIPF1 WRAP53 XIAP XRCC2 YARS2 ZCCHC8
Panel de Neutropenia congénita (28) Código de prueba: IM0501	ACTB CLPB CSF2RA CSF3R	CTSC EFL1 ELANE G6PC3	GATA2 GFI1 GINS1 HAX1	IFNGR2 JAGN1 LAMTOR2 LYST	MKL1 PGM3 RAC2 SBDS	SLC37A4 SMARCD2 SRP54 SRP72	VPS13B VPS45 WAS WDR1
Panel de Anemia de Diamond-Blackfan (14) Código de prueba: HE0901	GATA1 RPL11	RPL15 RPL27	RPL31 RPL35A	RPL5 RPS10	RPS19 RPS24	RPS26 RPS28	RPS29 RPS7
Panel de disqueratosis congénita (15) Código de prueba: IM0401	ACD AK2	CTC1 DKC1	NAF1 NHP2	NOP10 PARN	POT1 RTEL1	TERC TERT	TINF2 USB1 WRAP53
Panel de anemia de Fanconi (24) Código de prueba: HE0301	ATM ATR BLM	BRCA2 BRIP1 CXCR4	ERCC4 ERCC6L2 FANCA	FANCB FANCC FANCD2	FANCE FANCF FANCG	FANCI FANCL FANCM	NBN PALB2 RAD51C SLX4 UBE2T XRCC2
Panel de linfocitosis hemofagocítica (15) Código de prueba: HE1001	FADD FAS FASLG	ITK LYST MAGT1	MYO5A PRF1 RAB27A	RECQL4 SH2D1A STX11	STXB2 UNC13D XIAP		
Panel de leucemia hereditaria (42) Código de prueba: ON0101	ANKRD26 ATM BLM BRAF BRCA1 BRCA2	CBL CDKN2A CEBPA DDX41 DKC1 EFL1	EPCAM ETV6 FANCA GATA2 HAVCR2 HRAS	IKZF1 KRAS MAP2K1 MAP2K2 MLH1 MSH2	MSH6 NBN NF1 NRAS PAX5 PMS2	PTPN11 RIT1 RUNX1 SAMD9 SAMD9L SBDS	SOS1 SRP72 TERC TERT TINF2 TP53

Paneles de hematología continuación

Nombre del panel (número de genes)

Panel de S índrome de Hermansky Pudlak (23) Código de prueba: HE1101	ABCA3 AP3B1 AP3D1	BLOC1S3 BLOC1S6 DKC1	DTNBP1 GPR143 HPS1	HPS3 HPS4 HPS5	HPS6 LYST OCA2	SFTPB SFTPC SLC45A2	TERC TERT TINF2	TYR TYRP1
Panel de T rastornos de la función plaquetaria (23) Código de prueba: HE0701	AP3B1 ARPC1B BLOC1S3	BLOC1S6 DTNBP1 GBA	GP1BA GP1BB GP9	HPS1 HPS3 HPS4	HPS5 HPS6 ITGA2B	ITGB3 NBEAL2 P2RY12	RASGRP2 RUNX1 TBXA2R	THPO WIPF1
Panel de T rastornos de la M embrana de los G lóbulos Rojos (7) Código de prueba: HE1201	ANK1 EPB41	EPB42 RHAG	SLC4A1 SPTA1	SPTB				
Panel de T rombocitopenia (37) Código de prueba: HE0601	ABCG5 ABCG8 ACTN1 ADAMTS13 ANKRD26	ARPC1B CYCS EFL1 ETV6 FLI1	FLNA FYB GATA1 GBA GF1B	GP1BA GP1BB GP9 HOXA11 ITGA2	ITGA2B ITGB3 MASTL MECOM MPL	MYH9 NBEAL2 PRKACG RBM8A RUNX1	SLFN14 SRC SRP54 THBD TUBB1	WAS WIPF1

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/hematología

Paneles de cáncer hereditario

Nombre del panel (número de genes)

Panel integral de hematología y cáncer hereditario (369) Código de prueba: HE1401	ABCA3	CDKN2A	F10	GPC3	MAX	PMS2	RPS29	TBXA2R
	ABCB7	CEBPA	F11	GPI	MCFD2	POLD1	RPS7	TBXAS1
	ABCG5	CECR1	F12	GPR101	MECOM	POLE	RRAS	TCN2
	ABCG8	CEP57	F13A1	GPR143	MEN1	POLH	RTEL1	TERC
	ACD	CHEK2	F13B	GREM1	MET	POT1	RUNX1	TERT
	ACTB	CLCN7	F2	GSS	MITF	PPM1D	SAMD9	TF
	ACTN1	CLPB	F5	HAVCR2	MKL1	PRF1	SAMD9L	THBD
	ADAMTS13	CSF2RA	F7	HAX1	MLH1	PRKACG	SBDS	THPO
	AIP	CSF3R	F8	HBA1	MLH3	PRKAR1A	SDHA	TINF2
	AK1	CTC1	F9	HBA2	MPL	PROC	SDHAF2	TMEM127
	AK2	CTLA4	FADD	HBB	MRE11A	PROS1	SDHB	TMPRSS6
	ALAS2	CTNNA1	FAM111B	HFE	MSH2	PTCH1	SDHC	TP53
	ALK	CTSC	FANCA	HK1	MSH3	PTEN	SDHD	TP1
	AMN	CUBN	FANCB	HMOX1	MSH6	PTPN11	SEC23B	TRIP13
	ANK1	CXCR4	FANCC	HNFI1A	MTHFD1	PUS1	SERPINC1	TRNT1
	ANKRD26	CYB5R3	FANCD2	HOXA11	MTR	RAB27A	SERPINF2	TSC1
	AP3B1	CYCS	FANCE	HOXB13	MUTYH	RAC2	SFTPB	TSC2
	AP3D1	CYLD	FANCF	HPS1	MYH9	RAD50	SFTPC	TUBB1
	APC	DDB2	FANCG	HPS3	MYO5A	RAD51C	SH2D1A	TYR
	ARPC1B	DDX41	FANCI	HPS4	NAF1	RAD51D	SHOC2	TYRP1
	ATM	DHFR	FANCL	HPS5	NBEAL2	RAF1	SLC11A2	UBE2T
	ATR	DICER1	FANCM	HPS6	NBN	RASA2	SLC19A2	UNC13D
	ATRX	DIS3L2	FAS	HRAS	NF1	RASGRP2	SLC25A38	USB1
	AXIN2	DKC1	FASLG	IFNGR2	NF2	RB1	SLC37A4	VHL
	BAP1	DNAJC21	FGA	IKZF1	NHP2	RBM8A	SLC45A2	VKORC1
	BARD1	DNASE2	FGB	ITGA2	NOP10	RECQL	SLC46A1	VPS13B
	BLM	DTNBP1	FGG	ITGA2B	NRAS	RECQL4	SLC4A1	VPS45
	BLOC1S3	EFL1	FH	ITGB3	NSD1	REN	SLFN14	VWF
	BLOC1S6	EGFR	FLCN	ITK	NSUN2	REST	SLX4	WAS
	BMPR1A	EGLN1	FLI1	JAGN1	NT5C3A	RET	SMAD4	WDR1
	BRAF	ELANE	FLNA	JAK2	NTHL1	RHAG	SMARCA4	WIPF1
	BRCA1	EPAS1	FYB	KCNN4	OBFC1	RHBDF2	SMARCB1	WRAP53
	BRCA2	EPB41	G6PC3	KIF1B	OCA2	RIT1	SMARCD2	WRN
	BRIP1	EPB42	G6PD	KIF23	P2RY12	RNF168	SMARCE1	WT1
	BUB1B	EPCAM	GALNT12	KIT	PALB2	RPL11	SOS1	XIAP
	C15ORF41	EPOR	GATA1	KITLG	PARN	RPL15	SOS2	XPA
C6ORF25	ERCC1	GATA2	KLF1	PAX5	RPL26	SPRED1	XPC	
CBL	ERCC2	GBA	KRAS	PC	RPL27	SPTA1	XRCC2	
CD59	ERCC3	GCLC	LAMTOR2	PDGFRA	RPL31	SPTB	YARS2	
CD70	ERCC4	GFI1	LMAN1	PDHA1	RPL35A	SRC	ZCCHC8	
CDAN1	ERCC5	GFI1B	LPIN2	PDHX	RPL5	SRP54		
CDC42	ERCC6L2	GGCX	LYST	PGK1	RPS10	SRP72		
CDC73	ETV6	GINS1	LZTR1	PGM3	RPS19	STAT3		
CDH1	EXO1	GLRX5	MAGT1	PHOX2B	RPS20	STK11		
CDK4	EXT1	GP1BA	MAP2K1	PIEZO1	RPS24	STX11		
CDKN1B	EXT2	GP1BB	MAP2K2	PKLR	RPS26	STXBP2		
CDKN1C	EZH2	GP9	MASTL	PMS1	RPS28	SUFU		
Panel Integral de Cáncer Hereditario (160) Código de prueba: ON1001	AIP	CDKN1C	ETV6	GPR101	MSH2	PPM1D	SAMD9	TERT
	ALK	CDKN2A	EXO1	GREM1	MSH3	PRF1	SAMD9L	TINF2
	ANKRD26	CEBPA	EXT1	HAVCR2	MSH6	PRKAR1A	SBDS	TMEM127
	APC	CEP57	EXT2	HNFI1A	MUTYH	PTCH1	SDHA	TP53
	ATM	CHEK2	EZH2	HOXB13	NBN	PTEN	SDHAF2	TRIP13
	AXIN2	CTNNA1	FAM111B	HRAS	NF1	PTPN11	SDHB	TSC1
	BAP1	CYLD	FANCA	IKZF1	NF2	RAD50	SDHC	TSC2
	BARD1	DDB2	FANCB	KIF1B	NRAS	RAD51C	SDHD	VHL
	BLM	DDX41	FANCC	KIT	NSD1	RAD51D	SHOC2	WRN
	BMPR1A	DICER1	FANCD2	KITLG	NSUN2	RAF1	SLX4	WT1
	BRAF	DIS3L2	FANCE	KRAS	NTHL1	RASA2	SMAD4	XPA
	BRCA1	DKC1	FANCF	LZTR1	PALB2	RB1	SMARCA4	XPC
	BRCA2	EFL1	FANCG	MAP2K1	PAX5	RECQL	SMARCB1	XRCC2
	BRIP1	EGFR	FANCI	MAP2K2	PDGFRA	RECQL4	SMARCE1	
	BUB1B	ELANE	FANCL	MAX	PHOX2B	REST	SOS1	
	CBL	EPCAM	FANCM	MEN1	PMS1	RET	SOS2	
CD70	ERCC1	FH	MET	PMS2	RHBDF2	SPRED1		
CDC73	ERCC2	FLCN	MITF	POLD1	RIT1	SRP72		
CDH1	ERCC3	GALNT12	MLH1	POLE	RPS20	STK11		
CDK4	ERCC4	GATA2	MLH3	POLH	RRAS	SUFU		
CDKN1B	ERCC5	GPC3	MRE11A	POT1	RUNX1	TERC		
Panel de cáncer de mama y ginecológico hereditario (28) Código de prueba: ON1801	ATM	BRCA2	DICER1	MRE11A	NF1	RAD50	SMARCA4	
	BARD1	BRIP1	EPCAM	MSH2	PALB2	RAD51C	STK11	
	BLM	CDH1	FANCM	MSH6	PMS2	RAD51D	TP53	
	BRCA1	CHEK2	MLH1	NBN	PTEN	RECQL	XRCC2	
Panel de alto riesgo de cáncer de mama hereditario (8) Código de prueba: ON1901	BRCA1	CDH1	PTEN	STK11				
	BRCA2	PALB2	RECQL	TP53				
Panel de alto riesgo de Cáncer hereditario (28) Código de prueba: ON2101	APC	BRCA1	CDKN2A	MLH1	PALB2	PTEN	SMAD4	
	ATM	BRCA2	CHEK2	MSH2	PMS2	RAD51C	STK11	
	BAP1	CDH1	EPCAM	MSH6	POLD1	RAD51D	TP53	
	BMPR1A	CDK4	MEN1	MUTYH	POLE	RET	VHL	

Paneles de cáncer hereditario continuación

Panel name (number of genes)

Panel de cáncer colorrectal hereditario (23) Código de prueba: ON0201	APC AXIN2 BLM	BMPR1A CDH1 EPCAM	GALNT12 GREM1 MLH1	MLH3 MSH2 MSH3	MSH6 MUTYH NTHL1	PMS2 POLD1 POLE	PTEN RPS20 SMAD4	STK11 TP53
Panel de cáncer endocrino hereditario (22) Código de prueba: ON0701	AIP APC CDC73	CDKN1B DICER1 FH	MAX MEN1 MET	NF1 PRKAR1A PTEN	RET SDHA SDHAF2	SDHB SDHC SDHD	TMEM127 TP53 VHL	WRN
Panel de cáncer gastrointestinal hereditario (43) Código de prueba: ON1601	APC ATM AXIN2 BLM BMPR1A BRCA1	BRCA2 BUB1B CDH1 CDKN2A EPCAM FANCC	GALNT12 GREM1 KIT MEN1 MLH1 MLH3	MSH2 MSH3 MSH6 MUTYH NF1 NTHL1	PALB2 PDGFRA PMS2 POLD1 POLE PTEN	RHBDF2 RPS20 SDHB SDHC SDHD SMAD4	SMARCB1 STK11 TMEM127 TP53 TSC1 TSC2	VHL
Panel de leucemia hereditaria (42) Código de prueba: ON0101	ANKRD26 ATM BLM BRAF BRCA1 BRCA2	CBL CDKN2A CEBPA DDX41 DKC1 EFL1	EPCAM ETV6 FANCA GATA2 HAVCR2 HRAS	IKZF1 KRAS MAP2K1 MAP2K2 MLH1 MSH2	MSH6 NBN NF1 NRAS PAX5 PMS2	PTPN11 RIT1 RUNX1 SAMDN9 SAMD9L SBDS	SOS1 SRP72 TERC TERT TINF2 TP53	
Panel de cáncer de pulmón hereditario (5) Código de prueba: ON0401	BRCA2 CDKN2A	EGFR FAM111B	TP53					
Panel de Melanoma Hereditario y Cáncer de Piel (19) Código de prueba: ON0501	BAP1 BRCA1 BRCA2	CDK4 CDKN2A DDB2	ERCC2 ERCC3 ERCC4	ERCC5 MITF POT1	PTCH1 PTEN SUFU	TP53 WRN XPA	XPC	
Panel básico de cáncer de páncreas hereditario (5) Código de prueba: ON2001	BRCA1 BRCA2	CDKN2A PALB2	STK11					
Panel de cáncer de páncreas hereditario (22) Código de prueba: ON0301	APC ATM BMPR1A	BRCA1 BRCA2 BUB1B	CDKN2A EPCAM FANCC	MEN1 MLH1 MSH2	MSH6 NF1 PALB2	PMS2 SMAD4 STK11	TP53 TSC1 TSC2	VHL
Panel de paraganglioma-feocromocitoma hereditario (11) Código de prueba: ON1201	FH MAX	NF1 RET	SDHA SDHAF2	SDHB SDHC	SDHD TMEM127	VHL		
Panel de cáncer pediátrico hereditario (71) Código de prueba: ON0801	ALK APC AXIN2 BAP1 BLM BMPR1A BRAF BUB1B CBL	CDC73 CDKN1C CEBPA DICER1 DIS3L2 EPCAM EZH2 FH GATA2	GPC3 HRAS KRAS LZTR1 MAP2K1 MAP2K2 MAX MEN1 MLH1	MSH2 MSH6 NBN NF1 NF2 NRAS NSD1 NSUN2 PAX5	PHOX2B PMS2 PRF1 PRKAR1A PTCH1 PTEN PTPN11 RAF1 RASA2	RECQL4 REST RET RIT1 RRAS RUNX1 SDHA SDHAF2 SDHB	SDHC SDHD SHOC2 SMAD4 SMARCA4 SMARCB1 SOS1 SOS2 STK11	SUFU TMEM127 TP53 TSC1 TSC2 VHL WRN WT1
Panel de cáncer renal hereditario (26) Código de prueba: ON1501	BAP1 CDC73 CDKN1C DICER1	DIS3L2 EPCAM FH FLCN	GPC3 MET MLH1 MSH2	MSH6 PMS2 PTEN REST	SDHB SDHC SDHD SMARCA4	SMARCB1 TP53 TSC1 TSC2	VHL WT1	
Panel de retinoblastoma hereditario (1) Código de prueba: ON1701	RB1							
Panel de neurofibromatosis (9) Código de prueba: MA1501	KIT KITLG	LZTR1 NF1	NF2 PTPN11	RAF1 SMARCB1	SPRED1			
Panel de esclerosis tuberosa (2) Código de prueba: ON1401	TSC1 TSC2							
Panel de Xeroderma pigmentoso (9) Código de prueba: ON0601	DDB2 ERCC1	ERCC2 ERCC3	ERCC4 ERCC5	POLH XPA	XPC			

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/hereditario-cancer

Paneles de inmunología

Nombre del panel (número de genes)

Panel de Síndrome Autoinflamatorio (47) Código de prueba: IM0201	ACP5 ADAM17 ADAR CARD14 CECR1 COPA	DDX58 DNASE1L3 DNASE2 ELANE IFIH1 IL10	IL10RA IL10RB IL1RN IL36RN ISG15 JAK1	LPIN2 MEFV MVK NLRC4 NLRP1 NLRP12	NLRP3 NOD2 OTULIN PLCG2 POMP PRG4	PSENEN PSMB4 PSMB8 PSTPIP1 RIPK1 RNASEH2A	RNASEH2B RNASEH2C SAMHD1 SLC29A3 TMEM173 TNFAIP3	TNFRSF1A TREX1 TRNT1 TTC7A UBA1
Panel de síndrome de insuficiencia de la médula ósea (156) Código de prueba: HE0801	ACD ACTB AK2 ALAS2 ANKRD26 AP3B1 ATM ATR BLM BLOC1S3 BLOC1S6 BRAF BRCA1 BRCA2 BRIP1 C15ORF41 C6ORF25 CBL CDAN1 CDKN2A	CEBPA CLPB CSF2RA CSF3R CTC1 CTSC CXCR4 DDX41 DKC1 DNAJC21 DNASE2 DTNBP1 EFL1 ELANE EPCAM ERCC4 ERCC6L2 ETV6 FADD FANCA	FANCB FANCC FANCD2 FANCE FANCF FANCG FANCI FANCL FANCM FAS FASLG G6PC3 GATA1 GATA2 GFI1 GINS1 GLRX5 GP1BA HAX1 HPS1	HPS3 HPS4 HPS5 HPS6 HRAS IFNGR2 IKZF1 ITGA2B ITK JAGN1 KCNN4 KRAS LAMTOR2 LYST MAGT1 MAP2K1 MAP2K2 MECOM MKL1 MLH1	MPL MSH2 MSH6 MYH9 MYO5A NAF1 NBN NF1 NHP2 NOP10 NRAS OBFC1 PALB2 PARN PAX5 PGM3 PGM3 PMS2 POT1 PRF1 PTPN11	RAB27A RAC2 RAD51C RBM8A RECQL4 RIT1 RPL11 RPL15 RPL26 RPL27 RPL31 RPL35A RPL5 RPS10 RPS19 RPS24 RPS26 RPS28 RPS29 RPS7	RTEL1 RUNX1 SAMD9 SAMD9L SBDS SEC23B SH2D1A SLC19A2 SLC25A38 SLC37A4 SLX4 SMARCD2 SOS1 SRP54 SRP72 STX11 STXBP2 TBXAS1 TERC TERT	THPO TINF2 TP53 TUBB1 UBE2T UNC13D USB1 VPS13B VPS45 WAS WDR1 WIPF1 WRAP53 XIAP XRCC2 ZCCHC8
Panel de Enfermedades Granulomatosas Crónicas (8) Código de prueba: IM0601	C17ORF62 CYBA	CYBB G6PD	NCF1 NCF2	NCF4 NOD2				
Panel de trastornos del sistema del complemento (80) Código de prueba: IM0701	ADIPOQ ADIPOR1 ADIPOR2 ARMC4 C11ORF70 C1QA C1QB C1QBP C1QC C1S	C2 C3 C3AR1 C4BPA C4BPB C5 C5AR1 C5AR2 C6 C7	C8A C8B C8G C9 CCDC103 CCDC114 CCDC39 CCDC40 CCDC65 CCNO	CD46 CD55 CD59 CD93 CFB CFD CFH CFI CFP CLU	COLEC11 CR2 CRP DGKE DNAAF1 DNAAF2 DNAAF3 DNAAF5 DNAH11 DNAH5	DNAH9 DNAI1 DNAI2 DNAL1 DRC1 DYX1C1 FCN1 FCN2 FCN3 GAS2L2	HYDIN LRRC6 MASP1 MASP2 MAT2A MCIDAS NME8 OFD1 PIGA PTX3	RSPH1 RSPH4A RSPH9 SERPING1 SPAG1 STK36 THBD VSIG4 VTN ZMYND10
Panel de Neutropenia congénita (28) Código de prueba: IM0501	ACTB CLPB CSF2RA CSF3R	CTSC EFL1 ELANE G6PC3	GATA2 GFI1 GINS1 HAX1	IFNGR2 JAGN1 LAMTOR2 LYST	MKL1 PGM3 RAC2 SBDS	SLC37A4 SMARCD2 SRP54 SRP72	VPS13B VPS45 WAS WDR1	
Panel de disqueratosis congénita (15) Código de prueba: IM0401	ACD AK2	CTC1 DKC1	NAF1 NHP2	NOP10 PARN	POT1 RTEL1	TERC TERT	TINF2 USB1	WRAP53
Panel de linfohistiocitosis hemofagocítica (15) Código de prueba: HE1001	FADD FAS	FASLG ITK	LYST MAGT1	MYO5A PRF1	RAB27A RECQL4	SH2D1A STX11	STXBP2 UNC13D	XIAP

Panel de Inmunodeficiencia Primaria (336) Código de prueba: IM0301	ACD	CD247	CXCR4	HMOX1	LCK	PEPD	RNF31	TGFB1
	ACP5	CD27	CYBA	HYOU1	LIG1	PGM3	RNU4ATAC	THBD
	ACTB	CD3D	CYBB	ICOS	LIG4	PIGA	RORC	TINF2
	ADA	CD3E	CYP27A1	IFIH1	LPIN2	PIK3CD	RPSA	TLR3
	ADAM17	CD3G	DBR1	IFNAR2	LRBA	PIK3R1	RTEL1	TMC6
	ADAR	CD4	DCLRE1C	IFNGR1	LYST	PLCG2	SAMD9	TMC8
	AICDA	CD40	DDX58	IFNGR2	MAGT1	PMS2	SAMD9L	TMEM173
	AIRE	CD40LG	DGAT1	IGLL1	MALT1	PNP	SAMHD1	TNFAIP3
	AK2	CD46	DGKE	IKBKB	MAP3K14	POLA1	SBDS	TNFRSF13B
	ALPI	CD55	DIAPH1	IKZF1	MASP1	POLD1	SEC61A1	TNFRSF1A
	AP3B1	CD59	DKC1	IL10	MEFV	POLE	SERPING1	TNFRSF4
	AP3D1	CD70	DNAJC21	IL10RA	MKL1	POLE2	SH2D1A	TNFRSF9
	ARHGEF1	CD79A	DNASE1L3	IL10RB	MOGS	POMP	SLC29A3	TRAF3IP2
	ARPC1B	CD79B	DNASE2	IL12B	MRE11A	PRF1	SLC35C1	TREX1
	ATM	CD81	DNMT3B	IL12RB1	MSN	PRG4	SLC37A4	TRNT1
	ATP6AP1	CD8A	DOCK2	IL17RA	MTHFD1	PRKCD	SLC39A7	TTC37
	B2M	CDC42	DOCK8	IL17RC	MVK	PRKDC	SLC46A1	TTC7A
	BACH2	CDCA7	DSG1	IL1RN	MYD88	PSENEN	SLC7A7	TYK2
	BCL10	CDK9	EFL1	IL21	MYO5A	PSMB4	SMARCA1	UBA1
	BCL11B	CEBPE	ELANE	IL21R	NBN	PSMB8	SMARCD2	UNC119
	BLM	CECR1	EPG5	IL23R	NCF1	PSTPIP1	SP110	UNC13D
	BLNK	CFB	ERCC6L2	IL2RA	NCF2	PTPRC	SPINK5	UNC93B1
	BTX	CFD	EXTL3	IL2RB	NCF4	RAB27A	SPPL2A	UNG
	C17ORF62	CFH	FADD	IL2RG	NCSTN	RAC2	SRP54	USB1
	C1QA	CFI	FANCA	IL36RN	NFE2L2	RAG1	SRP72	USP18
	C1QB	CFP	FAS	IL6R	NFKB1	RAG2	STAT1	VPS13B
	C1QC	CFTR	FASLG	IL6ST	NFKB2	RANBP2	STAT2	VPS45
	C1S	CHD7	FAT4	IL7	NFKBIA	RASGRP1	STAT3	WAS
	C2	CIITA	FCGR3A	IL7R	NHEJ1	RBCK1	STAT5B	WDR1
	C3	CLCN7	FCHO1	IRAK4	NHP2	RECQL4	STIM1	WIPF1
	C5	CLPB	FERMT3	IRF2BP2	NLR4	RELA	STK4	WRAP53
	C6	COG6	FOXP3	IRF4	NLRP1	RELB	STX11	XIAP
	C7	COLEC11	FOXO3	IRF7	NLRP12	RFX5	STXBP2	ZAP70
	C8A	COPA	G6PC	IRF8	NLRP3	RFXANK	TAP1	ZBTB24
	C8B	CORO1A	G6PC3	ISG15	NOD2	RFXAP	TAP2	ZNF341
	C9	CR2	G6PD	ITGB2	NOP10	RHOH	TAPBP	
	CARD11	CSF2RA	GATA2	ITK	NRAS	RIPK1	TAZ	
	CARD14	CSF2RB	GF11	JAGN1	NSMCE3	RLTPR	TBX1	
	CARD9	CSF3R	GINS1	JAK1	OBFC1	RMRP	TCF3	
	CASP10	CTC1	GUCY2C	JAK3	OFD1	RNAHEH2A	TCN2	
	CASP8	CTLA4	HAVCR2	KRAS	ORAI1	RNAHEH2B	TERC	
	CCBE1	CTPS1	HAX1	LAMTOR2	OTULIN	RNAHEH2C	TERT	
	CD19	CTSC	HELLS	LAT	PARN	RNF168	TFRC	

Paneles de inmunología continuación

Nombre del panel (número de genes)

Panel de inmunodeficiencia primaria (PID) y discinesia ciliar primaria (PCD) (383) Código de prueba: IM0801	ACD	CCDC151	CTLA4	FERMT3	IRF4	NLRP12	RHOH	TAP1
	ACP5	CCDC39	CTPS1	FOXN1	IRF7	NLRP3	RIPK1	TAP2
	ACTB	CCDC40	CTSC	FOXP3	IRF8	NME8	RLTPR	TAPBP
	ADA	CCDC65	CXCR4	G6PC	ISG15	NOD2	RMRP	TAZ
	ADAM17	CCNO	CYBA	G6PC3	ITGB2	NOP10	RNASEH2A	TBX1
	ADAR	CD19	CYBB	G6PD	ITK	NRAS	RNASEH2B	TCF3
	AICDA	CD247	CYP27A1	GAS2L2	JAGN1	NSMCE3	RNASEH2C	TCN2
	AIRE	CD27	DBR1	GAS8	JAK1	OBFC1	RNF168	TERC
	AK2	CD3D	DCLRE1C	GATA2	JAK3	OFD1	RNF31	TERT
	ALPI	CD3E	DDX58	GFI1	KRAS	ORAI1	RNU4ATAC	TFRC
	AMN	CD3G	DGAT1	GINS1	LAMTOR2	OTULIN	RORC	TGFB1
	AP3B1	CD4	DGKE	GUCY2C	LAT	PARN	RPGR	THBD
	AP3D1	CD40	DIAPH1	HAVCR2	LCK	PEPD	RPSA	TINF2
	ARHGEF1	CD40LG	DKC1	HAX1	LIG1	PGM3	RSPH1	TLR3
	ARMC4	CD46	DNAAF1	HELLS	LIG4	PIGA	RSPH3	TMC6
	ARPC1B	CD55	DNAAF2	HMOX1	LPIN2	PIH1D3	RSPH4A	TMC8
	ATM	CD59	DNAAF3	HYDIN	LRBA	PIK3CD	RSPH9	TMEM173
	ATP6AP1	CD70	DNAAF5	HYOU1	LRRCS56	PIK3R1	RTEL1	TNFAIP3
	B2M	CD79A	DNAH1	ICOS	LRRCS6	PLCG2	SAMD9	TNFRSF13B
	BACH2	CD79B	DNAH11	IFIH1	LYST	PMS2	SAMD9L	TNFRSF1A
	BCL10	CD81	DNAH5	IFNAR2	MAGT1	PNP	SAMHD1	TNFRSF4
	BCL11B	CD8A	DNAH8	IFNGR1	MALT1	POLA1	SBDS	TNFRSF9
	BLM	CD42	DNAH9	IFNGR2	MAP3K14	POLD1	SEC61A1	TRAF3IP2
	BLNK	CDCA7	DNAI1	IGLL1	MASP1	POLE	SERPING1	TREX1
	BTK	CDK9	DNAI2	IKBKB	MCIDAS	POLE2	SH2D1A	TRNT1
	C11ORF70	CEBPE	DNAJB13	IKZF1	MCM4	POMP	SLC29A3	TTC25
	C17ORF62	CECR1	DNAJC21	IL10	MEFV	PRF1	SLC35C1	TTC37
	C1QA	CENPF	DNAL1	IL10RA	MKL1	PRG4	SLC37A4	TTC7A
	C1QB	CFAP57	DNASE1L3	IL10RB	MOGS	PRKCD	SLC39A7	TYK2
	C1QC	CFB	DNASE2	IL12B	MRE11A	PRKDC	SLC46A1	UBA1
	C1S	CFD	DNMT3B	IL12RB1	MSN	PSENEN	SLC7A7	UNC119
	C2	CFH	DOCK2	IL17RA	MTHFD1	PSMB4	SMARCA1	UNC13D
	C21ORF59	CFI	DOCK8	IL17RC	MVK	PSMB8	SMARCD2	UNC93B1
	C3	CFP	DRC1	IL1RN	MYD88	PSTPIP1	SP110	UNG
	C5	CFTR	DSG1	IL21	MYO5A	PTPRC	SPAG1	USB1
	C6	CHD7	DYX1C1	IL21R	NBN	RAB27A	SPINK5	USP18
	C7	CIITA	EFL1	IL23R	NCF1	RAC2	SPPL2A	VPS13B
	C8A	CLCN7	ELANE	IL2RA	NCF2	RAG1	SRP54	VPS45
	C8B	CLPB	EPG5	IL2RB	NCF4	RAG2	SRP72	WAS
	C9	COG6	ERCC6L2	IL2RG	NCSTN	RANBP2	STAT1	WDR1
	CARD11	COLEC11	EXTL3	IL36RN	NFE2L2	RASGRP1	STAT2	WIPF1
	CARD14	COPA	FADD	IL6R	NFKB1	RBCK1	STAT3	WRAP53
	CARD9	CORO1A	FANCA	IL6ST	NFKB2	RECQL4	STAT5B	XIAP
	CASP10	CR2	FAS	IL7	NFKBIA	RELA	STIM1	ZAP70
	CASP8	CSF2RA	FASLG	IL7R	NHEJ1	RELB	STK36	ZBTB24
	CCBE1	CSF2RB	FAT4	INVS	NHP2	RFX5	STK4	ZMYND10
	CCDC103	CSF3R	FCGR3A	IRAK4	NLRCS	RFXANK	STX11	ZNF341
	CCDC114	CTC1	FCHO1	IRF2BP2	NLRP1	RFXAP	STXBP2	
Panel de Inmunodeficiencia Combinada Severa (80) Código de prueba: IM0101	ADA	CD3G	FOXN1	JAK3	NSMCE3	PTPRC	SH2D1A	TAP1
	AK2	CD40	IFNGR1	LAT	ORAI1	RAC2	SMARCA1	TAP2
	ATM	CD40LG	IKBKB	LCK	PARN	RAG1	SP110	TAPBP
	BCL11B	CD8A	IL12RB1	LIG4	PGM3	RAG2	SPINK5	TBX1
	BLM	CIITA	IL2RA	LRBA	PIK3CD	RFX5	STAT1	TFRC
	CARD11	CORO1A	IL2RG	MAGT1	PMS2	RFXANK	STAT2	TNFRSF4
	CD247	DCLRE1C	IL7R	MALT1	PNP	RFXAP	STAT3	TYK2
	CD27	DNMT3B	IRF8	MAP3K14	POLE	RHOH	STAT5B	UNC119
	CD3D	DOCK8	ITGB2	MSN	POLE2	RMRP	STIM1	WAS
	CD3E	EPG5	ITK	NHEJ1	PRKDC	RTEL1	STK4	ZAP70
Panel completo de inmunidad y citopenia (642) Código de prueba: IM0901	Por favor visite: blueprintgenetics.com/tests/panels/hematology/comprehensive-immune-and-cytopenia-panel para consultar la lista completa de genes.							

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/inmunología

Paneles de malformaciones

Nombre del panel (número de genes)

Panel de Síndrome 3-M / Enanismo Primordial (24) Código de prueba: MA2401	ATR BCS1L CCDC8	CDC45 CDC6 CDT1	CENPJ CEP152 CEP63	CUL7 LARP7 NOTCH2	OBSL1 ORC1 ORC4	ORC6 PCNT POC1A	RBBP8 RNU4ATAC RTTN	SRCAP TRIM37 XRCC4
Panel de Síndrome de Adams-Oliver (8) Código de prueba: MA1601	ARHGAP31 DLL4	DOCK6 EOGT	KCTD1 NOTCH1	RBPJ UBR1				
Panel de Amelogénesis y dentinogénesis imperfecta (16) Código de prueba: MA3601	AMELX C4ORF26	DLX3 DSPP	ENAM FAM20A	FAM83H GPR68	ITGB6 KLK4	LAMB3 LTBP3	MMP20 SLC24A4	WDR72 WNT10B
Panel de Artrogriposis (78) Código de prueba: MA0501	ACTA1 ADGRG6 AGRN BIN1 CACNA1E CASK CFL2 CHAT CHRNA1 CHRNB1	CHRND CHRNE CHRNNG CHST14 CHUK CNTNAP1 COL6A2 COLQ DHCR24 DOK7	DPAGT1 ECEL1 EGR2 ERBB3 ERCC5 ERCC6 EXOSC3 FBN2 FHL1 FKBP10	FKTN FLVCR2 GBA GBE1 GFPT1 GLDN GLE1 KAT6B KIAA1109 KLHL40	LGI4 LMNA MPZ MTM1 MUSK MYBPC1 MYH2 MYH3 MYH8 NALCN	NEB PIEZO2 PLOD2 PMM2 PPP3CA RAPSN RARS2 RIPK4 SCO2 SELENON	SMN1 SMN2 TGFB3 TK2 TNNI2 TNNT1 TNNT3 TPM2 TPM3 TRPV4	TSEN2 TSEN54 UBA1 VIPAS39 VPS33B VRK1 ZBTB42 ZC4H2
Panel de Braquidactilia / Sindactilia (21) Código de prueba: MA1201	BMP2 BMPR1B CHSY1	DHCR7 ESCO2 FAM58A	GDF5 GNAS HOXA13	HOXD13 IHH MYCN	NOG PDE3A PDE4D	PTDSS1 PTHLH RECQL4	ROR2 SOX9 TP63	
Panel de malformación cavernosa cerebral (4) Código de prueba: MA1001	CCM2 KRIT1	PDCD10 RASA1						
Panel de Condrodisplasia Punctata (10) Código de prueba: MA2701	MGP AGPS	ARSE EBP	GNPAT LBR	NSDHL PEX14	PEX19 PEX7			
Panel de labio hendido/paladar hendido y síndromes asociados (22) Código de prueba: MA3701	ARHGAP29 COL11A1 COL11A2	COL2A1 COL9A1 COL9A2	COL9A3 CTNND1 FOXE1	GRHL3 IRF6 KDM6A	KMT2D MSX1 SATB2	SPECC1L TBX2 TBX22	TGDS TP63 TXNL4A	ZSWIM6

Paneles de malformaciones continuación

Nombre del panel (número de genes)

Panel completo de trastornos del crecimiento/displasias y trastornos del esqueleto (510) Código de prueba: MA4301	ACAN	CENPE	EFTUD2	GLI2	LHX3	PAX3	SALL1	TBX6
	ACP5	CENPJ	EIF2AK3	GLI3	LHX4	PCGF2	SALL4	TBXAS1
	ACTB	CEP120	EIF4A3	GMNN	LIFR	PCNT	SBDS	TCF12
	ACTG1	CEP152	ENAM	GNAI3	LMNA	PCYT1A	SC5D	TCIRG1
	ACVR1	CEP290	ENPP1	GNAS	LMX1B	PDE3A	SEC24D	TCOF1
	ADAMTS10	CEP63	EOGT	GNPAT	LONP1	PDE4D	SERPINF1	TCTEXID2
	ADAMTS17	CHST14	EP300	GNPTAB	LPIN2	PEX14	SERPINH1	TCTN3
	ADAMTS2	CHST3	ERCC4	GNPTG	LRP4	PEX19	SETBP1	TGDS
	ADAMTSL2	CHSY1	ERF	GNS	LRP5	PEX5	SETD2	TGFB1
	AFF4	CKAP2L	ESCO2	GORAB	LTBP2	PEX7	SF3B4	TGFB2
	AGA	CLCN5	EVC	GPC6	LTBP3	PGM3	SFRP4	TGFB3
	AGPS	CLCN7	EVC2	GSC	LZTR1	PHEX	SGMS2	TGFBR1
	AIFM1	COG4	EXOSC2	GUSB	MAFB	PIGV	SGSH	TGFBR2
	AKT1	COL10A1	EXT1	GZF1	MAN2B1	PIK3CA	SH3BP2	THPO
	ALPL	COL11A1	EXT2	HAAO	MANBA	PISD	SH3PXD2B	TMEM165
	ALX1	COL11A2	EXTL3	HDAC4	MAP2K1	PITX1	SHH	TMEM216
	ALX3	COL1A1	EZH2	HDAC8	MAP2K2	PITX2	SHOC2	TMEM38B
	ALX4	COL1A2	FAM111A	HES7	MAP3K7	PLCB4	SHOX	TMEM67
	AMER1	COL27A1	FAM20A	HESX1	MATN3	PLEKHM1	SKI	TNFRSF11A
	AMMECR1	COL2A1	FAM20C	HOXA11	MBTPS2	PLK4	SLC10A7	TNFRSF11B
	ANKH	COL3A1	FAM46A	HOXA13	MECOM	PLOD1	SLC17A5	TNFSF11
	ANKRD11	COL5A1	FAM58A	HOXD13	MEGF8	PLOD2	SLC26A2	TONSL
	ANOS	COL5A2	FAM83H	HPGD	MEOX1	PLS3	SLC29A3	TOP3A
	ANTXR2	COL9A1	FANCA	HRAS	MESP2	POC1A	SLC34A3	TP63
	ARCNI	COL9A2	FANCB	HSPA9	MET	POLA1	SLC35D1	TRAF3IP1
	ARHGAP31	COL9A3	FANCC	HSPG2	MGP	POLR1A	SLC39A13	TRAPPC2
	ARID1A	COMP	FANCD2	IARS2	MKS1	POLR1C	SLCO2A1	TREM2
	ARID1B	CREB3L1	FANCE	ICK	MMP13	POLR1D	SLX4	TRIM37
	ARSB	CREBBP	FANCF	IDH2	MMP2	POLR3A	SMAD2	TRIP11
	ARSE	CRIP1	FANCG	IDS	MMP9	POLR3B	SMAD3	TRMT10A
	ASCC1	CRLF1	FANCI	IDUA	MNX1	POP1	SMAD4	TRPS1
	ASXL1	CRTPAP	FANCL	IFIH1	MSX2	POR	SMARCA2	TRPV4
	ATP6V0A2	CSF1R	FANCM	IFITM5	MYCN	POU1F1	SMARCA4	TRPV6
	ATR	CSPP1	FBN1	IFT122	MYH3	PPIB	SMARCAL1	TTC21B
	B3GALT6	CTSK	FBN2	IFT140	MYO18B	PPP3CA	SMARCB1	TUBGCP6
	B3GAT3	CUL7	FERMT3	IFT172	NAGLU	PRKAR1A	SMARCE1	TWIST1
	B4GALT7	CWC27	FGD1	IFT43	NANS	PRMT7	SMC1A	TYROBP
	BCOR	CYP27B1	FGF10	IFT52	NBAS	PROP1	SMC3	UFSP2
	BCS1L	CYP2R1	FGF23	IFT80	NEK1	PTDSS1	SNRNP	VDR
	BGN	DDR2	FGF9	IFT81	NEU1	PTH1R	SNX10	VIPAS39
	BHLHA9	DDRGK1	FGFR1	IGF1	NF1	PTH1L	SOS1	WDR19
	BLM	DDX58	FGFR2	IGF1R	NFIX	PTPN11	SOST	WDR34
	BMP1	DHCR24	FGFR3	IGF2	NIPBL	PUF60	SOX11	WDR35
	BMP2	DHCR7	FIG4	IGFALS	NKX3-2	PYCR1	SOX2	WDR60
	BMPER	DHODH	FKBP10	IHH	NOG	RAB23	SOX3	WISP3
	BMPR1B	DLL3	FKBP14	IL1RN	NOTCH1	RAB33B	SOX9	WNT1
	BRAF	DLL4	FLNA	IMPAD1	NOTCH2	RAD21	SP7	WNT10B
	BRCA2	DLX3	FLNB	INPPL1	NPR2	RAD51C	SPARC	WNT5A
	BRIP1	DLX5	FN1	INSR	NRAS	RAF1	SQSTM1	WNT7A
	C2CD3	DMP1	FTO	INTU	NSD1	RALA	SRCAP	XRCC2
	CA2	DNAJC21	FUCA1	IRS1	NSDHL	RASA2	SRP54	XRCC4
	CANT1	DNMT3A	FZD2	KAT6B	OBSL1	RBBP8	STAG2	XYLT1
	CASR	DOCK6	GALNS	KCNJ2	OCRL	RBM8A	STAMBP	XYLT2
	CBL	DONSON	GALNT3	KIAA0586	OFD1	RBPJ	STAT5B	ZMPSTE24
	C21ORF2	DSE	GCM2	KIAA0753	ORC1	RECQL4	SUMF1	ZSWIM6
	CC2D2A	DVL1	GDF3	KIF22	ORC4	RIPPLY2	TAB2	
	CCDC47	DVL3	GDF5	KIF7	ORC6	RIT1	TALDO1	
	CCDC8	DYM	GDF6	KL	OSGEP	RMRP	TAPT1	
	CDC42	DYNC2H1	GH1	KMT2A	OSTM1	RNU4ATAC	TBCE	
	CDC45	DYNC2LI1	GHR	KRAS	OTX2	ROR2	TBX15	
	CDC6	EBP	GHRHR	KYNU	P3H1	RPGRIP1L	TBX19	
	CDH11	EDN1	GHSR	LARP7	P4HB	RRAS	TBX2	
	CDH3	EDNRA	GJA1	LBR	PALB2	RSPRY1	TBX3	
	CDKN1C	EFL1	GLB1	LEMD3	PAM16	RTTN	TBX4	
	CDT1	EFNB1	GLI1	LFNG	PAPSS2	RUNX2	TBX5	
Panel integral del síndrome de talla baja (100) Código de prueba: MA2101	ACTB	CDC6	FN1	IGFALS	NRAS	PPP3CA	RTTN	STAT5B
	ACTG1	CDT1	GH1	INSR	OBSL1	PRMT7	SGMS2	TALDO1
	AMMECR1	CENPJ	GHR	IRS1	ORC1	PROP1	SHOC2	TBX19
	ARCNI	CEP152	GHRHR	KRAS	ORC4	PTPN11	SHOX	TBX2
	ATR	CEP63	GHSR	LARP7	ORC6	PUF60	SMARCA2	TBX3
	B3GAT3	COL27A1	GLI2	LFNG	OSGEP	RAD21	SMARCE1	TOP3A
	BCS1L	CREBBP	GNAS	LHX3	OTX2	RAF1	SMC1A	TRIM37
	BLM	CUL7	HDAC8	LHX4	PCNT	RALA	SMC3	TRMT10A
	BMP2	DHCR7	HESX1	LZTR1	PISD	RASA2	SOS1	XRCC4
	BRAF	DONSON	HRAS	MAP2K1	PITX2	RBBP8	SOX11	
	CBL	EP300	IDUA	MAP2K2	POC1A	RIT1	SOX2	
	CCDC8	FGD1	IGF1	NIPBL	POP1	RNU4ATAC	SOX3	
	CDC45	FGFR3	IGF1R	NOTCH2	POU1F1	RRAS	SRCAP	

Panel Integral de Displasias y Trastornos Esqueléticos (411) Código de prueba: MA3301	ACAN	CHSY1	EFNB1	GNAS	LEMD3	PAM16	SC5D	TCIRG1
	ACP5	CKAP2L	EFTUD2	GNPAT	LFNG	PAPSS2	SEC24D	TCOF1
	ACVR1	CLCN5	EIF2AK3	GNPTAB	LIFR	PAX3	SERPINF1	TCFEX1D2
	ADAMTS10	CLCN7	EIF4A3	GNPTG	LMNA	PCNT	SERPINH1	TCTN3
	ADAMTS17	COG1	ENAM	GNS	LMX1B	PCYT1A	SETBP1	TGDS
	ADAMTSL2	COG4	ENPP1	GORAB	LONP1	PDE3A	SETD2	TGFB1
	AGA	COL10A1	EOGT	GPC6	LPIN2	PDE4D	SF3B4	TGFB2
	AGPS	COL11A1	EP300	GSC	LRP4	PEX5	SFRP4	TGFB3
	AIFM1	COL11A2	ERF	GUSB	LRP5	PEX7	SGSH	TGFBR1
	AKT1	COL1A1	ESCO2	GZF1	LTBP2	PGM3	SGMS2	TGFBR2
	ALPL	COL1A2	EVC	HAAO	LTBP3	PHOX	SH3BP2	THPO
	ALX1	COL27A1	EVC2	HDAC4	MAFB	PIGV	SH3PXD2B	TMEM165
	ALX3	COL2A1	EXT1	HDAC8	MAP2K1	PIK3CA	SHH	TMEM216
	ALX4	COL9A1	EXT2	HES7	MAP3K7	PISD	SHOX	TMEM38B
	AMER1	COL9A2	EXTL3	HOXA11	MATN3	PITX1	SKI	TMEM67
	ANKH	COL9A3	EZH2	HOXA13	MBTPS2	PLCB4	SLC10A7	TNFRSF11A
	ANKRD11	COMP	FAM111A	HOXD13	MECOM	PLEKHM1	SLC17A5	TNFRSF11B
	ANO5	CREB3L1	FAM20A	HPGD	MEGF8	PLOD1	SLC26A2	TNFSF11
	ANTXR2	CREBBP	FAM20C	HRAS	MEOX1	PLOD2	SLC29A3	TONSL
	ARCNI	CRIP1	FAM46A	HSPA9	MESP2	PLS3	SLC34A3	TP63
	ARHGAP31	CRLF1	FAM83H	HSPG2	MET	POC1A	SLC35D1	TRAF3IP1
	ARID1B	CRTAP	FANCB	IARS2	MGP	POLR1A	SLC39A13	TRAPPC2
	ARSB	CSF1R	FANCC	ICK	MKS1	POLR1C	SLCO2A1	TREM2
	ARSE	CSPP1	FBN1	IDH2	MMP13	POLR1D	SMAD2	TRIP11
	ATP6V0A2	CTSA	FBN2	IDS	MMP2	POLR3A	SMAD3	TRPS1
	ATR	CTSK	FERMT3	IDUA	MMP9	POLR3B	SMAD4	TRPV4
	B3GALT6	CUL7	FGF10	IFIH1	MNX1	POP1	SMARCA4	TRPV6
	B3GAT3	CYP27B1	FGF23	IFITM5	MSX2	POR	SMARCAL1	TTC21B
	B4GALT7	CYP2R1	FGF9	IFT122	MYCN	PIIB	SMARCB1	TWIST1
	BGN	DDR2	FGFR1	IFT140	MYH3	PRKAR1A	SMARCE1	TYROBP
	BHLHA9	DDX58	FGFR2	IFT172	MYO18B	PTDSS1	SMC1A	UFSP2
	BMP1	DHCR24	FGFR3	IFT43	NANS	PTH1R	SMC3	VDR
	BMP2	DHODH	FIG4	IFT52	NBAS	PTH1L	SNRPB	VIPAS39
	BMPER	DLL3	FKBP10	IFT57	NEK1	PTPN11	SNX10	WDR19
	BMPR1B	DLL4	FKBP14	IFT80	NF1	PYCR1	SOST	WDR34
	C21ORF2	DLX3	FLNA	IFT81	NFIX	RAB23	SOX9	WDR35
	C2CD3	DLX5	FLNB	IGF2	NIPBL	RAB33B	SP7	WDR60
	CA2	DMP1	FN1	IHH	NKX3-2	RAD21	SPARC	WISP3
	CANT1	DNAJC21	FTO	IL1RN	NOG	RBBP8	SGSTM1	WNT1
	CASR	DNMT3A	FUCA1	IMPAD1	NOTCH1	RBM8A	SRP54	WNT10B
	CC2D2A	DOCK6	FZD2	INPPL1	NOTCH2	RBPJ	STAMBP	WNT5A
	CDC45	DONSON	GALNS	INTU	NPR2	RECQL4	SUMF1	WNT7A
	CDC6	DSE	GALNT3	KAT6B	NSD1	RIPPLY2	TAB2	XRCC4
	CDH3	DVL1	GCM2	KCNJ2	NSDHL	RMRP	TAPT1	XYLT1
	CDKN1C	DVL3	GDF3	KIAA0586	OBSL1	RNU4ATAC	TBCE	XYLT2
	CDT1	DYM	GDF5	KIAA0753	OFD1	ROR2	TBX15	ZMPSTE24
	CENPE	DYNC2H1	GDF6	KIF22	ORC1	RPGRIP1L	TBX3	ZSWIM6
	CEP120	DYNC2LI1	GJA1	KIF7	ORC4	RSPRY1	TBX4	
	CEP152	EBP	GLB1	KL	ORC6	RUNX2	TBX5	
	CEP290	EDN1	GLI3	KMT2A	OSTM1	SALL1	TBX6	
	CHST14	EDNRA	GMNN	KYNU	P3H1	SALL4	TBXAS1	
	CHST3	EFL1	GNAI3	LBR	P4HB	SBDS	TCF12	
Panel de Síndrome de Cornelia de Lange (6) Código de prueba: MA3801	AFF4	NIPBL	SMC1A					
	HDAC8	RAD21	SMC3					
Panel de craneosinostosis (38) Código de prueba: MA2901	ALPL	EDNRB	FGFR2	GLI3	MEGF8	RAB23	TCF12	WDR19
	ALX3	EFNB1	FGFR3	IFT122	MSX2	RECQL4	TGFBR1	WDR35
	ALX4	ERF	FLNB	IFT140	NOG	SKI	TGFBR2	ZIC1
	BMP4	ESCO2	FREM1	IL11RA	PAX3	SOX10	TWIST1	
	CDC45	FGFR1	GDF5	MASP1	POR	SPECC1L	TWIST2	

Panel del programa de displasias (419) - para Europa y Oriente Medio Código de prueba: MA4601	ACAN ACP5 ACVR1 ADAMTS10 ADAMTS17 ADAMTSL2 AGA AGPS AIFM1 AKT1 ALPL ALX1 ALX3 ALX4 AMER1 ANKH ANKRD11 ANO5 ANTXR2 ARCN1 ARHGAP31 ARID1B ARSB ARSE ATP6V0A2 ATR B3GALT6 B3GAT3 B4GALT7 BGN BHLHA9 BMP1 BMP2 BMPER BMPIR1B C21ORF2 C2CD3 CA2 CANT1 CASR CC2D2A CDC45 CDC6 CDH3 CDKN1C CDT1 CENPE CEP120 CEP152 CEP290 CHST14 CHST3 CHSY1	CKAP2L CLCN5 CLCN7 COG1 COG4 COL10A1 COL11A1 COL11A2 COL1A1 COL1A2 COL27A1 COL2A1 COL9A1 COL9A2 COL9A3 COMP CREB3L1 CREBBP CRIPT CRLF1 CRTAP CSF1R CSPP1 CTSA CTSK CUL7 CYP27B1 CYP2R1 DDR2 DDX58 DHCR24 DHODH DLL3 DLL4 DLX3 DLX5 DMP1 DNAJC21 DNMT3A DOCK6 DONSON DSE DVL1 DVL3 DYM DYNC2H1 DYNC2L1 EBP EDN1 EDNRA EFL1 EFNB1 EFTUD2	EIF2AK3 EIF4A3 ENAM ENPP1 EOGT EP300 ERF ESCO2 EVC EVC2 EXT1 EXT2 EXTL3 EZH2 FAM111A FAM20A FAM20C FAM46A FAM83H FANCB FANCC FBN1 FBN2 FERMT3 FGF10 FGF23 FGF9 FGFR1 FGFR2 FGFR3 FIG4 FKBP10 FKBP14 FLNA FLNB FN1 FTO FUCA1 FZD2 GALNS GALNT3 GCM2 GDF3 GDF5 GDF6 GJA1 GLB1 GLI3 GMNN GNAI3 GNAS GNPAT GNPTAB	GNPTG GNS GORAB GPC6 GPX4 GSC GUSB GZF1 HAAO HDAC4 HDAC8 HES7 HGSNAT HOXA11 HOXA13 HOXD13 HPGD HRAS HSPA9 HSPG2 HYAL1 IARS2 ICK IDH2 IDS IDUA IFIH1 IFITM5 IFT122 IFT140 IFT172 IFT43 IFT52 IFT57 IFT80 IFT81 IGF1R IGF2 IHH IL1RN IMPAD1 IMPPL1 INTU KAT6B KCNJ2 KIAA0586 KIAA0753 KIF22 KIF7 KL KMT2A KRAS KYNLU	LBR LEMD3 LFNG LIFR LMNA LMX1B LONP1 LPIN2 LRP4 LRP5 LTBP2 LTBP3 MAFB MAP2K1 MAP3K7 MATN3 MBTPS2 MECOM MEGF8 MEOX1 MESP2 MET MGP MKS1 MMP13 MMP2 MMP9 MNX1 MSX2 MYCN MYH3 MYO18B NAGLU NANS NBAS NEK1 NF1 NFI NIPBL NKX3-2 NOG NOTCH1 NOTCH2 NPR2 NSD1 NSDHL OBSL1 OFD1 ORC1 ORC4 ORC6 OSTM1 P3H1	P4HB PAM16 PAPSS2 PAX3 PCNT PCYT1A PDE3A PDE4D PEX5 PEX7 PGM3 PHEX PIGV PIK3CA PISD PITX1 PLCB4 PLEKHM1 PLOD1 PLOD2 PLS3 POC1A POLR1A POLR1C POLR1D POLR3A POLR3B POP1 POR PIB PRKAR1A PTDSS1 PTH1R PTHLH PTPN11 PYCR1 RAB23 RAB33B RAD21 RAF1 RBBP8 RBM8A RBPJ RECQL4 RIPPLY2 RMRP RNU4ATAC ROR2 RPGRIPL RSPRY1 RUNX2 SALL1 SALL4	SBDS SC5D SEC24D SERPINF1 SERPINH1 SETBP1 SETD2 SF3B4 SFRP4 SGMS2 SGSH SH3BP2 SH3PXD2B SHH SHOX SKI SLC10A7 SLC17A5 SLC26A2 SLC29A3 SLC34A3 SLC35D1 SLC39A13 SLCO2A1 SMAD2 SMAD3 SMAD4 SMARCA4 SMARCA1 SMARCB1 SMARCE1 SMC1A SMC3 SNRPB SNX10 SOS1 SOST SOX9 SP7 SPARC SQSTM1 SRP54 STAMBP SUMF1 TAB2 TAPT1 TBCE TBX15 TBX3 TBX4 TBX5 TBX6 TBXAS1	TCF12 TCIRG1 TCOF1 TCTEX1D2 TCTN3 TGDS TGFB1 TGFB2 TGFB3 TGFBRI TGFBRI2 THPO TMEM165 TMEM216 TMEM38B TMEM67 TNFRSF11A TNFRSF1B TNFSF11 TONSL TP63 TRAF3IP1 TRAPPC2 TREM2 TRIP1 TRPS1 TRPV4 TRPV6 TTC21B TWIST1 TYROBP UFSP2 VDR VIPAS39 WDR19 WDR34 WDR35 WDR60 WISP3 WNT1 WNT10B WNT5A WNT7A XRCC4 XYLT1 XYLT2 ZMPSTE24 ZSWIM6
Panel de Exóstosis y trastornos relacionados (3) Código de prueba: MA3901	EXT1 EXT2	PTPN11						
Panel de disostosis facial y trastornos relacionados (27) Código de prueba: MA0201	ALPL ALX3 ALX4 CREBBP	DHODH DLL3 EFNB1 EFTUD2	EHMT1 EP300 EVC EVC2	HDAC8 HSPG2 LIFR MYCN	NIPBL POLR1A POLR1C POLR1D	SF3B4 SMC1A SMC3 SRCAP	TCOF1 TWIST1 UBE2A	
Panel de Atresia Gastrointestinal (15) Código de prueba: MA2801	CDK9 CHD7	CLMP DHCR7	EFTUD2 FANCB	FANCC GLI3	MID1 MNX1	MYCN PTF1A	RFX6 SOX2	TTC7A
Panel de Heterotaxia y Situs Inversus (34) Código de prueba: CA2301	ACVR2B ANKS6 ARMC4 C21ORF59 CCDC103	CCDC114 CCDC151 CCDC39 CCDC40 CFAP53	DNAAF1 DNAAF2 DNAAF3 DNAAF5 DNAH11	DNAH5 DNAI1 DNAI2 DNAL1 DYX1C1	FOXH1 GDF1 INVS LEFTY2 LRR6	MMP21 NODAL PIH1D3 PITRM1 PKD1L1	SPAG1 TTC25 ZIC3 ZMYND10	
Panel de enfermedad de Hirschsprung (15) Código de prueba: MA1801	BDNF CELSR3	EDN3 EDNRB	KIF1BP L1CAM	MITF NRG1	NRTN PAX3	PHOX2B RET	RMRP SOX10	ZEB2
Panel de holoprosencefalia (12) Código de prueba: MA0601	CDON FGF8	FGFR1 FOXH1	GLI2 GLI3	NODAL PTCH1	SHH SIX3	TGIF1 ZIC2		
Panel del síndrome de Kabuki (9) Código de prueba: MA0901	CHD7 EYA1	FLNB HNRNP	IRF6 KDM1A	KDM6A KMT2D	SIX5			

Paneles de malformaciones continuación

Nombre del panel (número de genes)

Panel de malformaciones de las extremidades (50) Código de prueba: MA4001	ARHGAP31 ARID1A ARID1B ATR BHLHA9 BRCA2 BRIP1	DHODH DLL4 DLX5 DOCK6 EOGT ERCC4 ESCO2	FANCA FANCB FANCC FANCD2 FANCE FANCF FANCG	FANCI FANCL FANCM FGF10 GDF5 HDAC8 KYNLU	NIPBL NOTCH1 NSDHL PALB2 PITX1 PUF60 RAD21	RAD51C RBM8A RBPJ RECQL4 SALL1 SALL4 SF3B4	SLX4 SMC1A SMC3 TBX3 TBX5 TP63 WNT7A	XRCC2
Panel de lisencefalia (24) Código de prueba: MA0101	ACTB ACTG1 ARX	ATP6V0A2 CIT CRADD	DCX FKTN ISPD	KATNB1 KIAA1109 LAMB1	LARGE MACF1 PAFAH1B1	POMGNT2 POMT1 RELN	TMTC3 TUBA1A TUBB2B	TUBG1 VLDLR YWHAE
Panel de malformaciones linfáticas y trastornos relacionados (12) Código de prueba: MA4101	ADAMTS3 CCBE1	FAT4 FLT4	FOXC2 GATA2	GJC2 KIF11	PIEZO1 PIK3CA	RASA1 SOX18		
Panel de Síndrome de Macrocefalia / Sobrecrecimiento (48) Código de prueba: MA1401	AKT1 AKT3 ASPA ASXL2 BRWD3 CCND2	CDKN1C CHD8 CUL4B DHCR24 DIS3L2 DNMT3A	EED EIF2B5 EZH2 GFAP GLI3 GPC3	GPSM2 GRIA3 HEPACAM HUWE1 KDM1A KIAA0196	KIF7 KPTN L1CAM MED12 MLC1 MPDZ	NFIB NFIX NSD1 OFD1 PIGA PIK3CA	PIK3R2 PTCH1 PTEN RAB39B RNF135 SETD2	SYN1 TMEM94 TSC1 TSC2 UPF3B ZBTB20
Panel de Síndrome de Meier-Gorlin (6) Código de prueba: MA0801	CDC45 CDC6	CDT1 ORC1	ORC4 ORC6					
Panel de displasia metafisiaria (12) Test code: MA2501	ANKH CDKN1C	COL10A1 FGFR3	FLNA MMP13	MMP9 PISD	PTH1R RMRP	RUNX2 SBDS		
Panel de microcefalia e hipoplasia pontocerebelar (78) Test code: MA0701	AKT3 AMPD2 ASPM ASXL1 ASXL3 ATR CASK CCDC47 CDK5RAP2 CENPF	CENPJ CEP152 CEP63 CSNK2A1 DONSON DYNC1H1 DYRK1A EFTUD2 EXOSC3 GFM1	GPT2 KANS1 KATNB1 KIF11 LIG4 MBD5 MCPH1 MED17 MFSH2A MPEP	MRE11A MYCN MYO18B NCAPD3 NDE1 NHEJ1 OPHN1 PAFAH1B1 PCDH12 PCLO	PCNT PHGDH PLK4 PNKP POMT1 PQBP1 QARS RARS2 RTTN SEPSECS	SLC1A4 SMARCA2 SMARCE1 SOX11 STAG2 STAMBP STIL TBC1D20 TBC1D23 THOC6	TMTC3 TOE1 TOP3A TRMT10A TSEN2 TSEN54 TUBB TUBB2B TUBGCP4 TUBGCP6	UBE3B VARS VRK1 WDR62 WDR73 XRCC4 ZNF148 ZNF335
Panel de displasia micromelica (27) Test code: MA1901	ADAMTS10 ADAMTS2L BMP1B DVL1	EXT1 FBN1 FGFR3 GDF5	GNAS IFT122 IFT140 IHH	INPPL1 LIFR LTBP2 NPR2	PRKAR1A ROR2 SHOX SLC35D1	SMAD4 SOX9 TRIP11 TRPS1	WDR19 WDR35 WNT5A	
Panel de neurofibromatosis (9) Test code: MA1501	KIT KITLG	LZTR1 NF1	NF2 PTPN11	RAF1 SMARCB1	SPRED1			
Panel de desórdenes de la migración neuronal (59) Test code: MA2601	AACTB ACTG1 ADGRG1 AKT3 ARFGEF2 ARX ATP6V0A2 B3GALNT2	COL4A1 COL4A2 DCX DYNC1H1 EMX2 FAT4 FH FKTN	FLNA FLVCR2 GMPPB GPSM2 ISPD KATNB1 KIF1BP KIF7	L1CAM LAMA2 LAMB1 LAMC3 LARGE MACF1 MED12 MEF2C	MPDZ NDE1 NSDHL OCLN PAFAH1B1 PHGDH PIK3CA PIK3R2	POMGNT2 POMT1 RAB18 RAB3GAP1 RAB3GAP2 RELN RTTN SEPSECS	SRPX2 TMEM5 TUBA1A TUBA8 TUBB2A TUBB2B TUBB3 TUBG1	VLDLR WDR62 YWHAE
Panel de osteogénesis imperfecta (33) Test code: MA3001	ALPL ARCNI B3GAT3 B4GALT7 BMP1	CLCN5 COL1A1 COL1A2 CREB3L1 CRTAP	FAM46A FGF23 FKBP10 IFITM5 LRP5	MBTPS2 P3H1 P4HB PHEX PLOD2	PLS3 PPIB SEC24D SERPINF1 SERPINH1	SGMS2 SLC29A3 SLC34A3 SP7 SPARC	TAPT1 TMEM38B WNT1	
Panel de osteopetrosis y displasia ósea densa (27) Test code: MA2001	AMER1 ANKH CA2 CLCN7	COL1A1 CTSK DLX3 FAM20C	FERMT3 GJA1 LEMD3 LRP4	LRP5 OSTM1 PLEKHM1 PTDSS1	PTH1R SLC29A3 SLCO2A1 SNX10	SOST TCIRG1 TGFB1 TNFRSF11A	TNFRSF11B TNFSF11 TYROBP	
Panel de polimicrogria (20) Test code: MA0401	ADGRG1 AKT3 FH	GPSM2 KIF1BP LAMC3	NDE1 NSDHL OCLN	PI4KA RAB18 SNAP29	SRPX2 TBC1D20 TUBA1A	TUBA8 TUBB2A TUBB2B	TUBB3 WDR62	

Paneles de malformaciones continuación

Nombre del panel (número de genes)

Panel de Síndrome de Seckel (6) Código de prueba: MA0301	ATR CENPJ	CEP152 CEP63	PCNT RBBP8					
Panel de displasia septoóptica (4) Código de prueba: MA2201	HESX1 OTX2	PAX6 SOX2						
Panel de displasia de costillas cortas/displasia torácica asfixiante (18) Código de prueba: MA1101	CSPP1 DYNC2H1 EVC	EVC2 GLI2 IFT122	IFT140 IFT172 IFT52	IFT80 NEK1 TCTEX1D2	TCTN3 TTC21B WDR19	WDR34 WDR35 WDR60		
Panel de displasia esquelética con mineralización anormal (36) Código de prueba: MA1301	ALPL ANKH B4GALT7 CASR CLCN5	COL1A1 COL1A2 COL3A1 COL5A1 COL5A2	CRTAP CYP27B1 CYP2R1 DMP1 ENPP1	FBN1 FGF23 FKBP10 GALNT3 MGP	P3H1 PHEX PLOD2 PLS3 PPIB	PTDSS1 SERPINF1 SGMS2 SLC34A3 SLC39A13	SNX10 SOX9 TNFRSF11A TNFRSF11B VDR	XYLT2
Panel central de displasias esqueléticas (113) Código de prueba: MA3501	ACAN ACP5 ADAMTS10 ADAMTSL2 AGPS ALPL ANKH ARSE B3GALT6 BMP1 BMP1B CA2 CANT1 CDC6 CDKN1C	CDT1 CHST3 CLCN7 COL10A1 COL11A1 COL11A2 COL1A1 COL1A2 COL2A1 COL9A1 COL9A2 COL9A3 COMP CRTAP CSPP1	CTSK CUL7 CYP27B1 DHCR24 DLL3 DVL1 DYM DYNC2H1 EBP EIF2AK3 ENPP1 ESCO2 EVC FAM20C	FGF23 FGFR1 FGFR2 FGFR3 FKBP10 FLNA FLNB GDF5 GNPAT HSPG2 IFT140 IFT172 IFT80 IHH INPPL1	KAT6B LBR LIFR LMX1B LRP5 LTBP2 MATN3 MMP9 MYO18B NEK1 NPR2 OBSL1 ORC1 ORC4 ORC6	P3H1 PAPSS2 PCNT PEX7 PHEX PISD PLOD2 PLS3 PPIB PTH1R RMRP RNU4ATAC ROR2 RUNX2 SBDS	SERPINF1 SERPINH1 SHOX SLC26A2 SLC34A3 SLC39A13 SMAD4 SMARCA1 SOX9 TCIRG1 TGFB1 TNFRSF11A TNFRSF11B TRAPPC2 TRIP11	TRPV4 TTC21B VDR WDR19 WDR35 WISP3 WNT5A XYLT1
Panel de displasia espondilometafisaria / espondiloepi-(meta)-fisaria (36) Código de prueba: MA1701	ACAN ACP5 B3GALT6 BGN CANT1	CHST3 COL11A1 COL11A2 COL2A1 DDR2	DYM EIF2AK3 FN1 HSPG2 INPPL1	KIF22 LONP1 MATN3 MMP13 NANS	NKX3-2 PAM16 PAPSS2 PCYT1A PISD	POP1 RAB33B RMRP RSPRY1 SLC39A13	SMARCA1 TONSL TRAPPC2 TRPV4 UFSP2	WISP3
Panel de Malformaciones Vasculares (16) Código de prueba: MA4201	ACVRL1 CCM2	ELMO2 ENG	EPHB4 GDF2	GLMN KRIT1	PDCD10 PIK3CA	PTEN RASA1	SMAD4 SOX18	STAMBP TEK

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/malformaciones

Paneles de trastornos metabólicos

Nombre del panel (número de genes)

Panel de Síndrome de Aicardi-Goutieres (7) Código de prueba: ME1201	ADAR IFIH1	RNASEH2A RNASEH2B	RNASEH2C SAMHD1	TREX1				
Panel de deficiencia de coenzima q10 (15) Código de prueba: ME0801	ADCK3 ANO10	APTX COQ2	COQ4 COQ5	COQ6 COQ7	COQ9 ETFA	ETFB ETFDH	PDSS1 PDSS2	SLC25A26
Panel de Metabolismo Integral (505) Código de prueba: ME0701	ABCC8 ABCD1 ABCD3 ABCD4 ACAD8 ACAD9 ACADL ACADM ACADS ACADS8 ACADVL ACAT1 ACOX1 ACSF3 ACY1 ADA ADAMTSL2 ADAR ADCK3 ADK ADSL AGA AGK AGL AGPAT2 AGPS AGXT AHCY AKT2 ALAD ALAS2 ALDH5A1 ALDH7A1 ALDOA ALDOB ALG1 ALG11 ALG12 ALG13 ALG2 ALG3 ALG6 ALG8 ALG9 AMACR AMN AMPD1 AMT ANO10 ANO5 ANTXR2 APRT APTX ARG1 ARSA ARSB ASAH1 ASL ASPA ASS1 ATIC ATP13A2 ATP2A1 ATP6V0A2	ATP7B AUH B3GALNT2 B3GLCT B4GALT1 B4GAT1 BCKDHA BCKDHB BCS1L BOLA3 BSCL2 BSND ACOX1 C10ORF2 C12ORF65 CA5A CACNA1S CAPN3 CASQ1 CASR CAV1 CAV3 CBS CD320 CHKB CIDEA CLCN1 CLCNKB CLDN16 CLDN19 CLN3 CLN5 CLN6 CLN8 CLPB CNNM2 CNNM4 COG1 COG4 COG5 COG6 COG7 COG8 COL11A2 COL2A1 COQ2 COQ4 COQ5 COQ6 COQ7 COQ9 CPOX CPS1 CPT1A CPT2 CTDP1 CTH CTNS CTSA CTSC CTSD CTSK CUBN D2HGDH	DAG1 DBT DDOST DGUOK DHCR7 DHDDS DHODH DLD DMD DNAJB6 DNAJC12 DNM1L DOLK DPAGT1 DPM1 DPM2 DPM3 DPYD DPYS DYM DYSF EBP ECHS1 EGF EMD ENO3 EPM2A ETFA ETFB ETFDH FAH FAM111A FBP1 FBXL4 FDX1L FECH FH FHL1 FKRP FKTN FLAD1 FLNA FLNB FMO3 FOLR1 FOXRED1 FUCA1 FUT8 FXYD2 G6PC GAA GALC GALE GALK1 GALNS GALT GAMT GATM GBA GBE1 GCDH GCH1 GCK GCSH	GFM1 GIF GLA GLB1 GLDC GLRX5 GLUD1 GLUL GM2A GMPPA GMPPB GNE GNMT GNPAT GNPTAB GNPTG GNS GPC3 GPHN GUSB GYG1 GYS1 GYS2 HADH HADHA HADHB HAMP HCF1 HEXA HEXB HFE HFE2 HGD HGSNAT HIBCH HLCS HMBS HMGCL HMGCS2 HNF1A HNF1B HNF4A HPD HPRT1 HRAS HSD17B10 HSD17B4 HYAL1 IDH2 IDS IDUA IFIH1 INSR ISCU IVD KCNA1 KCNJ10 KCNJ11 KCNJ2 L2HGDH LAMA2 LAMP2 LARGE LCT	LDB3 LDHA LIAS LIPA LIPE LIPT1 LMBRD1 LMNA LPIN1 MAGT1 MAN1B1 MAN2B1 MANBA MCCC1 MCCC2 MCEE MCOLN1 MFN2 MFSDB MGAT2 MLYCD MMAA MMAB MMACHC MMADHC MOCOS MOC1 MOC2 MOGS MPDU1 MPI MPV17 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1	MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MTHFR MTR MTRR MUT MYH3 MYOT NAGA NAGLU NAGS NBAS NDUFAF2 NDUFS1 NEU1 NFU1 NGLY1 NHLRC1 NIPA2 NPC1 NPC2 NT5C3A OAT OPA1 OPA3 OTC OXCT1 PAH PC PCBD1 PCCA PCCB PCK1 PDHA1 PDHB PDHX PDSS1 PDSS2 PDX1 PEPD PEX1 PEX10 PEX11B PEX12 PEX13 PEX14 PEX16 PEX19 PEX2 PEX26 PEX3 PEX5 PEX6 PEX7 PFKM PGAM2 PGK1 PGM1 PHKA1 PHKA2 PHKB	PHKG2 PHYH PLIN1 PMM2 PNP PNPLA2 POLG POLG2 POMGNT1 POMGNT2 POMK POMT1 POMT2 PPARG PPOX PPT1 PRKAG2 PRKAG3 PRODH PRPS1 PSAP PTF1A PTRF PTS PYGL PYGM QDPR OPA3 RBCK1 REN RFT1 RNASEH2A RNASEH2B RNASEH2C RRM2B RYS1 SAMHD1 SARS2 SCN4A SEC23B SERAC1 SERPINA1 SGA SGCA SGCB SGCD SGCG SGSH SI SIL1 SLC12A3 SLC16A1 SLC17A5 SLC22A5 SLC25A1 SLC25A13 SLC25A15 SLC25A20 SLC25A26 SLC25A3 SLC25A4 SLC2A1 SLC2A2 SLC30A10 SLC35A1	SLC35A2 SLC35C1 SLC37A4 SLC39A4 SLC3A1 SLC40A1 SLC46A1 SLC5A1 SLC6A19 SLC6A8 SLC6A9 SLC7A7 SLC7A9 SMPD1 SPG7 SRD5A3 SSR4 STAC3 STT3A STT3B SUCLA2 SUCLG1 SUGCT SUMF1 SUOX TALDO1 TANGO2 TAT TAZ TBC1D4 TCAP TCF4 TCN2 TIMM8A TK2 TMEM126A TMEM165 TMEM70 TNPO3 TPMT TPP1 TREX1 TRIM32 TRIM37 TRPM6 TUSC3 TYMP UCP2 UMOD UMPS UPB1 UROD UROS WFS1 XDH ZMPSTE24
Panel de lipodistrofia familiar y congénita (12) Código de prueba: ME1001	AGPAT2 AKT2	BSCL2 CAV1	CIDEA LIPE	LMNA PLIN1	PPARG PTRF	TBC1D4 ZMPSTE24		

Panel de trastornos congénitos de la glicosilación (48) Código de prueba: ME1901	ALG1 ALG11 ALG12 ALG13 ALG2 ALG3	ALG6 ALG8 ALG9 ATP6V0A2 B3GLCT B4GALT1	COG1 COG4 COG5 COG6 COG7 COG8	DDOST DHDDS DOLK DPAGT1 DPM1 DPM2	DPM3 FUT8 GMPPA GNE MAGT1 MAN1B1	MGAT2 MOGS MPDU1 MPI NGLY1 PGM1	PMM2 RFT1 SEC23B SLC35A1 SLC35A2 SLC35C1	SRD5A3 SSR4 STT3A STT3B TMEM165 TUSC3
Panel de trastornos congénitos de monosacáridos y disacáridos (9) Código de prueba: ME2301	ALDOB GALE	GALK1 GALT	LCT SI	SLC2A1 SLC2A2	SLC5A1			
Panel de deficiencia del metabolismo de creatina (33) Código de prueba: ME1301	ATP2A1 B3GALNT2 B4GAT1 CAPN3 CASQ1	CHKB COQ8A CTDP1 DAG1 DMD	DNAJB6 EMD FDX2 FHL1 GMPPB	LARGE1 POMGNT1 POMGNT2 POMK POMT1	POMT2 SGCA SGCB SGCD SGCG	SIL1 STAC3 TCAP TNPO3 TRIM32	GAMT GATM SLC6A8	
Panel de cistinuria (2) Código de prueba: ME1801	SLC3A1	SLC7A9						
Panel de Síndrome de Oxidación de Ácidos Grasos (26) Código de prueba: ME1701	ACAD8 ACAD9 ACADL ACADM	ACADS ACADSB ACADVL ALDH5A1	CPT1A CPT2 ECHS1 ETFA	ETFB ETFDH GLUD1 HADH	HADHA HADHB HMGCL HMGCS2	HSD17B10 LPIN1 PPARG SLC22A5	SLC25A20 TAZ	
Panel de Trastorno de almacenamiento de glucógeno (29) Código de prueba: ME0301	AGL ALDOA ENO3 EPM2A	FBP1 G6PC GAA GBE1	GYG1 GYS1 GYS2 LAMP2	LDHA NHLRC1 PFKM PGAM2	PGK1 PGM1 PHKA1 PHKA2	PHKB PHKG2 PRKAG2 PRKAG3	PYGL PYGM RBCK1 SLC2A2	SLC37A4
Panel de Hemocromatosis Hereditaria (5) Código de prueba: ME1101	HAMP HFE	HFE2 SLC40A1	TFR2					
Panel central de homocistinuria (4) Código de prueba: ME2201	CBS MTHFR	MTR MTRR						
Panel de hiperamonemia y trastornos del ciclo de la urea (49) Código de prueba: ME1601	ACADM ACADS ACADVL ARG1 ASL ASS1 BCKDHA	BCKDHB CA5A CPS1 CPT1A CPT2 DBT DLD	ETFA ETFB ETFDH GLUD1 GLUL HADHA HADHB	HCFC1 HLCS HMGCL HMGCS2 IVD MCCC1 MCCC2	MMAA MMAB MMACHC MMADHC MUT NAGS NBAS	OAT OTC PC PCCA PCCB SLC22A5 SLC25A13	SLC25A15 SLC25A20 SLC7A7 SUCLA2 SUCLG1 TMEM70 UMPS	
Panel de hiperfenilalaninemia (6) Código de prueba: ME2001	DNAJC12 GCH1	PAH PCBD1	PTS QDPR					
Panel de Hipoglucemia, Hiperinsulinismo y Metabolismo Cetónico (50) Código de prueba: ME0601	ABCC8 ACAT1 ACSF3 AGL ALDOA ALDOB ENO3	EPM2A FBP1 G6PC GAA GBE1 GCK GLUD1	GYG1 GYS1 GYS2 HADH HMGCL HMGCS2 HNF1A	HNF4A INSR KCNJ11 LAMP2 LDHA MPV17 NHLRC1	OXCT1 PC PCK1 PDX1 PFKM PGAM2 PGK1	PGM1 PHKA1 PHKA2 PHKB PHKG2 PRKAG2 PRKAG3	PTF1A PYGL PYGM RBCK1 SLC16A1 SLC2A2 SLC37A4	UCP2
Panel de hipomagnesemia (19) Código de prueba: ME0501	BSND CASR CLCNKB	CLDN16 CLDN19 CNNM2	CNNM4 EGF FAM111A	FXYP2 HNF1B KCNA1	KCNJ10 MAGT1 NIPA2	PCBD1 SARS2 SLC12A3	TRPM6	
Panel de Trastornos Lisosomales y Mucopolisacaridosis (102) Código de prueba: ME1501	ABCC8 ACY1 ADAMTSL2 ADSL AGA ALDH5A1 ALDH7A1 AMT ANTXR2 ARG1 ARSA ARSB ASAH1	ASPA ATP13A2 BTD CLN3 CLN5 CLN6 CLN8 COL11A2 COL2A1 CTNS CTSA CTSC CTSD	CTSK DHCR7 DPYD DYM ETFA ETFB ETFDH FH FOLR1 FUCA1 GAA GALC GALNS	GAMT GBA GCDH GLA GLB1 GLDC GM2A GNE GNPTAB GNPTG GNS GPC3 GUSB	HEXA HEXB HGSNAT HRAS HYAL1 IDS IDUA L2HGDH LAMA2 LAMP2 LDB3 LIPA MAN1B1	MAN2B1 MANBA MCOLN1 MFSDB MOCOS1 MOCOS2 MYOT NAGA NAGLU NEU1 NPC1 NPC2 PEX1	PEX10 PEX12 PEX13 PEX16 PEX26 PEX3 PEX5 PEX6 PGK1 PHYH PPT1 PRODH PSAP	QDPR RAI1 SGSH SLC17A5 SLC25A15 SLC46A1 SMPD1 SUMF1 SUOX TCF4 TPP1
Panel de insuficiencia hepática metabólica (16) Código de prueba: ME2501	ALDOB ATP7B	FAH GALE	GALK1 GALT	LIPA MPI	NPC1 NPC2	PHKA2 PHKB	PHKG2 PYGL	SERPINA1 SMPD1

ADNmt

Panel de miopatía metabólica y rabdomiólisis (127) Código de prueba: ME1401	ACAD9 ACADL ACADM ACADVL ADCK3 AGL AHCY ALDOA AMPD1 ANO5 ATP2A1 B3GALNT2 B4GAT1 C10ORF2 CAPN3 CASQ1	CAV3 CHKB COQ2 CPT2 CTDP1 DAG1 DGUOK DMD DNAJB6 DPM1 DPM2 DYSF EMD ENO3 ETFA ETFB	ETFDH FDX1L FHL1 FKRP FKTN FLAD1 GAA GBE1 GMPPB GYG1 GYS1 HADHA HADHB ISCU LAMA2 LAMP2	LARGE LDHA LPIN1 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6	MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP	MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MYH3 OPA1 OPA3 PDSS2 PFKM PGAM2 PGK1 PGM1	PHKA1 PHKB PNPLA2 POLG POLG2 POMGNT1 POMGNT2 POMK POMT1 POMT2 PYGM RBCK1 RRM2B RYR1 SCN4A SGCA	SGCB SGCD SGCG SIL1 SLC22A5 SLC25A20 STAC3 SUCLA2 SUCLG1 TANGO2 TCAP TK2 TNPO3 TRIM32 TYMP
Panel de síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial (62) Código de prueba: ME0201	AGK APTX AUH C10ORF2 C12ORF65 DGUOK FBXL4 MFN2	MPV17 NDUFS1 OPA1 OPA3 POLG POLG2 RRM2B SLC25A3	SLC25A4 SPG7 SUCLA2 SUCLG1 TIMM8A TK2 TMEM126A TYMP	WFS1 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1	MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2	MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI	MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR	MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY
Panel de obesidad monogénica (41) Código de prueba: KI1701	ADCY3 ALMS1 ARL6 BBS1 BBS10 BBS12	BBS2 BBS4 BBS5 BBS7 BBS9 CEP19	CEP290 CPE CUL4B DYRK1B GNAS KSR2	LEP LEPR MAGEL2 MC3R MC4R MKKS	MKS1 NROB2 NTRK2 PCSK1 PHF6 PHIP	POMC PPARG SDCCAG8 SH2B1 SIM1 TRIM32	TTC8 TUB UCP3 VPS13B WDPCP	
Panel de nefrolitiasis (35) Código de prueba: KI2201	ADCY10 AGXT ALPL APRT ATP6V0A4	ATP6V1B1 CA2 CASR CLCN5 CLDN16	CLDN19 CYP24A1 FAM20A GNA11 GPHN	GRHPR HNF4A HOGA1 HPRT1 KCNJ1	MOCOS MOCS1 OCRL SLC12A1 SLC22A12	SLC26A1 SLC2A9 SLC34A1 SLC34A3 SLC3A1	SLC4A1 SLC7A9 SLC9A3R1 VDR XDH	
Panel de hiperglicinemia no cetósica/encefalopatía por glicina Código de prueba: ME2601	AMT BOLA3	GCSH GLDC	GLRX5 LIAS	LIPT1 NFU1	SLC6A9			
Panel de acidemia orgánica/aciduria y deficiencia de cobalamina (54) Código de prueba: ME0901	ABCD4 ACADSB ACAT1 ACSF3 ADK AHCY AMN	BCKDHA BCKDHB BCS1L CBS CD320 CLPB CTH	CUBN D2HGDH DBT DLD ETFA ETFB ETFDH	FLAD1 GCDH GIF GNMT HCFC1 HIBCH HMGCL	IDH2 IVD L2HGDH LMBRD1 MCCC1 MCCC2 MCEE	MLYCD MMAA MMAB MMACHC MMADHC MTHFR MTR	MTRR MUT PCCA PCCB PEPD SERAC1 SLC25A1	SUCLA2 SUCLG1 SUGCT TCN2 UMPS
Panel de parálisis periódica (4) Código de prueba: ME2101	CACNA1S CLCN1	KCNJ2 SCN4A						
Panel de trastornos peroxisomales (27) Código de prueba: ME0401	ABCD1 ABCD3 ACOX1 AGPS	AGXT AMACR DYM EBP	GNPAT HSD17B4 PEX1 PEX10	PEX11B PEX12 PEX13 PEX14	PEX16 PEX19 PEX2 PEX26	PEX3 PEX5 PEX6 PEX7	PHYH SUGCT TRIM37	
Panel de porfiria (9) Código de prueba: ME0101	ALAD ALAS2	CPOX FECH	HFE HMBS	PPOX UROD	UROS			
Panel de trastornos del metabolismo de purinas y pirimidinas (21) Código de prueba: ME2401	ADA ADSL AMPD1	APRT ATIC DHODH	DPYD DPYS GPHN	HPRT1 MOCOS MOCS1	NT5C3A PNP PRPS1	REN TPMT UMOD	UMPS UPB1 XDH	
Panel de tirosinemia (3) Código de prueba: ME2701	FAH HPD	TAT						

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/metabolic-disorders

Paneles de trastornos mitocondriales

Nombre del panel (número de genes)

ADNmt

Prueba de del genoma mitocondrial (37) Código de prueba: MI0101	MT-ATP6	MT-CYB	MT-ND4L	MT-TA	MT-TG	MT-TL2	MT-TR	MT-TW
	MT-ATP8	MT-ND1	MT-ND5	MT-TC	MT-TH	MT-TM	MT-TS1	MT-TY
	MT-CO1	MT-ND2	MT-ND6	MT-TD	MT-TI	MT-TN	MT-TS2	
	MT-CO2	MT-ND3	MT-RNR1	MT-TE	MT-TK	MT-TP	MT-TT	
Panel de síndrome de agotamiento del ADN mitocondrial (62) Código de prueba: ME0201	MT-CO3	MT-ND4	MT-RNR2	MT-TF	MT-TL1	MT-TQ	MT-TV	
	AGK	MPV17	SLC25A4	WFS1	MT-ND2	MT-TA	MT-TK	MT-TS1
	APTX	NDUFS1	SPG7	MT-ATP6	MT-ND3	MT-TC	MT-TL1	MT-TS2
	AUH	OPA1	SUCLA2	MT-ATP8	MT-ND4	MT-TD	MT-TL2	MT-TT
	C10ORF2	OPA3	SUCLG1	MT-CO1	MT-ND4L	MT-TE	MT-TM	MT-TV
	C12ORF65	POLG	TIMM8A	MT-CO2	MT-ND5	MT-TF	MT-TN	MT-TW
	DGUOK	POLG2	TK2	MT-CO3	MT-ND6	MT-TG	MT-TP	MT-TY
	FBXL4	RRM2B	TMEM126A	MT-CYB	MT-RNR1	MT-TH	MT-TQ	
	MFN2	SLC25A3	TYMP	MT-ND1	MT-RNR2	MT-TI	MT-TR	

Paneles de nefrología

Nombre del panel (número de genes)

Panel de S índrome de Alport (6) Código de prueba: KI1101	CD151 COL4A3	COL4A4 COL4A5	COL4A6 MYH9				
Panel de S índrome de Bardet-Biedl (27) Código de prueba: KI0201	ALMS1 ARL6 BBIP1 BBS1	BBS10 BBS12 BBS2 BBS4	BBS5 BBS7 BBS9 C8ORF37	CEP19 CEP290 CPE IFT172	IFT27 LZTFL1 MKKS MKS1	PNPLA6 SCAPER SDCCAG8 TMEM67	TRIM32 TTC8 WDPCP
Panel de S índrome de Bartter (10) Código de prueba: KI0601	AP2S1 BSND	CASR CLCNKA	CLCNKB GNA11	KCNJ1 MAGED2	SLC12A1 SLC12A3		
Panel de S índrome B ranquio- O to- R enal (BOR) (4) Código de prueba: KI1501	EYA1 SIX1	SIX5 TFAP2A					
Panel de ciliopatía (119) Código de prueba: KI0701	ACVR2B ADAMTS9 AHI1 ALMS1 ANKS6 ARL13B ARL3 ARL6 ARMC9 ATXN10 B9D1 B9D2 BBIP1 BBS1 BBS10 BBS12	BBS2 BBS4 BBS5 BBS7 BBS9 C21ORF2 C2CD3 C5ORF42 C8ORF37 CC2D2A ATXN10 CENPF CEP104 CEP120 CEP164 CEP19 CEP290	CEP41 CEP55 CEP83 CPE CRB2 CSPP1 DCDC2 DDX59 DHCR7 DYNC2H1 DYNC2LI1 EVC EVC2 FAM58A FAN1 GLI2	GLI3 GLIS2 HYLS1 ICK IFT122 IFT140 IFT172 IFT27 IFT43 IFT52 IFT57 IFT74 IFT80 IFT81 INPP5E INTU	INVS IQCB1 KIAA0556 KIAA0586 KIAA0753 KIF14 KIF7 LEFTY2 LZTFL1 MAPKBP1 MKKS MKS1 NEK1 NEK8 NODAL NPHP1	NPHP3 NPHP4 OFD1 PDE6D PIBF1 PKD1 PKD2 PKHD1 PMM2 PNPLA6 POC1B RPGRIP1L SCAPER SCLT1 SDCCAG8 SUFU	TCTEX1D2 TCTN1 TCTN2 TCTN3 TMEM107 TMEM138 TMEM216 TMEM231 TMEM237 TMEM67 TRAF3IP1 TRIM32 TTC21B TTC8 USP9X WDPCP
Panel de enfermedad renal quística (43) Código de prueba: KI0901	ANKS6 CEP164 CEP290 CEP83 COL4A1 CRB2	DCDC2 DNAJB11 DZIP1L EYA1 GANAB GLIS2	HNF1B IFT172 INVS IQCB1 JAG1 LRP5	MAPKBP1 NEK8 NOTCH2 NPHP1 NPHP3 NPHP4	OFD1 PAX2 PKD1 PKD2 PKHD1 PRKCSH	RPGRIP1L SDCCAG8 SEC61A1 SEC63 SIX5 TMEM67	TSC1 TSC2 TTC21B UMOD VHL WDR19
Panel de diabetes insípida (3) Código de prueba: KI1801	AQP2 AVP	AVPR2					
Panel de S índrome urémico hemolítico (9) Código de prueba: KI0101	ADAMTS13 C3	CD46 CFB	CFH CFHR5	CFI DGKE	THBD		
Panel de hipomagnesemia (19) Código de prueba: ME0501	BSND CASR CLCNKB	CLDN16 CLDN19 CNNM2	CNNM4 EGF FAM111A	FXYD2 HNF1B KCNA1	KCNJ10 MAGT1 NIPA2	PCBD1 SARS2 SLC12A3	TRPM6
Panel de R aquitismo H ipofosfatémico (13) Código de prueba: KI1301	ALPL CLCN5	CYP27B1 CYP2R1	DMP1 ENPP1	FAH FGF23	KL PHEX	SLC34A1 SLC34A3	VDR
Panel de S índrome de Joubert (36) Código de prueba: KI1001	AHI1 ARL13B ARMC9 B9D1 B9D2	C21ORF2 C5ORF42 CC2D2A CEP104 CEP120	CEP164 CEP290 CEP41 CSPP1 INPP5E	KIAA0556 KIAA0586 KIAA0753 KIF7 MKS1	NPHP1 NPHP3 OFD1 PDE6D RPGRIP1L	TCTN1 TCTN2 TCTN3 TMEM107 TMEM138	TMEM216 TMEM231 TMEM237 TMEM67 TTC21B
Panel de S índrome de Liddle (2) Código de prueba: CA1401	SCNN1B SCNN1G						
Panel de S índrome de Meckel (13) Código de prueba: KI1601	B9D1 B9D2	CC2D2A CEP290	KIF14 MKS1	NPHP3 RPGRIP1L	TCTN2 TMEM107	TMEM216 TMEM231	TMEM67
Panel de obesidad monogénica (41) Código de prueba: KI1701	ADCY3 ALMS1 ARL6 BBS1 BBS10 BBS12	BBS2 BBS4 BBS5 BBS7 BBS9 CEP19	CEP290 CPE CUL4B DYRK1B GNAS KSR2	LEP LEPR MAGEL2 MC3R MC4R MKKS	MKS1 NROB2 NTRK2 PCSK1 PHF6 PHIP	POMC PPARG SDCCAG8 SH2B1 SIM1 TRIM32	TTC8 TUB UCP3 VPS13B WDPCP

Panel de nefrolitiasis (45) Código de prueba: KI2201	ADCY10 AGXT ALPL APRT ATP6V0A4 ATP6V1B1	ATP7B BSND CA2 CASR CLCN5 CLCNKA	CLCNKB CLDN16 CLDN19 CLPB CYP24A1 FAM20A	FOXO1 GNAI1 GPHN GRHRP HNF4A HOGA1	HPRT1 KCNJ1 MAGED2 MOCOS MOCS1 MOCS2	OCRL PRPS1 SLC12A1 SLC22A12 SLC26A1 SLC2A9	SLC34A1 SLC34A3 SLC3A1 SLC4A1 SLC7A9 SLC9A3R1	UMOD VDR XDH
Panel de nefronoptosis (20) Código de prueba: KI1901	ANKS6 CEP164 CEP290	CEP83 DCDC2 GLIS2	IFT172 INVS IQCB1	MAPKBP1 NEK8 NPHP1	NPHP3 NPHP4 RPGRIPL1	SDCCAG8 TMEM67 TTC21B	WDR19 ZNF423	
Panel de síndrome nefrótico (96) Código de prueba: KI0401	ACTN4 ADCK4 ANLN APOL1 ARHGAP24 ARHGDIA CD2AP COL4A3 COL4A4 COL4A5 COQ2 COQ6	CRB2 CUBN DGKE DLC1 EMP2 FAN1 FAT1 FN1 INF2 ITGA3 KANK1 KANK2	KANK4 LAGE3 LAMB2 LMX1B LYZ MAFB MAGI2 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3	MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC	MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP	MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MYH9 MYO1E NPHS1 NPHS2	NUP107 NUP133 NUP205 NUP85 NUP93 OSGEP PAX2 PDS2 PLCE1 PTPRO SCARB2 SGPL1	SMARCA1 TBC1D8B TP53RK TPRKB TRIM8 TRPC6 TTC21B TTR WDR4 WDR73 WT1 XPO5
Panel de Poliquistosis Renal (13) Código de prueba: KI2101	DNAJB11 DZIP1L	GANAB HNF1B	JAG1 LRP5	NOTCH2 PKD1	PKD2 PKHD1	PRKCSH SEC61A1	SEC63	
Panel de Discinesia ciliar primaria (47) Código de prueba: KI1201	ARMC4 C11ORF70 C21ORF59 CCDC103 CCDC114 CCDC151	CCDC39 CCDC40 CCDC65 CCNO CENPF CFAP57	CFTR DNAAF1 DNAAF2 DNAAF3 DNAAF5 DNAH1	DNAH11 DNAH5 DNAH8 DNAH9 DNAI1 DNAI2	DNAJB13 DNAL1 DRC1 DYX1C1 GAS2L2 GAS8	HYDIN INVS LRRC56 LRRC6 MCIDAS NME8	OFD1 PIH1D3 RPGR RSPH1 RSPH3 RSPH4A	RSPH9 SPAG1 STK36 TTC25 ZMYND10
Panel de hiperoxaluria primaria (3) Código de prueba: KI0801	AGXT GRHRP	HOGA1						
Panel de pseudohipoaldosteronismo (10) Código de prueba: KI1401	CUL3 HSD11B2	KCNJ5 KLHL3	NR3C2 SCNN1A	SCNN1B SCNN1G	WNK1 WNK4			
Panel de malformaciones renales (27) Código de prueba: KI2001	ACE ACTG2 AGT BMP4	CDC5L CHD1L DSTYK EYA1	FAM58A FANCB FOXC2 FREM1	FREM2 GATA3 GREB1L HNF1B	KYNU PAX2 PBX1 PUF60	REN RET ROBO2 SALL1	SIX1 SIX5 WT1	
Panel de acidosis tubular renal (5) Código de prueba: KI0301	ATP6V0A4 ATP6V1B1	CA2 SLC4A1	SLC4A4					
Panel de Síndrome de Senior-Loken (9) Código de prueba: KI0501	CEP290 INVS	IQCB1 NPHP1	NPHP3 NPHP4	SCLT1 SDCCAG8	TRAF3IP1			

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/nefrologia

Paneles de neurología

Nombre del panel (número de genes)

Panel de esclerosis lateral amiotrófica (35) Código de prueba: NE2201	ALS2	CHMP2B	GRN	KIF5A	REEP1	SPAST	TIA1	
	ANG	DCTN1	HEXA	MATR3	SETX	SPG11	TUBA4A	
	ATL1	FIG4	HNRNPA1	OPTN	SLC52A2	SPG20	UBQLN2	
	BSC12	FUS	HSPD1	PFN1	SLC52A3	SQSTM1	VAPB	
	CHCHD10	GBE1	KIAA0196	PRF1	SOD1	TARDBP	VCP	
Panel de ataxia (257) Código de prueba: NE2101	AARS2	C10ORF2	CYP27A1	KCNC3	MT-RNR2	NKX6-2	SCYL1	TMEM231
	ABCA2	C12ORF4	CYP2U1	KCND3	MT-TA	NOL3	SERAC1	TMEM237
	ABCB7	C5ORF42	CYP7B1	KCNJ10	MT-TC	NPC1	SETX	TMEM240
	ABCD1	CA8	DHPS	KIF1C	MT-TD	NPC2	SH3TC2	TMEM67
	ABHD12	CACNA1A	DNAJC19	KIF5A	MT-TE	NPHP1	SIL1	TPP1
	ACO2	CACNA1G	DNAJC5	KIF7	MT-TF	NUBPL	SLC17A5	TRAPPC11
	ADCK3	CACNA2D2	DNMT1	LAMA1	MT-TG	OFD1	SLC1A3	TRIM32
	ADPRHL2	CACNB4	DOCK3	LARS2	MT-TH	OPA1	SLC20A2	TTBK2
	AFG3L2	CAMTA1	EBF3	LMNB1	MT-TI	OPHN1	SLC25A15	TTC19
	AGTPBP1	CAPN1	EEF2	LRPPRC	MT-TK	PANK2	SLC25A46	TTC8
	AHI1	CASK	ELOVL4	LRSAM1	MT-TL1	PAX6	SLC2A1	TPPA
	ALDH5A1	CC2D2A	ELOVL5	MARS2	MT-TL2	PDYN	SLC52A2	TUBB4A
	ANO10	CCDC88C	FA2H	MECR	MT-TM	PEX10	SLC9A1	UBA5
	APT	CEP290	FBXL4	MGME1	MT-TN	PEX16	SLC9A6	UBTF
	ARL13B	CEP41	FDXR	MKKS	MT-TP	PEX2	SNX14	UCHL1
	ARL6	CHCHD10	FGF14	MKS1	MT-TQ	PEX3	SPG11	VAMP1
	ATCAY	CLCN2	FLVCR1	MME	MT-TR	PEX6	SPG20	VLDLR
	ATM	CLN5	FMR1	MRE11A	MT-TS1	PEX7	SPG7	VPS13D
	ATP13A2	CLN6	FXN	MSTO1	MT-TS2	PHYH	SPTBN2	VWA3B
	ATP1A3	CLN8	GBA2	MT-ATP6	MT-TT	PMM2	SQSTM1	WDPCP
	ATP2B3	CLPB	GFAP	MT-ATP8	MT-TV	PNKD	STUB1	WDR81
	ATP7B	CLPP	GOSR2	MT-CO1	MT-TW	PNKP	STXBP1	WFS1
	ATP8A2	COA7	GRID2	MT-CO2	MT-TY	PNPLA6	SUOX	WFOX
	AUH	COASY	GRM1	MT-CO3	MTFM1	POLG	SYNE1	XRCC1
	BBS1	COQ2	GSS	MT-CYB	MTPAP	PRKCG	SYT14	ZFYVE26
	BBS10	COQ4	HARS2	MT-ND1	MTTP	PRRT2	TCTN1	ZNF423
	BBS12	COX20	HEXB	MT-ND2	NDUFAF6	PUM1	TCTN2	
	BBS2	CP	HIBCH	MT-ND3	NDUFS2	RNF216	TCTN3	
	BBS4	CSTB	INPP5E	MT-ND4	NDUFS4	RORA	TDP1	
	BBS5	CTBP1	IRF2BPL	MT-ND4L	NDUFS7	RPGRI1L	TDP2	
	BBS7	CTDP1	ITM2B	MT-ND5	NDUFS8	RUBCN	TGM6	
	BBS9	CTSA	ITPR1	MT-ND6	NDUFV1	SACS	TMEM138	
BEAN1	CWF19L1	KCNA1	MT-RNR1	NKX2-1	SAMD9L	TMEM216		
Panel de trastornos del espectro autista (75) Código de prueba: NE0101	ADNP	DHCR7	MT-ATP6	MT-ND4L	MT-TG	MT-TR	NLGN4X	TSC1
	BCL11A	EHMT1	MT-ATP8	MT-ND5	MT-TH	MT-TS1	NSD1	TSC2
	C12ORF4	EN2	MT-CO1	MT-ND6	MT-TI	MT-TS2	POGZ	VAMP2
	CACNA1C	FBXO11	MT-CO2	MT-RNR1	MT-TK	MT-TT	PTCHD1	WASF1
	CC2D1A	FOXP1	MT-CO3	MT-RNR2	MT-TL1	MT-TV	PTEN	ZSWIM6
	CNOT3	GAMT	MT-CYB	MT-TA	MT-TL2	MT-TW	RPL10	
	CNTN6	KMT2E	MT-ND1	MT-TC	MT-TM	MT-TY	SHANK3	
	COL4A3BP	KMT5B	MT-ND2	MT-TD	MT-TN	NBEA	TBR1	
	CSNK2A1	MBOAT7	MT-ND3	MT-TE	MT-TP	NFIB	TCF20	
	CTNND2	MECP2	MT-ND4	MT-TF	MT-TQ	NLGN3	TRIP12	

ADNmt

**Panel de la epilepsia pediátrica
– para Europa y Medio Oriente
(511) Código de prueba: NE2401**

AARS	CASR	DYNC1H1	GRIK2	MFSD8	NOTCH3	PRUNE	SMS
ABAT	CC2D1A	DYRK1A	GRIN1	MIPEP	NPRL2	PSAP	SNAP25
ABCA2	CDK9	EARS2	GRIN2A	MLC1	NPRL3	PSAT1	SNORD118
ABCD1	CDKL5	ECHS1	GRIN2B	MOCS1	NR2F1	PTPN23	SOX10
ACTL6B	CERS1	ECM1	GRIN2D	MOCS2	NRXN1	PTS	SPATA5
ACY1	CHD2	EEF1A2	GRN	MRPL44	NSDHL	PUM1	SPTAN1
ADAM22	CHRNA2	EFHC1	GTPBP3	MT-ATP6	NT5C2	PURA	SPTBN4
ADAR	CHRNA4	EIF2B1	GUF1	MT-ATP8	NTRK2	PYCR2	SSR4
ADNP	CHRNA2	EIF2B2	HACE1	MT-CO1	NUBPL	QARS	ST3GAL3
ADPRHL2	CLCN2	EIF2B3	HCN1	MT-CO2	NUS1	QDPR	ST3GAL5
ADSL	CLCN4	EIF2B4	HCN2	MT-CO3	OCNL	RAB11A	STRADA
AFG3L2	CLN3	EIF2B5	HECW2	MT-CYB	OFD1	RAB11B	STX1B
AGA	CLN5	EIF3F	HEPACAM	MT-ND1	OPHN1	RAB39B	STXBP1
AIFM1	CLN6	EML1	HIBCH	MT-ND2	P4HTM	RALA	SUMF1
AIMP1	CLN8	EPMS2A	HNRNPU	MT-ND3	PACS1	RARS	SUOX
ALDH3A2	CLTC	EPRS	HSD17B10	MT-ND4	PACS2	RELN	SYN1
ALDH5A1	CNKSR2	ETFA	HSPD1	MT-ND4L	PAFAH1B1	RHOBTB2	SYNGAP1
ALDH7A1	CNPY3	ETFB	HTRA1	MT-ND5	PARS2	RMND1	SYNJ1
ALG13	CNTNAP2	ETFDH	HTT	MT-ND6	PCDH19	RNAHEH2A	SZT2
ALG6	COA7	ETHE1	IBA57	MT-RNR1	PEX1	RNAHEH2B	TAF1
ALKBH8	COL4A1	FA2H	ICK	MT-RNR2	PEX10	RNAHEH2C	TANGO2
AMACR	COL4A2	FAM126A	IER3IP1	MT-TA	PEX12	RNASET2	TBC1D20
AMT	COL4A3BP	FAR1	IFIH1	MT-TC	PEX13	RNF13	TBC1D24
ANKRD11	COQ2	FARS2	IQSEC2	MT-TD	PEX14	RNF216	TBCD
AP2M1	COQ4	FDF1	IRF2BPL	MT-TE	PEX16	ROGDI	TBCE
AP3B2	COX15	FDX1L	ITPA	MT-TF	PEX19	RORA	TBCK
AP4B1	COX6B1	FGF12	KCNA1	MT-TG	PEX2	RORB	TBL1XR1
AP4E1	CPLX1	FH	KCNA2	MT-TH	PEX26	RUSC2	TCF4
AP4M1	CPT2	FKTN	KCNB1	MT-TI	PEX3	SAMHD1	TK2
AP4S1	CSF1R	FLNA	KCNC1	MT-TK	PEX5	SCARB2	TPK1
APOPT1	CSNK2B	FOLR1	KCNH1	MT-TL1	PEX6	SCN1A	TPP1
ARG1	CSTB	FOXG1	KCNJ10	MT-TL2	PGK1	SCN1B	TRAK1
ARHGEF9	CTC1	FOXRED1	KCNMA1	MT-TM	PHACTR1	SCN2A	TREX1
ARID1B	CTSD	FRRS1L	KCNQ2	MT-TN	PHF6	SCN3A	TRIM8
ARSA	CTSF	FUT8	KCNQ3	MT-TP	PIGA	SCN8A	TRIT1
ARV1	CUL4B	GABBR2	KCNQ5	MT-TQ	PIGB	SCN9A	TSC1
ARX	CUX2	GABRA1	KCNT1	MT-TR	PIGC	SCO1	TSC2
ASAH1	CYFIP2	GABRB1	KCNT2	MT-TS1	PIGG	SDHAF1	TSFM
ASNS	CYP27A1	GABRB2	KCTD3	MT-TS2	PIGN	SERAC1	TTC19
ASPA	D2HGDH	GABRB3	KCTD7	MT-TT	PIGO	SERPINI1	TUBA1A
ASXL3	DARS	GABRG2	KDM5C	MT-TV	PIGP	SETBP1	TUBB2A
ATAD1	DARS2	GALC	KIAA2022	MT-TW	PIGQ	SETD1B	TUBB2B
ATP13A2	DCX	GAMT	KIF1A	MT-TY	PIGS	SGSH	TUBB4A
ATP1A1	DDC	GCDH	KIF5A	MTFM1	PIGT	SIK1	UBA5
ATP1A2	DDX3X	GCH1	KIF5C	MTHFR	PIGV	SLC12A5	UBE2A
ATP1A3	DEAF1	GCSH	KMT2E	MTOR	PIGW	SLC13A5	UBE3A
ATP6V1A	DEGS1	GFAP	L2HGDH	NACC1	PITRM1	SLC19A3	UBTF
ATRX	DENND5A	GFM1	LGI1	NBEA	PLAA	SLC1A2	UNC80
BCKDK	DEPDC5	GFM2	LIAS	NDST1	PLCB1	SLC1A4	VAMP2
BRAT1	DHDDS	GJC2	LMNB1	NDUFAF3	PLP1	SLC25A1	VARS
BTD	DHFR	GLB1	LMNB2	NDUFAF5	PNKP	SLC25A15	VPS13A
C12ORF57	DHPS	GLDC	LNP	NDUFAF6	PNPO	SLC25A22	WARS2
CACNA1A	DIAPH1	GLRB	LRPPRC	NDUFS2	POLG	SLC25A42	WASF1
CACNA1B	DMXL2	GLS	LYRM7	NDUFS4	POLR3A	SLC2A1	WDR26
CACNA1D	DNAJC5	GLUD1	MACF1	NDUFS6	POLR3B	SLC35A1	WDR45
CACNA1E	DNM1	GNAO1	MAGI2	NDUFS7	PPP2CA	SLC35A2	WWOX
CACNA1G	DNM1L	GNB1	MARS2	NDUFS8	PPP3CA	SLC39A8	YWHAG
CACNA1H	DOCK7	GNE	MBD5	NDUFV1	PPT1	SLC46A1	YY1
CACNA2D2	DOLK	GOLGA2	MBOAT7	NECAP1	PRICKLE1	SLC6A1	ZDHHC9
CACNB4	DPAGT1	GOSR2	MDH2	NEU1	PRICKLE2	SLC6A5	ZEB2
CAD	DPM1	GPAA1	MECP2	NEUROD2	PRIMA1	SLC6A8	ZFYVE26
CAMK2B	DPM2	GPHN	MED12	NFU1	PRODH	SLC9A6	ZNHIT3
CARS2	DPYD	GRIA3	MED17	NHLRC1	PROSC	SMARCA2	ZSWIM6
CASK	DPYS	GRIA4	MEF2C	NKX6-2	PRRT2	SMC1A	

**Panel de Malformación
Cavernosa Cerebral (4)
Código de prueba: MA1001**

CCM2
KRIT1

PDCD10
RASA1

ADNmt

Panel de neuropatía de Charcot-Marie-Tooth (153) Código de prueba: NE1301	AARS AGTPBP1 AIFM1 AMACR ARHGEF10 ATAD3A ATL1 ATL3 ATP1A1 ATP7A BAG3 BICD2 BSCL2 C12ORF65 CCT5 CHCHD10 COA7 COX10 COX6A1 CTDP1	CYP27A1 DCAF8 DCTN1 DHTKD1 DNAJB2 DNM2 DNMT1 DST DYNC1H1 EGR2 FAM134B FBLN5 FBXO38 FGD4 FIG4 FXN GAN GARS GDAP1 GJB1	GNB4 GNE GSN HADHB HARS HINT1 HK1 HSPB1 HSPB8 IGHMBP2 IKBKAP INF2 KARS KIF1A KIF1B KIF5A LDB3 LITAF LMNA LRSAM1	MARS MCM3AP MED25 MFN2 MME MORC2 MPV17 MPZ MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5	MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1	MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MTMR2 MYOT NDRG1 NEFH NEFL NGF NTRK1 PDK3 PLEKHG5 PMP2 PMP22 PNKP POLG POLG2 PRDM12	PRPS1 PRX RAB7A REEP1 SACS SBF1 SBF2 SCN11A SCN9A SCYL1 SEPT9 SETX SH3TC2 SLC12A6 SLC25A46 SLC52A2 SLC52A3 SMAD3 SPG11 SPTBN4	SPTLC1 SPTLC2 SURF1 TFG TRIM2 TRPV4 TTR TYMP UBA1 VCP WNK1 YARS ZFYVE26
Panel de deficiencia de coenzima Q10 (15) Código de prueba: ME0801	ADCK3 ANO10	APT COQ2	COQ4 COQ5	COQ6 COQ7	COQ9 ETFA	ETFB ETFDH	PDSS1 PDSS2	SLC25A26
Panel de trastornos relacionados con el colágeno tipo VI (6) Código de prueba: NE1401	COL12A1 COL4A1	COL4A2 COL6A1	COL6A2 COL6A3					

ADNmt

Panel **Integral de Epilepsia (511)**
Código de prueba: NE1001

AARS	CASR	DYNC1H1	GRIK2	MFSD8	NOTCH3	PRUNE	SMS
ABAT	CC2D1A	DYRK1A	GRIN1	MIPEP	NPRL2	PSAP	SNAP25
ABCA2	CDK9	EARS2	GRIN2A	MLC1	NPRL3	PSAT1	SNORD118
ABCD1	CDKL5	ECHS1	GRIN2B	MOCS1	NR2F1	PTPN23	SOX10
ACTL6B	CERS1	ECM1	GRIN2D	MOCS2	NRXN1	PTS	SPATA5
ACY1	CHD2	EEF1A2	GRN	MRPL44	NSDHL	PUM1	SPTAN1
ADAM22	CHRNA2	EFHC1	GTPBP3	MT-ATP6	NT5C2	PURA	SPTBN4
ADAR	CHRNA4	EIF2B1	GUF1	MT-ATP8	NTRK2	PYCR2	SSR4
ADNP	CHRN2	EIF2B2	HACE1	MT-CO1	NUBPL	QARS	ST3GAL3
ADPRHL2	CLCN2	EIF2B3	HCN1	MT-CO2	NUS1	QDPR	ST3GAL5
ADSL	CLCN4	EIF2B4	HCN2	MT-CO3	OCLN	RAB11A	STRADA
AFG3L2	CLN3	EIF2B5	HECW2	MT-CYB	OFD1	RAB11B	STX1B
AGA	CLN5	EIF3F	HEPACAM	MT-ND1	OPHN1	RAB39B	STXBP1
AIFM1	CLN6	EML1	HIBCH	MT-ND2	P4HTM	RALA	SUMF1
AIMP1	CLN8	EPM2A	HNRNPU	MT-ND3	PACS1	RARS	SUOX
ALDH3A2	CLTC	EPRS	HSD17B10	MT-ND4	PACS2	RELN	SYN1
ALDH5A1	CNKSR2	ETFA	HSPD1	MT-ND4L	PAFAH1B1	RHOBTB2	SYNGAP1
ALDH7A1	CNPY3	ETFB	HTRA1	MT-ND5	PARS2	RMND1	SYNJ1
ALG13	CNTNAP2	ETFDH	HTT	MT-ND6	PCDH19	RNASEH2A	SZT2
ALG6	COA7	ETHE1	IBA57	MT-RNR1	PEX1	RNASEH2B	TAF1
ALKBH8	COL4A1	FA2H	ICK	MT-RNR2	PEX10	RNASEH2C	TANGO2
AMACR	COL4A2	FAM126A	IER3IP1	MT-TA	PEX12	RNASET2	TBC1D20
AMT	COL4A3BP	FAR1	IFIH1	MT-TC	PEX13	RNF13	TBC1D24
ANKRD11	COQ2	FARS2	IQSEC2	MT-TD	PEX14	RNF216	TBCD
AP2M1	COQ4	FDF1T	IRF2BPL	MT-TE	PEX16	ROGDI	TBCE
AP3B2	COX15	FDX1L	ITPA	MT-TF	PEX19	RORA	TBCK
AP4B1	COX6B1	FGF12	KCNA1	MT-TG	PEX2	RORB	TBL1XR1
AP4E1	CPLX1	FH	KCNA2	MT-TH	PEX26	RUSC2	TCF4
AP4M1	CPT2	FKTN	KCNB1	MT-TI	PEX3	SAMHD1	TK2
AP4S1	CSF1R	FLNA	KCNC1	MT-TK	PEX5	SCARB2	TPK1
APOPT1	CSNK2B	FOLR1	KCNH1	MT-TL1	PEX6	SCN1A	TPP1
ARG1	CSTB	FOXG1	KCNJ10	MT-TL2	PGK1	SCN1B	TRAK1
ARHGEF9	CTC1	FOXRED1	KCNMA1	MT-TM	PHACTR1	SCN2A	TREX1
ARID1B	CTSD	FRRS1L	KCNQ2	MT-TN	PHF6	SCN3A	TRIM8
ARSA	CTSF	FUT8	KCNQ3	MT-TP	PIGA	SCN8A	TRIT1
ARV1	CUL4B	GABBR2	KCNQ5	MT-TQ	PIGB	SCN9A	TSC1
ARX	CUX2	GABRA1	KCNT1	MT-TR	PIGC	SCO1	TSC2
ASAH1	CYFIP2	GABRB1	KCNT2	MT-TS1	PIGG	SDHAF1	TSFM
ASNS	CYP27A1	GABRB2	KCTD3	MT-TS2	PIGN	SERAC1	TTC19
ASPA	D2HGDH	GABRB3	KCTD7	MT-TT	PIGO	SERPIN1	TUBA1A
ASXL3	DARS	GABRG2	KDM5C	MT-TV	PIGP	SETBP1	TUBB2A
ATAD1	DARS2	GALC	KIAA2022	MT-TW	PIGQ	SETD1B	TUBB2B
ATP13A2	DCX	GAMT	KIF1A	MT-TY	PIGS	SGSH	TUBB4A
ATP1A1	DDC	GCDH	KIF5A	MTFM	PIGT	SIK1	UBA5
ATP1A2	DDX3X	GCH1	KIF5C	MTHFR	PIGV	SLC12A5	UBE2A
ATP1A3	DEAF1	GCSH	KMT2E	MTOR	PIGW	SLC13A5	UBE3A
ATP6V1A	DEGS1	GFAP	L2HGDH	NACC1	PITRM1	SLC19A3	UBTF
ATRX	DENND5A	GFM1	LGI1	NBEA	PLAA	SLC1A2	UNC80
BCKDK	DEPDC5	GFM2	LIAS	NDST1	PLCB1	SLC1A4	VAMP2
BRAT1	DHDDS	GJC2	LMNB1	NDUFAF3	PLP1	SLC25A1	VARS
BTD	DHFR	GLB1	LMNB2	NDUFAF5	PNKP	SLC25A15	VPS13A
C12ORF57	DHPS	GLDC	LNPK	NDUFAF6	PNPO	SLC25A22	WARS2
CACNA1A	DIAPH1	GLRB	LRPPRC	NDUFS2	POLG	SLC25A42	WASF1
CACNA1B	DMXL2	GLS	LYRM7	NDUFS4	POLR3A	SLC2A1	WDR26
CACNA1D	DNAJC5	GLUD1	MACF1	NDUFS6	POLR3B	SLC35A1	WDR45
CACNA1E	DNM1	GNAO1	MAGI2	NDUFS7	PPP2CA	SLC35A2	WWOX
CACNA1G	DNM1L	GNB1	MARS2	NDUFS8	PPP3CA	SLC39A8	YWHAG
CACNA1H	DOCK7	GNE	MBD5	NDUFV1	PPT1	SLC46A1	YY1
CACNA2D2	DOLK	GOLGA2	MBOAT7	NECAP1	PRICKLE1	SLC6A1	ZDHHC9
CACNB4	DPAGT1	GOSR2	MDH2	NEU1	PRICKLE2	SLC6A5	ZEB2
CAD	DPM1	GPA1	MECP2	NEUROD2	PRIMA1	SLC6A8	ZFYVE26
CAMK2B	DPM2	GPHN	MED12	NFU1	PRODH	SLC9A6	ZNHIT3
CARS2	DPYD	GRIA3	MED17	NHLRC1	PROSC	SMARCA2	ZSWIM6
CASK	DPYS	GRIA4	MEF2C	NKX6-2	PRRT2	SMC1A	

ADNmt

Panel integral de distrofia
muscular/miopatía (161)
Código de prueba: NE0701

ACAD9	COL6A2	GOLGA2	MSTO1	MT-TG	NEB	SELENON	TMEM126B
ACADVL	COL6A3	GYG1	MT-ATP6	MT-TH	PABPN1	SEPT9	TMEM43
ACTA1	COQ2	HNRNPDL	MT-ATP8	MT-TI	PGK1	SGCA	TNNT1
ADCK3	CRYAB	INPP5K	MT-CO1	MT-TK	PHKA1	SGCB	TNPO3
ANO5	DAG1	ISCU	MT-CO2	MT-TL1	PHKB	SGCD	TOR1AIP1
ATP2A1	DES	ISPD	MT-CO3	MT-TL2	PLEC	SGCG	TPM2
B3GALNT2	DGUOK	ITGA7	MT-CYB	MT-TM	PNPLA2	SIL1	TPM3
B4GAT1	DMD	KBTBD13	MT-ND1	MT-TN	POGLUT1	SLC22A5	TRAPPC11
BAG3	DNAJB6	KLHL40	MT-ND2	MT-TP	POLG	SLC25A20	TRIM32
BICD2	DPM3	KLHL41	MT-ND3	MT-TQ	POLG2	SMCHD1	TSFM
BIN1	DYSF	LAMA2	MT-ND4	MT-TR	POMGNT1	SMN1	TTN
CAPN3	EMD	LAMP2	MT-ND4L	MT-TS1	POMGNT2	SMN2	TYMP
CASQ1	FDX1L	LARGE	MT-ND5	MT-TS2	POMK	SPEG	VMA21
CAV3	FHL1	LDB3	MT-ND6	MT-TT	POMT1	SPTBN4	VPS13A
CFL2	FKRP	LIMS2	MT-RNR1	MT-TV	POMT2	STAC3	
CHKB	FKTN	LMNA	MT-RNR2	MT-TW	PYGM	SUCLA2	
CNTN1	FLAD1	LMOD3	MT-TA	MT-TY	PYROXD1	SUCLG1	
COL12A1	FLNC	MAP3K20	MT-TC	MTM1	RBCK1	SYNE1	
COL4A1	GAA	MEGF10	MT-TD	MYH7	RRM2B	TANGO2	
COL4A2	GBE1	MICU1	MT-TE	MYO18B	RYR1	TCAP	
COL6A1	GMPPB	MME	MT-TF	MYOT	SCN4A	TIA1	

ADNmt

ADNmt

mtDNA

ADNmt

Panel de síndromes miasténicos congénitos (21) Código de prueba: NE1701	AGRN CHAT CHRNA1	CHRNB1 CHRNA4 CHRNA5	CHRNA7 COLQ DOK7	DPAGT1 FLAD1 GFPT1	LAMB2 MUSK MYO9A	PLEC PREPL RAPSN	SCN4A STIM1 SYT2
Panel de deficiencia del metabolismo de la creatina (3) Código de prueba: ME1301	GAMT GATM	SLC6A8					
Panel de demencia (58) Código de prueba: NE2301	ABCA7 APOE APP CHMP2B CSF1R FUS GRN MAPT	MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2	MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA	MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK	MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1	MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY PRNP PSEN1 PSEN2	RNF216 SIGMAR1 SNCA SORL1 TARDBP TREM2 TUBA4A UBE3A
Panel de distonía (68) Código de prueba: NE2501	ADCY5 ANO3 ATP1A3 BCAP31 CACNA1B CACNA1G DCAF17 DNAJC12 FA2H	FITM2 GCH1 GNAL KCNMA1 KMT2B MECR MPEP MT-ATP6 MT-ATP8	MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L	MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF	MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP	MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY PDE10A	PDGFB PDGFRB PNKD PRKRA PRRT2 SGCE SLC2A1 SLC39A14 SPR
Panel de distrofia muscular de Emery-Dreifuss (6) Código de prueba: NE0301	DMD EMD	FHL1 LMNA	TMEM43 TTN				
Panel de encefalopatía epiléptica (203) Código de prueba: NE0401	ABAT ACTL6B ADAM22 ADAR ADPRHL2 ADSL ALDH7A1 ALG13 AMT AP2M1 AP3B2 APOPT1 ARHGEF9 ARX ASNS ATP6V1A BRAT1 CACNA1A CACNA1B CACNA1E CASK CDKL5 CHD2 CLCN4 CLTC CNKSR2	CNPY3 CNTNAP2 COX6B1 CPT2 CYFIP2 D2HGDH DCX DENND5A DNM1 DNM1L DOCK7 ECHS1 EEF1A2 ETHE1 FAR1 FARS2 FGF12 FLNA FOXG1 FRRS1L GABBR2 GABRA1 GABRB2 GABRB3 GABRG2 GAMT	GLDC GNAO1 GPHN GRIN1 GRIN2A GRIN2B GTPBP3 HCN1 HECW2 HEPACAM HIBCH HNRNP1 HTT KCN2 KCNB1 KCNMA1 KCNQ2 KCNQ3 KCNQ5 KCNT1 KCNT2 KCTD3 KIF1A LRPPRC LYRM7 MBD5	MDH2 MECP2 MED17 MEF2C MOCS1 MRPL44 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF	MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MTFM1 MTHFR NACC1 NDUFAF6 NDUFS2 NDUFS4 NDUFS6 NDUFS7 NDUFS8	NDUFV1 NECAP1 NEUROD2 NRXN1 NUBPL PARS2 PCDH19 PHACTR1 PIGA PIGB PIGP PIGQ PIGS PLAA PLCB1 PNKP PNPO POLG PPP3CA PROSC PTPN23 PURA RMND1 RNASEH2A RNASEH2B ROGDI	SAMHD1 SCN1A SCN1B SCN2A SCN3A SCN8A SCO1 SDHAF1 SERAC1 SIK1 SLC12A5 SLC13A5 SLC19A3 SLC25A1 SLC25A22 SLC2A1 SLC35A2 SLC6A8 SLC9A6 SNAP25 SPTAN1 ST3GAL3 ST3GAL5 STXBP1 SYN1 SYNGAP1
Panel de holoprosencefalia (12) Código de prueba: MA0601	CDON FGF8	FGFR1 FOXH1	GLI2 GLI3	NODAL PTCH1	SHH SIX3	TGIF1 ZIC2	
Panel de Epilepsia Idiopática Generalizada y Focal (35) Código de prueba: NE1101	ALDH7A1 AMACR CACNA1H CACNB4 CASR	CHRNA2 CHRNA4 CHRNA5 CLCN2 DEPDC5	EFHC1 GABRA1 GABRB3 GABRG2 GRIN2A	KCNA1 KCNC1 KCNC2 KCNC3 KCNT1	LGI1 MTOR NPRL3 POLG PRRT2	RELN SCN1A SCN1B SCN2A SCN8A	SCN9A SLC2A1 SLC6A1 STX1B TBC1D24
Panel de leucodistrofia y leucoencefalopatía (118) Código de prueba: NE2001	ABCD1 ADAR AIFM1 AIMP1 ALDH3A2 AP4B1 AP4E1 AP4M1 AP4S1 APOPT1 ARSA ASPA CLCN2 COA7 COL4A1	COX15 COX6B1 CSF1R CTC1 CYP27A1 D2HGDH DARS DARS2 DEGS1 EARS2 EIF2B1 EIF2B2 EIF2B3 EIF2B4 EIF2B5	EPRS FA2H FAM126A FDX1L FOLR1 FOXRED1 GALC GFAP GFM1 GJC2 HEPACAM HIBCH HSPD1 HTRA1 IBA57	L2HGDH LMNB1 LYRM7 MARS2 MLC1 MRPL44 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3	MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK	MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MTFM1 NDUFAF5	NFU1 NKX6-2 NOTCH3 NTSC2 NUBPL PLP1 POLR3A POLR3B PSAP PYCR2 RARS RNASEH2A RNASEH2B RNASEH2C RNASET2

Paneles de neurología continuación

Nombre del panel (número de genes)

	Panel LGMD y distrofia muscular congénita (56) Código de prueba: NE0801	ANO5 B3GALNT2 BICD2 CAPN3 CAV3 CHKB COL4A1	COL4A2 CRYAB DES DMD DNAJB6 DYSF FKRP	FKTN GAA GMPPB GOLGA2 INPP5K ISPD ITGA7	LAMA2 LARGE LIMS2 LMNA MAP3K20 MEGF10 MSTO1	MYH7 MYO18B MYOT PNPLA2 POGLUT1 POMGNT1 POMGNT2	POMK POMT1 POMT2 PYROXD1 R1YR1 SELENON SGCA	SGCB SGCD SGCG SMCHD1 SPEG SPTBN4 SYNE1	TCAP TNPO3 TOR1AIP1 TRAPPC11 TRIM32 TTN VMA21
	Panel de lisencefalia (24) Código de prueba: MA0101	ACTB ACTG1 ARX	ATP6V0A2 CIT CRADD	DCX FKTN ISPD	KATNB1 KIAA1109 LAMB1	LARGE MACF1 PAFAH1B1	POMGNT2 POMT1 RELN	TMTC3 TUBA1A TUBB2B	TUBG1 VLDLR YWHAE
	Panel de Síndrome de Macrocefalia / Sobrecrecimiento (48) Código de prueba: MA1401	AKT1 AKT3 ASPA ASXL2 BRWD3 CCND2	CDKN1C CHD8 CUL4B DHCR24 DIS3L2 DNMT3A	EED EIF2B5 EZH2 GFAP GLI3 GPC3	GPSM2 GRIA3 HEPACAM HUWE1 KDM1A KIAA0196	KIF7 KPTN L1CAM MED12 MLC1 MPDZ	NFIB NFIX NSD1 OFD1 PIGA PIK3CA	PIK3R2 PTCH1 PTEN RAB39B RNF135 SETD2	SYN1 TMEM94 TSC1 TSC2 UPF3B ZBTB20
ADNmt	Panel de epilepsia metabólica (84) Código de prueba: NE1601	ABAT ADSL AGA ALDH5A1 ALDH7A1 AMT ARG1 BTD D2HGDH DHFR DNM1L	DPYD DPYS ETFA ETFB ETFDH ETHE1 FH GAMT GCDH GCH1 GLDC	GENE GPHN HIBCH L2HGDH MIPEP MOC1 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3	MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA	MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM	MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MTHFR	NDUFAF3 NDUFS6 PGK1 PNPO POLG PRODH PTS QDPR SERAC1 SLC25A1 SLC25A15	SLC25A42 SLC2A1 SLC39A8 SLC46A1 SUOX TPK1 WARS2
ADNmt	Panel de miopatía metabólica y rabdomiolisis (90) Código de prueba: ME1401	ACAD9 ACADL ACADM ACADVL ADCK3 AGL AHCY ALDOA AMPD1 ANO5 C10ORF2 CAV3	COQ2 CPT2 DYSF ENO3 ETFA ETFB ETFDH FKRP FKTN FLAD1 GAA GBE1	GYG1 GYS1 HADHA HADHB ISCU LDHA LPIN1 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3	MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC	MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP	MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MYH3 OPA1 OPA3 PFKM	PGAM2 PGK1 PGM1 PHKA1 POLG POLG2 PYGM RBCK1 RRM2B R1YR1 SCN4A SLC22A5	SLC25A20 SUCLA2 SUCLG1 TANGO2 TK2 TYMP
	Panel de Microcefalia e Hipoplasia Pontocerebelosa (78) Código de prueba: MA0701	AKT3 AMPD2 ASPM ASXL1 ASXL3 ATR CASK CCDC47 CDK5RAP2 CENPF	CENPJ CEP152 CEP63 CSNK2A1 DONSON DYNC1H1 DYRK1A EFTUD2 EXOSC3 GFM1	GPT2 KANSL1 KATNB1 KIF11 LIG4 MBD5 MCPH1 MED17 MFSD2A MIPEP	MRE11A MYCN MYO18B NCAPD3 NDE1 NHEJ1 OPHN1 PAFAH1B1 PCDH12 PCLO	PCNT PHGDH PLK4 PNKP POMT1 PQBP1 QARS RARS2 RTTN SEPSECS	SLC1A4 SMARCA2 SMARCE1 SOX11 STAG2 STAMBP STIL TBC1D20 TBC1D23 THOC6	TMTC3 TOE1 TOP3A TRMT10A TSEN2 TSEN54 TUBB TUBB2B TUBGCP4 TUBGCP6	UBE3B VARS VRK1 WDR62 WDR73 XRCC4 ZNF148 ZNF335
ADNmt	Panel de migraña (47) Código de prueba: NE1201	ATP1A2 ATP1A3 CACNA1A KCNC18 MT-ATP6 MT-ATP8	MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2	MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1	MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF	MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2	MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1	MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY NOTCH3	POLG PRRT2 SCN1A SLC1A3 SLC2A1
	Panel de Epilepsia Mioclónica Progresiva y NCL (31) Código de prueba: NE1901	AFG3L2 ASAH1 ATP13A2 BRAT1	CERS1 CLN3 CLN5 CLN6	CLN8 CSTB CTSD CTSF	DNAJC5 EPM2A FARS2 FOLR1	GABRB2 GOSR2 GRN KCNC1	KCTD7 MFSD8 NEU1 NHLRC1	POLG PPT1 PRICKLE1 SCARB2	SERPINI1 TBC1D24 TPP1
	Panel de miopatía nemalínica (13) Código de prueba: NE0201	ACTA1 BIN1	CFL2 KBTBD13	KLHL40 KLHL41	LMOD3 MTM1	MYO18B NEB	TNNT1 TPM2	TPM3	
ADNmt	Panel de neurooftalmología (97) Código de prueba: OP1301	ACO2 AFG3L2 ANTXR1 APTX ATAD3A AUH C10ORF2 C12ORF65 C19ORF12 CHN1 CISD2 DNAJC19 DNM1L	FDXR FRMD7 GPR143 HESX1 ISCA2 KIF21A MECR MFN2 MGME1 MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2	MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC	MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ	MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MTPAP NARS2 NDUFAF3 NDUFS1 NR2F1 OPA1	OPA3 OTX2 PAX6 PDSS1 PHOX2A POLG PRPS1 ROBO3 RTN4IP1 SALL4 SETX SLC19A2	SLC19A3 SLC25A4 SLC25A46 SLC38A8 SLC52A2 SNX10 SOX2 SPG7 SUCLA2 TIMM8A TK2 TMEM126A TSFM	TUBB3 TYMP UCHL1 WFS1 YME1L1 ZNHIT3

ADNmt

Panel de trastorno de migración neuronal (59) Código de prueba: MA2601	ACTB ACTG1 ADGRG1 AKT3 ARFGEF2 ARX ATP6V0A2 B3GALNT2	COL4A1 COL4A2 DCX DYNC1H1 EMX2 FAT4 FH FKTN	FLNA FLVCR2 GMPPB GPSM2 ISPD KATNB1 KIF1BP KIF7	L1CAM LAMA2 LAMB1 LAMC3 LARGE MACF1 MED12 MEF2C	MPDZ NDE1 NSDHL OCLN PAFAH1B1 PHGDH PIK3CA PIK3R2	POMGNT2 POMT1 RAB18 RAB3GAP1 RAB3GAP2 RELN RTTN SEPSECS	SRPX2 TMEM5 TUBA1A TUBA8 TUBB2A TUBB2B TUBB3 TUBG1	VLDLR WDR62 YWHAH
Panel de enfermedad de Parkinson (82) Código de prueba: NE1501	ATP13A2 ATP1A3 ATP7B C19ORF12 CHCHD10 CHCHD2 CP CSF1R DCTN1 DNAJC12 DNAJC5	DNAJC6 FBXO7 FTL GBA GCH1 GRN LRRK2 MAPT MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1	MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1	MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1	MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW	MT-TY NUS1 PANK2 PARK2 PARK7 PDE10A PDE8B PDGFB PDGFRB PINK1 PLA2G6	POLG PRKRA PSEN1 RAB39B SLC20A2 SLC30A10 SLC39A14 SLC6A3 SNCA SPR SYNJ1	TH VPS13A VPS13C VPS35 XPR1
Panel de parálisis periódica (4) Código de prueba: ME2101	CACNA1S CLCN1	KCNJ2 SCN4A						
Panel de polimicrogiria (20) Código de prueba: MA0401	ADGRG1 AKT3 FH	GPSM2 KIF1BP LAMC3	NDE1 NSDHL OCLN	PI4KA RAB18 SNAP29	SRPX2 TBC1D20 TUBA1A	TUBA8 TUBB2A TUBB2B	TUBB3 WDR62	
Panel de porfiria (9) Código de prueba: ME0101	ALAD ALAS2	CPOX FECH	HFE HMBS	PPOX UROD	UROS			
Panel de displasia septoóptica (4) Código de prueba: MA2201	HESX1 OTX2	PAX6 SOX2						
Panel de paraplejía espástica (75) Código de prueba: NE0501	ABCD1 AFG3L2 ALDH18A1 ALS2 AP4B1 AP4E1 AP4M1 AP4S1 AP5Z1 ARG1	ARL6IP1 ATAD3A ATL1 B4GALNT1 BSCL2 BTD C12ORF65 C19ORF12 CACNA1G CAPN1	COASY CTNNB1 CYP27A1 CYP2U1 CYP7B1 DARS DDHD1 DDHD2 ERLIN2 FA2H	FARS2 FXN GALC GBA2 GBE1 GCH1 GJC2 GPT2 HACE1 HSPD1	IBA57 IRF2BPL KDM5C KIAA0196 KIDINS220 KIF1A KIF5A L1CAM L2HGDH MARS2	NIPA1 NKX6-2 NT5C2 PAH PLP1 PNPLA6 RARS REEP1 RTN2 SACS	SETX SLC16A2 SLC1A4 SLC25A15 SLC33A1 SPAST SPG11 SPG20 SPG7 SPR	TECPR2 TFG TH UBAP1 ZFVYE26
Panel de atrofia muscular espinal (30) Código de prueba: NE1801	AARS ASAH1 ATP7A BICD2	BSCL2 CHCHD10 DCTN1 DNAJB2	DYNC1H1 EXOSC3 EXOSC8 FBXO38	GARS HEXA HSPB1 HSPB3	HSPB8 IGHMBP2 LAS1L PLEKHG5	REEP1 SCO2 SLC5A7 SMN1	SMN2 TBCE TRPV4 UBA1	VAPB VRK1
Panel de esclerosis tuberosa (2) Código de prueba: ON1401	TSC1 TSC2							
Panel de retraso del desarrollo ligado al cromosoma X (106) Código de prueba: NE0601	ABCD1 ACSL4 AFF2 AP1S2 ARHGEF6 ARHGEF9 ARX ATP6AP2 ATP7A ATRX BCOR BRWD3 CASK CDKL5	CLCN4 CNKSR2 CUL4B DCX DDX3X DKC1 DLG3 ELK1 FANCB FGD1 FLNA FMR1 FRMPD4 FTSJ1	GDI1 GK GPC3 GRIA3 HCCS HDAC8 HPRT1 HSD17B10 HUWE1 IDS IGBP1 IL1RAPL1 IQSEC2 KDM5C	KIAA2022 KLF8 L1CAM LAMP2 MAGT1 MAOA MBTPS2 MECP2 MED12 MID1 MSL3 MTM1 NDP NDUFA1	NHS NLGN3 NLGN4X NONO NSDHL NXF5 OCRL OFD1 OPHN1 OTC PAK3 PCDH19 PDHA1 PGK1	PHF6 PHF8 PLP1 PORCN PQBP1 PRPS1 PTCHD1 RAB39B RBM10 RLIM RPL10 RPS6KA3 SHROOM4 SLC16A2	SLC6A8 SLC9A6 SMC1A SMS SOX3 SRPX2 SYN1 SYP TAF1 THOC2 TIMM8A TSPAN7 UBE2A UPF3B	USP9X ZC4H2 ZCCHC12 ZDHHC9 ZNF41 ZNF674 ZNF711 ZNF81

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/neurologia

Paneles de oftalmología

Nombre del panel (número de genes)

Panel de A Cromatopsia (8) Código de prueba: OP0501	ATF6 CNGA3	CNGB3 GNAT2	PDE6C PDE6H	RGS9 RGS9BP				
Panel de albinismo (26) Código de prueba: DE0801	AP3B1 BLOC1S3 BLOC1S6 C10ORF11	DTNBP1 EDN3 EDNRB GPR143	HPS1 HPS3 HPS4 HPS5	HPS6 LYST MC1R MITF	MLPH MYO5A OCA2 PAX3	RAB27A SLC24A5 SLC38A8 SLC45A2	TYR TYRP1	
Panel de S índrome de Bardet-Biedl (27) Código de prueba: KI0201	ALMS1 ARL6 BBIP1 BBS1	BBS10 BBS12 BBS2 BBS4	BBS5 BBS7 BBS9 C8ORF37	CEP19 CEP290 CPE IFT172	IFT27 LZTFL1 MKKS MKS1	PNPLA6 SCAPER SDCCAG8 TMEM67	TRIM32 TTC8 WDPCP	
ADNmtPanel de cataratas (113) Código de prueba: OP0201	ABCB6 ADAMTS18 ADAMTSL4 AGK ALDH18A1 BCOR BFSP1 BFSP2 CHMP4B COL11A1 COL18A1 COL2A1 COL4A1 CRYAA CRYAB	CRYBA1 CRYBA4 CRYBB1 CRYBB2 CRYBB3 CRYGC CRYGD CRYGS CTDP1 CYP27A1 DNMBP EPHA2 ERCC2 ERCC5 ERCC6	ERCC8 EYA1 FAM126A FOXE3 FTL FYCO1 FZD4 GALE GALK1 GALT GCNT2 GJA1 GJA3 GJA8 HSF4	LEMD2 LIM2 MAF MIP MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1 MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L	MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI MT-TK MT-TL1 MT-TL2	MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MYH9 MT-TK NF2 NHS	OCRL OPA3 P3H2 PAX6 PITX3 PXDN RAB18 RAB3GAP1 RAB3GAP2 RECQL4 SIL1 SIPA1L3 SLC16A12 SLC33A1 TBC1D20	TDRD7 TFAP2A TMEM70 VIM VSX2 WFS1 WRN XYLT2
Panel de distrofia de conos y bastones (44) Código de prueba: OP0401	ABCA4 ADAM9 ADAMTS18 AIPL1 ARHGEF18 BEST1	C21ORF2 C8ORF37 CABP4 CACNA1F CACNA2D4 CDHR1	CEP250 CEP78 CERKL CLN3 CNGA3 CNGB3	CNNM4 CRB1 CRX CYP4V2 ELOVL4 GNAT2	GUCA1A GUCY2D KCNV2 MERTK PDE6C PDE6H	PITPNM3 POC1B PROM1 PRPH2 RAB28 RAX2	RDH5 RGS9 RGS9BP RIMS1 RPGR RPGRIP1	SEMA4A TTLL5
Panel de ceguera nocturna estacionaria congénita (20) Código de prueba: OP1201	CABP4 CACNA1F CACNA2D4	CYP4V2 FRMD7 GNAT1	GNB3 LRIT3 GRK1	GRM6 LRIT3 NYX	PDE6B RDH5 RHO	RLBP1 RPE65 SAG	SLC24A1 TRPM1	
Panel de distrofia corneal (29) Código de prueba: OP1601	CHRD1 CHST6 COL17A1 COL5A1	COL8A2 CYP4V2 DCN FOXE3	GJA8 GRHL2 GSN KERA	KRT12 KRT3 LCAT LOXHD1	MAF NLRP3 OVOL2 PIKFYVE	PITX2 PRDM5 SLC4A11 TACSTD2	TCF4 TGFB1 UBIAD1 ZEB1	ZNF469
Panel de ectopia lentis (14) Código de prueba: OP1801	AASS ADAMTS10	ADAMTS17 ADAMTSL4	ASPH BCOR	CBS COL18A1	FBN1 LTBP2	P3H2 PORCN	SUOX VSX2	
Panel de trastornos de la retina moteada (12) Código de prueba: OP1401	ABCA4 CHM	CYP4V2 ELOVL4	PLA2G5 PROM1	PRPH2 RDH5	RHO RLBP1	RS1 VPS13B		
Panel de glaucoma (19) Código de prueba: OP1001	CNTNAP2 COL4A1 CYP1B1	FOXC1 FOXE3 LMX1B	LTBP2 MAF MYOC	OPA1 OPA3 OPTN	PAX6 PITX2 PXDN	TBK1 TEK TMEM126A	WDR36	
Panel de S índrome de Joubert (36) Código de prueba: KI1001	AHI1 ARL13B ARMC9 B9D1 B9D2	C21ORF2 C5ORF42 CC2D2A CEP104 CEP120	CEP164 CEP290 CEP41 CSPP1 INPP5E	KIAA0556 KIAA0586 KIAA0753 KIF7 MKS1	NPHP1 NPHP3 OFD1 PDE6D RPGRIP1L	TCTN1 TCTN2 TCTN3 TMEM107 TMEM138	TMEM216 TMEM231 TMEM237 TMEM67 TTC21B	ZNF423
Panel de amaurosis congénita de Leber (28) Código de prueba: OP1701	AIPL1 ALMS1 BBS4 CABP4	CEP290 CNGA3 CRB1 CRX	CWC27 DTHD1 GUCY2D IDH3A	IMPDH1 IQCB1 KCNJ13 LCA5	LRAT MERTK MYO7A NMNAT1	RD3 RDH12 RDH5 RPE65	RPGRIP1 SPATA7 TUBB4B TULP1	
Panel de distrofia macular (28) Código de prueba: OP0101	ABCA4 BEST1 C1QTNF5 CDH3	CERKL CNGB3 CRB1 CRX	CTNNA1 DRAM2 EFEMP1 ELOVL4	IMPG1 IMPG2 KCNV2 MFSD8	NMNAT1 PRDM13 PROM1 PRPH2	RAX2 RDH12 RDH5 RLBP1	RP1L1 RPGR RS1 TIMP3	

ADNmt

Panel de retinosis pigmentaria (159) Código de prueba: OP0901	ABCA4 ABHD12 ADIPOR1 AGBL5 AH1I AIPL1 ARHGEF18 ARL2BP ARL3 ARL6 BBS1 BBS2 BEST1 C1QTNF5 C21ORF2 C2ORF71 C8ORF37 CA4 CACNA1F CDHR1	CEP290 CERKL CHM CLN3 CLRN1 CNGA1 CNGB1 CNGB3 CRB1 CRX CTNNA1 CWC27 CYP4V2 DHDDS DHX38 DYNC2H1 EYS FAM161A FLVCR1 GNPTG	GUCY2D HGSNAT HK1 IDH3A IDH3B IFT140 IMPDH1 IMPG2 INPP5E KIAA1549 KIZ KLHL7 LCA5 LRAT MAK MERTK MFRP MT-ATP6 MT-ATP8 MT-CO1	MT-CO2 MT-CO3 MT-CYB MT-ND1 MT-ND2 MT-ND3 MT-ND4 MT-ND4L MT-ND5 MT-ND6 MT-RNR1 MT-RNR2 MT-TA MT-TC MT-TD MT-TE MT-TF MT-TG MT-TH MT-TI	MT-TK MT-TL1 MT-TL2 MT-TM MT-TN MT-TP MT-TQ MT-TR MT-TS1 MT-TS2 MT-TT MT-TV MT-TW MT-TY MVK NEK2 NMNAT1 NR2E3 NRL OAT	OFD1 PDE6A PDE6B PDE6G PEX1 PEX2 PEX7 PHYH PITPNM3 PLA2G5 POMGNT1 PRCD PROM1 PRPF3 PRPF31 PRPF4 PRPF6 PRPF8 PRPH2 RBP3	RBP4 RCBTB1 RD3 RDH12 RDH5 REEP6 RGR RHO RIMS1 RLBP1 ROM1 RP1 RP1L1 RP2 RPE65 RPGR RPGRIP1 RS1 SAG SAMD11	SCAPER SCLT1 SEMA4A SLC7A14 SNRNP200 SPATA7 SPP2 TIMP3 TOPORS TTC8 TTPA TUB TULP1 USH1C USH2A VPS13B WDR19 ZNF408 ZNF513
Panel de Síndrome de Senior-Loken (9) Código de prueba: KI0501	CEP290 INVS	IQCB1 NPHP1	NPHP3 NPHP4	SCLT1 SDCCAG8	TRAF3IP1			
Panel de displasia septoóptica (4) Código de prueba: MA2201	HESX1 OTX2	PAX6 SOX2						
Panel de Síndrome de Stickler (8) Código de prueba: OP1501	COL11A1 COL11A2	COL2A1 COL9A1	COL9A2 COL9A3	LRP2 VCAN				
Panel de síndrome de Usher (21) Código de prueba: OP1101	ABHD12 ADGRV1 ARSG	CDH23 CEP250 CEP78	CIB2 CLRN1 DFNB31	ESPN HARS MYO7A	PCDH15 PDZD7 PEX1	PEX6 PRPS1 TUBB4B	USH1C USH1G USH2A	
Panel de vitreoretinopatía (24) Código de prueba: OP0701	ATOH7 BEST1 CAPN5	COL11A1 COL11A2 COL18A1	COL2A1 COL9A1 COL9A2	COL9A3 CTC1 CTNNA1	FZD4 KCNJ13 KIF11	LRP5 NDP NR2E3	P3H2 RCBTB1 RS1	TSPAN12 VCAN ZNF408

ADNmt

Panel del programa My Retina Tracker (EE.UU. únicamente) (351)
Código de prueba: OP3801

ABCA4	CACNA2D4	CTSD	INPP5E	MT-RNR2	P3H2	PRPF8	TCTN1
ABCC6	CAPN5	CWC27	INVS	MT-TA	PANK2	PRPH2	TCTN2
ABCD1	CC2D2A	CYP4V2	IQCB1	MT-TC	PAX2	PRPS1	TCTN3
ABHD12	CDH23	DFNB31	ISPD	MT-TD	PCDH15	RAB28	TEAD1
ACO2	CDH3	DHDDS	JAG1	MT-TE	PCYT1A	RAX2	TIMM8A
ADAM9	CDHR1	DHX38	KCNJ13	MT-TF	PDE6A	RBP3	TIMP3
ADAMTS18	CEP104	DNAJC5	KCNV2	MT-TG	PDE6B	RBP4	TMEM107
ADGRV1	CEP120	DRAM2	KIAA0556	MT-TH	PDE6C	RCBTB1	TMEM126A
ADIPOR1	CEP164	DTHD1	KIAA0586	MT-TI	PDE6D	RD3	TMEM138
AGBL5	CEP19	DYNC2H1	KIAA0753	MT-TK	PDE6G	RDH11	TMEM216
AHI1	CEP250	EFEMP1	KIAA1549	MT-TL1	PDE6H	RDH12	TMEM231
AIP1	CEP290	ELOVL4	KIF11	MT-TL2	PDSS1	RDH5	TMEM237
ALMS1	CEP41	EMC1	KIF7	MT-TM	PDSS2	REEP6	TMEM67
AMACR	CEP78	ESPN	KIZ	MT-TN	PDZD7	RGR	TOPORS
ARHGEF18	CEP83	EXOSC2	KLHL7	MT-TP	PEX1	RGS9	TPP1
ARL13B	CERKL	EYS	LAMA1	MT-TQ	PEX10	RGS9BP	TRAF3IP1
ARL2BP	CHM	FAM161A	LCA5	MT-TR	PEX11B	RHO	TREX1
ARL3	CIB2	FDXR	LRAT	MT-TS1	PEX12	RIMS1	TRIM32
ARL6	CISD2	FLVCR1	LRIT3	MT-TS2	PEX13	RLBP1	TRPM1
ARMC9	CLN3	FRMD7	LRP2	MT-TT	PEX14	ROM1	TSPAN12
ARR3	CLN5	FZD4	LRP5	MT-TV	PEX16	RP1	TTC21B
ARSG	CLN6	GNAT1	LZTFL1	MT-TW	PEX19	RP1L1	TTC8
ATF6	CLN8	GNAT2	MAK	MT-TY	PEX2	RP2	TTLL5
ATOH7	CLRN1	GNB3	MERTK	MTTP	PEX26	RPE65	TTPA
B9D1	CNGA1	GNPTG	MFN2	MVK	PEX3	RPGR	TUB
B9D2	CNGA3	GPR143	MFRP	MYO7A	PEX5	RPGRIP1	TUBB4B
BBIP1	CNGB1	GPR179	MFSD8	NAGLU	PEX6	RPGRIP1L	TUBGCP4
BBS1	CNGB3	GRK1	MKKS	NDP	PEX7	RS1	TUBGCP6
BBS10	CNNM4	GRM6	MKS1	NEK2	PHYH	RTN4IP1	TULP1
BBS12	COL11A1	GUCY1A	MMACHC	NMNAT1	PISD	SAG	TYR
BBS2	COL11A2	GUCY2D	MT-ATP6	NPHP1	PITPNM3	SAMD11	TYRP1
BBS4	COL18A1	HARS	MT-ATP8	NPHP3	PLA2G5	SCAPER	USH1C
BBS5	COL2A1	HGSNAT	MT-CO1	NPHP4	PLK4	SCLT1	USH1G
BBS7	COL9A1	HK1	MT-CO2	NR2E3	PNPLA6	SDCCAG8	USH2A
BBS9	COL9A2	HMX1	MT-CO3	NR2F1	POC1B	SEMA4A	VCAN
BEST1	COL9A3	IDH3A	MT-CYB	NRL	POMGNT1	SGSH	VPS13B
C1QTNF5	COQ2	IDH3B	MT-ND1	NYX	PPT1	SLC24A1	WDPCP
C21ORF2	CPE	IFT140	MT-ND2	OAT	PRCD	SLC25A46	WDR19
C2ORF71	CRB1	IFT172	MT-ND3	OCA2	PRDM13	SLC45A2	WFS1
C5ORF42	CRX	IFT27	MT-ND4	OFD1	PROM1	SLC7A14	YME1L1
C8ORF37	CSPP1	IFT81	MT-ND4L	OPA1	PRPF3	SNRNP200	ZNF408
CA4	CTC1	IMPDH1	MT-ND5	OPA3	PRPF31	SPATA7	ZNF423
CABP4	CTNNA1	IMPG1	MT-ND6	OPN1SW	PRPF4	SPP2	ZNF513
CACNA1F	CTNNB1	IMPG2	MT-RNR1	OTX2	PRPF6	SRD5A3	

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/oftalmología

Paneles de neumología

Nombre del panel (número de genes)

ADNmt

Utilice el código de prueba al realizar pedidos. Estamos desarrollando continuamente la descripción del conjunto de genes y la composición del panel para que coincida con los últimos hallazgos de investigación. Encuentre la lista más actualizada de genes, paneles y descripciones de paneles en: blueprintgenetics.com/neumología

Soporte de Genética Clínica

Blueprint Genetics ofrece apoyo en genética clínica de un equipo clínico de profesionales que incluye médicos, genetistas y asesores genéticos.

Abordamos una variedad de situaciones que requieren experiencia especializada en diagnóstico genético.

Nuestra experiencia está disponible para:

- Análisis sobre la selección de las herramientas de diagnóstico óptimas para su paciente
- Preguntas sobre la declaración clínica y análisis sobre la clasificación de variantes
- Asistencia en el consejo genético de su paciente y su familia
- Consejos sobre cómo mejorar el servicio y la calidad de los diagnósticos
- Opciones de servicio a medida de sus necesidades clínicas específicas

Contáctenos en: genetics.support@blueprintgenetics.com

**Proporcionamos
diagnósticos genéticos
completos y
procesables.**

Sabemos y reconocemos en **Quest Diagnostics** todo el compromiso que tiene por sus pacientes, es por ello que deseamos recordarle el proceso para la realización de estudios de citogenética o genética molecular.



Ingrese a la siguiente liga, en donde encontrará los paneles ofrecidos por Quest Diagnostics o Blueprint Genetics.

- <https://landing.qdmex.com/pruebas-geneticas/>



Identifique el código y el nombre del estudio de citogenética o genética molecular.



Para mayor comodidad en la toma y cuidando la estabilidad de la muestra, refiera a su paciente a nuestros centros de atención al paciente (CAP's) con el nombre y código del estudio solicitado. Le adjunto presupuesto solicitado

- Si solicita estudios mediante paneles multigénicos enfocados en el fenotipo (Blueprint Genetics), adjunte historia clínica, consentimiento informado y formulario de requisición, podrá descargarlos al seleccionar información del panel (del lado derecho) **. <https://blueprintgenetics.com/tests/panels/>



Los resultados del estudio serán entregados al paciente de 15 a 34 días hábiles.

Le recuerdo que cuenta con mi apoyo para canalizar adecuadamente su requisición, por ello le solicito me contacte como su ejecutivo de confianza para brindarle asesoría y el mejor servicio.

Para obtener más información pongase en contacto con su ejecutivo de cuenta: +52 (55) 4160.7777 o visite **QuestDiagnostics.com.mx**

Los centros de atención a pacientes seleccionados para toma de muestra en saliva para Blueprint Genetics, son:

Ciudad de México
Lindavista
Roma
Polanco
Zentrika Santa Fe
Parque Hundido
Balbuena
Vertiz Narvarte
Zona de hospitales (Sur)
Villa Coapa
Miguel Ángel de Quevedo

Estado de México
Interlomas
Tecamachalco
Lomas Verdes
Satélite
Valle Dorado
Atizapán, Zona Esmeralda
Toluca Carranza
Pabellón Metepec

Estamos continuamente desarrollando nuestros servicios y ofertas. Podemos modificar las descripciones de los servicios de vez en cuando mediante la publicación de nuevas versiones en nuestra página web. Para obtener información actualizada, visite: blueprintgenetics.com.