



# Gen med

Catálogo de pruebas genómicas  
por especialidad

## Cardiología

## Cardiología

### CentoCardio

Incluye los genes más relevantes para arritmias, cardiopatías congénitas y miocardiopatías. Los síndromes incluyeron: QT largo y corto, síndrome de Brugada, taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica, miocardiopatías dilatadas e hipertróficas y defectos cardíacos congénitos. Además, este panel incluye anomalías vasculares, como dolicoectasia y telangiectasia hemorrágica hereditaria. El panel no incluye análisis de PKD1.

ABCC9, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVR2B, ACVRL1, AKAP9, ANK2, ANKRD1, ARHGAP31, ATM, B3GAT3, BAG3, BCOR, BMPR2, BRAF, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CALM2, CASQ2, CAV3, CAVIN4, CBL, CDH2, CFAP53, CFC1, CHD7, CITED2, CLDN16, CLDN19, CNNM2, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL5A1, COL5A2, CREBBP, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, EGF, EHMT1, ELN, EMD, ENG, EP300, EVC, EVC2, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FKTN, FLNA, FLNC, FOXC1, FOXF1, FOXH1, FXYD2, GAA, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GDF2, GJA1, GJA5, GLA, GPC3, GPD1L, HCCS, HCN4, HFE, HRAS, HTRA1, ILK, JAG1, JPH2, JUP, KCNA1, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNK3, KCNQ1, KDM6A, KMT2D, KRAS, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, LZTR1, MAP2K2, MED12, MED13L, MEIS2, MFAP5, MIB1, MMP21, MMP3, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYO6, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NIPBL, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NPPA, NR2F2, NRAS, NSD1, PDLIM3, PKD1L1, PKD2, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RASA1, RBM10, RBM20, RIT1, RYR2, SALL1, SALL4, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SEMA3A, SGCD, SHOC2, SKI, SLC12A3, SLC22A5, SLC25A4, SLC2A10, SLMAP, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMC3, SNTA1, SOS1, SOS2, SOX2, STRA6, SYNE1, SYNE2, TAB2, TAZ, TBX1, TBX20, TBX5, TCAP, TFAP2B, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TLL1, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TREX1, TRIM63, TRPM4, TRPM6, TTN, TTR, VCL, ZEB2, ZFPM2, ZIC3, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SEMA3A, SGCD, SHOC2, ESQUÍ, SLC12A3, SLC22A5, SLC25A4, SLC2A10, SLMAP, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMC3, SNTA1, SOS1, SOS2, SOX2, STRA6, SYNE1, SYNE2, TAB2, TAZ, TBX1, TBX20, TBX5, TCAP, TFAP2B, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TLL1, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TREX1, TRIM63, TRPM4, TRPM6, TTN, TTR, VCL, ZEB2, ZFPM2, ZIC3

### Panel Pulmonar

Incluye genes para el diagnóstico de hipoventilación central, disfunción del metabolismo del surfactante, hipertensión pulmonar, entre otras enfermedades pulmonares.

ABCA3, ABCC8, ACVRL1, AP3B1, ASCL1, BLOC1S3, BLOC1S6, BMPR1B, BMPR2, CAV1, CCDC39, CCDC40, CFTR, CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, COLQ, CSF2RA, CSF2RB, DKC1, DNAAF1, DNAAF2, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DOCK8, DTNBP1, ECE1, EDN3, EFEMP2, EIF2AK4, ELN, ENG, FBLN5, FBN1, FLCN, FOXF1, GDF2, GDNF, GLRA1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, ITGA3, KCNA5, KCNK3, MECP2, NF1, NFU1, NKX2-1, NME8, NOPI0, NOTCH3, PARN, PHOX2A, PHOX2B, POLD1, RAPSN, RASA1, RET, RSPH1, RSPH4A, RSPH9, RTEL1, SARS2, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SERPINA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, SLC6A5, SLC7A7, SMAD4, SMAD9, SMPD1, STAT3, STRA6, TERT, TIN2, TSC1, TSC2, ZEB2

Genes de expansión : PHOX2B

## Cardiología

### Estudios de un solo gen

Displasia alveolocapilar con desalineación de las venas pulmonares FOXF1

Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho tipo 1 TGFB3

Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho tipo 10 DSG2

Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho tipo 11 DSC2

Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho tipo 12 JUP

Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho tipo 5 TMEM43

Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho tipo 8 DSP

Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho tipo 9 PKP2

Displasia arritmogénica del ventrículo derecho tipo 2 RYR2

Fibrilación auricular tipo 10 SCN5A

Fibrilación auricular tipo 11 GJA5

Fibrilación auricular tipo 12 ABCC9

Fibrilación auricular tipo 3 KCNQ1

Fibrilación auricular tipo 4 KCNE2

Fibrilación auricular tipo 6 NPPA

Fibrilación auricular tipo 7 KCNA5

Comunicación interauricular tipo 3 MYH6

Comunicación interauricular tipo 4 TBX20

Comunicación interauricular tipo 5 ACTC1

Comunicación interauricular tipo 6 TLL1

Comunicación interauricular tipo 8 CITED2

Comunicación interauricular tipo 9 GATA6

Comunicación auriculoventricular tipo 4 GATA4

Comunicación auriculoventricular tipo 5 GATA6

síndrome de Barth TAZ

Válvula aórtica bicúspide TIMP1

Síndrome de Brugada tipo 1 SCN5A

Síndrome de Brugada tipo 2 GPDIL

Síndrome de Brugada tipo 3 CACNA1C

Síndrome de Brugada tipo 4 CACNB2

Síndrome de Brugada tipo 5 SCN1B

Síndrome de Brugada tipo 6 KCNE3

Síndrome de Brugada tipo 7 SCN3B

Síndrome de Brugada tipo 8 HCN4

Síndrome de Brugada tipo 9 SLMAP

Defectos cardíacos, relacionados con CNOT3

Defectos cardíacos, relacionados con PPP1R8

Displasia valvular cardíaca, ligada al cromosoma X FLNA

Cardioencefalomiopatía infantil fatal por deficiencia de citocromo c oxidasa SCO2

Cardioencefalomiopatía infantil fatal por deficiencia de citocromo c oxidasa tipo 2 COX15

Cardioencefalomiopatía infantil fatal por deficiencia de citocromo c oxidasa tipo 3 COA5

Síndrome cardiofaciocutáneo BRAF

Síndrome cardiofaciocutáneo KRAS

Se recomienda la prueba de un solo gen en pacientes que tienen:

- Características clínicas distintivas
- Antecedentes familiares de un trastorno específico.
- Trastornos de un solo gen
- Posible trastorno epigenético
- Posibles trastornos de repetición triple
- Confirmación de prueba familiar

Síndrome cardiofaciocutáneo tipo 3 MAP2K1

Síndrome cardiofaciocutáneo tipo 4 MAP2K2

Miocardiopatía hipertrófica apical y neuropatía relacionada con MT-ATP8

Miocardiopatía, dilatada MYBPC3

Miocardiopatía dilatada tipo 1 CRYAB

Miocardiopatía dilatada tipo 1A LMNA

Miocardiopatía dilatada tipo 1AA ACTN2

Miocardiopatía dilatada tipo 1BB DSG2

Miocardiopatía dilatada tipo 1C LDB3

Miocardiopatía dilatada tipo 1CC NEXN

Miocardiopatía dilatada tipo 1D TNNT2

Miocardiopatía dilatada tipo 1DD RBM20

Miocardiopatía dilatada tipo 1E SCN5A

Miocardiopatía dilatada tipo 1EE MYH6

Miocardiopatía dilatada tipo 1G TTN

Miocardiopatía dilatada tipo 1GG SDHA

Miocardiopatía dilatada tipo 1HH BOLSA3

Miocardiopatía dilatada tipo 1I DES

Miocardiopatía dilatada tipo 1J EYA4

Miocardiopatía dilatada tipo 1KK MYPN

Miocardiopatía dilatada tipo 1L SGCD

Miocardiopatía dilatada tipo 1LL PRDM16

Miocardiopatía dilatada tipo 1M CSRP3

Miocardiopatía dilatada tipo 1N TCAP

Miocardiopatía dilatada tipo 1O ABCC9

Miocardiopatía dilatada tipo 1P PLN

Miocardiopatía dilatada tipo 1R ACTC1

Miocardiopatía dilatada tipo 1S MYH7

Miocardiopatía dilatada tipo 1T TMPO

Miocardiopatía dilatada tipo 1U PSEN1

Miocardiopatía dilatada tipo 1V PSEN2

Miocardiopatía dilatada tipo 1W VCL

Miocardiopatía dilatada tipo 1X FKTN

Miocardiopatía dilatada tipo 1Y TPM1

Miocardiopatía dilatada tipo 1Z TNNC1

Miocardiopatía dilatada tipo 2A TNNI3

Miocardiopatía dilatada tipo 2B GATAD1

Miocardiopatía dilatada tipo 3B DMD

Miocardiopatía dilatada con ataxia ADNJC19

Miocardiopatía dilatada con hipogonadismo hipergonadotrópico LMNA

Miocardiopatía dilatada con pelo lanoso y queratodermia DSP

Miocardiopatía hipertrófica familiar CAV3

Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 1 MYH7

Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 10 MYL2

Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 11 ACTC1

Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 12 CSRP3

Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 16 MYOZ2

## Cardiología

Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 17 JPH2  
Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 19 CALR3  
Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 2 TNNT2  
Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 3 TPM1  
Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 4 MYBPC3  
Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 6 PRKAG2  
Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 7 TNNT3  
Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 8 MYL3  
Miocardiopatía hipertrófica familiar tipo 9 TTN  
Miocardiopatía familiar restrictiva tipo 1 TNNT3  
Miocardiopatía, fatal, relacionada con MT-TI MT-TI  
Miocardiopatía hipertrófica medioventricular digénica MYLK2  
Miocardiopatía hipertrófica relacionada con MT-TG  
Miocardiopatía hipertrófica tipo 18 PLN  
Miocardiopatía, dilatada idiopática, mitocondrial, relacionada con MT-TH L-J  
Miocardiopatía hipertrófica infantil relacionada con MT-ATP8  
Miocardiopatía, no compactación del ventrículo izquierdo, relacionada con MYH7B  
Síndrome de hipoventilación central con o sin enfermedad de Hirschsprung PHOX2B  
Síndrome de hipoventilación central, congénito ASCL1  
Defectos cardíacos congénitos y displasia ectodérmica PRKD1  
Múltiples tipos de defectos cardíacos congénitos GATA5  
Múltiples tipos de defectos cardíacos congénitos TAB2  
Enfermedad coronaria, susceptibilidad a, tipo 6 MMP3  
Deficiencia de CR1  
Enfermedad de danon LAMP2  
Hernia diafragmática tipo 3 ZFPM2  
Miocardiopatía dilatada con pelo lanoso, queratodermia y agenesia dental DSP  
Deficiencia de dopamina beta-hidroxilasa (DBH) DAP  
Fibrilación auricular familiar tipo 13 SCN1B  
Bloqueo cardíaco, progresivo, familiar, tipo 1A SCN5A  
Síndrome corazón-mano, tipo esloveno LMNA  
Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen tipo 1 KCNQ1  
Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen tipo 2 KCNE1  
No compactación del ventrículo izquierdo 1, con o sin cardiopatías congénitas DTNA  
No compactación del ventrículo izquierdo 7 MIB1  
Enfermedad del legionario, susceptibilidad a TLR5  
Enfermedad del legionario, susceptibilidad a TLR5  
Síndrome de QT largo tipo 1 KCNQ1  
Síndrome de QT largo tipo 10 SCN4B  
Síndrome de QT largo tipo 11 AKAP9  
Síndrome de QT largo tipo 12 SNTA1  
Síndrome de QT largo tipo 13 KCNJ5  
Síndrome de QT largo tipo 15 CALM2  
Síndrome de QT largo tipo 2 KCNH2  
Síndrome de QT largo tipo 3 SCN5A  
Síndrome de QT largo tipo 4 ANK2  
Síndrome de QT largo tipo 5 KCNE1  
Síndrome de QT largo tipo 6 KCNE2  
Síndrome de QT largo tipo 8 CACNA1C

Síndrome de QT largo tipo 9 CAV3  
síndrome de Marfan FBN1  
síndrome MASS FBN1  
Síndrome de McKusick-Kaufman MKKS  
síndrome MELAS MT-TC  
síndrome MELAS MT-TF  
Síndrome MELAS, relacionado con MT-TL1  
Síndrome de superposición MERRF/MELAS, relacionado con MT-TS1  
Síndrome de superposición MERRF/MELAS, relacionado con MT-TS2  
Miopatía mitocondrial y anemia sideroblástica tipo 1 PUS1  
Miopatía mitocondrial, infantil, transitoria, relacionada con MT-TE  
Miopatía mitocondrial, aislada MT-TD  
Miopatía mitocondrial, relacionada con MT-TA  
Miopatía mitocondrial, relacionada con MT-TM  
Deficiencia de portador de fosfato mitocondrial SLC25A3  
Enfermedad de moyamoya tipo 5 ACTA2  
Síndrome de disfunción multisistémica del músculo liso ACTA2  
Miopatía relacionada con MT-TQ MT-TQ  
Agenesia pancreática y cardiopatías congénitas GATA6  
Bloqueo cardíaco familiar progresivo TRPM4  
Fibrosis pulmonar, idiopática SFTPA1  
Hipertensión pulmonar del recién nacido CRHRI  
Enfermedad venooclusiva pulmonar tipo 2 EIF2AK4  
Síndrome de Senger AGK  
Síndrome de QT corto tipo 1 KCNH2  
Síndrome de QT corto tipo 2 KCNQ1  
Síndrome de QT corto tipo 3 KCNJ2  
Síndrome del seno enfermo tipo 1 SCN5A  
Síndrome del seno enfermo tipo 3 MYH6  
Disfunción del nódulo sinoauricular y sordera CACNA1D  
Síndrome de muerte súbita del lactante, susceptibilidad a SCN5A  
Síndrome de muerte súbita del lactante con disgenesia de los testículos TSPYL1  
Anomalías testiculares con o sin cardiopatía congénita GATA4  
Tetralogía de Fallot ALDH1A2  
Tetralogía de Fallot GATA4  
Tetralogía de Fallot GATA6  
Tetralogía de Fallot ZFPM2  
Disección de aneurisma de aorta torácica SMAD2  
Transposición de las grandes arterias, dextro-loop 1 MED13L  
Fibrilación ventricular paroxística familiar tipo 1 SCN5A  
Defecto del tabique ventricular tipo 1 GATA4  
Defecto del tabique ventricular tipo 2 CITED2  
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica tipo 1 RYR2  
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica tipo 2 CASQ2  
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica tipo 4 CALMA1  
Taquicardia ventricular catecolaminérgica polimórfica tipo 5 TRDN  
Síndrome de Wolff-Parkinson-White PRKAG2