



# Gen med

Catálogo de pruebas genómicas  
por especialidad

## Hematología

## Hematología

### Panel de coagulación

Contiene genes para el diagnóstico molecular de trombofilia, trombocitopenia, telangiectasia hemorrágica hereditaria, síndrome ARC, síndrome de Hermasky-Pudlak, trastornos del factor de coagulación y trastornos relacionados con las plaquetas.

Incluye 112 genes: ABCG5, ABCG8, ACTN1, ACVRL1, ADAMTS13, ADAMTS2, ANKRD26, ANO6, AP3B1, ARPC1B, BLOCIS3, BLOCIS6, CIR, CCM2, CD36, CD40LG, CDC42, CHST14, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COLGALT1, CTC1, CYCS, DIAPH1, DTNBPI, EFEMP2, EFL1, ENG, ETV6, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FANCA, FCGR2C, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FLNA, FYB1, GATA1, GF11B, GGCX, GNE, GPIBA, GPIBB, GP6, GP9, GUCY1A1, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HRG, IGFBP7, IL2RG, ITGA2B, ITGB3, JAM3, KDSR, KRIT1, LMAN1, LYST, LYZ, MCFD2, MECOM, MPL, MYH9, NBEAL2, P2RY12, PDCD10, PLA2G4A, PLAT, PLAU, PROC, PROS1, PTPN11, RBM8A, RUNX1, SBDS, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1, SERPINF2, SLC35A1, SLC7A7, SLFN14, SMAD4, SRC, STIM1, STN1, TBXA2R, THBD, THPO, TUBB1, VIPAS39, VKORC1, VPS33B, VWF, WAS, WIPF1

### Panel de anemia/insuficiencia de médula ósea

Está destinado a pacientes con anomalías en más de 2 tipos de células sanguíneas (glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas) que presentan síntomas de letargo, infecciones recurrentes, sangrado excesivo, pigmentación anormal, agrandamiento del bazo, y malignidades. Algunos trastornos específicos detectados con este panel son linfocitosis hemofagocítica, síndrome de Seckel, trombocitopenia, anemia de Fanconi, disqueratosis congénita, síndrome de Shwachman Diamond así como otros tipos de anemias, como talasemia alfa y beta, enfermedad de células falciformes, esferocitosis, anemia megaloblástica, anemia congénita anemia sideroblástica y diseritropoyética.

Incluye 211 genes: ABCB6, ABCB7, ABCG5, ABCG8, ACD, ACTN1, ADA, ADA2, ADAMTS13, AK1, AK2, ALAS2, ALDOA, AMMECR1, AMN, ANK1, ANKRD26, AP3B1, ATM, ATRX, BLM, BLOCIS3, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASP10, CBL, CBLIF, CD36, CD40LG, CD59, CDAN1, CDC42, CENPJ, CEP152, CHEK2, CLCN7, CLPB, COL4A1, CSF3R, CTC1, CTLA4, CUBN, CXCR4, CYB5R3, CYCS, DHFR, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DTNBPI, EFL1, ELANE, EPB41, EPB42, ERCC4, ETV6, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FASLG, FCGR2C, FLI1, G6PC3, G6PD, GATA1, GCLC, GF11, GF11B, GLRX5, GNE, GPIBA, GPIBB, GP9, GPI, GPX1, GSR, GSS, GYPC, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HBD, HFE, HK1, HMOX1, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HSPA9, IKZF1, IL2RG, ITGA2B, ITGB3, ITK, JAGN1, KCNN4, KDM1A, KDSR, KIT, KLF1, KRAS, LIG4, LPIN2, LYST, MECOM, MLH1, MPTG6B, MPL, MRE11, MSH2, MSH6, MTR, MTRR, MYH9, NBEAL2, NBN, NF1, NFKB1, NHP2, NOP10, NRAS, NT5C3A, PALB2, PARN, PC, PDHA1, PDHX, PFKM, PGK1, PIEZO1, PKLR, PLAU, PMS2, PRF1, PTPN11, PUS1, RAB27A, RAC2, RAD51, RAD51C, RBBP8, RBM8A, REN, RHAG, RIT1, RPL11, RPL15, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS28, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SBDS, SEC23B, SH2D1A, SLC19A2, SLC19A3, SLC25A19, SLC25A38, SLC2A1, SLC35C1, SLC4A1, SLFN14, SLX4, SPTA1, SPTB, SRP72, STAT3, STIM1, STX11, STXPB2, TCN2, TERT, THPO, TINF2, TMPRSS6, TP53, TPI1, TPK1, TRNT1, UBE2T, UNCI3D, VPS13B, VPS45, WAS, WNT4, WRAP53, XIAP, XK, XRCC2, YARS2