



Gen med

Catálogo de pruebas genómicas
por especialidad

**Oftalmología y
otorrinolaringología**

Oftalmología

CentoVisión

Diseñado para encontrar la base genética de las enfermedades oculares, incluidas aquellas que son las principales causas de ceguera entre los bebés (amaurosis congénita de Leber), los niños (retinosis pigmentaria de aparición temprana) y los adultos (distrofia de patrón). Nuestro panel incluye las enfermedades oftalmológicas más comunes, como el glaucoma congénito, la retinosis pigmentaria, la enfermedad de Stargardt, el síndrome de Stickler, la acromatopsia y el síndrome de Usher, entre otras. También detecta diferentes tipos de albinismo (oculocutáneo y ocular), así como el síndrome de Hermasky-Pudlak.

Incluye 446 genes: ABCA4, ABCB6, ABHD12, ACO2, ACVR1, ADAM9, ADAMTS18, ADAMTSL4, ADGRV1, AFG3L2, AGBL5, AGK, AH1I, AIPL1, ALDH18A1, ALDH1A3, AP3B1, APTX, ARHGEF18, ARL13B, ARL2BP, ARL6, ARSG, ASB10, ATF6, ATOH7, AUH, B9D1, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCOR, BEST1, BFSP1, BFSP2, BLOC1S3, BLOC1S6, BMP4, CIQTNF5, C2CD3, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CANTI, CAPN5, CC2D2A, CCDC28B, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CERKL, CFAP418, CHD7, CHM, CHMP4B, CIB2, CISD2, CLCN7, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COX7B, CRBI, CRX, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CSPPI, CTC1, CTDPI, CTNNA1, CTNNAI, CTSD, CWC27, CYP1B1, CYP27A1, CYP4V2, DGUOK, DHDDS, DHX38, DKC1, DNA2, DNAJC19, DNMI1L, DRAM2, DTNBPI, EDN3, EDNRB, EFEMP1, ELOVL4, ENPP1, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EYA1, EYS, FAMI26A, FAMI161A, FXR, FLVCR1, FOXC1, FOXL2, FRAS1, FREM1, FREM2, FSCN2, FTL, FYCO1, FZD4, GALE, GALK1, GALT, GBA, GCNT2, GDF3, GDF6, GJA1, GJA3, GJA8, GNAT2, GNPTG, GPR143, GRIPI, GRN, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HARS1, HCCS, HESX1, HEXA, HGSNAT, HK1, HMX1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HSF4, HTRA2, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, IQCBI, KCNJ13, KCNV2, KIAA0586, KIF11, KIF7, KIT, KLHL7, LCA5, LEMD2, LEP, LEPR, LIM2, LMX1B, LOXL1, LRAT, LRMDA, LRP2, LRP5, LSS, LTBP2, LYST, LZTFL1, MAB21L2, MAF, MAK, MC1R, MERTK, MFN2, MFRP, MFSD8, MIP, MITF, MKKS, MKS1, MLPH, 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, MTRFR, MYH9, MYO5A, MYO7A, MYOC, NAA10, NDP, NF2, NHS, NMNAT1, NPH1, NPHP3, NPHP4, NR0B2, NR2F1, NRL, NTF4, OCA2, OCRL, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1LW, OPTN, OSTM1, OTX2, P3H2, PAX2, PAX3, PAX6, PCDH15, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PDZD7, PEX1, PEX2, PEX7, PHF6, PHYH, PIK3R5, PITPNM3, PITX2, PITX3, PLA2G5, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLG, POLG2, POMC, POMGNT1, PPARG, PPT1, PQBP1, PRCD, PRKCG, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB27A, RAB28, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, RAX2, RBP3, RBP4, RD3, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RLBPI, ROM1, RPI, RP1L1, RP2, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRM2B, RS1, RTN4IP1, SAG, SBF2, SDCCAG8, SEMA4A, SERAC1, SETX, SHH, SIL1, SIX3, SIX6, SLC16A12, SLC24A5, SLC25A4, SLC25A46, SLC33A1, SLC38A8, SLC45A2, SLC52A2, SLC7A14, SLC9A6, SMCHD1, SMOC1, SNAI2, SNRNP200, SNX10, SOX10, SOX2, SPATA7, SPG7, STRA6, TBC1D20, TBK1, TCIRG1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDRD7, TEK, TENM3, TFAP2A, TIMM50, TIMM8A, TIMP3, TK2, TMEM107, TMEM126A, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM70, TNFRSF11A, TNFSF11, TOPORS, TPPI, TRAF3IP1, TRIM32, TRNT1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTL5, TTPA, TULP1, TWNK, TYMP, TYR, TYRPI, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, VIM, VPS13B, VSX2, WDPCP, WDR19, WDR36, WFS1, WHRN, WRN, ZIC2, ZNF408, ZNF423, ZNF513

Otorrinolaringología

CentoHear

La pérdida de audición es una condición común en los niños, que afecta a 1 de cada 100 nacidos vivos. En más del 50% de los casos existe una causa genética para este trastorno, de los cuales el 70% son hipoacusias no sindrómicas. Genes asociados con la pérdida auditiva sindrómica y no sindrómica, casos autosómicos recesivos y dominantes. Además, síndromes como Alport, Pendred, Waardenburg, Usher y branchio-oto-renal entre otros.

Incluye 196 genes: ABHD12, ACTB, ACTG1, ADCY1, ADGRV1, AIFM1, ANKH, ATP2B2, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCS1L, BDPI, BSND, BTBD, CABP2, CACNA1D, CCDC50, CD151, CD164, CDC14A, CDH23, CDKN1C, CEACAM16, CEP78, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLDN14, CLIC5, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRYM, DCAF17, DCDC2, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DLX5, DMXL2, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRB, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRRB, EYA1, EYA4, FDXR, FGF3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FOXI1, GABI, GATA3, GIPC3, GJA1, GJB2, GJB3, GJB6, GPRASP2, GPSM2, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME, HARS1, HARS2, HGF, HOMER2, HOXB1, HSD17B4, ILDR1, KARS1, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, KIT, KITLG, LARS2, LHFPL5, LOXHD1, LRP2, LRTOMT, MAN2B1, MANBA, MARVELD2, MCM2, MET, MGP, MITF, MPZL2, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NDP, NLRP3, OPA1, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX26, PEX6, PJVK, PMP22, PNPT1, POLR1C, POLR1D, POU3F4, POU4F3, PRPS1, RDX, RMND1, ROR1, RPS6KA3, SIPR2, SALL1, SALL4, SEMA3E, SERPINB6, SIX1, SIX5, SLC12A1, SLC17A8, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SLC29A3, SLC33A1, SLC44A4, SLC52A2, SLC52A3, SLITRK6, SMAD4, SMPX, SNAI2, SOX10, SOX2, SPATA5, STRC, SUCLA2, SUCLG1, SYNE4, TBCID24, TBX1, TCOF1, TECTA, TFAP2A, TIMM8A, TJP2, TMCI, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TRMU, TSPEAR, TWNK, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, WBP2, WFS1, WHRN