

PANEL DE EXPANSIÓN DE REPETICIÓN DE ATAXIA

Nº de genes:	13
Entrega:	25 días
Cobertura:	100%
Detalles:	Incluye solo análisis de expansión repetida para <i>ATN1</i> , <i>ATXN1</i> , <i>ATXN10</i> , <i>ATXN2</i> , <i>ATXN3</i> , <i>ATXN7</i> , <i>ATXN8OS</i> , <i>BEAN1</i> , <i>CACNA1A</i> , <i>FXN</i> , <i>NOP56</i> , <i>PP2R2B</i> , <i>TBP</i>

Resumen de genes y enfermedades asociadas (OMIM) incluidos en este panel

Genes	OMIM (Gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
<i>ATN1</i>	607462	<i>atrofia dentorrubro-palidoluisiana; hipotonía congénita, epilepsia, retraso en el desarrollo y anomalías digitales</i>	AD
<i>ATXN1</i>	601556	<i>ataxia espinocerebelosa 1</i>	AD
<i>ATXN10</i>	611150	<i>ataxia espinocerebelosa 10</i>	AD
<i>ATXN2</i>	601517	<i>Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson de inicio tardío; ataxia espinocerebelosa 2</i>	AD
<i>ATXN3</i>	607047	<i>ataxia espinocerebelosa 3</i>	AD
<i>ATXN7</i>	607640	<i>ataxia espinocerebelosa 7</i>	AD
<i>ATXN8OS</i>	603680	<i>Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson de inicio tardío; ataxia espinocerebelosa 8</i>	AD
<i>BEAN1</i>	612051	<i>ataxia espinocerebelosa 31</i>	AD
<i>CACNA1A</i>	601011	<i>ataxia episódica tipo 2; migraña hemipléjica familiar 1; ataxia espinocerebelosa 6; encefalopatía epiléptica infantil temprana, 42</i>	AD
<i>FXN</i>	606829	<i>Ataxia de Friedreich</i>	AR
<i>NOP56</i>	614154	<i>ataxia espinocerebelosa 36</i>	AD

<i>PPP2R2B</i>	<i>604325</i>	<i>ataxia espinocerebelosa 12</i>	<i>AD</i>
<i>TBP</i>	<i>600075</i>	<i>Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson de inicio tardío; ataxia espinocerebelosa 17</i>	<i>AD</i>