

Panel de mineralización anormal

Nuestro panel de mineralización anormal incluye osteogénesis imperfecta, osteopetrosis, trastornos de alta y baja densidad ósea y genes de diagnóstico diferencial necesarios para discriminar la causa genética real. Las enfermedades procesables, como la hipofosfatasa, también se incluyen en nuestro panel.

Nº de genes:	69
Entrega:	25 días
Cobertura:	≥99,5% ≥20x Cobertura media con profundidad ≥ 150 x
Detalles:	Análisis CNV incluido

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

Genes	OMIM (Gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
ABCC6	603234	<i>Pseudoxanthoma elasticum, forma frustrada; pseudoxantoma elástico; calcificación arterial generalizada de la infancia tipo 2</i>	AD, AR
ALPL	171760	<i>hipofosfatasa del adulto; hipofosfatasa infantil; hipofosfatasa de inicio en la infancia</i>	AD, AR
ANKH	605145	<i>condrocalcinosis 2; Displasia craneometafisaria</i>	AD
ANO5	608662	<i>displasia gnatodiafisaria; distrofia muscular de cinturas tipo 2L</i>	AD, AR
AP2S1	602242	<i>Hipercalcemia hipocalciúrica, familiar, tipo III</i>	AD
BMP1	112264	<i>osteogénesis imperfecta tipo 13</i>	AR
CA2	611492	<i>Osteopetrosis, autosómica recesiva 3, con acidosis tubular renal</i>	AR
CASR	601199	<i>Hipercalcemia hipocalciúrica, tipo I; Hiperparatiroidismo, neonatal; Hipocalcemia, autosómica dominante, con síndrome de Bartter; Epilepsia idiopática generalizada, susceptibilidad a, 8</i>	AD, AR

CLCN5	300008	enfermedad de las abolladuras; Raquitismo hipofosfatémico; Proteinuria, de bajo peso molecular, con nefrocalcinosis hipercalcúrica; Nefrolitiasis, tipo 1	XLR
CLCN7	602727	Osteopetrosis, autosómica dominante 2; Osteopetrosis, autosómica recesiva 4	AD, AR
COL1A1	120150	enfermedad de Caffey; síndrome de Ehlers-Danlos artrocalasia tipo 1; osteogénesis imperfecta tipo 1; osteogénesis imperfecta tipo 2; osteogénesis imperfecta tipo 4; OSTEOPOROSIS; osteogénesis imperfecta tipo 3	AD
COL1A2	120160	osteogénesis imperfecta tipo 2; osteogénesis imperfecta tipo 4; OSTEOPOROSIS; síndrome de Ehlers-Danlos, forma valvular cardíaca; osteogénesis imperfecta tipo 3; Síndrome de Ehlers-Danlos artrocalasia tipo 2	AD, AR
CREB3L1	616215	osteogénesis imperfecta tipo 16	AR
CRTAP	605497	osteogénesis imperfecta tipo 7	AR
CYP27B1	609506	Raquitismo dependiente de vitamina D tipo 1A	AR
CYP2R1	608713	raquitismo dependiente de vitamina D tipo 1B	AR
DMP1	600980	Raquitismo hipofosfatémico, autosómico recesivo, 1	AR
ENPP1	173335	diabetes mellitus no insulino dependiente / Diabetes mellitus tipo II; Calcificación arterial, generalizada, de la infancia, 1; OBESIDAD; Raquitismo hipofosfatémico, autosómico recesivo, 2; enfermedad de Cole	AD, AR
FAH	613871	tirosinemia tipo 1	AR
FGF23	605380	Raquitismo hipofosfatémico, autosómico dominante	AD, AR
FGFR1	136350	displasia craneofacial-esquelética-dermatológica; síndrome de Jackson-Weiss; hipogonadismo hipogonadotrópico-2 con o sin anosmia; displasia osteoglofónica; síndrome de Hartsfield	AD

FGFR3	134934	<i>acondroplasia; Cáncer de vejiga; cáncer colonrectal; hipocondroplasia; Síndrome Lacrimoauriculodentodigital; nevo epidérmico; Displasia tanatofórica, tipo I; Displasia tanatofórica, tipo II; seminoma espermatocítico, somático; síndrome de Muenke; cáncer cervicouterino, somático; síndrome CATSHL; Síndrome de Crouzon con acantosis nigricans</i>	AD, AR
FKBP10	607063	<i>síndrome de Bruck 1; osteogénesis imperfecta tipo 11</i>	AR
GALNT3	601756	<i>calcinosis tumoral hiperfosfatémica familiar</i>	AR
GJA1	121014	<i>Displasia oculodentodigital</i>	AD, AR
GNA11	139313	<i>Hipercalcemia hipocalciúrica, familiar, tipo ii; Hipocalcemia, autosómica dominante 2</i>	AD
GNAS	139320	<i>pseudohipoparatiroidismo Ia; Heteroplasia ósea, progresiva; síndrome de McCune-Albright, somático, mosaico; hiperplasia suprarrenal macronodular independiente de ACTH; pseudohipoparatiroidismo tipo Ib; pseudohipoparatiroidismo Ic; Pseudopseudohipoparatiroidismo</i>	AD
GORAB	607983	<i>Geroderma osteodisplásico</i>	AR
HPGD	601688	<i>Acropaquia digital, congénita aislada; Craneosteoartropatía/osteostropatía hipertrófica, primaria, autosómica recesiva 1</i>	AR
HRAS	190020	<i>Cáncer de vejiga; síndrome de nevus melanocítico, congénito, somático; nevo epidérmico; síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims; Carcinoma De Tiroides Folicular; síndrome de Costello</i>	AD
IFITM5	614757	<i>osteogénesis imperfecta tipo 5</i>	AD
KRAS	190070	<i>malformaciones arteriovenosas del cerebro; Cáncer de vejiga; cáncer de mama y ovario familiar tipo 2; Cáncer Gástrico Hereditario Difuso; síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims; Cáncer de pulmón; Cáncer de páncreas; leucemia mieloide aguda; síndrome de Noonan</i>	AD

		<i>3; Síndrome linfoproliferativo autoinmune tipo IV; Síndrome cardiofaciocutáneo 2</i>	
<i>LRP5</i>	<i>603506</i>	<i>Hiperostosis Corticalis Generalisata, Forma Benigna De Worth, Con Torus Palatinus; OSTEOPOROSIS; síndrome de osteoporosis-pseudoglioma; Vitreorretinopatía exudativa 4; Densidad Mineral Ósea Rasgo Cuantitativo Locus 1; osteopetrosis autosómica dominante tipo 1; enfermedad de van Buchem, tipo 2</i>	<i>AD, AR</i>
<i>MBTPS2</i>	<i>300294</i>	<i>síndrome de IFAP con o sin síndrome de BRESHECK; Queratosis folicular espinulosa decalvans, ligada al cromosoma X</i>	<i>XLR</i>
<i>MTAP</i>	<i>156540</i>	<i>Estenosis medular diafisaria con histiocitoma fibroso maligno</i>	<i>AD</i>
<i>NOTCH2</i>	<i>600275</i>	<i>síndrome de Hajdu-Cheney; Síndrome de Alagille 2</i>	<i>AD</i>
<i>NRAS</i>	<i>164790</i>	<i>cáncer colonrectal; síndrome de nevus melanocítico, congénito, somático; nevo epidérmico; síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims; Carcinoma De Tiroides Folicular; Melanosis neurocutánea, somática; síndrome de Noonan 6; Síndrome linfoproliferativo autoinmune tipo IV</i>	<i>AD</i>
<i>OCRL</i>	<i>300535</i>	<i>enfermedad de las abolladuras tipo 2; Síndrome oculocerebrorenal de Lowe</i>	<i>XLR</i>
<i>OSTM1</i>	<i>607649</i>	<i>Osteopetrosis, autosómica recesiva 5</i>	<i>AR</i>
<i>P3H1</i>	<i>610339</i>	<i>osteogénesis imperfecta tipo 8</i>	<i>AR</i>
<i>P4HB</i>	<i>176790</i>	<i>Síndrome de Cole-Carpenter 1</i>	<i>AD</i>
<i>PHEX</i>	<i>300550</i>	<i>Raquitismo hipofosfatémico dominante ligado al cromosoma X</i>	<i>XLD</i>
<i>PLEKHM1</i>	<i>611466</i>	<i>Osteopetrosis, autosómica recesiva 6</i>	<i>AD, AR</i>
<i>PLOD2</i>	<i>601865</i>	<i>Síndrome de Bruck 2</i>	<i>AR</i>
<i>PLS3</i>	<i>300131</i>	<i>Densidad mineral ósea QTL18, osteoporosis</i>	<i>XLD</i>

<i>PPIB</i>	123841	<i>osteogénesis imperfecta tipo 9</i>	AR
<i>PTDSS1</i>	612792	<i>Enanismo hiperostótico de Lenz-Majewski</i>	AD
<i>PTH1R</i>	168468	<i>fracaso primario de la erupción dentaria; condrodisplasia metafisaria, tipo Murk Jansen; condrodisplasia, tipo Blomstrand; síndrome de Eiken</i>	AD, AR
<i>SERPINF1</i>	172860	<i>osteogénesis imperfecta tipo 6</i>	AR
<i>SERPINH1</i>	600943	<i>Ruptura prematura de membranas antes de término, susceptibilidad a; osteogénesis imperfecta tipo 10</i>	AR
<i>SLC26A2</i>	606718	<i>displasia diastrófica; displasia epifisaria múltiple tipo 4; Atelosteogénesis tipo II; Acondrogénesis tipo IB</i>	AR
<i>SLC34A1</i>	182309	<i>Nefrolitiasis/osteoporosis hipofosfatémica, 1; síndrome renotubular de Fanconi 2; Hipercalcemia, infantil, 2</i>	AD, AR
<i>SLC34A3</i>	609826	<i>Raquitismo hipofosfatémico con hipercalciuria</i>	AR
<i>SLC9A3R1</i>	604990	<i>Nefrolitiasis/osteoporosis, hipofosfatémica, 2</i>	AD
<i>SLCO2A1</i>	601460	<i>Osteoartropatía hipertrófica, primaria, autosómica recesiva 2</i>	AR
<i>SNX10</i>	614780	<i>Osteopetrosis, autosómica recesiva 8</i>	AR
<i>SOST</i>	605740	<i>Displasia craneodiafisaria, autosómica dominante; Esclerosteosis 1</i>	AD, AR
<i>SOX9</i>	608160	<i>displasia campomélica</i>	AD
<i>SP7</i>	606633	<i>osteogénesis imperfecta tipo 12</i>	AR
<i>TBXAS1</i>	274180	<i>Síndrome hematodiafisario de Ghosal</i>	AR
<i>TCIRG1</i>	604592	<i>osteopetrosis tipo 1</i>	AR
<i>TGFB1</i>	190180	<i>enfermedad de Camurati-Engelmann; fibrosis quística</i>	AD, AR
<i>TMEM38B</i>	611236	<i>osteogénesis imperfecta tipo 14</i>	
<i>TNFRSF11A</i>	603499	<i>osteólisis expansiva familiar; Osteopetrosis, autosómica recesiva 7</i>	AD, AR
<i>TNFRSF11B</i>	602643	<i>Enfermedad de Paget del hueso 5, de inicio juvenil</i>	AR
<i>TNFSF11</i>	602642	<i>osteopetrosis autosómica recesiva tipo 2</i>	AR
<i>TYROBP</i>	604142	<i>osteodisplasia lipomembranosa poliquistica con leucoencefalopatía esclerosante tipo 1</i>	AR
<i>VDR</i>	601769	<i>Raquitismo dependiente de vitamina D tipo 2A</i>	AR

<i>WNT1</i>	<i>164820</i>	<i>osteogénesis imperfecta tipo 15; susceptibilidad a la osteoporosis autosómica dominante de aparición temprana</i>	<i>AR</i>
-------------	---------------	--	-----------