

Panel pulmonar

Nuestro panel pulmonar incluye genes para el diagnóstico de hipoventilación central, trastornos del metabolismo del surfactante e hipertensión pulmonar entre otras enfermedades pulmonares.

Genes: 92

Tiempo de entrega 25 días,

Cobertura $\geq 99.5\%$ $\geq 20x$

Cobertura media con profundidad $\geq 150x$

Análisis de expansión de repetidos: PHOX2B

Incluye análisis de CNV

SUBPANELES INCLUIDOS

Panel para el síndrome de hipoventilación central

Panel para enfermedad pulmonar extenso

Panel para hipertensión pulmonar

Panel para la disfunción del metabolismo del surfactante

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

Gene	OMIM (gen)	Enfermedades asociadas (OMIM)	Herencia
ABCA3	601615	disfunción del metabolismo del surfactante-3	AR
ABCC8	600509	diabetes mellitus no insulino dependiente / diabetes mellitus tipo II; hipoglucemia de la infancia sensible a la leucina; hipoglucemia hiperinsulinémica familiar tipo 1; diabetes mellitus neonatal transitoria tipo 2	AD, AR
ACVRL1	601284	Telangiectasia, hemorrágica hereditaria, tipo 2	AD
AP3B1	603401	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 2	AR
ASCL1	100790	síndrome de hipoventilación central congénita	AD
BLOC1S3	609762	Síndrome de Hermansky-Pudlak 8	AR
BLOC1S6	604310	Síndrome de Hermansky-pudlak 9	AR

<i>BMPR1B</i>	603248	Braquidactilía tipo A2; Condrodiasplasia Acromesomérica Con Anomalías Genitales	AD, AR
<i>BMPR2</i>	600799	Hipertensión pulmonar, primaria familiar, 1, con o sin HHT	AD
<i>CAV1</i>	601047		AD, AR
<i>CCDC39</i>	613798	Discinesia ciliar, primaria, 14	
<i>CCDC40</i>	613799	Discinesia ciliar, primaria, 15	
<i>CFTR</i>	602421	pancreatitis hereditaria; Bronquiectasia con o sin aumento de cloruro en el sudor tipo 1; fibrosis quística; ausencia congénita bilateral de conductos deferentes	AD, AR
<i>CHAT</i>	118490	Síndrome miasténico congénito presináptico tipo 6	AR
<i>CHRNA1</i>	100690	Síndrome de pterigión múltiple, tipo letal; Síndrome miasténico, congénito de canal lento; Síndrome miasténico congénito de canal rápido	AD, AR
<i>CHRNB1</i>	100710	Síndrome miasténico, congénito, 2A, de canal lento; Síndrome miasténico, congénito, 2C, asociado con deficiencia del receptor de acetilcolina	AD, AR
<i>CHRND</i>	100720	Síndrome de pterigión múltiple, tipo letal; síndrome miasténico congénito de canal lento tipo 3A; Síndrome miasténico congénito de canal rápido tipo 3B; Síndrome miasténico, congénito, 3C, asociado a deficiencia del receptor de acetilcolina	AD, AR
<i>CHRNE</i>	100725	síndrome miasténico congénito de canal lento tipo 4A; síndrome miasténico congénito tipo 4C, asociado con deficiencia del receptor de acetilcolina; síndrome miasténico congénito de canal rápido tipo 4B	AD, AR
<i>COLQ</i>	603033	síndrome miasténico congénito tipo 5	AR
<i>CSF2RA</i>	306250	Disfunción del metabolismo de los tensioactivos, pulmonar, 4	
<i>CSF2RB</i>	138981	Disfunción del metabolismo de los tensioactivos, pulmonar, 5	AR
<i>DKC1</i>	300126	Disqueratosis congénita ligada al cromosoma X	XLR
<i>DNAAF1</i>	613190	Discinesia ciliar, primaria, 13	AR

DNAAF2	612517	Discinesia ciliar, primaria, 10	
DNAH11	603339	discinesia ciliar primaria tipo 7, con o sin situs inversus	AR
DNAH5	603335	discinesia ciliar primaria tipo 3, con o sin situs inversus	
DNAH9	603330		AR
DNAI1	604366	discinesia ciliar primaria tipo 1, con o sin situs inversus	AR
DNAI2	605483	discinesia ciliar primaria tipo 9, con o sin situs inversus	
DNAL1	610062	Discinesia ciliar, primaria, 16	AR
DOCK8	611432	Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE, autosómico recesivo	AR
DTNBP1	607145	Síndrome de Hermansky-Pudlak 7	AR
ECE1	600423	Enfermedad de Hirschsprung, defectos cardíacos y disfunción autónoma	AD
EDN3	131242	síndrome de hipoventilación central congénita; Síndrome de Waardenburg tipo 4B; Enfermedad de Hirschsprung 4	AD, AR
EFEMP2	604633	Cutis laxa, autosómica recesiva, tipo I	AR
EIF2AK4	609280	Enfermedad pulmonar venooclusiva 2	AR
ELN	130160	Cutis laxa, autosómica dominante 1, ADCL1; Estenosis aórtica supraavalvar	AD
ENG	131195	telangiectasia hemorrágica hereditaria tipo 1	AD
FBLN5	604580	Cutis laxa, autosómica recesiva, tipo IA; neuropatía hereditaria con o sin degeneración macular relacionada con la edad	AD, AR
FBN1	134797	Síndrome de Marfan; síndrome de piel rígida; Síndrome de Weill-Marchesani 2; displasia geleofísica 2; Síndrome de lipodistrofia de Marfan	AD
FLCN	607273	cáncer colonrectal; Síndrome de Birt-Hogg-Dube; Carcinoma renal, cromóforo, somático; neumotórax espontáneo primario	AD
FOXF1	601089	Hipertensión pulmonar familiar persistente del recién nacido	AD
GDF2	605120	Telangiectasia, hereditaria, hemorrágica, tipo 5	AD
GDNF	600837	feocromocitoma; síndrome de hipoventilación central	AD

		congénita; Enfermedad de Hirschsprung, susceptibilidad a, 3	
GLRA1	138491	Hiperekplexia, hereditaria 1, autosómica dominante o recesiva	AD, AR
HPS1	604982	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 1	AR
HPS3	606118	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 3	AR
HPS4	606682	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 4	AR
HPS5	607521	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 5	AR
HPS6	607522	Síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 6	AR
ITGA3	605025	Enfermedad pulmonar intersticial congénita con síndrome nefrótico y epidermólisis ampollosa	AR
KCNA5	176267	Fibrilación auricular, familiar, 7	AD
KCNK3	603220	hipertensión pulmonar primaria	AD
MECP2	300005	RETRASO MENTAL, X-LINKED 13; Retraso mental sindrómico ligado al cromosoma X, tipo Lubs; Susceptibilidad al autismo, ligado al cromosoma X 3; encefalopatía neonatal grave; Síndrome de Rett	XL, XLD, XLR
NF1	613113	neurofibromatosis tipo 1; Síndrome de neurofibromatosis-Noonan; Leucemia mielomonocítica juvenil	AD
NFU1	608100	Síndrome de disfunciones mitocondriales múltiples 1	AR
NKX2-1	600635	Corea, benigna hereditaria; Carcinoma de tiroides, papilar; Coreoatetosis, hipotiroidismo y dificultad respiratoria neonatal	AD
NME8	607421	Discinesia ciliar, primaria, 6	AR
NOP10	606471	Disqueratosis congénita, autosómica recesiva, 1	AR
NOTCH3	600276	CADASIL; Síndrome de meningocele lateral	AD
PARN	604212	Disqueratosis congénita, autosómica recesiva 6; fibrosis pulmonar relacionada con los telómeros y / o insuficiencia de la médula ósea tipo 4	AD, AR

PHOX2A	602753	Fibrosis de músculos extraoculares, congénita, 2	AR
PHOX2B	603851	síndrome de hipoventilación central congénita	AD
POLD1	174761	Cáncer colorrectal, susceptibilidad al tipo 10; HIPOPLASIA MANDIBULAR, SORDERA, CARACTERÍSTICAS PROGEROIDES Y SÍNDROME DE LIPODISTROFIA	AD
RAPSN	601592	síndrome miasténico congénito, tipo 11, asociado con deficiencia del receptor de acetilcolina	AR
RASA1	139150	Malformación capilar-malformación arteriovenosa	AD
RETIRADO	164761	Enfermedad de Hirschsprung; carcinoma de tiroides medular familiar; neoplasia endocrina múltiple 2B; feocromocitoma; neoplasia endocrina múltiple 2A; síndrome de hipoventilación central congénita	AD
RSPH1	609314	discinesia ciliar primaria, 24	AR
RSPH4A	612647	Discinesia ciliar, primaria, 11	
RSPH9	612648	Discinesia ciliar, primaria, 12	
RTEL1	608833	disqueratosis congénita; que la fibrosis pulmonar relacionada con los telómeros y / o la insuficiencia de la médula ósea tipo 3	AD, AR
SARS2	612804	Hiperuricemia, hipertensión pulmonar, insuficiencia renal y alcalosis	AR
SCN4A	603967	Paramyotonia congénita; Parálisis periódica hiperpotasémica, tipo 2; Miotonía congénita atípica, sensible a acetazolamida; Parálisis periódica hipopotasémica, tipo 2; Síndrome miasténico, sensible a acetazolamida	AD, AR
SCNN1A	600228	Pseudohipoaldosteronismo, tipo I	AD, AR
SCNN1B	600760	Síndrome de Liddle; Bronquiectasia con o sin aumento de cloruro en el sudor tipo 1; Pseudohipoaldosteronismo, tipo I	AD, AR
SCNN1G	600761	Seudohipoaldosteronismo, tipo I; Bronquiectasia con o sin aumento de cloruro en el sudor 3	AD, AR
SERPINA1	107400	deficiencia de alfa-1 antitripsina	AR

SFPA2	178642	Fibrosis pulmonar, idiopática, susceptibilidad a	AD
SFTPB	178640	Disfunción del metabolismo de los tensioactivos, pulmonar, 1	AR
SFTPC	178620	Disfunción del metabolismo de los tensioactivos, pulmonar, 2	AD
SLC6A5	604159	Hipereplexia 3	AD, AR
SLC7A7	603593	Intolerancia a la proteína lisinúrica	AR
SMAD4	600993	Síndrome de Myhre; Síndrome de poliposis juvenil, forma infantil; Poliposis juvenil / síndrome de telangiectasia hemorrágica hereditaria; Cáncer de páncreas	AD
SMAD9	603295	Hipertensión pulmonar primaria, 2	AD
SMPD1	607608	Enfermedad de Niemann-Pick tipo A; Enfermedad de Niemann-Pick tipo A / B	AR
STAT3	102582	Síndrome de infección recurrente por hiper-IgE; enfermedad autoinmune multisistémica de inicio infantil, 1	AD
STRA6	610745	Microftalmía aislada con coloboma 8	AR
TERT	187270	leucemia mieloide aguda; Disqueratosis congénita 4; Insuficiencia de la médula ósea, relacionada con los telómeros, 1	AD, AR
TINF2	604319	Síndrome de Revesz; Disqueratosis congénita autosómica dominante 3	AD
TSC1	605284	esclerosis tuberosa tipo 1	AD
TSC2	191092	esclerosis tuberosa-2	AD
ZEB2	605802	Síndrome de Mowat-Wilson	AD