



# CARDIOLOGÍA





| CÓDIGO SIGLO | DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA                                                                                                                                                                                                              |
|--------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| GEN_000009   | <b>Acidemia propiónica - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: PCCA                                                                                                                                                          |
| GEN_000010   | <b>Acidemia propiónica - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: PCCB                                                                                                                                                          |
| GEN_000030   | <b>Alagille - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: JAG1, NOTCH2                                                                                                                                                                       |
| ALMS1_MUTS   | <b>Alström, síndrome de - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: ALMS1                                                                                                                                                        |
| UNA_MUTACI   | <b>Análisis de 1 mutación de cualquier gen</b>                                                                                                                                                                                     |
| SOLO_MLPA    | <b>Análisis de 1 mutación de cualquier gen por MLPA 1 salsa</b>                                                                                                                                                                    |
| GEN_000046   | <b>Andersen-Tawil, síndrome de - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: KCNJ2                                                                                                                                                 |
| ANEURIS_AO   | <b>Aneurisma aorta torácica - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: ACTA2, BGN, COL3A1, FBN1, FOXE3, LOX, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, PRKG1, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, SMAD3, AAT1 y AAT2                                             |
| ARRAY400K    | <b>Array CGH 400K - Deleciones y ganancias de ADN</b>                                                                                                                                                                              |
| ASESORGEN    | <b>Asesoramiento / Consejo genético - Consulta NO PRESENCIAL</b>                                                                                                                                                                   |
| GEN_000059   | <b>Asociación VACTERL - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: HOXD13                                                                                                                                                         |
| BEALS_FBN2   | <b>Beals, síndrome de - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: FBN2                                                                                                                                                           |
| SCN5A        | <b>Brugada, síndrome de - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: SCN5A                                                                                                                                                        |
| S_BRUGADA    | <b>Brugada, síndrome de - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: ABCC9, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, FGF12, GPD1L, HCN4, KCND2, KCND3, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ8, PKP2, RANGRF, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN5A, SEMA3A, SLMAP, TRPM4 |



| CÓDIGO SIGLO | DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|--------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| CARDIO_GEN   | <b>Cardiopatías - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, ANKRD1, APOPT1, ARSB, ATP5F1D, ATPAF2, B3GAT3, BAG3, BCS1L, BRAF, CBL, COA5, COA6, COA7, COX10, COX14, COX15, COX20, COX6A1, COX6B1, COX7B, CPS1, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTF1, CYC1, DES, DHCR7, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, EYA4, FAH, FASTKD2, FHL1, FKTN, FOXRED1, GAA, GALNS, GBE1, GLA, GLB1, GLRA1, GNS, GUSB, HADHA, HADHB, HFE, HGSNAT, HRAS, IDH2, IDS, IDUA, ILK, JUP, KRAS, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, LRPPRC, LYRM7, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MLYCD, MMACHC, MMUT, MRPL44, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, NAGLU, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA6, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF8, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEBL, NEXN, NF1, NKX2-5, NRAS, NUBPL, PCCA, PCCB, PDLIM3, PET100, PKP2, PLN, PNPLA2, PPA2, PPP1CB, PPP1R13L, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RASA2, RBM20, RIT1, RYR2, SCN5A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHD, SGCD, SGSH, SHOC2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SOS1, SOS2, SPRED1, SURF1, TAB2, TACO1, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM126B, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TSFM, TTC19, TTN, TTR, UQC22, UQCRB, VCL |
| GEN_000105   | <b>Catarata congénita, Miocardiopatía hipertrófica, Miopatía mitocondrial - Sec. completa</b><br>Gen incluido: SLC25A4                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| GEN_000108   | <b>Char, síndrome de - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: TFAP2B                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| GEN_000129   | <b>Comunicación interauricular cardíaca - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: MYH6                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| CONSEJOGEN   | <b>Consulta de consejo genético</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| GEN_000159   | <b>Déficit congénito del inhibidor del activador del plasminógeno tipo 1 - Estudio del Polimorfismo 4G / 5G</b><br>Gen incluido: SERPINE1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| GEN_000181   | <b>Déficit de citocromo C oxidasa - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: SCO2                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| GEN_000210   | <b>Déficit del complejo II mitocondrial - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: SDHAF1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| GEN_000219   | <b>Déficit primario de carnitina - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: SLC22A5                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| DAVD         | <b>Displasia arritmogénica ventrículo derecho - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: PKP2, DSP, DSC2, DSG2                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| GEN_000277   | <b>Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio derecho - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: JUP                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |



| CÓDIGO SIGLO | DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA                                                                                                                                                    |
|--------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| GEN_000278   | <b>Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio derecho - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: TGFB3                                        |
| ESCLER_TUB   | <b>Esclerosis tuberosa - Paneles NGS</b><br>Genes incluidos: TSC1, TSC2                                                                                                  |
| GEN_000373   | <b>Estenosis supravalvular aórtica - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: ELN                                                                                     |
| EXOMA_TSO    | <b>Exoma clínico</b>                                                                                                                                                     |
| EXOMA        | <b>Exoma completo (&gt;20.000 genes)</b>                                                                                                                                 |
| EXOMA_TRIO   | <b>Exoma completo en pacientes y progenitores</b>                                                                                                                        |
| GEN_000402   | <b>Glucogenosis de corazón, letal - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: PRKAG2                                                                                   |
| GEN_000415   | <b>Heterotopía periventricular ligada al X - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: WAS                                                                             |
| GEN_000422   | <b>Hipercolesterolemia familiar - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: APOB                                                                                       |
| LDLR         | <b>Hipercolesterolemia familiar - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: LDLR                                                                                       |
| LDLRAP1      | <b>Hipercolesterolemia familiar - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: LDLRAP1                                                                                    |
| PCSK9        | <b>Hipercolesterolemia familiar - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: PCSK9                                                                                      |
| GEN_000423   | <b>Hipercolesterolemia familiar - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9                                                                           |
| HIPERCOLES   | <b>Hipercolesterolemia familiar: &gt;10 genes - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1, USF1, ABCA1, APOE, CYP27A1, GHR, ITIH4, LPL, APOA2 y EPHX2 |
| APOB_SEC     | <b>Hipercolesterolemia familiar - Secuenciación exones 26 y 29</b><br>Gen incluido: APOB                                                                                 |
| GEN_000427   | <b>Hiperlipoproteinemia tipos 1 y 5: déficit de lipoproteína lipasa - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: LPL                                                    |



| CÓDIGO SIGLO | DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA                                                                                                                                                                                                                                     |
|--------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| GEN_000499   | <b>Léntigo múltiple; Leopard, síndrome de - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: PTPN11, RAF1, BRAF                                                                                                                                                          |
| LOEYSDIETZ   | <b>Loeys-Dietz, síndrome de - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, TGFB2                                                                                                                                                              |
| GEN_000345   | <b>Marfan, enfermedad de, y aneurismas - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: ACTA2, CBS, FBN1, FBN2, MYH11, COL3A1, SMAD3, TGFBR1, TGFBR2, MYLK, MSTN, COL5A2, TGFB2, SLC2A10                                                                               |
| MARFAN       | <b>Marfan, síndrome de - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: FBN1                                                                                                                                                                                 |
| GEN_000534   | <b>Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho (ARVC) - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: DSC2, DSG2, TMEM43, PKP2, DSP, RYR2, JUP                                                                                                                |
| ARRITMIA     | <b>Miocardiopatía arritmogénica y muerte súbita - Panel NGS</b>                                                                                                                                                                                           |
| GEN_000535   | <b>Miocardiopatía con defectos en la conducción (DCM+CCD) - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: SCN5A, LMNA                                                                                                                                                 |
| GEN_000536   | <b>Miocardiopatía dilatada familiar aislada - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: BAG3                                                                                                                                                            |
| GEN_000537   | <b>Miocardiopatía dilatada tipo 1M - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: CSRP3                                                                                                                                                                    |
| GEN_000538   | <b>Miocardiopatía dilatada tipo 1R - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: ACTC1                                                                                                                                                                    |
| DES          | <b>Miocardiopatía dilatada - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: DES                                                                                                                                                                              |
| GEN_000539   | <b>Miocardiopatía dilatada - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: MYH7                                                                                                                                                                             |
| TNNT2        | <b>Miocardiopatía dilatada - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: TNNT2                                                                                                                                                                            |
| MCD          | <b>Miocardiopatía dilatada - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CSRP3, DES, DMD, DSG2, EYA4, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, NEXN, PLN, PSEN1, PSEN2, RBM20, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL |
| MYBPC3       | <b>Miocardiopatía hipertrófica familiar - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: MYBPC3                                                                                                                                                              |





| CÓDIGO SIGLO | DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|--------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| MCH          | <b>Miocardiopatía hipertrófica familiar - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGL, ALPK3, ANKRD1, ATP5E, BRAF, CACNA1C, CALR3, CASQ2, CAV3, COA5, CRYAB, CSRP3, DES, FHL1, FLNC, FOXRED1, FXN, GAA, GLA, GLB1, GUSB, HRAS, JPH2, KCNQ1, KLF10, LAMP2, LDB3, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRPL3, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYO6, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEXN, NRAS, OBSCN, PDLIM3, PLN, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RYR2, SCO2, SHOC2, SLC25A3, SLC25A4, SOS1, TCAP, TMEM70, TNNC1, TNNT2, TNNT2, TPM1, TRIM63, TSFM, TTN, TTR, VCL |
| GEN_000540   | <b>Miocardiopatía hipertrófica. Proteínas sarcoméricas - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: MYH7, TNNT2, TPM1, MYBPC3, MYL2, MYL3, ACTC1, PRKG2                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| TTN          | <b>Miocardiopatía hipertrófica familiar - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: TTN                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| MCNC         | <b>Miocardiopatía no compactada - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: ABCC9, ACTC1, ACTN2, CASQ2, DMPK, DSP, DTNA, TAZ, HCN4, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PLEKHM2, PKP2, PRDM16, RYR2, SCN5A, TNNT2, TPM1, ARFGEF2, DNAJC19, GLA, LAMP2, MLYCD, MMACHC, NNT, NSD1, RSK2, YWHAE                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| GEN_000541   | <b>Miocardiopatía restrictiva (RCM) - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: MYH7, TNNT2, TNNT2                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| PTPN11_MUT   | <b>Noonan, síndrome de - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: PTPN11                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
| NOONAN       | <b>Noonan, síndrome de - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: PTPN11, BRAF, KRAS, LZTR1, MAP2K1, NRAS, NS2, RAF1, RIT1, SOS1, SOS2                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| GEN_000647   | <b>Pseudoxantoma elástico - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: ABCC6, ENPP1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| GEN_000652   | <b>QT corto, síndrome de - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: KCNH2, KCNJ2, CACNA1C, CACNB2, KCNQ1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| QT_LARGO     | <b>QT largo, síndrome de - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: SQT1 (KCNQ1), SQT2 (KCNH2), SQT3 (SCN5A), SQT4 (ANK2), SQT5 (KCNE1), SQT6 (KCNE2), SQT7 (KCNJ2), SQT8 (CACNA1C), SQT9 (CAV3), SQT10 (SCN4B), SQT11 (AKAP9), SQT12 (SNTA1), SQT13 (KCNJ5), SQT14 (CALM1), SQT15 (CALM2)                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| GEN_000660   | <b>Rasopatías - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, SOS1, HRAS, MAPSK1, MAP2K2, NRAS                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| GLMN_MUTS    | <b>Secuenciación gen GLMN - Panel NGS</b><br>Gen incluido: GLMN                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |



| CÓDIGO SIGLO | DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA                                                                                                                                                                                                                                 |
|--------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| GEN_000691   | <b>Síndrome cardiofaciocutáneo - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: BRAF                                                                                                                                                                     |
| GEN_000690   | <b>Síndrome cardiofaciocutáneo - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2                                                                                                                                                         |
| DEL_22Q11    | <b>Síndrome de delección 22q11.2 - Deleciones y duplicaciones (MLPA)</b>                                                                                                                                                                              |
| GEN_000716   | <b>Síndrome de nodo enfermo - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: SCN5A, HCN4                                                                                                                                                                           |
| TAQ_VENTRI   | <b>Taquicardia ventricular catecolaminérgica - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: CALM1, CASQ2, CPVT3, RYR2, TECRL, TRDN                                                                                                                               |
| GEN_000745   | <b>Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: CASQ2                                                                                                                                            |
| GEN_000748   | <b>Timothy, síndrome de - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: CACNA1C                                                                                                                                                                         |
| GEN_000750   | <b>Tortuosidad arterial, síndrome de - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: SLC2A10                                                                                                                                                            |
| FAC7_MUT     | <b>Trombofilia. Déficit de factor 7 - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: F7                                                                                                                                                                  |
| GEN_000393   | <b>Trombofilia - Polimorfismo I/D</b><br>Gen incluido: ACE                                                                                                                                                                                            |
| GEN_000763   | <b>Trombofilia - Estudio de las mutaciones E264V, E342K</b><br>Gen incluido: SERPINA1                                                                                                                                                                 |
| GEN_000764   | <b>Trombofilia - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: SERPINA1                                                                                                                                                                                 |
| TROMBO_PAN   | <b>Trombofilia - Panel ampliado de genes FII, FV Leiden, MTHFR y FXII</b><br>Genes incluidos: F2 (mutación G20210A), F5 (mutación G1691A), MTHFR (mutaciones C677T y A1298C, F12 (mutación C46T)                                                      |
| TROMBO_AVA   | <b>Trombofilia - Panel avanzado de 23 genes</b><br>Genes incluidos: ABO, ApoM, CYP4V2, FII, FV, FIX, FXI, FXII, FXIIIA1, FXIIIB, FGA, FGB, FGG, GP6, ITGB3, KNG1, MTHFR, NR1I2, PROC, PROCR, SERPINC1, SERPINE1 (PAI1), SLC44A2 (31 SNPs en 23 genes) |



| CÓDIGO SIGLO | DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA                                                                                                                                        |
|--------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| TROMBO_BAS   | <b>Trombofilia - Panel de genes FII, FV Leiden y MTHFR</b><br>Genes incluidos: F2 (mutación G20210A), F5 (mutación G1691A), MTHFR(mutaciones C677T y A1298C) |
| FGB_455GA    | <b>Trombofilia: mutación 455G&gt;A</b><br>Gen incluido: FGB Beta Fibrinógeno                                                                                 |
| FACXIIMUT    | <b>Trombofilia: mutación C46T</b><br>Gen incluido: FF12 Factor XII                                                                                           |
| PZI_G1277A   | <b>Trombofilia: mutación G1277A</b><br>Gen incluido: ZPI Serpina 10                                                                                          |
| FACV_LEI     | <b>Trombofilia: mutación G1691A</b><br>Gen incluido: F5 Factor V Leiden                                                                                      |
| FACIIMUT     | <b>Trombofilia: mutación G20210A</b><br>Gen incluido: F2 Factor II                                                                                           |
| AT3_A384S    | <b>Trombofilia: mutación p.A384S</b><br>Gen incluido: AT3 Serpina C1                                                                                         |
| FACV_HONG    | <b>Trombofilia: mutación p.Arg306Gly</b><br>Gen incluido: F5 Factor V Hong Kong                                                                              |
| FACV_CAM     | <b>Trombofilia: mutación p.Arg306Thr</b><br>Gen incluido: F5 Factor V Cambridge                                                                              |
| FACV_R2      | <b>Trombofilia: mutación p.His1299Arg</b><br>Gen incluido: F5 Factor V R2                                                                                    |
| R3500Q       | <b>Trombofilia: mutación R3500Q</b><br>Gen incluido: APOB                                                                                                    |
| FXIII_V34L   | <b>Trombofilia: mutación V34L</b><br>Gen incluido: F13B Factor XIII                                                                                          |
| MTHFRMUT     | <b>Trombofilia: mutaciones C677T y A1298C</b><br>Gen incluido: MTHFR                                                                                         |
| PAI1_PROM    | <b>Trombofilia: polimorfismo 4G/5G en el promotor de PAI-1</b><br>Gen incluido: PAI1                                                                         |





| CÓDIGO SIGLO | DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA                                                                                                                                                |
|--------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| GEN_000770   | <b>Ventrículo izquierdo no compactado (LVNC) - Panel NGS</b><br>Genes incluidos: LDB3, TAZ, MYH7, MYBPC3, ACTC1, TNNT2, SCN5A, LMNA, DMPK, DTNA, AMPD1, PMP22, LMX1B |
| WILLIAMS     | <b>Williams, síndrome de. Región WBSCR - Deleciones-duplicaciones (MLPA)</b>                                                                                         |
| GEN_000779   | <b>Wolff-Parkinson-White (WPW), síndrome de - Secuenciación completa</b><br>Gen incluido: PRKAG2                                                                     |