

ENFERMEDADES DERMATOLÓGICAS

Prueba

Plazo de entrega

ACROQUERATOSIS VERRUCIFOME DE HOPF

Secuenciación completa del gen ATP2A2

6-8 semanas

ALBINISMO ÓCULO-CUTÁNEO (OCA)

TIPO 1: Secuenciación completa del gen TYR

TIPO 2: Secuenciación completa del gen OCA2

TIPO 3: Secuenciación completa del gen TYRP1

TIPO 4: Secuenciación completa del gen SLC45A2 (MATP)

3-4 semanas

6-8 semanas

3-4 semanas

3-4 semanas

PANEL OCA: Genes TYR, OCA2, TYRP1 & SLC45A2

Análisis MLPA de grandes deleciones genes TYR & OCA2

9-12 semanas

3-4 semanas

ATRIQUIA CON LESIONES PAPULARES

Secuenciación completa del gen HR

7-9 semanas

CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA DE TIPO I

Secuenciación completa del gen EFEMP2 (FBLN4)

Secuenciación completa del gen FBLN5

3-4 semanas

7-9 semanas

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA (ANHIDRÓTICA)

Secuenciación completa del gen ED1 (EDA) (ligado al X)

Secuenciación completa del gen EDAR

Secuenciación completa del gen EDARADD

"Análisis por MLPA de grandes deleciones en los genes EDA, EDAR y EDARADD"

4-6 semanas

4-6 semanas

3-4 semanas

3-4 semanas

PANEL HED: EDA, EDAR & EDARADD - Seq & MLPA

6-8 semanas

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA CON DEFICIENCIA INMUNE

Deleción de los exones 4-10 en el gen IKBKG

Secuenciación completa del gen IKBKG (cDNA)

3-4 semanas

6-8 semanas

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIDRÓTICA

Secuenciación completa del gen GJB6 (Conexina 30)

Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen GJB6

2-3 semanas

3-4 semanas

DISQUERATOSIS CONGÉNITA DE HERENCIA LIGADA AL X

Secuenciación completa del gen DKC1

4-6 semanas

DISQUERATOSIS CONGÉNITA DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

Secuenciación completa del gen TINF2

Secuenciación de la región promotora del gen TERC (TR)

Secuenciación completa del gen TERT

3-4 semanas

3-4 semanas

6-8 semanas

DISQUERATOSIS CONGÉNITA DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

Secuenciación completa del gen NOP10

Secuenciación completa del gen NHP2

Secuenciación completa del gen C16ORF57 (HVSL1)

Secuenciación completa del gen WRAP53 (TCAB1)

3-4 semanas

3-4 semanas

4-6 semanas

4-6 semanas

ENFERMEDAD DE DARIER-WHITE

Secuenciación completa del gen ATP2A2

6-8 semanas

EPIDERMOLISIS BULLOSA CON ATRESIA PILÓRICA

Secuenciación completa del gen ITGB4

Secuenciación completa del gen PLEC1

Secuenciación completa del gen ITGA6

9-12 semanas

9-12 semanas

7-9 semanas

EPIDERMOLISIS BULLOSA DISTRÓFICA / PRURIGINOSA

Secuenciación de los exones 73, 74 y 75 del gen COL7A1

Secuenciación completa del gen COL7A1

3 semanas

18 semanas

EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLEX / WEBER-COCKAYNE / DOWLING-MEARA / KOEBNER

Secuenciación completa del gen KRT5

Secuenciación completa del gen KRT14

Secuenciación completa del gen PLEC1

7 semanas

7 semanas

14 semanas

ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA BULLOSA

Secuenciación completa del gen KRT1

Secuenciación completa del gen KRT10

7 semanas

7 semanas

ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA NO BULLOSA

Secuenciación completa del gen TGM1

Secuenciación completa del gen ALOX12B

Secuenciación completa del gen ALOXE3

Secuenciación completa del gen NIPAL4 (ICHTHYIN)

6 semanas

8 semanas

8 semanas

7 semanas

ERITROQUERATODERMIA PROGRESIVA Y SIMÉTRICA DE GOTTRON

Secuenciación completa del gen LOR (Loricrina)

4 semanas

ERITROQUERATODERMIA VARIABLE DE MENDES DA COSTA

Secuenciación completa del gen GJB3 (Conexina 31)

Secuenciación completa del gen GJB4 (Conexina 30.3)

4 semanas

4 semanas

INCONTINENTIA PIGMENTI

Delección de los exones 4-10 en el gen IKBKG (NEMO)

Secuenciación completa del gen IKBKG (cDNA)

4 semanas

8 semanas

ICTIOSIS BULLOSA DE SIEMENS

Secuenciación completa del gen KRT2 (KRT2E)

7 semanas

ICTIOSIS CONGÉNITA TIPO FETO ARLEQUIN

Secuenciación completa del gen ABCA12

14 semanas

ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA

Secuenciación completa del gen KRT1

Secuenciación completa del gen KRT10

7 semanas

7 semanas

ICTIOSIS FOLICULAR CON ATRIQUIA Y FOTOFOBIA

Secuenciación completa del gen MBTPS2

10 semanas

ICTIOSIS LAMELAR TIPO 1

Secuenciación completa del gen TGM1

7 semanas

ICTIOSIS LAMELAR TIPO 2

Secuenciación de los exones 28 - 32 del gen ABCA12

4 semanas

Secuenciación de los restantes exones del gen ABCA12	12 semanas
ICTIOSIS LAMELAR TIPO 3 Secuenciación completa del gen CYP4F22	10 semanas
ICTIOSIS LIGADA AL CROMOSOMA X Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen STS Secuenciación completa del gen STS	2 semanas 5 semanas
ICTIOSIS VULGARIS (SIMPLEX) Detección de las mutaciones p.R501X & 2282del4 - gen FLG Secuenciación completa del gen FLG	3 semanas 12 semanas
MASTOCITOSIS SISTÉMICA Detección de la mutación D816V en el gen KIT (CD117) Secuenciación completa del gen KIT (CD117)	3 semanas 10 semanas
PAQUIONIQUIA CONGÉNITA TIPO 1 (FORMA JADASSOHN-LEWANDOWSKY) Secuenciación completa del gen KRT6A Secuenciación completa del gen KRT16	7 semanas 7 semanas
PAQUIONIQUIA CONGÉNITA TIPO 2 (FORMA JACKSON-LAWLER) Secuenciación completa del gen KRT6B Secuenciación completa del gen KRT17	7 semanas 7 semanas
PIEBALDISMO Secuenciación completa del gen KIT (CD117)	10 semanas
PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO (PXE) Secuenciación completa del gen ABCC6 Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen ABCC6	9 semanas 4 semanas
QUERATITIS, ICTIOSIS Y SORDERA Secuenciación completa del gen GJB2 (Conexina 26)	3 semanas
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR CON SORDERA Secuenciación completa del gen GJB2 (Conexina 26)	3 semanas
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR EPIDERMOLÍTICA Secuenciación completa del gen KRT9 Secuenciación completa del gen KRT1	7 semanas 7 semanas
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR NO EPIDERMOLÍTICA Secuenciación completa del gen KRT16 Secuenciación completa del gen KRT6C	7 semanas 7 semanas
SÍNDROME ADULT (ACRO-DERMATO-UNGUEAL-LACRIMAL-DENTAL) Secuenciación completa del gen TP63 (TP73L)	11 semanas
SÍNDROME AEC (ANQUILOBLÉFARON - DISPLASIA ECTODÉRMICA - FISURA LABIOPALATINA) Secuenciación completa del gen TP63 (TP73L)	11 semanas
SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO INDUCIDO POR FRÍO (URTICARIA FAMILIAR POR FRÍO) Secuenciación completa del gen NLRP3 (CIAS1)	6 semanas
SÍNDROME DE CLOUSTON	

Secuenciación completa del gen GJB6 (Conexina 30)
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen GJB6

3 semanas
4 semanas

SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK

TIPO 1: Secuenciación completa del gen HPS1
TIPO 2: Secuenciación completa del gen AP3B1
TIPO 3: Secuenciación completa del gen HPS3
TIPO 4: Secuenciación completa del gen HPS4
TIPO 5: Secuenciación completa del gen HPS5
TIPO 6: Secuenciación completa del gen HPS6
TIPO 7: Secuenciación completa del gen DTNBP1
TIPO 8: Secuenciación completa del gen BLOC1S3

9 semanas
10 semanas
10 semanas
10 semanas
10 semanas
7 semanas
6 semanas
4 semanas

SÍNDROME DE KINDLER

Secuenciación completa del gen FERMT1 (KIND1)

9 semanas

SÍNDROME (MALFORMACIÓN) DE MANOS Y PIES HENDIDOS

Secuenciación completa del gen TP63 (TP73L)
Secuenciación completa del gen WNT10B

11 semanas
7 semanas

SÍNDROME DE MUCKLE - WELLS

Secuenciación completa del gen NLRP3 (CIAS1)

6 semanas

SÍNDROME HAY-WELLS

Secuenciación completa del gen TP63 (TP73L)

11 semanas

SÍNDROME DE NETHERTON

Secuenciación completa del gen SPINK5

12 semanas

SÍNDROME DE PITT-HOPKINS

Secuenciación completa del gen TCF4
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen TCF4

9 semanas
4 semanas

SÍNDROME DE RAPP-HODGKIN

Secuenciación completa del gen TP63 (TP73L)

11 semanas

SÍNDROME DE SJOGREN-LARSSON

Secuenciación completa del gen ALDH3A2

6 semanas

SÍNDROME DE VOHWINKEL

Secuenciación completa del gen GJB2 (Conexina 26)

3 semanas

SÍNDROME EEC (ECTRODACTILIA, DISPLASIA ECTODÉRMICA Y HENDIDURA)

Secuenciación completa del gen TP63 (TP73L)

6 semanas

TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA TIPO 1 (S. RENDU-OSLER-WEBER)

Secuenciación completa del gen ENG
Secuenciación completa del gen ACVRL1
Análisis por MLPA de grandes deleciones: ENG & ACVRL1
Secuenciación completa del gen SMAD4

7 semanas
5 semanas
4 semanas
4 semanas

TRICOTIDISTROFIA TIPO D (SÍNDROME BIDS)

Secuenciación completa del gen C7ORF11 (TTDN1)

4 semanas

TRICOTIODISTROFIA TIPO F (SÍNDROME PIBIDS)

Secuenciación completa del gen ERCC2 (XPD)
 Secuenciación completa del gen ERCC3 (XPB)
 Secuenciación completa del gen GTF2H5 (TTDA)

8 semanas
 9 semanas
 4 semanas

ERODERMA PIGMENTOSUM

Secuenciación completa del gen XPA (Grupo Compl. A)
 Secuenciación completa del gen XPC (Grupo Compl. C)
 Secuenciación completa del gen POLH (Variante)
 Secuenciación completa del gen ERCC2 (XPD)
 Secuenciación completa del gen ERCC4 (Grupo Compl. F)
 Secuenciación completa del gen ERCC5 (Grupo Compl. G)
 Secuenciación completa del gen DDB2 (Grupo Compl. E)
 Secuenciación completa del gen ERCC3 (XPB)
 Secuenciación completa del gen ERCC1

4 semanas
 9 semanas
 8 semanas
 8 semanas
 8 semanas
 9 semanas
 8 semanas
 9 semanas
 8 semanas