

## ENFERMEDADES RENALES Y TUBULOPATÍAS HEREDITARIAS

| Prueba   | Plazo de entrega                                   |
|--|--|
| <b>ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL AUTOSÓMICA DOMINANTE</b><br>Secuenciación completa del gen SLC4A1   | 6 semanas  |
| <b>ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL CON SORDERA</b><br>Secuenciación completa del gen ATP6V1B1  | 6 semanas  |
| <b>ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL AUTOSÓMICA RECESIVA</b><br>Secuenciación completa del gen ATP6V0A4  | 8 semanas  |
| <b>ACIDOSIS TUBULAR RENAL PROXIMAL</b><br>Secuenciación completa del gen SLC4A4  | 9 semanas  |
| <b>AGENESIA RENAL BILATERAL</b><br>Secuenciación completa del gen RET<br>Secuenciación completa del gen UPK3A  | 6 semanas<br>4 semanas                             |
| <b>CISTINOSIS</b><br>Secuenciación completa del gen CTNS   | 10 semanas   |
| <b>CISTINURIA</b><br>Secuenciación completa del gen SLC3A1 (RBAT)<br>Secuenciación completa del gen SLC7A9   | 6 semanas<br>6 semanas                             |
| <b>COLESTASIS INTRAHEPÁTICA FAMILIAR PROGRESIVA</b><br>TIPO 1: Secuenciación completa del gen ATP8B1 (FIC1)<br>TIPO 2: Secuenciación completa del gen ABCB11 (BSEP)<br>TIPO 3: Secuenciación completa del gen ABCB4 (MDR3) | 9 semanas<br>9 semanas<br>12 semanas               |
| <b>COLESTASIS INTRAHEPÁTICA NEONATAL (CON DÉFICIT DE CITRINA)</b><br>Secuenciación completa del gen SLC25A13   | 9 semanas  |
| <b>DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA AUTOSÓMICO RECESIVA</b><br>Secuenciación completa del gen AQP2  | 4 semanas  |
| <b>DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA LIGADA AL X</b><br>Secuenciación completa del gen AVPR2   | 4 semanas  |
| <b>DISGENESIA TUBULAR RENAL</b><br>TIPO 1: Secuenciación completa del gen AGT<br>TIPO 2: Secuenciación completa del gen ACE<br>TIPO 3: Secuenciación completa del gen AGTR1<br>TIPO 4: Secuenciación completa del gen REN  | 7 semanas<br>14 semanas<br>4 semanas<br>10 semanas |
| <b>ENFERMEDAD POLIQUÍSTICA HEPÁTICA</b><br>Secuenciación completa del gen PRKCSH   | 9 semanas  |
| <b>ENFERMEDAD QUÍSTICA MEDULAR TIPO 2 (MCKD2)</b><br>Secuenciación completa del gen UMOD   | 6 semanas  |

**HEMATURIA FAMILIAR BENIGNA**

Secuenciación completa del gen CFH

12 semanas

**HEMATURIA FAMILIAR BENIGNA**

Secuenciación completa del gen COL4A3

9 semanas

Secuenciación completa del gen COL4A4

9 semanas

**HIPOMAGNESEMIA AISLADA DOMINANTE (CON HIPOCALCIURIA)**

Secuenciación completa del gen FXD2

4 semanas

**HIPOMAGNESEMIA AISLADA DOMINANTE TIPO GLAUDEMANS**

Secuenciación completa del gen KCNA1

3 semanas

**HIPOMAGNESEMIA CON HIPOCALCEMIA SECUNDARIA (INTESTINAL)**

Secuenciación completa del gen TRPM6

9 semanas

**HIPOMAGNESEMIA CON NORMOCALCIÚRIA**

Secuenciación completa del gen CLDN16

4 semanas

Secuenciación completa del gen EGF

10 semanas

**HIPOMAGNESEMIA FAMILIAR CON HIPERCALCIURIA Y NEFROCALCINOSIS**

Secuenciación completa del gen CLDN16

4 semanas

Secuenciación completa del gen CLDN19

4 semanas

**NEFRONOPTISIS TIPO 1**

Secuenciación completa del gen NPHP1

10 semanas

**NEFRONOPTISIS TIPO 2 (INFANTIL)**

Secuenciación completa del gen NPHP2 (INVS)

8 semanas

**NEFRONOPTISIS TIPO 3 (ADOLESCENTE)**

Secuenciación completa del gen NPHP3

9 semanas

**NEFRONOPTISIS TIPO 4 (JUVENIL)**

Secuenciación completa del gen NPHP4

10 semanas

**NEFRONOPTISIS TIPO 5**

Secuenciación completa del gen NPHP5 (IQCB1)

9 semanas

**NEFRONOPTISIS TIPO 6**

Secuenciación completa del gen NPHP6 (CEP290)

14 semanas

**NEFRONOPTISIS TIPO 7**

Secuenciación completa del gen GLIS2

6 semanas

**NEFRONOPTISIS TIPO 8**

Secuenciación completa del gen RPGRIP1L

12 semanas

**NEFRONOPTISIS TIPO 9**

Secuenciación completa del gen NEK8

10 semanas

**NEFROPATÍA HIPERURICÉMICA FAMILIAR JUVENIL**

Secuenciación completa del gen UMOD

6 semanas

**OSTEOPETROSIS ASOCIADA A ACIDOSIS TUBULAR RENAL**

Secuenciación completa del gen CA2

7 semanas

#### **POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE**

|   |            |
|---|------------|
| Secuenciación completa del gen PKD1                                     | 10 semanas |
| Secuenciación completa del gen PKD2                                     | 7 semanas  |
| Análisis por MLPA de deleciones/ duplicaciones en los genes PKD1 & PKD2 | 3 semanas  |

#### **POLIQUISTOSIS RENAL RECESIVA INFANTIL**

|   |            |
|---|------------|
| Mutaciones en exones 3, 5, 9, 15-18, 22, 24, 27, 30, 32, 34, 36-37, 39, 43, 50, 53-55, 57-58, 60-61 del gen PKHD1 | 6 semanas  |
| Secuenciación de los restantes exones del gen PKHD1   | 9 semanas  |
| Secuenciación completa del gen PKHD1  | 12 semanas |
| Análisis MLPA de deleciones/ duplicaciones en PKHD1   | 6 semanas  |

#### **PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO GENERALIZADO TIPO 1 (HERENCIA RECESIVA)**

|                                       |           |
|---------------------------------------|-----------|
| Secuenciación completa del gen SCNN1A | 6 semanas |
| Secuenciación completa del gen SCNN1B | 6 semanas |
| Secuenciación completa del gen SCNN1G | 6 semanas |

#### **PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO RENAL TIPO 1 (HERENCIA DOMINANTE)**

|                                      |           |
|--------------------------------------|-----------|
| Secuenciación completa del gen NR3C2 | 6 semanas |
|--------------------------------------|-----------|

#### **PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO TIPO 2 – SÍNDROME DE GORDON (HERENCIA DOMINANTE)**

|                                     |           |
|-------------------------------------|-----------|
| Secuenciación completa del gen WNK4 | 8 semanas |
| Secuenciación completa del gen WNK1 | 9 semanas |

#### **RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO FAMILIAR**

|   |           |
|---|-----------|
| Secuenciación completa del gen PHEX                     | 9 semanas |
| Análisis por MLPA de deleciones y duplicaciones en PHEX | 4 semanas |

#### **SÍNDROME DE ALPORT**

|  |            |
|--|------------|
| Secuenciación completa del gen COL4A5 (ligado al X)      | 10 semanas |
| Análisis por MLPA de deleciones/ duplicaciones en COL4A5 | 3 semanas  |
| Secuenciación completa del gen COL4A3                    | 9 semanas  |
| Secuenciación completa del gen COL4A4                    | 9 semanas  |

#### **SÍNDROME DE BARDET-BIEDL**

|   |           |
|---|-----------|
| Secuenciación completa del gen BBS1 (23,2%)     | 6 semanas |
| Secuenciación completa del gen BBS10 (20%)      | 4 semanas |
| Secuenciación completa del gen BBS2 (8,1%)      | 8 semanas |
| Secuenciación completa del gen B1-BBS9 (~6.0%)  | 9 semanas |
| Secuenciación completa del gen MKKS-BBS6 (5,8%) | 7 semanas |

#### **SÍNDROME DE BARDET-BIEDL**

|   |            |
|---|------------|
| Secuenciación completa del gen BBS12 (~5%)          | 4 semanas  |
| Secuenciación completa del gen MKS1-BBS13 (~4.5%)   | 6 semanas  |
| Secuenciación completa del gen BBS4 (2,3%)          | 9 semanas  |
| Secuenciación completa del gen BBS7 (~1.5%)         | 9 semanas  |
| Secuenciación completa del gen TTC8-BBS8 (~1.2%)    | 10 semanas |
| Secuenciación completa del gen CEP290-BBS14 (~0.6%) | 14 semanas |
| Secuenciación completa del gen ARL6-BBS3 (0,4%)     | 7 semanas  |
| Secuenciación completa del gen BBS5 (0,4%)          | 8 semanas  |
| Secuenciación completa del gen TRIM32-BBS11 (<0.4%) | 4 semanas  |

#### **SÍNDROME DE BARTTER NEONATAL TIPO 1**

|  |           |
|--|-----------|
| Secuenciación completa del gen SLC12A1 | 9 semanas |
|--|-----------|

**SÍNDROME DE BARTTER NEONATAL TIPO 2**

Secuenciación completa del gen KCNJ1

4 semanas

**SÍNDROME DE BARTTER CLÁSICO TIPO 3**

Secuenciación completa del gen CLCNKB

Análisis por MLPA de grandes deleciones en CLCNKB

8 semanas

4 semanas

**SÍNDROME DE BARTTER NEONATAL CON SORDERA (TIPO 4)**

Secuenciación completa del gen BSND

4 semanas

**SÍNDROME DE DENT/ NEFROLITITIS HIPERCALCIÚRICA/ UROLITIASIS FAMILIAR**

Secuenciación completa del gen CLCN5

7 semanas

**SÍNDROME DE FANCONI - BICKEL**

Secuenciación completa del gen SLC2A2

6 semanas

**SÍNDROME DE FANCONI DE ORIGEN MITOCONDRIAL**

Secuenciación de los genes de los Complejos III y IV

8 semanas

**SÍNDROME DE GITELMAN**

Secuenciación completa del gen SLC12A3

Análisis por MLPA de grandes deleciones en SLC12A3

Secuenciación completa del gen CLCNKB

Análisis por MLPA de grandes deleciones en CLCNKB

10 semanas

3 semanas

8 semanas

4 semanas

**SÍNDROME DE LIDDLE (PSEUDOALDOSTERONISMO)**

Secuenciación completa del gen SCNN1B

Secuenciación completa del gen SCNN1G

6 semanas

6 semanas

**SÍNDROME DE LOWE**

Secuenciación completa del gen OCRL

12 semanas

**SÍNDROME DE NAIL-PATELLA (SÍNDROME UÑA-RÓTULA)**

Secuenciación completa del gen LMX1B

Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en LMX1B

7 semanas

4 semanas

**SÍNDROME DE SENIOR-LOKEN TIPO 1**

Secuenciación completa del gen NPHP1

10 semanas

**SÍNDROME DE SENIOR-LOKEN TIPO 4**

Secuenciación completa del gen NPHP4

10 semanas

**SÍNDROME DE SENIOR-LOKEN TIPO 5**

Secuenciación completa del gen NPHP5 (IQCB1)

9 semanas

**SÍNDROME DE SENIOR-LOKEN TIPO 6**

Secuenciación completa del gen NPHP6 (CEP290)

14 semanas

**SÍNDROME NEFRÓTICO**

Secuenciación completa del gen NPHS1

Secuenciación completa del gen NPHS2

Secuenciación completa del gen WT1

Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en WT1

Secuenciación completa del gen LAMB2

10 semanas

4 semanas

6 semanas

3 semanas

9 semanas

**SÍNDROME NEFRÓTICO CON ESCLEROSIS MESANGIAL DIFUSA**

|  |            |
|--|------------|
| Secuenciación completa del gen PLCE1   | 12 semanas |
| Secuenciación completa del gen WT1   | 6 semanas  |
| Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en WT1                           | 4 semanas  |
| <b>SÍNDROME NEFRÓTICO CON ESCLEROSIS MESANGIAL DIFUSA</b>                      |            |
| Secuenciación completa del gen PTPRO   | 14 semanas |
| <b>SÍNDROME NEFRÓTICO CONGÉNITO/SÍNDROME OCULO RENAL (SÍNDROME DE PIERSON)</b> |            |
| Secuenciación completa del gen LAMB2   | 12 semanas |
| <b>SÍNDROME NEFRÓTICO DE APARICIÓN TEMPRANA</b>                                |            |
| Secuenciación completa del gen WT1   | 6 semanas  |
| Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en WT1                           | 4 semanas  |
| <b>SÍNDROME RENAL COLOBOMA</b>   |            |
| Secuenciación completa del gen PAX2  | 9 semanas  |
| <b>TROMBOCITOPENIA TROMBÓTICA PÚRPURA FAMILIAR</b>                             |            |
| Secuenciación completa del gen ADAMTS13  | 14 semanas |