

MALALTIA	GEN/LOCUS ESTUDIAT
Malalties dermatològiques	
Incontinentia pigmenti	<i>IKBKG</i>
Síndrome de Netherton	<i>SPINK5</i>
Síndrome de Rendu-Osler-Weber	<i>ENG</i>
Malalties hematològiques i cardiovasculars	
Miocardiopatia hipertròfica familiar aïllada	<i>TNNT2, MYH7</i>
Trombofilia no rara	Factor II, Factor V, <i>MTHFR</i>
Malalties metabòliques i endocrines	
Galactosèmia	<i>GALT</i>
Malaltia de Fabry	<i>GLA</i>
Mucopolisacaridosi tipus 1	<i>IDUA</i>
Pancreatitis crònica hereditària	<i>SPINK1, PRSS1, CTSC, CFTR</i>
Síndrome de Crigler-Najjar	<i>UGT1A1</i>
Síndrome de Gilbert	<i>UGT1A1</i>
Talla baixa associada a SHOX	<i>SHOX</i>
Talla baixa per anomalia qualitativa d'hormona de creixement	<i>GH1</i>
Malalties mitocondrials	
Neuropatia òptica hereditària de Leber	<i>MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6</i>
Malalties multisistèmiques	
Malaltia de Wilson	<i>ATP7B</i>
Síndrome de Silver-Russell / Beckwith-Wiedemann	11p15
Síndrome Opitz G/BBB autosòmica dominant I lligada al X	22q11.2 / <i>MID1</i>
Malalties musculoesquelètiques	
Acondroplàsia, prenatal	<i>FGFR3</i>
Acondroplàsia, sang	<i>FGFR3</i>
Distròfia miotònica de Steinert	<i>DMPK</i>
Distròfia muscular de Duchenne/Becker	<i>DMD</i>
Distròfia muscular oculofoaríngea	<i>PABPN1</i>
Hipocondroplàsia, prenatal	<i>FGFR3</i>
Hipocondroplàsia, sang	<i>FGFR3</i>
Malalties neoplàsiques i càncer	
Càncer colorectal hereditari no polipòsic <i>BRAF</i>	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2,</i>
Mutacions somàtiques en mostres tumorals	<i>KRAS, BRAF, KIT, EGFR, NRAS</i>
Poliposi adenomatosa familiar (clàssica/atenuada)	<i>APC, MUTYH</i>
Síndrome d'hamartoma tumoral <i>PTEN</i>	<i>PTEN</i>

Síndrome de càncer de mama i/o ovari hereditari	<i>BRCA1, BRCA2</i>
Síndrome de Legius (<i>Neurofibromatosis 1-like</i>)	<i>SPRED1</i>
Síndrome de Peutz-Jeghers	<i>STK11</i>
Tumor estromal gastrointestinal esporàdic familiar (GIST)	<i>KIT, PDGFRA</i>

Malalties neurològiques

Atàxia de Friedreich	<i>FXN</i>
Atàxia espinocerebel·losa autosòmica dominant	<i>ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, ATXN8, ATN1</i>
Atròfia muscular espinal proximal	<i>SMN1, SMN2</i>
Malaltia de Charcot- Marie Tooth tipus 1A,1B, 1E i tipus 1 lligada al X	<i>PMP22, MPZ, GJB1</i>
Malaltia de Huntington	<i>HTT</i>
Neuropatia hereditària amb paràlisi sensible a la pressió	<i>PMP22</i>
Síndrome CADASIL	<i>NOTCH3</i>
Síndrome de Rett atípica	<i>FOXG1</i>
Síndrome de Sotos (MLPA)	5q35
Síndrome del cromosoma X-fràgil	<i>FMR1</i>

Malalties oftalmològiques

Glaucoma familiar	<i>MYOC, CYP1B1</i>
Retinosi pigmentària autosòmica dominant	<i>RHO, CRX, RDS, RP1, NRL, NR2E3, PRPF3, PRPF8, PRPF31, IMPDH1, KLHL7</i>

Malalties renals i tubulopaties

Hipomagnesèmia primària familiar amb hipercalciúria i nefrocalcinosi	<i>CLDN16, CLDN19</i>
Síndrome de Nail-Patella	<i>LMX1B</i>

Malalties respiratòries

Fibrosi quística - mutacions més freqüents	<i>CFTR</i>
Fibrosi quística, prenatal	<i>CFTR</i>

Farmacogenètica

Dèficit de dihidropirimidina deshidrogenasa	<i>DPYD</i>
---	-------------

Altres proves que es poden sol·licitar a la unitat són:

- Estudis directes de mutacions (estudis de portadors en familiars de pacients afectats)

- MLPA d'un gen o regió cromosòmica
- Seqüenciació massiva d'amplicons / panells de gens
- Arrays d'hibridació genòmica comparada (aCGH)