



Catálogo de estudios genéticos

2025

Nuestro valor diferencial

En Dreamgenics proporcionamos a los especialistas **pruebas genéticas que les ayuden a mejorar el abordaje de las enfermedades hereditarias**, ofreciendo un asesoramiento personalizado a lo largo de todo el proceso y con las condiciones científico-técnicas más avanzadas que optimicen las posibilidades de alcanzar un correcto diagnóstico.

Asesoramiento pre análisis para la elección de la mejor prueba diagnóstica

Asesoramiento post análisis para ayudar a la correcta interpretación de los resultados obtenidos

Estudios genéticos llevados a cabo **íntegramente en nuestras instalaciones**

Equipamiento de laboratorio con **marcado CE-IVD**

Software propio Genome One certificado por AENOR en la norma UNE-EN ISO 13485

Cobertura media **>100x**

Exomas dirigidos diseñados con información de bases de datos clínicas como **Orphanet, OMIM, HGMD y GeneReviews**

Clasificación de variantes siguiendo **criterios ACMG**

Reevaluación a los 12 meses de las variantes previamente informadas como VOUS

ACMG: American College of Medical Genetics and Genomics; VOUS: Variante de Significado Clínico Incierto.



Tipos de estudios

Empleamos diferentes técnicas moleculares para el estudio de las enfermedades genéticas. En ocasiones, puede ser necesaria la combinación de varias técnicas para aumentar el rendimiento diagnóstico.

Exoma (WES)

El estudio del exoma implica la secuenciación de todas las regiones genómicas codificantes. Se puede realizar de tres maneras:

- **DG Exome®** en el que analizamos los más de 20.000 genes que componen el genoma humano.
- **DG Clinical Exome®** en el que analizamos los ~6.500 genes con asociación clínica conocida.
- **Exoma dirigido** en los que analizamos el conjunto de genes relacionados con el fenotipo del paciente o con la patología que presenta. Los genes incluidos en cada uno de nuestros exomas dirigidos han sido seleccionados empleando bases de datos clínicas como Orphanet, OMIM, HGMD y GeneReviews, entre otras, y bases de datos propias de la enfermedad, si existen.

Para casos complejos, pueden realizarse **estudios familiares** y **exoma trío**, donde se analizan de manera conjunta al caso índice y sus progenitores, en la mayoría de las ocasiones.

Referencia	Estudio	Plazo de entrega
DG_01.001	DG Exome®	35 días laborables
DG_02.001	DG Clinical Exome®	35 días laborables
DG_0X.00X	Exoma dirigido	30 días laborables

Secuenciación Sanger

Utilizamos secuenciación Sanger para variantes puntuales y algunos estudios que implican el análisis de un único gen.

Referencia	Estudio	Plazo de entrega
DG_04.001	Secuenciación Sanger	15 días laborables

MLPA

Utilizamos la técnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) para la identificación de deleciones/duplicaciones o alteraciones de metilación en un gen concreto o región específica.

Referencia	Estudio	Plazo de entrega
DG_03.001	MLPA	30 días laborables

TP-PCR

Utilizamos la técnica TP-PCR (Triplet Repeat Primed-PCR) para el estudio de patologías debidas a expansiones de nucleótidos.

Referencia	Estudio	Plazo de entrega
DG_15.001	TP-PCR	25 días laborables

Cardiología

Plazo de entrega **30 días laborables**

Referencia	Estudio	Genes
DG_05.001	DG Cardiopatía	244
	Miocardiopatías	
DG_05.002	DG Miocardiopatía	138
DG_05.003	Miocardiopatía Hipertrófica	71
DG_05.004	Miocardiopatía Dilatada	56
DG_05.005	Miocardiopatía Arritmogénica	38
DG_05.006	Miocardiopatía Restrictiva	19
DG_05.007	Miocardiopatía No Compactada	23
DG_05.008	Malformación Cardíaca	16
	Canalopatías	
DG_05.009	DG Canalopatías	60
DG_05.010	Síndrome de QT largo	20
DG_05.011	Síndrome de QT corto	8
DG_05.012	Síndrome de Brugada	23
DG_05.013	Taquicardia Ventricular Polimórfica Catecolaminérgica	9
DG_05.014	Trastorno de la Conducción Cardíaca	21
DG_05.015	Fibrilación Auricular	22
	Rasopatías	
DG_05.016	DG Rasopatías	25
	Aortopatías	
DG_05.017	DG Aortopatías	43
DG_05.018	Síndrome de Marfan	3
DG_05.019	Síndrome de Marfan ampliado	31
DG_05.020	Síndrome de Loeys-Dietzs	6
DG_05.021	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	2
DG_05.022	Síndrome de Ehlers-Danlos	22
DG_05.023	Aneurisma de aorta torácica y disecciones de aorta familiares	18
	Hipertensión pulmonar	
DG_05.024	DG Hipertensión	16
DG_05.025	Telangiectasia Hemorrágica	4
	Hipercolesterolemia	
DG_05.026	DG Hipercolesterolemia	12
	Cardiopatía congénita	
DG_05.027	DG Cardiopatía Congénita	130

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un email a genetica@dreamgenics.com.
Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en www.dreamgenics.com/cardiología.

Oncología

Plazo de entrega **30 días laborables**

Referencia	Estudio	Genes
DG_09.001	DG Cáncer Hereditario	163
	Tumores ginecológicos	
DG_09.002	DG Cáncer de Mama y Ovario	28
DG_09.003	Cáncer de Mama y Ovario básico	2
	Tumores colorrectales	
DG_09.004	DG Cáncer Colorrectal	23
DG_09.005	Cáncer Colorrectal No Polipósico (HPNCC)_Síndrome de Lynch	5
DG_09.006	Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF)	2
DG_09.007	Poliposis Adenomatosa Familiar Atenuada (PAF)	7
DG_09.008	Poliposis Adenomatosa asociada a la lectura de prueba de la polimerasa (PPAP)	2
DG_09.009	Síndrome de Poliposis Serrada	1
DG_09.010	Síndrome de Poliposis Juvenil	4
DG_09.011	Síndrome de Hamartoma PTEN	1
	Tumores gástricos	
DG_09.012	DG Cáncer Gástrico	9
DG_09.013	Cáncer Gástrico Difuso Familiar	4
DG_09.014	Tumor Estromal Gastrointestinal	2
DG_09.015	Cáncer de Páncreas Familiar	5
	Tumores genitourinarios	
DG_09.016	DG Cáncer Renal	4
DG_09.017	Leiomatosis y Cáncer Renal Hereditario (HLRCC)	1
DG_09.018	Carcinoma Renal Papilar Hereditario (HRPC)	1
DG_09.019	DG Cáncer de Próstata	20
	Tumores neuroendocrinos	
DG_09.020	Cáncer Medular de Tiroides Familiar	3
DG_09.021	Cáncer No Medular de Tiroides Familiar	5
DG_09.022	Neoplasia Endocrina Múltiple	6
DG_09.023	Feocromocitoma-paraganglioma hereditario	11
DG_09.024	Adenoma Hipofisiario Familiar	2
	Cáncer de piel	
DG_09.025	DG Cáncer de piel	25
DG_09.026	Melanoma Familiar	10
	Retinoblastoma	
DG_09.027	Retinoblastoma	1
	Síndromes de predisposición al cáncer	
DG_09.028	Anemia de Fanconi	23
DG_09.029	Síndrome de Cowden	8
DG_09.030	Síndrome de Li Fraumeni	1
DG_09.031	Síndrome de Gorlin	3
DG_09.032	Neurofibromatosis	3
DG_09.033	Síndrome de Peutz-Jeghers	1
DG_09.034	Síndrome de Von-Hippel Lindau	1
DG_09.035	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé	1
DG_09.036	Síndrome de Lynch	9
DG_09.037	Síndrome de Carney-Stratakis	3
DG_09.038	Síndrome de Carney	1

Referencia	Estudio	Genes
DG_09.039	Tumor de Wilms	15
DG_09.040	Xeroderma Pigmentoso	12
DG_09.041	Esclerosis Tuberosa	2

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un email a genetica@dreamgenics.com.
Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en www.dreamgenics.com/oncología.

Neurología

Plazo de entrega **30 días laborables**

Referencia	Estudio	Genes
	Trastornos del movimiento	
	Enfermedad de Parkinson	
DG_07.001	DG Párkinson	15
DG_07.002	Párkinson inicio edad adulta	6
DG_07.003	Párkinson de inicio temprano	9
	Trastornos parkinsonianos	
DG_07.004	DG Trastornos Parkinsonianos	23
	Distonía	
DG_07.005	DG Distonía	123
DG_07.006	Distonía Aislada	9
DG_07.007	Distonía con Parkinsonismo	14
DG_07.008	Distonía Mioclónica	2
DG_07.009	Distonía Paroxística con otra discinesia	5
DG_07.010	Distonía Compleja	72
	Demencia	
DG_07.011	DG Demencia	30
DG_07.012	Enfermedad de Alzheimer	8
DG_07.013	Demencia Semántica	5
DG_07.014	Demencia Frontotemporal	21
DG_07.018	Demencia Frontotemporal y/o ELA	9
DG_07.014-01	Demencia Frontotemporal y/o ELA. Expansión C9orf72 ¹ TP-PCR	1
	Enfermedades neuromusculares	
	Enfermedad de las neuronas motoras	
DG_07.015	DG Motoneurona	90
DG_07.016	ELA (Esclerosis Lateral Amiotrófica)	41
DG_07.017	Atrofia Muscular Espinal ¹ MLPA	2
DG_07.018	Demencia Frontotemporal y/o ELA	9
DG_07.014-01	Demencia Frontotemporal y/o ELA. Expansión C9orf72 ¹ TP-PCR	1
	Neuropatías	
DG_07.019	DG Neuropatía	214
DG_07.020	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	103
DG_07.021	Neuropatía Motora	43
DG_07.022	Neuropatía Sensitiva	17
	Miastenia Congénita	
DG_07.023	DG Miastenia Congénita	37
	Miopatías	
DG_07.024	DG Miopatías	275
	Distrofias musculares	
DG_07.025	Distrofia Muscular	83
DG_07.026	Distrofia Facioescapulohumeral	6
DG_07.027	Distrofinopatía (Duchenne y Becker) ¹ MLPA	1
DG_07.027-01	Distrofinopatía (Duchenne y Becker)	1
DG_07.028	Distrofia Muscular de Cinturas	35
DG_07.029	Distrofia Muscular Oculofaríngea ¹ TP-PCR	1
DG_07.030	Distrofia Emery-Dreifuss	7

Referencia	Estudio	Genes
	Miopatías (cont.)	
DG_07.031	Distrofia Miotónica ¹ TP-PCR	2
DG_07.032	Miopatía Distal	37
	Miopatías congénitas	
DG_07.033	Miopatía Congénita	66
DG_07.034	Miopatía Nemalínica	13
DG_07.035	Miopatía Central core	4
DG_07.036	Miopatía Metabólica	120
	Leucodistrofias	
DG_07.037	DG Leucodistrofia y leucoencefalopatías hereditarias	145
DG_07.073	Leucodistrofia infantil	88
	Paraparesia espástica	
DG_07.038	DG Paraparesia Espástica	100
DG_07.039	Paraparesia Espástica AD Compleja	10
DG_07.040	Paraparesia Espástica AD Pura	17
DG_07.041	Paraparesia Espástica AR Compleja	58
DG_07.042	Paraparesia Espástica AR Pura	12
DG_07.043	Paraparesia Espástica Ligada al X	3
	Epilepsia	
DG_07.044	DG Epilepsia	244
DG_07.045	Epilepsia Neonatal e Infantil	150
DG_07.046	Encefalopatía Epiléptica	147
DG_07.047	Epilepsia Generalizada	19
DG_07.048	Epilepsia Generalizada con convulsiones febriles plus	12
DG_07.049	Epilepsia Focal	35
DG_07.050	Epilepsia Mioclónica	60
DG_07.051	Epilepsia Mioclónica del lactante y juvenil	10
	Trastorno del espectro autista	
DG_07.052	DG Trastorno Espectro Autista	423
	Discapacidad intelectual	
DG_07.053	DG Discapacidad Intelectual	588
DG_07.054	Discapacidad Intelectual LX	130
DG_07.055	Síndrome de X Frágil ¹ TP-PCR	1
DG_07.056	Síndrome de Angelman ¹ MS-MLPA	N/A
DG_07.057	Síndrome de Prader-Willi ¹ MS-MLPA	N/A
	Ataxia	
DG_07.058	DG Ataxia ²	176
DG_07.064	DG Ataxia Episódica	8
DG_07.061	Ataxia Espinocerebelosa ²	40
DG_07.063	Ataxia Espinocerebelosa sin Neuropatía Axonal	6
DG_07.069	Ataxia Espinocerebelosa con Neuropatía Axonal	7
DG_07.062	Ataxia Espinocerebelosa por expansión. Tipos SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7 ¹ TP-PCR	5
DG_07.068	Ataxia de Friedreich ¹ TP-PCR	1
DG_07.070	Ataxia-telangiectasia	1
DG_07.072	Síndrome de temblor/Ataxia asociado a X Frágil ¹ TP-PCR	1

¹El plazo de entrega para estudios realizados por TP-PCR es de 25 días laborables y para estudios realizados mediante MLPA/MS-MLPA es de 30 días laborables.

²Este estudio no incluye expansiones.

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un email a genetica@dreamgenics.com.

Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en www.dreamgenics.com/neurologia.

Endocrinología

Plazo de entrega **30 días laborables**

Referencia	Estudio	Genes
	Diabetes	
DG_08.001	DG Diabetes	199
DG_08.002	Diabetes Monogénica	3
DG_08.003	Diabetes Mellitus Neonatal	10
DG_08.004	Diabetes Mellitus Neonatal Sindrómica	16
DG_08.005	Diabetes Insípida Nefrogénica	7
DG_08.006	Hiperinsulinemia	10
DG_08.007	Diabetes tipo MODY	15
DG_08.008	Pancreatitis e Insuficiencia Pancreática	23
DG_08.009	Lipodistrofia	19
	Obesidad	
DG_08.010	DG Obesidad	73
DG_08.011	Obesidad No Sindrómica	9
	Tiroides	
DG_08.012	DG Tiroides	39
DG_08.013	Hipertiroidismo	1
DG_08.014	Hipotiroidismo	29
DG_08.015	Hiperparatiroidismo	10
	Hiperplasia adrenal	
DG_08.016	DG Hiperplasia Adrenal	8
DG_08.017	Enfermedad de Cushing	2
	Hipogonadismo	
DG_08.018	DG Hipogonadismo	98

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un email a genetica@dreamgenics.com.
 Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en www.dreamgenics.com/endocrinología.

Hematología

Plazo de entrega **30 días laborables**

Referencia	Estudio	Genes
	Trastornos hemorrágicos	
DG_10.001	DG Trastorno Hemorrágico	3
DG_10.002	DG Trastorno Hemorrágico Ampliado	31
DG_10.003	Hemofilia A inversión intrón 22 ¹ PCR	1
DG_10.004	Hemofilia A	1
DG_10.005	Hemofilia B	1
DG_10.006	Enfermedad de von Willebrand	2
DG_10.007	Disfibrinogenemia Familiar	3
DG_05.025	Telangiectasia Hemorrágica	4
	Alteración plaquetaria	
DG_10.008	DG Alteración Plaquetaria	53
DG_10.009	Trombocitopenia	52
DG_10.010	Trombocitopenia amegacariocítica congénita	2
DG_10.011	Síndrome de Hermansky-Pudlak	11
DG_10.012	Síndrome de Bernard-Soulier	3
DG_10.013	Trombastenia de Glanzmann	2
	Trombofilias	
DG_10.014	DG Trombofilia	23
DG_10.015	Trombofilia Tipo II (Factor V de Leiden) ² Sanger	1
DG_10.016	Trombofilia Tipo I (Protombrina) ² Sanger	1
	Eritrocitosis	
DG_10.017	DG Eritrocitosis	11
DG_10.018	Eritrocitosis Familiar	1
DG_10.019	Eritrocitosis Secundaria Congénita	8
DG_10.020	Policitemia vera	1
	Anemias	
	Anemia sideroblástica y otras alteraciones del grupo HEMO	
DG_10.021	DG Anemia Sideroblástica	18
DG_10.022	Anemia Sideroblástica No Sindrómica	6
DG_10.023	Anemia Sideroblástica Sindrómica	8
DG_10.024	DG Porfirias	10
DG_10.025	Protoporfiria Eritropoyética	4
	Anemia diseritropoyética	
DG_10.026	DG Anemia Diseritropoyética Congénita	10
	Anemia aplásica	
DG_10.027	DG Anemia Aplásica	66
DG_09.028	Anemia de Fanconi	23
DG_10.028	Anemia de Diamond-Blackfan	22
DG_10.029	Disqueratosis Congénita	13
DG_10.030	Síndrome de Shwachman-Diamond	4
	Anemia Hemolítica	
DG_10.031	DG Anemia Hemolítica	29
DG_10.032	DG Alteración membrana eritrocitaria	10
DG_10.033	Eliptocitosis Hereditaria	4
DG_10.034	Esferocitosis Hereditaria	5

Referencia	Estudio	Genes
DG_10.035	Estomatocitosis Hereditaria	4
DG_10.036	DG Eritroenzimopatías	17
	Hemoglobinopatías	
	Talasemias	
DG_10.037	DG Talasemias	5
DG_10.038	Alfa-talasemia ² MLPA	2
DG_10.039	Beta-talasemia ² MLPA	2
DG_10.040	Beta-delta talasemia ² MLPA	2
DG_10.041	Anemia Falciforme	1
	Otras hemoglobinopatías	
DG_10.042	DG Hemoglobinopatías	10
DG_10.043	Síndrome de Persistencia de Hemoglobina Fetal	3
DG_10.044	Metahemoglobinemia hereditaria	2
DG_10.045	Hemoglobinopatía Toms River (cianosis neonatal)	1
	Defectos del metabolismo del hierro	
DG_10.046	DG Metabolismo del Hierro	18
DG_10.047	Hemocromatosis Hereditaria ² Sanger	1
DG_10.048	Hemocromatosis Hereditaria Ampliado	6

¹Plazo de entrega 30 días laborables.

²El plazo de entrega para estudios realizados por Sanger es de 15 días laborables y para estudios realizados mediante MLPA/MS-MLPA es de 30 días laborables.

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un email a genetica@dreamgenics.com.

Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en www.dreamgenics.com/hematología.

Referencia	Estudio	Genes
	Cardiopatías Congénitas	
DG_06.001	DG Cardiopatía Congénita	130
	Distrofias musculares	
DG_06.002	Distrofinopatía (Duchenne y Becker) ¹ MLPA	1
DG_06.003	Distrofinopatía (Duchenne y Becker)	1
	Epilepsia Neonatal e Infantil	
DG_06.004	DG Epilepsia	245
DG_06.005	Epilepsia Neonatal e Infantil	150
DG_06.006	Encefalopatía Epiléptica	145
DG_06.007	Epilepsia Generalizada	19
DG_06.008	Epilepsia Generalizada con convulsiones febriles plus	12
DG_06.009	Epilepsia Focal	35
DG_06.010	Epilepsia Mioclónica	61
DG_06.011	Epilepsia Mioclónica del lactante y juvenil	12
	Trastorno del Espectro Autista	
DG_06.012	DG Trastorno Espectro Autista	423
	Discapacidad Intelectual	
DG_06.013	DG Discapacidad Intelectual	587
DG_06.014	Discapacidad Intelectual LX	130
DG_06.015	Síndrome de X Frágil ¹ TP-PCR	1
DG_06.016	Síndrome de Angelman ¹ MS-MLPA	N/A
DG_06.017	Síndrome de Prader-Willi ¹ MS-MLPA	N/A
	Enfermedades Metabólicas	
DG_06.018	Diabetes Mellitus Neonatal	10
DG_06.019	Diabetes Mellitus Neonatal Sindrómica	16
DG_06.020	DG Metabolismo Neonatal	76
	Dismorfología y Síndromes Polimalformativos	
	Malformaciones óseas	
DG_11.001	DG Osteogénesis Imperfecta	32
DG_11.002	DG Displasia Esquelética	381
DG_11.003	Síndrome de Robinow	5
DG_11.004	Displasia Epifisiaria Múltiple	10
DG_11.005	Displasia Metafisiaria Múltiple	10
DG_11.006	Acondroplasia ¹ Sanger	1
DG_11.007	Displasia Espondilometafisaria	31
DG_11.008	Condrodisplasia Punctata	12
DG_11.009	Síndrome de Cantu	2
	Malformaciones craneofaciales	
DG_11.010	Síndrome de Treacher Collins	4
DG_11.011	Síndrome de Coffin-Siris	7
DG_11.012	Síndrome de Pfeiffer	2
DG_11.013	DG Craneosinostosis	51
DG_11.014	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	2
DG_11.015	DG Macrocefalia	36
DG_11.016	Síndrome de Cowden	1

Referencia	Estudio	Genes
DG_11.017	Sobrecrecimiento - Macrocefalia	47
DG_11.018	Síndrome de Sotos	1
DG_11.019	Síndrome Beckwith-Wiedemann ¹ MS-MLPA	N/A
DG_11.020	DG Microcefalia	110
	Trastornos congénitos de la morfogénesis cerebral	
DG_11.021	Hipoplasia Pontocerebelosa	27
DG_11.022	Lisencefalia	55
DG_11.023	Polimicrogria	14
DG_11.024	Hidrocefalia	9
DG_11.025	Holoprosencefalia	20
DG_11.026	Megalencefalia	8
	Alteraciones del Tejido Conectivo	
DG_11.027	DG Alteraciones Tejido Conectivo	186
DG_05.018	Síndrome de Marfan	3
DG_05.019	Síndrome de Marfan ampliado	31
DG_05.020	Síndrome de Loeys-Dietz	6
DG_05.021	Síndrome de Shprintzen-Goldberg	2
DG_05.022	Síndrome de Ehlers-Danlos	22
	Otros síndromes polimalformativos	
DG_11.028	Síndrome de Cornelia de Lange	6
DG_11.029	Síndrome CHARGE	2
DG_11.030	Síndrome de Cohen	1
DG_11.031	Síndrome de Rubinstein-Taybi	2

¹El plazo de entrega para estudios realizados por TP-PCR es de 25 días laborables, mediante MLPA/MS-MLPA de 30 días laborables y por Sanger de 15 días laborables. Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un email a genetica@dreamgenics.com. Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en www.dreamgenics.com/pediatría.

Metabolopatías

Plazo de entrega **30 días laborables**

Referencia	Estudio	Genes
DG_12.001	DG Metabolismo Neonatal	76
DG_12.002	DG Metabolismo Ampliado	259
	Metabolismos de los aminoácidos	
	Acidurias	
DG_12.003	DG Acidurias	49
DG_12.004	Enfermedad de Canavan	1
DG_12.005	Acidurias 3-metilglutacónicas	8
DG_12.006	Acidemia Glutárica Tipo I	1
DG_12.007	Acidemia Isovalérica	1
DG_12.008	Acidemia Metilmalónica aislada	5
DG_12.009	Aciduria Mevalónica	1
DG_12.010	Aciduria Propiónica	2
	Alteraciones del ciclo de la urea	
DG_12.011	Hiperamonemia	18
DG_12.012	Hipofosfatasia	7
DG_12.027	Alteraciones del Ciclo de la urea	9
	Metabolismo de los aminoácidos	
DG_12.019	DG Metabolismo de los Aa	34
DG_12.020	Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce	5
DG_12.021	Homocistinuria clásica	1
DG_12.022	Cistinosis	1
DG_12.023	Tirosinemia (tipos I, II y III)	3
DG_12.024	Hiperfenilalaninemia no fenilcetonúrica	4
DG_12.025	Fenilcetonuria	1
DG_12.026	Cistinuria	2
	Metabolismo de los carbohidratos	
	Enfermedad del almacenamiento del glucógeno	
DG_12.028	Enfermedad de Almacenamiento del Glucógeno (Glucogenosis)	26
DG_12.029	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo 1a	1
DG_12.030	Glucogenosis Tipo II (Enfermedad de Pompe)	1
	Trastorno del metabolismo de la fructosa	
DG_12.031	Trastorno Metabolismo de la Fructosa	3
	Galactosemia	
DG_12.032	Galactosemia	5
	Trastorno de la glicosilación	
DG_12.033	DG Trastorno Congénito de la Glicosilación	106
	Trastorno del metabolismo de los lípidos	
DG_12.034	DG Trastornos del metabolismo de los Lípidos	67
	Metabolismo energético	
DG_12.035	DG Oxidación de los ácidos grasos y cetogénesis	13
DG_12.057	Trastornos del metabolismo de piruvato	7
	Enfermedad lisosomal	
DG_12.036	DG Enfermedad lisosomal	57
DG_12.037	Enfermedad de Krabbe	2
DG_12.038	Enfermedad de Niemann-Pick	3

Referencia	Estudio	Genes
DG_12.039	Enfermedad de Tay-Sachs	1
DG_12.040	Mucopolipidosis	3
DG_12.041	Enfermedad de Fabry	1
DG_12.042	Enfermedad de Gaucher ¹ Sanger	1
DG_12.048	Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea	12
	Mucopolisacaridosis	
DG_12.043	DG Mucopolisacaridosis (MPS)	16
DG_12.044	Mucopolisacaridosis Tipo I	1
DG_12.045	Mucopolisacaridosis Tipo II	1
DG_12.046	Enfermedad de Sanfilippo (MPS III)	4
DG_12.047	Enfermedad de Morquio (MPSIV)	2
	Trastorno absorción y transporte metabolitos	
DG_12.055	DG Defectos relacionados con vitaminas	10
	Trastorno del metabolismo de los metales	
DG_12.013	DG Metabolismo de los Metales	21
DG_12.014	Trastorno del Metabolismo del Cobre	2
DG_12.015	Enfermedad de Menkes	1
DG_12.016	Enfermedad de Wilson	1
DG_12.017	Trastorno del Metabolismo del Hierro	18
DG_12.018	Enfermedades neurodegenerativas con acúmulo cerebral de hierro (ENACH)	6
	Enfermedad peroxisomal	
DG_12.049	DG Enfermedad Peroxisomal	34
DG_12.050	Síndrome de Zellweger	13
DG_12.051	Adrenoleucodistrofia cerebral ligada al cromosoma X ¹ Sanger	1
DG_12.052	Deficiencia de acil CoA oxidasa peroxisomal	1
	Defectos en el metabolismo de purinas y pirimidinas	
DG_12.053	DG Defectos de purinas y pirimidinas	5
DG_12.054	Síndrome de Lesch-Nyhan	1
	Defectos en el metabolismo de neurotransmisores y neuromoduladores	
DG_12.056	DG Defectos de neurotransmisores y neuromoduladores	5

¹El plazo de entrega para estudios realizados por Sanger es de 15 días laborables.

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un email a genetica@dreamgenics.com.

Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en www.dreamgenics.com/metabolopatias.

Oftalmología

Plazo de entrega **30 días laborables**

Referencia	Estudio	Genes
DG_13.001	DG Oftalmo ¹ mtDNA	415
	Distrofia hereditaria de la retina	
DG_13.002	DG Distrofia de Retina	353
DG_13.003	DG Retinosis Pigmentaria	120
DG_13.004	Retinosis Pigmentaria autosómica dominante	31
DG_13.005	Retinosis Pigmentaria autosómica recesiva	66
DG_13.006	Retinosis Pigmentaria Ligada al X	3
DG_13.007	Amaurosis congénita de Leber	30
DG_13.008	Síndrome de Usher	22
DG_13.009	Coroideremia	1
DG_13.010	Ceguera Nocturna Estacionaria	16
DG_13.011	Distrofia retiniana de Conos y Bastones	47
DG_13.012	Síndrome de Alström	2
DG_13.013	Acromatopsia	38
DG_13.014	Síndrome de Alagille	2
DG_13.015	Síndrome de Bardet-Biedl	30
DG_13.016	Lipofuscinosis neuronal cerioidea	12
DG_13.017	Síndrome de Joubert	44
DG_13.018	Síndrome de Zellweger	13
DG_13.020	Deficiencia de Cobalamina C	1
DG_13.021	Síndrome de Senior-Loken	10
	Distrofia macular	
DG_13.022	DG Distrofia Macular	45
DG_13.023	Enfermedad de Stargardt	1
DG_13.045	Distrofia macular asociada a la edad	25
	Distrofia corneal	
DG_13.024	DG Distrofia Corneal	19
	Vitreorretinopatías	
DG_13.025	DG Vitreorretinopatía	22
DG_13.026	Síndrome de Stickler	10
	Desórdenes neurooftalmológicos	
DG_13.027	Atrofia Óptica	25
DG_13.028	Hipoplasia del nervio óptico	9
DG_13.029	Neuropatía Óptica de Leber ¹ mtDNA	3
DG_13.030	Neuropatía Óptica ¹ mtDNA	36
DG_13.031	Oftalmoplejia Externa Progresiva ¹ mtDNA	13
	Malformaciones ópticas	
DG_13.032	Ectopia lentis	2
DG_13.033	Anoftalmia y Microftalmia	59
DG_13.034	Aniridia	4
DG_13.035	Disgenesia del segmento anterior	9
DG_13.036	Síndrome de Axenfeld-Rieger	2
DG_13.037	Coloboma	6
DG_13.038	Catarata Congénita	47

Referencia	Estudio	Genes
	Glaucoma	
DG_13.039	DG Glaucoma	52
DG_13.040	Glaucoma de inicio pediátrico	33
DG_13.041	Glaucoma congénito	4
	Albinismo	
DG_13.042	DG Albinismo	16
DG_13.043	Albinismo oculo-cutáneo	9
DG_13.044	Síndrome de Hermansky-Pudlak	10

¹Exomas dirigidos que incluyen el análisis de genes mitocondriales.

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un email a genetica@dreamgenics.com.

Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en www.dreamgenics.com/ofthalmologia.

Otorrinolaringología

Plazo de entrega **30 días laborables**

Referencia	Estudio	Genes
DG_14.001	DG Otorrino ¹ mtDNA	249
	Hipoacusia No Sindrómica	
DG_14.002	DG Hipoacusia NS ¹ mtDNA	122
DG_14.003	Hipoacusia NS AD	44
DG_14.004	Hipoacusia NS AR	73
DG_14.005	Hipoacusia NS Ligada al X	6
DG_14.006	Hipoacusia NS Mitocondrial ¹ mtDNA	10
	Hipoacusia Sindrómica	
DG_14.007	DG Hipoacusia Sindrómica	128
DG_14.008	Síndrome de Waardenburg	8
DG_14.009	Síndrome branquio-oto-renal	3
DG_14.010	Síndrome de Pendred	3
DG_14.011	Síndrome de Jervell y Lange-Nielsen	2
DG_14.012	Síndrome de Alport	3
DG_14.013	Síndrome de Mohr-Tranebjaerg	1
DG_14.014	Síndrome de Alström	2
DG_14.015	Síndrome de Wolfram	2
DG_14.016	Síndrome de Perrault	3

¹Exomas dirigidos que incluyen el análisis de genes mitocondriales.

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un email a genetica@dreamgenics.com.

Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en www.dreamgenics.com/otorrinolaringología.

DG Exome®

Nuestro estudio de exoma completo **DG Exome®** implica la secuenciación de todas las regiones genómicas codificantes para la obtención de la máxima información genética posible. A partir de la secuenciación de más de 20.000 genes se pueden seleccionar, de manera secuencial, los genes a estudiar en función del fenotipo del paciente.

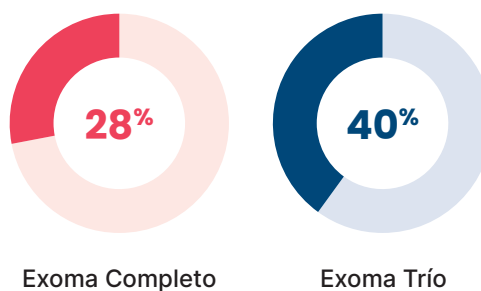
Una vez obtenidos los datos de secuenciación, **se analizan las diferentes variantes en base al conocimiento científico actual y desde un punto de vista clínico**, combinando nuestra experiencia en el análisis bioinformático con la interpretación e integración clínica de nuestro equipo de genetistas.

La realización de un estudio de exoma completo está indicado en los siguientes casos:

- Enfermedad genética sin diagnosticar mediante pruebas genéticas previas más específicas o con resultados no concluyentes.
- Fenotipo clínico heterogéneo y complejo que hace sospechar de varias enfermedades genéticas.
- Fenotipo clínico que no corresponde con ninguna enfermedad genética conocida.
- Ausencia de un test genético específico para diagnosticar la enfermedad genética sospechada.

Wright CF, et al. Paediatric genomics: diagnosing rare disease in children. Nat Rev Genet. 2018 May;19(5):253-268.
Lalonde E, et al. Genomic Diagnosis for Pediatric Disorders: Revolution and Evolution. Front Pediatr. 2020 Jul 8;8:373.

Rendimiento diagnóstico en enfermedades pediátricas



Interpretación Genotype-first

Para la interpretación del exoma completo **utilizamos la aproximación Genotype-first** en la que secuenciamos y analizamos los más de 20.000 genes del genoma humano. Las variantes de interés son comparadas posteriormente con la clínica del paciente, lo que permite:

- Posibilidad de **identificación de nuevos genes con significado clínico**.
- **Detección de nuevas variantes o genes** asociados a la patología aún no descritos.
- Máximo rendimiento diagnóstico actualmente disponible.

Por contra, en la aproximación Phenotype-first se filtra y estudia un subconjunto de genes en función del fenotipo del paciente, lo que puede llevar a la no identificación de variantes causantes de la enfermedad.



Características del servicio

Asesoramiento	Apoyo previo al análisis para la elección del mejor abordaje diagnóstico para cada paciente y apoyo post análisis para la correcta interpretación diagnóstica de los resultados
Genes	• Secuenciación de todas las regiones genómicas codificantes de más de 20.000 genes • Exomas dirigidos actualizados de forma periódica para incluir las últimas asociaciones fenotipo-genotipo publicadas
Técnica	• Robot de preparación de librerías MGISP-100 (CE-IVD) • Secuenciador DNBSEQ-G400 (CE-IVD) • Software de análisis bioinformático Genome One propiedad de Dreamgenics
Cobertura	• >99% para las regiones codificantes de todos los genes analizados • Cobertura media 100x–150x
Especificidad	≥99% para todas las variantes reportadas. Las variantes Patogénicas y Probablemente Patogénicas con baja cobertura y/o heterocigosidad no bien definida son validadas mediante secuenciación Sanger
CNVs	Las CNVs identificadas con una clasificación Patogénica o Probablemente Patogénica podrán ser validadas mediante MLPA u otra técnica molecular bajo petición
Reevaluación de variantes	Reevaluación a los 12 meses de las variantes clasificadas de Significado Clínico Incierto (VOUS) previamente informadas
Reanálisis del caso	Posibilidad de reanálisis ante nuevas evidencias clínicas y/o científicas. Servicio disponible bajo petición
Informes	• Concluyentes y con recomendaciones clínicas específicas en cada caso • Interpretación de variantes basada en evidencia clínica y de acuerdo a bases de datos públicas y de referencia como OMIM, HGMD, ClinVar y HPO, entre otras • Se reportan las variantes Patogénicas y Probablemente Patogénicas según la clasificación del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) • Las variantes VOUS se reportan únicamente en aquellos casos en los que puedan explicar total o parcialmente la clínica del paciente • Se reportan las variantes Patogénicas y Probablemente Patogénicas en genes accionables siguiendo las recomendaciones ACMG, bajo consentimiento del paciente • Las variantes Benignas y Probablemente Benignas estarán disponibles bajo petición²
Muestra válidas	Sangre EDTA, saliva (kits Isohelix y Oragene) ³ y ADN purificado

¹CNVs: Copy Number Variations; MLPA: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification.

²Para recibir el listado completo de variantes Benignas y Probablemente Benignas envíe un email a genetica@dreamgenics.com.

³Puede solicitar kits de saliva sin coste adicional escribiendo un email a genetica@dreamgenics.com.

Cómo trabajamos

Acompañamos al facultativo a lo largo de todo el proceso de análisis, desde la elección del estudio más adecuado en cada caso hasta la interpretación de los resultados obtenidos. Además, gracias a nuestra plataforma Genome Lab es posible saber en todo momento en qué situación se encuentra cada estudio.

01 Asesoramiento pre análisis

Ante un nuevo caso, nuestro equipo de genetistas está disponible para ayudar al facultativo a elegir el estudio más adecuado en función del fenotipo que presenta el paciente.

02 Solicitud de estudio

El facultativo puede solicitar el estudio a través de nuestra plataforma Genome Lab o adjuntar la hoja de petición y el consentimiento informado firmados en papel a la muestra.

03 Recogida y envío de muestra

Proporcionamos a nuestros clientes kits de recogida de saliva gratuitos y gestionamos la recogida de la muestra en su clínica por parte de la empresa de mensajería sin coste adicional.

04 Análisis e interpretación

Una vez recepcionada la muestra en nuestro laboratorio llevamos a cabo todos los pasos del estudio en nuestras instalaciones utilizando equipos con marcado CE-IVD.

05 Emisión de informe genético

Una vez listo, el informe genético se sube a la plataforma Genome Lab y el facultativo recibe un correo electrónico para avisarle de que está disponible para su descarga.

06 Asesoramiento post análisis

Siempre que el facultativo lo desee nuestras genetistas pueden ayudarle con la interpretación de los resultados obtenidos en el estudio realizado.



Su contenido se divide en tres bloques:

Contiene toda la información referente a los resultados obtenidos tras el análisis de la muestra del paciente.

Se incluyen recomendaciones en función de los resultados obtenidos, así como información técnica relativa a la metodología empleada y las limitaciones.

[illegible]

Dentro de este bloque se incluye la siguiente información:

- Criterios de clasificación de las variantes reportadas
- Información técnica del análisis
- Conjunto de genes analizados
- Regiones cubiertas con cobertura inferior a 10x (DP10)
- Hallazgos secundarios
- Bibliografía

dreamgenics © 2016 PacBio
© 2016 Illumina, Inc. 04/2016
PacBio and Illumina are trademarks of their respective owners. All rights reserved.

VI. Se informa únicamente las variantes que se basó a la información actual son consideradas variantes patogénicas, Posible Patogénica o de Significado Clínico Incierto (al menos cuando las variantes identificadas están disponible bajo patentes).

LIMITACIONES

- 1. La información no excluye la presencia de variantes fuera de la región del exoma no analizadas o variantes clínicamente no detectables por secuenciación masiva como no recubrimientos cromosómicos, grandes deleciones/repeticiones, inserciones/deleciones de tamaño que no pueden ser identificadas debido a tamaño menor de 50 pb, o variantes en regiones repetitivas o con un alto porcentaje de GC, entre otros que puedan presentarse asociadas con secuencias alteradas homología y alteraciones en la metilación.
- 2. Debido a cambios en la tecnología de secuenciación de PacBio (PacBio) se realiza cuando los datos bioinformáticos son adecuados y de la suficiente calidad para el uso y, por tanto, pueden no estar disponibles en todos los casos. En el caso para los usos de este producto de información de PacBio, la identificación de CNV (los que afectan a la región cromosomal por menos de 5 sonitos).
- 3. No es posible hacer una prueba de variantes en otros tipos de células no analizadas en este estudio.
- 4. No es posible detectar la presencia de variantes en el ADN mitocondrial.
- 5. Algunos errores de lectura pueden ocurrir, pero no están relacionados con la identificación de CNV (los que afectan a la región cromosomal) que podrían ocurrir, se pueden secuenciar algunas secuencias con cobertura por debajo del 100% debido a errores de lectura.
- 6. Debido a los avances continuos, la información emitida en este informe puede verse modificada en un futuro debido a la aparición de nueva evidencia científica.
- 7. Sin un profesional especializado puede interpretar correctamente los resultados e ofrecer un diagnóstico basado en ellos. Las decisiones tomadas en función de los resultados son responsabilidad exclusiva del médico encargado del paciente.

ANEXOS

ANEXO 1: Criterios de clasificación de la variante reportada

- 1. Variante clasificada a "Probablemente patogénica" en el gen *SCN1A* (NM_003044.4) se ha clasificado como "Probablemente Patogénica" porque cumple los siguientes criterios:
 - Evidencia funcional in vivo o in vitro bien establecida que respaldan un efecto deletéreo en el gen o en el producto del gen.
 - Por 1 múltiples líneas de evidencia computacional respaldan un efecto deletéreo sobre el gen o el producto en el gen.
 - La variante se encuentra en un punto clínicamente relevante en un dominio funcional o tiene implicaciones en la presencia de variantes patogénicas.
 - No hay evidencia de la variante en control (Exome Sequencing Project, 1000 Genome Project o Exome Aggregation Consortium).

ANEXO 2: Información técnica del análisis

- 1. Porcentaje de datos del exoma completo: 123,47%.
- 2. Porcentaje medio de cobertura cubierta (cobertura) a 20x: 97,72%.

GBAF (NM_003044.4), NCBI (NM_198578), MAF (NM_003726.2), PIRNA (NM_045652), SCN1A (NM_003044.4), AFCEP (NM_003044.4).

Nota: Que debido a la tecnología con la que se realizaron los análisis y la presencia de variantes no analizadas en este estudio, la información que se proporciona en este informe no constituye una garantía, ni puede considerarse un estudio médico u otro técnica médica bajo patentes.

ANEXO 4: Regiones cubiertas con una cobertura inferior a 10x (DP10) en el conjunto de datos analizado

COORDENADAS	GEN	RefSeq ID	Cobertura media	Nº de exón
100,000,000 - 100,000,000	GEN	RefSeq ID	Cobertura media	Nº de exón

Página 10 de 14

Informe de resultados de la prueba de diagnóstico genético de PacBio y Illumina. Este informe es una herramienta de diagnóstico genético. No debe utilizarse para fines de diagnóstico genético.

Proceso íntegro en Dreamgenics

Realizamos todos los pasos del estudio genético en nuestras instalaciones, desde el procesamiento de las muestras biológicas hasta la generación del informe clínico por parte de nuestro equipo de genetistas

Poder llevar a cabo el análisis de los datos NGS con pipelines propias y nuestro software Genome One nos da una **importante ventaja competitiva** frente a otras empresas del sector, aumentando el rendimiento diagnóstico de nuestros estudios.

Laboratorio

Extracción de ADN a partir de muestras biológicas remitidas por nuestros clientes y controles de calidad

Secuenciación

Llevamos a cabo la preparación de librerías y la secuenciación con equipos con marcado CE-IVD

Bioinformática

Empleamos Varsome y otras bases de datos para la clasificación de patogenicidad de las variantes siguiendo criterios ACMG

Interpretación y Asesoramiento

Nuestro equipo de genetistas interpreta los resultados obtenidos, emite los informes y proporciona asesoramiento pre y post análisis

Solicitud de peticiones

Genome Lab es una plataforma web de uso sencillo e intuitivo creada para la gestión integral de estudios genéticos por parte de nuestro equipo de genetistas y nuestros clientes.

Características destacadas

- La página de inicio incluye un completo cuadro de mando que ofrece una visión global de todos los casos en curso.
- Posibilidad de consultar el catálogo de estudios genéticos disponibles y solicitarlos de manera directa.
- Seguimiento en tiempo real en la plataforma y mediante notificaciones al correo electrónico de la situación en la que se encuentra cada estudio en curso.

Nuestra certificación ISO 27001 garantiza que todos los datos utilizados están protegidos bajo estrictas medidas de seguridad

Trabajo en equipo

El departamento de Bioinformática trabaja con el equipo de genetistas como apoyo en todas las fases del análisis buscando siempre **obtener la máxima información de cada estudio** y el mayor rendimiento diagnóstico

Certificaciones de Calidad

Estamos certificados por la Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR) en las normas ISO 9001:2015, UNE-EN ISO 13485:2018 y UNE-ISO/IEC 27001:2017

Nos esforzamos cada día en mejorar todos y cada uno de los procesos que realizamos, buscando siempre la excelencia para ofrecer a nuestros clientes productos y servicios que cumplan los estándares de calidad más exigentes.



ISO 9001:2015

Estándar internacional de carácter certificable que regula los Sistemas de Gestión de la Calidad.



UNE-EN ISO 13485:2018

Norma de gestión de calidad que ha sido especialmente diseñada para fabricantes de dispositivos y productos sanitarios.



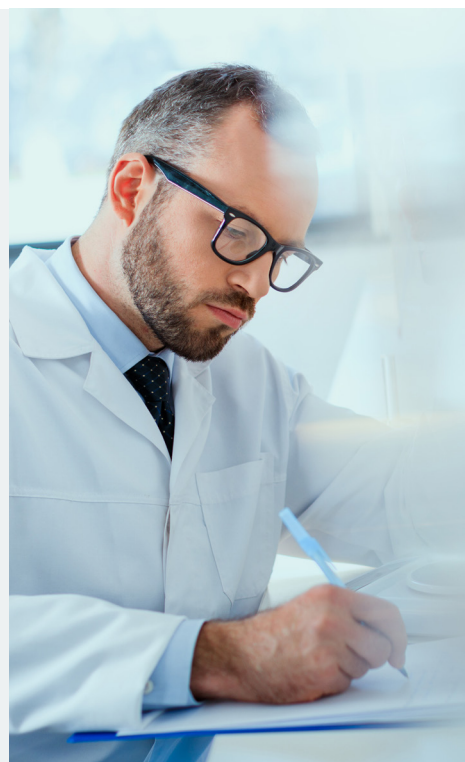
UNE-ISO/IEC 27001:2017

Norma internacional que permite el aseguramiento, la confidencialidad y la integridad de los datos y de la información.

Estamos inscritos como centro de diagnóstico en el Registro de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios del Principado de Asturias con el **número C.2.5.6./6466**

Programas Externos de Calidad

Somos miembros de la red EMQN (European Molecular Genetics Quality Network) y **participamos cada año en diversos esquemas EQA de EMQN y GenQA para diagnóstico genético y bioinformática**, lo que supone una demostración más de nuestro compromiso con desarrollar todos nuestros procesos con el máximo nivel de exigencia y bajo estrictos estándares de calidad



Información y presupuestos

Tlf. 985 088 180 / 613 038 948
info@dreamgenics.com

Asesoramiento genético

Tlf. 613 031 849
genetica@dreamgenics.com

Dreamgenics, S.L.
C/ Finlandia, 2 1º
33010 Oviedo

