



# 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

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

Herramientas bioinformáticas de **desarrollo propio**

**Software propio Genome One** certificado por AENOR en la norma ISO 27001:2022

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   |
|            | <b>Miocardiopatías</b>                                        |       |
| 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    |
|            | <b>Canalopatías</b>                                           |       |
| 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    |
|            | <b>Rasopatías</b>                                             |       |
| DG_05.016  | DG Rasopatías                                                 | 25    |
|            | <b>Aortopatías</b>                                            |       |
| 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    |
|            | <b>Hipertensión pulmonar</b>                                  |       |
| DG_05.024  | DG Hipertensión                                               | 16    |
| DG_05.025  | Telangiectasia Hemorrágica                                    | 4     |
|            | <b>Hipercolesterolemia</b>                                    |       |
| DG_05.026  | DG Hipercolesterolemia                                        | 12    |
|            | <b>Cardiopatía congénita</b>                                  |       |
| 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](mailto:genetica@dreamgenics.com).  
Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en [www.dreamgenics.com/cardiología](http://www.dreamgenics.com/cardiología).

# Oncología

Plazo de entrega **30 días laborables**

| Referencia | Estudio                                                                       | Genes |
|------------|-------------------------------------------------------------------------------|-------|
| DG_09.001  | DG Cáncer Hereditario                                                         | 163   |
|            | <b>Tumores ginecológicos</b>                                                  |       |
| DG_09.002  | DG Cáncer de Mama y Ovario                                                    | 28    |
| DG_09.003  | Cáncer de Mama y Ovario básico                                                | 2     |
|            | <b>Tumores colorrectales</b>                                                  |       |
| 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     |
|            | <b>Tumores gástricos</b>                                                      |       |
| 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     |
|            | <b>Tumores genitourinarios</b>                                                |       |
| 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    |
|            | <b>Tumores neuroendocrinos</b>                                                |       |
| 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     |
|            | <b>Cáncer de piel</b>                                                         |       |
| DG_09.025  | DG Cáncer de piel                                                             | 25    |
| DG_09.026  | Melanoma Familiar                                                             | 10    |
|            | <b>Retinoblastoma</b>                                                         |       |
| DG_09.027  | Retinoblastoma                                                                | 1     |
|            | <b>Síndromes de predisposición al cáncer</b>                                  |       |
| 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](mailto:genetica@dreamgenics.com).  
Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en [www.dreamgenics.com/oncología](http://www.dreamgenics.com/oncología).



# Neurología

Plazo de entrega **30 días laborables**

| Referencia   | Estudio                                                         | Genes    |
|--------------|-----------------------------------------------------------------|----------|
|              | <b>Trastornos del movimiento</b>                                |          |
|              | <b>Enfermedad de Parkinson</b>                                  |          |
| DG_07.001    | DG Párkinson                                                    | 15       |
| DG_07.002    | Párkinson inicio edad adulta                                    | 6        |
| DG_07.003    | Párkinson de inicio temprano                                    | 9        |
|              | <b>Trastornos parkinsonianos</b>                                |          |
| DG_07.004    | DG Trastornos Parkinsonianos                                    | 23       |
|              | <b>Distonía</b>                                                 |          |
| 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       |
|              | <b>Demencia</b>                                                 |          |
| 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 <sup>1</sup> | TP-PCR 1 |
|              | <b>Enfermedades neuromusculares</b>                             |          |
|              | <b>Enfermedad de las neuronas motoras</b>                       |          |
| DG_07.015    | DG Motoneurona                                                  | 90       |
| DG_07.016    | ELA (Esclerosis Lateral Amiotrófica)                            | 41       |
| DG_07.017    | Atrofia Muscular Espinal <sup>1</sup>                           | MLPA 2   |
| DG_07.018    | Demencia Frontotemporal y/o ELA                                 | 9        |
| DG_07.014-01 | Demencia Frontotemporal y/o ELA. Expansión C9orf72 <sup>1</sup> | TP-PCR 1 |
|              | <b>Neuropatías</b>                                              |          |
| 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       |
|              | <b>Miastenia Congénita</b>                                      |          |
| DG_07.023    | DG Miastenia Congénita                                          | 37       |
|              | <b>Miopatías</b>                                                |          |
| DG_07.024    | DG Miopatías                                                    | 275      |
|              | <b>Distrofias musculares</b>                                    |          |
| DG_07.025    | Distrofia Muscular                                              | 83       |
| DG_07.026    | Distrofia Facioescapulohumeral                                  | 6        |
| DG_07.027    | Distrofinopatía (Duchenne y Becker) <sup>1</sup>                | 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 <sup>1</sup>                   | TP-PCR 1 |
| DG_07.030    | Distrofia Emery-Dreifuss                                        | 7        |

| Referencia | Estudio                                                                                                    | Genes |
|------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------|
|            | <b>Miopatías (cont.)</b>                                                                                   |       |
| DG_07.031  | Distrofia Miotónica <sup>1</sup> <span>TP-PCR</span>                                                       | 2     |
| DG_07.032  | Miopatía Distal                                                                                            | 37    |
|            | <b>Miopatías congénitas</b>                                                                                |       |
| 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   |
|            | <b>Leucodistrofias</b>                                                                                     |       |
| DG_07.037  | DG Leucodistrofia y leucoencefalopatías hereditarias                                                       | 145   |
| DG_07.073  | Leucodistrofia infantil                                                                                    | 88    |
|            | <b>Paraparesia espástica</b>                                                                               |       |
| 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     |
|            | <b>Epilepsia</b>                                                                                           |       |
| 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    |
|            | <b>Trastorno del espectro autista</b>                                                                      |       |
| DG_07.052  | DG Trastorno Espectro Autista                                                                              | 423   |
|            | <b>Discapacidad intelectual</b>                                                                            |       |
| DG_07.053  | DG Discapacidad Intelectual                                                                                | 588   |
| DG_07.054  | Discapacidad Intelectual LX                                                                                | 130   |
| DG_07.055  | Síndrome de X Frágil <sup>1</sup> <span>TP-PCR</span>                                                      | 1     |
| DG_07.056  | Síndrome de Angelman <sup>1</sup> <span>MS-MLPA</span>                                                     | N/A   |
| DG_07.057  | Síndrome de Prader-Willi <sup>1</sup> <span>MS-MLPA</span>                                                 | N/A   |
|            | <b>Ataxia</b>                                                                                              |       |
| DG_07.058  | DG Ataxia <sup>2</sup>                                                                                     | 176   |
| DG_07.064  | DG Ataxia Episódica                                                                                        | 8     |
| DG_07.061  | Ataxia Espinocerebelosa <sup>2</sup>                                                                       | 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 <sup>1</sup> <span>TP-PCR</span> | 5     |
| DG_07.068  | Ataxia de Friedreich <sup>1</sup> <span>TP-PCR</span>                                                      | 1     |
| DG_07.070  | Ataxia-telangiectasia                                                                                      | 1     |
| DG_07.072  | Síndrome de temblor/Ataxia asociado a X Frágil <sup>1</sup> <span>TP-PCR</span>                            | 1     |

<sup>1</sup>El 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.

<sup>2</sup>Este estudio no incluye expansiones.

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un email a [genetica@dreamgenics.com](mailto:genetica@dreamgenics.com).

Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en [www.dreamgenics.com/neurologia](http://www.dreamgenics.com/neurologia).



# Endocrinología

Plazo de entrega **30 días laborables**

| Referencia | Estudio                                  | Genes |
|------------|------------------------------------------|-------|
|            | <b>Diabetes</b>                          |       |
| 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    |
|            | <b>Obesidad</b>                          |       |
| DG_08.010  | DG Obesidad                              | 73    |
| DG_08.011  | Obesidad No Sindrómica                   | 9     |
|            | <b>Tiroides</b>                          |       |
| DG_08.012  | DG Tiroides                              | 39    |
| DG_08.013  | Hipertiroidismo                          | 1     |
| DG_08.014  | Hipotiroidismo                           | 29    |
| DG_08.015  | Hiperparatiroidismo                      | 10    |
|            | <b>Hiperplasia adrenal</b>               |       |
| DG_08.016  | DG Hiperplasia Adrenal                   | 8     |
| DG_08.017  | Enfermedad de Cushing                    | 2     |
|            | <b>Hipogonadismo</b>                     |       |
| 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](mailto:genetica@dreamgenics.com).  
 Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en [www.dreamgenics.com/endocrinología](http://www.dreamgenics.com/endocrinología).

# Hematología

Plazo de entrega **30 días laborables**

| Referencia | Estudio                                                                   | Genes |
|------------|---------------------------------------------------------------------------|-------|
|            | <b>Trastornos hemorrágicos</b>                                            |       |
| DG_10.001  | DG Trastorno Hemorrágico                                                  | 3     |
| DG_10.002  | DG Trastorno Hemorrágico Ampliado                                         | 31    |
| DG_10.003  | Hemofilia A inversión intrón 22 <sup>1</sup> <span>PCR</span>             | 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     |
|            | <b>Alteración plaquetaria</b>                                             |       |
| 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     |
|            | <b>Trombofilias</b>                                                       |       |
| DG_10.014  | DG Trombofilia                                                            | 23    |
| DG_10.015  | Trombofilia Tipo II (Factor V de Leiden) <sup>2</sup> <span>Sanger</span> | 1     |
| DG_10.016  | Trombofilia Tipo I (Protombrina) <sup>2</sup> <span>Sanger</span>         | 1     |
|            | <b>Eritrocitosis</b>                                                      |       |
| 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     |
|            | <b>Anemias</b>                                                            |       |
|            | <b>Anemia sideroblástica y otras alteraciones del grupo HEMO</b>          |       |
| 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     |
|            | <b>Anemia diseritropoyética</b>                                           |       |
| DG_10.026  | DG Anemia Diseritropoyética Congénita                                     | 10    |
|            | <b>Anemia aplásica</b>                                                    |       |
| 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     |
|            | <b>Anemia Hemolítica</b>                                                  |       |
| 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    |
|            | <b>Hemoglobinopatías</b>                                    |       |
|            | <b>Talasemias</b>                                           |       |
| DG_10.037  | DG Talasemias                                               | 5     |
| DG_10.038  | Alfa-talasemia <sup>2</sup> <span>MLPA</span>               | 2     |
| DG_10.039  | Beta-talasemia <sup>2</sup> <span>MLPA</span>               | 2     |
| DG_10.040  | Beta-delta talasemia <sup>2</sup> <span>MLPA</span>         | 2     |
| DG_10.041  | Anemia Falciforme                                           | 1     |
|            | <b>Otras hemoglobinopatías</b>                              |       |
| 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     |
|            | <b>Defectos del metabolismo del hierro</b>                  |       |
| DG_10.046  | DG Metabolismo del Hierro                                   | 18    |
| DG_10.047  | Hemocromatosis Hereditaria <sup>2</sup> <span>Sanger</span> | 1     |
| DG_10.048  | Hemocromatosis Hereditaria Ampliado                         | 6     |

<sup>1</sup>Plazo de entrega 30 días laborables.

<sup>2</sup>El 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](mailto:genetica@dreamgenics.com).

Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en [www.dreamgenics.com/hematología](http://www.dreamgenics.com/hematología).

# Pediatría

Plazo de entrega **30 días laborables**

| Referencia | Estudio                                                            | Genes |
|------------|--------------------------------------------------------------------|-------|
|            | <b>Cardiopatías Congénitas</b>                                     |       |
| DG_06.001  | DG Cardiopatía Congénita                                           | 130   |
|            | <b>Distrofias musculares</b>                                       |       |
| DG_06.002  | Distrofinopatía (Duchenne y Becker) <sup>1</sup> <span>MLPA</span> | 1     |
| DG_06.003  | Distrofinopatía (Duchenne y Becker)                                | 1     |
|            | <b>Epilepsia Neonatal e Infantil</b>                               |       |
| 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    |
|            | <b>Trastorno del Espectro Autista</b>                              |       |
| DG_06.012  | DG Trastorno Espectro Autista                                      | 423   |
|            | <b>Discapacidad Intelectual</b>                                    |       |
| DG_06.013  | DG Discapacidad Intelectual                                        | 587   |
| DG_06.014  | Discapacidad Intelectual LX                                        | 130   |
| DG_06.015  | Síndrome de X Frágil <sup>1</sup> <span>TP-PCR</span>              | 1     |
| DG_06.016  | Síndrome de Angelman <sup>1</sup> <span>MS-MLPA</span>             | N/A   |
| DG_06.017  | Síndrome de Prader-Willi <sup>1</sup> <span>MS-MLPA</span>         | N/A   |
|            | <b>Enfermedades Metabólicas</b>                                    |       |
| DG_06.018  | Diabetes Mellitus Neonatal                                         | 10    |
| DG_06.019  | Diabetes Mellitus Neonatal Sindrómica                              | 16    |
| DG_06.020  | DG Metabolismo Neonatal                                            | 76    |
|            | <b>Dismorfología y Síndromes Polimalformativos</b>                 |       |
|            | <b>Malformaciones óseas</b>                                        |       |
| 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 <sup>1</sup> <span>Sanger</span>                     | 1     |
| DG_11.007  | Displasia Espondilometafisaria                                     | 31    |
| DG_11.008  | Condrodisplasia Punctata                                           | 12    |
| DG_11.009  | Síndrome de Cantu                                                  | 2     |
|            | <b>Malformaciones craneofaciales</b>                               |       |
| 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 <sup>1</sup> <span>MS-MLPA</span> | N/A   |
| DG_11.020  | DG Microcefalia                                               | 110   |
|            | <b>Trastornos congénitos de la morfogénesis cerebral</b>      |       |
| 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     |
|            | <b>Alteraciones del Tejido Conectivo</b>                      |       |
| 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    |
|            | <b>Otros síndromes polimalformativos</b>                      |       |
| 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     |

<sup>1</sup>El 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](mailto:genetica@dreamgenics.com). Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en [www.dreamgenics.com/pediatría](http://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   |
|            | <b>Metabolismos de los aminoácidos</b>                    |       |
|            | <b>Acidurias</b>                                          |       |
| 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     |
|            | <b>Alteraciones del ciclo de la urea</b>                  |       |
| DG_12.011  | Hiperamonemia                                             | 18    |
| DG_12.012  | Hipofosfatasia                                            | 7     |
| DG_12.027  | Alteraciones del Ciclo de la urea                         | 9     |
|            | <b>Metabolismo de los aminoácidos</b>                     |       |
| 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     |
|            | <b>Metabolismo de los carbohidratos</b>                   |       |
|            | <b>Enfermedad del almacenamiento del glucógeno</b>        |       |
| 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     |
|            | <b>Trastorno del metabolismo de la fructosa</b>           |       |
| DG_12.031  | Trastorno Metabolismo de la Fructosa                      | 3     |
|            | <b>Galactosemia</b>                                       |       |
| DG_12.032  | Galactosemia                                              | 5     |
|            | <b>Trastorno de la glicosilación</b>                      |       |
| DG_12.033  | DG Trastorno Congénito de la Glicosilación                | 106   |
|            | <b>Trastorno del metabolismo de los lípidos</b>           |       |
| DG_12.034  | DG Trastornos del metabolismo de los Lípidos              | 67    |
|            | <b>Metabolismo energético</b>                             |       |
| DG_12.035  | DG Oxidación de los ácidos grasos y cetogénesis           | 13    |
| DG_12.057  | Trastornos del metabolismo de piruvato                    | 7     |
|            | <b>Enfermedad lisosomal</b>                               |       |
| 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 <sup>1</sup> <span>Sanger</span>                               | 1     |
| DG_12.048  | Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea                                                     | 12    |
|            | <b>Mucopolisacaridosis</b>                                                           |       |
| 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     |
|            | <b>Trastorno absorción y transporte metabolitos</b>                                  |       |
| DG_12.055  | DG Defectos relacionados con vitaminas                                               | 10    |
|            | <b>Trastorno del metabolismo de los metales</b>                                      |       |
| 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     |
|            | <b>Enfermedad peroxisomal</b>                                                        |       |
| DG_12.049  | DG Enfermedad Peroxisomal                                                            | 34    |
| DG_12.050  | Síndrome de Zellweger                                                                | 13    |
| DG_12.051  | Adrenoleucodistrofia cerebral ligada al cromosoma X <sup>1</sup> <span>Sanger</span> | 1     |
| DG_12.052  | Deficiencia de acil CoA oxidasa peroxisomal                                          | 1     |
|            | <b>Defectos en el metabolismo de purinas y pirimidinas</b>                           |       |
| DG_12.053  | DG Defectos de purinas y pirimidinas                                                 | 5     |
| DG_12.054  | Síndrome de Lesch-Nyhan                                                              | 1     |
|            | <b>Defectos en el metabolismo de neurotransmisores y neuromoduladores</b>            |       |
| DG_12.056  | DG Defectos de neurotransmisores y neuromoduladores                                  | 5     |

<sup>1</sup>El 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](mailto:genetica@dreamgenics.com).

Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en [www.dreamgenics.com/metabopatias](http://www.dreamgenics.com/metabopatias).

# Oftalmología

Plazo de entrega **30 días laborables**

| Referencia | Estudio                                                          | Genes |
|------------|------------------------------------------------------------------|-------|
| DG_13.001  | DG Oftalmo <sup>1</sup> <span>mtDNA</span>                       | 415   |
|            | <b>Distrofia hereditaria de la retina</b>                        |       |
| 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    |
|            | <b>Distrofia macular</b>                                         |       |
| DG_13.022  | DG Distrofia Macular                                             | 45    |
| DG_13.023  | Enfermedad de Stargardt                                          | 1     |
| DG_13.045  | Distrofia macular asociada a la edad                             | 25    |
|            | <b>Distrofia corneal</b>                                         |       |
| DG_13.024  | DG Distrofia Corneal                                             | 19    |
|            | <b>Vitreorretinopatías</b>                                       |       |
| DG_13.025  | DG Vitreorretinopatía                                            | 22    |
| DG_13.026  | Síndrome de Stickler                                             | 10    |
|            | <b>Desórdenes neurooftalmológicos</b>                            |       |
| DG_13.027  | Atrofia Óptica                                                   | 25    |
| DG_13.028  | Hipoplasia del nervio óptico                                     | 9     |
| DG_13.029  | Neuropatía Óptica de Leber <sup>1</sup> <span>mtDNA</span>       | 3     |
| DG_13.030  | Neuropatía Óptica <sup>1</sup> <span>mtDNA</span>                | 36    |
| DG_13.031  | Oftalmoplejia Externa Progresiva <sup>1</sup> <span>mtDNA</span> | 13    |
|            | <b>Malformaciones ópticas</b>                                    |       |
| 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 |
|------------|-------------------------------|-------|
|            | <b>Glaucoma</b>               |       |
| DG_13.039  | DG Glaucoma                   | 52    |
| DG_13.040  | Glaucoma de inicio pediátrico | 33    |
| DG_13.041  | Glaucoma congénito            | 4     |
|            | <b>Albinismo</b>              |       |
| DG_13.042  | DG Albinismo                  | 16    |
| DG_13.043  | Albinismo oculo-cutáneo       | 9     |
| DG_13.044  | Síndrome de Hermansky-Pudlak  | 10    |

<sup>1</sup>Exomas 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](mailto:genetica@dreamgenics.com).

Puede conocer todos los estudios genéticos disponibles, y los genes incluidos en cada uno de ellos, en [www.dreamgenics.com/ofthalmologia](http://www.dreamgenics.com/ofthalmologia).

# Otorrinolaringología

Plazo de entrega **30 días laborables**

| Referencia | Estudio                                                    | Genes |
|------------|------------------------------------------------------------|-------|
| DG_14.001  | DG Otorrino <sup>1</sup> <span>mtDNA</span>                | 249   |
|            | <b>Hipoacusia No Sindrómica</b>                            |       |
| DG_14.002  | DG Hipoacusia NS <sup>1</sup> <span>mtDNA</span>           | 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 <sup>1</sup> <span>mtDNA</span> | 10    |
|            | <b>Hipoacusia Sindrómica</b>                               |       |
| 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     |

<sup>1</sup>Exomas 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](mailto:genetica@dreamgenics.com).

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

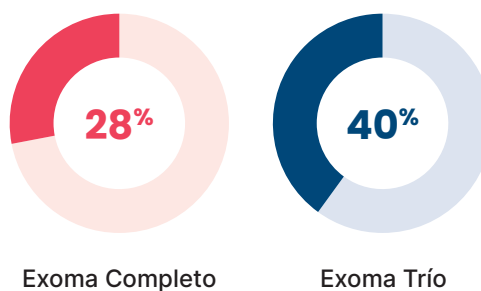
Una vez obtenidos los datos de secuenciación, **se analizan las diferentes variantes en base al conocimiento científico actual y desde un punto de vista clínico**, combinando nuestra experiencia en el análisis bioinformático con la interpretación e integración clínica de nuestro equipo de genetistas.

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

|                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|----------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Asesoramiento</b>             | 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                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| <b>Genes</b>                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Secuenciación de todas las regiones genómicas codificantes de más de 20.000 genes</li> <li>• Exomas dirigidos actualizados de forma periódica para incluir las últimas asociaciones fenotipo-genotipo publicadas</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
| <b>Técnica</b>                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Librerías Agilent SureSelect Human All Exon V8</li> <li>• Para estudios que requieren el análisis de DNA mitocondrial utilizamos la sonda Twist Human Core Exome + RefSeq Panel + mitDNA Panel</li> <li>• Software de análisis bioinformático Genome One, propiedad de Dreamgenics</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
| <b>Cobertura</b>                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Cobertura teórica completa para las regiones codificantes de proteínas recogidas en las bases de datos RefSeq, CCDS, GENCODE<sup>1</sup></li> <li>• Cobertura media 100x–150x</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| <b>Especificidad</b>             | ≥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                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| <b>CNVs</b>                      | Las CNVs identificadas con una clasificación Patogénica o Probablemente Patogénica podrán ser validadas mediante MLPA u otra técnica molecular bajo petición <sup>2</sup>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| <b>Reevaluación de variantes</b> | Reevaluación a los 12 meses de las variantes clasificadas de Significado Clínico Incierto (VOUS) previamente informadas                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| <b>Reanálisis del caso</b>       | Posibilidad de reanálisis ante nuevas evidencias clínicas y/o científicas. Servicio disponible bajo petición                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| <b>Informes</b>                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Concluyentes y con recomendaciones clínicas específicas en cada caso</li> <li>• 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</li> <li>• Se reportan las variantes Patogénicas y Probablemente Patogénicas según la clasificación del American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG)</li> <li>• Las variantes VOUS se reportan únicamente en aquellos casos en los que puedan explicar total o parcialmente la clínica del paciente</li> <li>• Se reportan las variantes Patogénicas y Probablemente Patogénicas en genes accionables siguiendo las recomendaciones ACMG, bajo consentimiento del paciente</li> <li>• Las variantes Benignas y Probablemente Benignas estarán disponibles bajo petición<sup>3</sup></li> </ul> |
| <b>Muestra válidas</b>           | Sangre EDTA, saliva (kits Isohelix y Oragene) <sup>4</sup> y ADN purificado                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |

<sup>1</sup>Agilent SureSelect Human All Exon V8 cubre el 100% de las secuencias codificantes de proteínas de CCDS versión 22, GENCODE versión 31 y RefSeq versión 95.

<sup>2</sup>CNVs: Copy Number Variations; MLPA: Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification.

<sup>3</sup>Para recibir el listado completo de variantes Benignas y Probablemente Benignas envíe un email a [genetica@dreamgenics.com](mailto:genetica@dreamgenics.com).

<sup>4</sup>Puede solicitar kits de saliva sin coste adicional escribiendo un email a [genetica@dreamgenics.com](mailto:genetica@dreamgenics.com).



# Certificaciones de Calidad

Estamos certificados por la Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR) en las normas ISO 9001:2015 y UNE-ISO/IEC 27001:2022

En Dreamgenics 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

Tenemos implementado un Sistema Integral de Garantía de la Calidad que nos ayuda a seguir un proceso de mejora continuada del que se benefician todos nuestros clientes



## Seguridad de la información

Nuestro software Genome One cumple con el Reglamento General de Protección de Datos (RGPD) y está certificado por AENOR en la norma ISO 27001:2022

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.



emqn



## 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.U.**  
C/ Finlandia, 2 1º  
33010 Oviedo

