



# CATÁLOGO DE ESTUDIOS GENÉTICOS

**Dreamgenics**<sup>®</sup>  
NGS ANALYSIS EXPERTS



# Estudios genéticos

## por especialidad médica



Cardiología



Neuropediatría



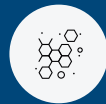
Oncología



Dismorfología



Neurología



Metaboloopatías



Endocrinología



Oftalmología



Hematología



Otorrinolaringología

El continuo avance científico y tecnológico en el campo de la genética hace que el conocimiento sobre los genes implicados en enfermedades hereditarias cambie de forma constante. Cada año se identifican nuevos genes asociados a patologías, se revisa la relevancia clínica de otros y se actualizan las recomendaciones internacionales.

Como consecuencia de todo ello, los genes incluidos en los exomas dirigidos deben revisarse periódicamente para incorporar estos nuevos descubrimientos y ofrecer un diagnóstico lo más preciso y actualizado posible. Por este motivo, la lista de genes incluidos en los exomas dirigidos ofrecidos en nuestra cartera de servicios es siempre orientativa y puede variar según el momento en el que se realice el estudio. El conjunto de genes disponible hoy puede diferir del que se estudiará meses después, ya sea porque se añadan nuevos genes con evidencia emergente, se eliminen otros cuya asociación se ha descartado o se actualicen las regiones de interés. De esta manera, podemos asegurar que la composición final del exoma dirigido utilizado en cada estudio reflejará el estado del conocimiento científico más actual en el momento exacto de su análisis.

Estaremos encantados de atender cualquier duda que pueda surgir. Si desea realizar alguna consulta al respecto, no dude en ponerse en contacto con nosotros enviando un correo electrónico a [genetica@dreamgenics.com](mailto:genetica@dreamgenics.com).

**Nuevo servicio**

## **Ofrecemos la posibilidad de analizar exomas dirigidos personalizados a partir de nuestro exoma completo DG Exome®**

Con este servicio nos adaptamos completamente a sus necesidades, permitiéndole analizar los genes que elija para cada caso. De este modo, puede seleccionar los genes más relevantes en función de la clínica que presenten sus pacientes y de sus propias preferencias.

Si desea recibir más información, por favor, escríbanos a [genetica@dreamgenics.com](mailto:genetica@dreamgenics.com).



# Nuestro valor diferencial

En Dreamgenics proporcionamos a los especialistas pruebas genéticas que les ayudan a mejorar el abordaje de las enfermedades hereditarias y a aumentar las probabilidades de alcanzar un diagnóstico correcto.



## Orientación profesional en cada etapa del estudio genético

Nuestro servicio de asesoramiento genético pre y posanálisis le ofrece acompañamiento antes y después de las pruebas, ayudando a comprender los resultados, resolver dudas y facilitar la toma de decisiones informadas sobre la salud y la prevención personalizada.



### Calidad y seguridad en cada análisis

Contamos con equipamiento de laboratorio con marcado CE-IVD, lo que garantiza la fiabilidad y calidad de los análisis. Además, disponemos de nuestro propio software, Genome One, certificado por AENOR conforme a la norma ISO 27001:2022, asegurando los más altos estándares en protección de datos, innovación tecnológica y seguridad de la información.



### Exomas dirigidos de alta relevancia clínica

Ofrecemos exomas dirigidos diseñados a partir de información actualizada procedente de bases de datos clínicas de referencia como OMIM, ClinVar, GeneReviews, HPO y Orphanet, lo que permite una selección precisa de genes y una mayor relevancia clínica en el análisis.



### Interpretación genética avanzada

La interpretación de las variantes se realiza siguiendo los criterios establecidos por la ACMG, garantizando una clasificación estandarizada y rigurosa.



### Reevaluación de VUS a los 12 meses

Llevamos a cabo una reevaluación a los 12 meses de las variantes previamente informadas como VUS, asegurando que los informes se mantengan actualizados conforme a los nuevos avances científicos y a la evidencia clínica emergente.

AENOR: Asociación Española de Normalización y Certificación; ACMG: American College of Medical Genetics and Genomics; VUS: Variante de Significado Clínico Incierto.

<sup>1</sup>La norma ISO 27001 es el estándar internacional que establece cómo proteger la información, asegurando su confidencialidad, integridad y disponibilidad. Con esta certificación Dreamgenics demuestra que aplica los niveles de seguridad más elevados para garantizar la confidencialidad de los datos genéticos y personales de sus pacientes.

# Estudios genéticos disponibles

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.

## A partir de la secuenciación de exoma completo

### DG Exome®

35 días laborables

### DG Clinical Exome®

35 días laborables

### Exoma dirigido

30 días laborables

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

## Otras técnicas moleculares

### Secuenciación Sanger

15 días laborables

### MLPA/MS-MLPA

30 días laborables

### TP-PCR

25 días laborables



La **secuenciación Sanger** se emplea para el análisis de variantes puntuales y algunos estudios que implican el análisis de un único gen.

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

La técnica **TP-PCR** (Triplet Repeat Primed-PCR) se emplea para el estudio de patologías debidas a expansiones de nucleótidos.



## Cardiología

Referencia	Estudio	Genes
DG_05.001	DG Cardiopatía	475
	<b>Miocardiópatías</b>	
DG_05.002	DG Miocardiópatías	208
DG_05.003	Miocardiópatía hipertrófica	83
DG_05.004	Miocardiópatía dilatada	95
DG_05.005	Miocardiópatía arritmogénica	39
DG_05.006	Miocardiópatía restrictiva	20
DG_05.007	Miocardiópatía no compactada	26
	<b>Canalopatías</b>	
DG_05.009	DG Canalopatías	86
DG_05.010	Síndrome de QT largo	23
DG_05.011	Síndrome de QT corto	9
DG_05.012	Síndrome de Brugada	23
DG_05.013	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC)	9
DG_05.014	Trastorno de la conducción cardíaca	27
DG_05.015	Fibrilación auricular	37
	<b>RASopatías</b>	
DG_05.016	DG RASopatías	30
	<b>Aortopatías</b>	
DG_05.017	DG Aortopatías	74
	<b>Hipertensión</b>	
DG_05.024	DG Hipertensión pulmonar	18
	<b>Hipercolesterolemia</b>	
DG_05.026	DG Hipercolesterolemia	16
	<b>Cardiopatía congénita</b>	
DG_05.027	DG Cardiopatía congénita	247

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un correo electrónico 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/cardiologia](http://www.dreamgenics.com/cardiologia).



## Oncología

Referencia	Estudio	Genes
DG_09.001	DG Cáncer hereditario	204
	<b>Tumores ginecológicos</b>	
DG_09.002	DG Cáncer de mama y ovario	34
	<b>Tumores colorrectales</b>	
DG_09.004	DG Cáncer colorrectal	33
	<b>Tumores gástricos</b>	
DG_09.012	DG Cáncer gástrico	22
DG_09.015	DG Cáncer pancreático	17
	<b>Tumores genitourinarios</b>	
DG_09.016	DG Cáncer renal	13
DG_09.019	DG Cáncer de próstata	25
	<b>Tumores endocrinos</b>	
DG_09.042	DG Cáncer endocrino	39
	<b>Cáncer de piel</b>	
DG_09.025	DG Cáncer de piel	38
	<b>Síndromes de predisposición al cáncer</b>	
DG_09.027	Retinoblastoma hereditario	1
DG_09.030	Síndrome de Li-Fraumeni	2
DG_09.031	Síndrome de Gorlin	2
DG_09.033	Síndrome de Peutz-Jeghers	1
DG_09.040	Xeroderma Pigmentoso	9

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un correo electrónico 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/oncologia](http://www.dreamgenics.com/oncologia).



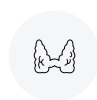
# Neurología

Referencia	Estudio	Genes
	<b>Trastornos del movimiento</b>	
DG_07.001	DG Parkinson y trastornos Parkinsonianos	66
DG_07.005	DG Distonía	149
	<b>Demencia</b>	
DG_07.011	DG Demencia	61
DG_07.014-01	Demencia Frontotemporal/ELA <sup>1</sup>	1
	<b>Enfermedades neuromusculares</b>	
DG_07.024	DG Neuromuscular	874
	<b>Enfermedad de las neuronas motoras</b>	
DG_07.015	DG Motoneurona	130
DG_07.016	Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)	54
DG_07.017	Atrofia Muscular Espinal (AME) <sup>1</sup>	2
	<b>Neuropatías</b>	
DG_07.019	DG Neuropatía	219
DG_07.020	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	114
DG_07.021	Neuropatía motora	64
DG_07.022	Neuropatía sensitivo-autonómica	27
DG_13.030	Neuropatía óptica <sup>2</sup> <span style="background-color: #e91e63; color: white; padding: 2px;">mtDNA</span>	84
	<b>Miastenia congénita</b>	
DG_07.023	DG Miastenia	42
	<b>Miopatías</b>	
	<b>Miopatía estructural</b>	
DG_07.025	DG Miopatía estructural	160
DG_07.027	Distrofinopatías	1
DG_07.027-01	Distrofinopatías <sup>1</sup>	1
DG_07.028	Distrofias musculares de cinturas	52
DG_07.029	Distrofia muscular oculofaríngea <sup>1</sup>	1
DG_07.030	Distrofias musculares tipo Emery-Dreifuss	9
DG_07.032	Miopatías distales	51
	<b>Miotonía</b>	
DG_07.031	Distrofia miotónica Tipo 1 <sup>1</sup>	1
DG_07.074	Distrofia miotónica Tipo 2 <sup>1</sup>	1
DG_07.075	Miotonías no distróficas	13
DG_07.033	Distrofias y Miopatías congénitas	113
DG_07.036	Miopatías metabólicas	153
DG_07.076	Debilidad episódica y rabdomiólisis	69
DG_07.077	Miopatía mitocondrial	407
	<b>Leucodistrofia</b>	
DG_07.037	DG Leucodistrofia y leucoencefalopatías hereditarias	169
	<b>Paraparesia espástica hereditaria</b>	
DG_07.038	DG Paraparesia espástica	170

Referencia	Estudio	Genes
	<b>Epilepsia</b>	
DG_07.044	DG Epilepsia	1119
	<b>Trastornos del neurodesarrollo</b>	
DG_07.052	DG TEA	1083
DG_07.053	DG Discapacidad intelectual	1894
DG_07.055	Síndrome de X Frágil <sup>1</sup>	1
DG_07.056	Síndrome de Angelman <sup>1</sup>	N/A
DG_07.057	Síndrome de Prader-Willi <sup>1</sup>	N/A
	<b>Ataxia</b>	
DG_07.058	DG Ataxia	352
	<b>Ataxia por expansiones</b>	
DG_07.062	Ataxia espinocerebelosa (Tipos SCA-1, 2, 3, 6, 7, 12, 17 y DRPLA) <sup>1</sup>	8
DG_07.068	Ataxia de Friedreich <sup>1</sup>	1
DG_07.072	Síndrome de temblor/Ataxia asociada al X Frágil <sup>1</sup>	1

<sup>1</sup>Otras técnicas moleculares. <sup>2</sup>Exomas dirigidos que incluyen el análisis de genes mitocondriales.

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un correo electrónico 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

Referencia	Estudio	Genes
	<b>Eje pancreático</b>	
DG_08.002	Diabetes monogénica	70
DG_08.007	Diabetes tipo MODY	17
DG_08.006	Hiperinsulinemia	22
DG_08.008	DG Pancreatitis e insuficiencia pancreática	45
	<b>Tejido adiposo</b>	
DG_08.009	DG Lipodistrofia y síndromes asociados	48
DG_08.010	DG Obesidad	119
	<b>Eje tiroideo</b>	
DG_08.013	Hipertiroidismo	1
DG_08.014	Hipotiroidismo	41
	<b>Eje paratiroideo</b>	
DG_08.015	Hiperparatiroidismo e hipoparatiroidismo	25
	<b>Eje suprarrenal</b>	
DG_08.016	Hiperplasia adrenal congénita	12
	<b>Eje hipotalámico-hipofisiario-gonadal y desarrollo sexual</b>	
DG_08.005	Diabetes insípida	4
DG_08.018	Hipogonadismo hipogonadotrópico	50
DG_08.019	Trastornos del desarrollo sexual y pubertad	106
	<b>Predisposición hereditaria a tumores endocrinos</b>	
DG_09.042	DG Cáncer endocrino	39

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un correo electrónico 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/endocrinologia](http://www.dreamgenics.com/endocrinologia).

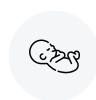


# Hematología

Referencia	Estudio	Genes
	<b>Hemostasia</b>	
DG_10.049	DG Hemostasia	187
DG_10.002	DG Trastornos hemorrágicos	49
DG_10.008	DG Alteración plaquetaria	89
DG_10.014	DG Trombofilia	36
DG_10.015	Trombofilia Tipo I y Tipo II (polimorfismos en los genes <i>F2</i> y <i>F5</i> ) <sup>1</sup>	2
	<b>Eritrocitosis</b>	
DG_10.017	DG Eritrocitosis	13
	<b>Anemias</b>	
DG_10.051	DG Anemias	273
DG_10.021	DG Anemia sideroblástica	19
DG_10.026	DG Anemia diseritropoyética congénita	10
DG_10.027	DG Anemia aplásica	106
DG_10.028	Anemia de Diamond-Blackfan	29
DG_10.029	Disqueratosis congénita	23
DG_10.052	Anemia de Fanconi	23
DG_10.031	DG Anemia hemolítica	41
DG_10.032	DG Alteración membrana eritrocitaria	12
DG_10.036	DG Eritroenzimopatías	21
DG_10.042	DG Hemoglobinopatías	10
DG_10.050	DG Anemia megaloblástica	20
	<b>Porfirias</b>	
DG_10.024	DG Porfirias	12
	<b>Metabolismo del hierro</b>	
DG_10.046	DG Metabolismo del hierro	49
DG_10.047	Hemocromatosis (C282Y, H63D, S65C en el gen <i>HFE</i> ) <sup>1</sup>	1

<sup>1</sup>Otras técnicas moleculares.

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un correo electrónico 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/hematologia](http://www.dreamgenics.com/hematologia).



# Neuropediatría

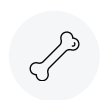
Referencia	Estudio	Genes
	<b>Enfermedades neuromusculares</b>	
DG_07.024	DG Neuromuscular	874
	<b>Enfermedad de las neuronas motoras</b>	
DG_07.015	DG Motoneurona	130
DG_07.016	Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)	54
DG_07.017	Atrofia Muscular Espinal (AME) <sup>1</sup>	2
	<b>Neuropatías</b>	
DG_07.019	DG Neuropatía	219
DG_07.020	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	114
DG_07.021	Neuropatía motora	64
DG_07.022	Neuropatía sensitivo-autonómica	27
DG_13.030	Neuropatía óptica <sup>2</sup> <span style="background-color: #e91e63; color: white; padding: 2px;">mtDNA</span>	84
	<b>Miastenia congénita</b>	
DG_07.023	DG Miastenia	42
	<b>Miopatías</b>	
	<b>Miopatía estructural</b>	
DG_07.025	DG Miopatía estructural	160
DG_07.027	Distrofinopatías	1
DG_07.027-01	Distrofinopatías <sup>1</sup>	1
DG_07.028	Distrofias musculares de cinturas	52
DG_07.029	Distrofia muscular oculofaríngea <sup>1</sup>	1
DG_07.030	Distrofias musculares tipo Emery-Dreifuss	9
DG_07.032	Miopatías distales	51
	<b>Miotonía</b>	
DG_07.031	Distrofia miotónica Tipo 1 <sup>1</sup>	1
DG_07.074	Distrofia miotónica Tipo 2 <sup>1</sup>	1
DG_07.075	Miotonías no distróficas	13
DG_07.033	Distrofias y Miopatías congénitas	113
DG_07.036	Miopatías metabólicas	153
DG_07.076	Debilidad episódica y rabdomiólisis	69
DG_07.077	Miopatía mitocondrial	407
	<b>Leucodistrofia</b>	
DG_07.037	DG Leucodistrofia y leucoencefalopatías hereditarias	169
	<b>Paraparesia espástica hereditaria</b>	
DG_07.038	DG Paraparesia espástica	170
	<b>Epilepsia</b>	
DG_07.044	DG Epilepsia	1119
	<b>Trastornos del neurodesarrollo</b>	
DG_07.052	DG TEA	1083
DG_07.053	DG Discapacidad intelectual	1894
DG_07.055	Síndrome de X Frágil <sup>1</sup>	1

Referencia	Estudio	Genes
DG_07.056	Síndrome de Angelman <sup>1</sup>	N/A
DG_07.057	Síndrome de Prader-Willi <sup>1</sup>	N/A
	<b>Ataxia</b>	
DG_07.058	DG Ataxia	352
	<b>Ataxia por expansiones</b>	
DG_07.062	Ataxia espinocerebelosa (Tipos SCA-1, 2, 3, 6, 7, 12, 17 y DRPLA) <sup>1</sup>	8
DG_07.068	Ataxia de Friedreich <sup>1</sup>	1
DG_07.072	Síndrome de temblor / ataxia asociado a X Frágil <sup>1</sup>	1
	<b>Malformaciones del SNC</b>	
	<b>Trastornos del desarrollo cortical y la migración neuronal</b>	
DG_16.001	DG Malformaciones del desarrollo cortical y la migración neuronal	277
	<b>Malformaciones de la línea media y la comisuración</b>	
DG_16.002	Malformaciones del cuerpo calloso	162
DG_16.003	Holoprosencefalia	32
	<b>Malformaciones del cerebelo y tronco encefálico</b>	
DG_16.004	Hipoplasia pontocerebelosa	44
	<b>Síndromes neurocutáneos</b>	
DG_16.005	DG Neurofibromatosis	23
DG_16.006	DG Complejo esclerosis tuberosa	24
DG_16.007	Malformaciones vasculares cerebrales	59

<sup>1</sup>Otras técnicas moleculares. <sup>2</sup>Exomas dirigidos que incluyen el análisis de genes mitocondriales.

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un correo electrónico 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/neuropediatria](http://www.dreamgenics.com/neuropediatria).



## Dismorfología

Referencia	Estudio	Genes
	<b>Dismorfología esquelética</b>	
DG_15.001	DG Displasias esqueléticas	708
DG_15.002	Osteogénesis imperfecta	36
DG_15.003	Acondroplasia <sup>1</sup>	1
DG_15.004	DG Anomalías de las extremidades	207
	<b>Dismorfología craneofacial</b>	
DG_15.005	DG Craneosinostosis	130
DG_15.006	DG Otras malformaciones craneofaciales	63
	<b>Alteraciones del tejido conectivo</b>	
DG_15.007	DG Alteraciones del tejido conectivo	216
DG_15.008	DG Síndrome de Marfan	41
DG_15.009	DG Síndrome de Ehlers-Danlos	45
	<b>Trastornos del crecimiento</b>	
DG_15.010	DG Sobrecrecimiento y macrocefalia	109
DG_15.011	Síndrome de Beckwith-Wiedemann <sup>1</sup>	N/A
DG_15.012	DG Talla baja	182
DG_15.013	DG Microcefalia	121
DG_05.016	RASopatías	30

<sup>1</sup>Otras técnicas moleculares.

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un correo electrónico 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/dismorfologia](http://www.dreamgenics.com/dismorfologia).



# Metabolopatías

Referencia	Estudio	Genes
DG_12.002	DG Errores Innatos del Metabolismo	532
	<b>Trastornos del metabolismo de moléculas pequeñas</b>	
	<b>Metabolismo de los aminoácidos</b>	
DG_12.003	DG Acidemias orgánicas	52
DG_12.019	DG Aminoacidopatías	36
DG_12.027	Alteraciones del ciclo de la urea	9
	<b>Metabolismo de carbohidratos</b>	
DG_12.031	Trastorno del metabolismo de la fructosa	3
DG_12.032	Galactosemia	5
DG_12.053	DG Metabolismo de purinas y pirimidinas	4
DG_12.055	DG Metabolismo de vitaminas y cofactores	25
	<b>Trastornos de afectación de moléculas complejas</b>	
	<b>Enfermedades lisosomales</b>	
DG_12.036	DG Enfermedades lisosomales	58
DG_12.043	Mucopolisacaridosis	16
DG_12.048	Lipofuscinosis neuronal ceroida	13
DG_12.049	DG Enfermedades peroxisomales	38
DG_12.033	Defectos congénitos de la glicosilación	133
DG_12.013	DG Enfermedades por depósito de metales	20
	<b>Trastornos por déficit energético</b>	
DG_12.028	Glucogenosis (almacenamiento del glucógeno)	30
DG_12.035	Trastornos de la oxidación de ácidos grasos	23
DG_12.057	Trastornos del metabolismo de la piruvato deshidrogenasa	8
DG_12.058	Trastornos mitocondriales	407

Para estudios no incluidos en este listado, por favor, contacte con nosotros escribiendo un correo electrónico 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/metabolopatias](http://www.dreamgenics.com/metabolopatias).



# Oftalmología

Referencia	Estudio	Genes
DG_13.001	DG Oftalmo	731
	<b>Enfermedad hereditaria de la retina</b>	
DG_13.002	DG Retina	420
	<b>Enfermedades que cursan con ceguera nocturna</b>	
DG_13.003	DG Retinosis pigmentaria	221
DG_13.007	Amaurosis congénita de Leber	31
DG_13.009	Coroideremia	1
DG_13.010	Ceguera nocturna congénita estacionaria	17
	<b>Distrofia de conos y bastones</b>	
DG_13.011	DG Distrofia progresiva de conos y bastones	53
DG_13.013	Acromatopsia	7
	<b>Distrofias maculares</b>	
DG_13.022	DG Distrofia macular	48
DG_13.023	Enfermedad de Stargardt	4
DG_13.045	Distrofia Macular Asociada a la Edad (DMAE)	27
	<b>Distrofias vitreoretinianas</b>	
DG_13.025	DG Vitreoretinopatía	28
DG_13.026	Síndrome de Stickler	10
	<b>Alteraciones del segmento anterior</b>	
	<b>Córnea</b>	
DG_13.024	DG Patología corneal	45
	<b>Cristalino</b>	
DG_13.038	DG Catarata congénita	136
DG_13.032	Ectopia lentis	7
	<b>Patología del nervio óptico</b>	
DG_13.030	DG Neuropatía óptica <sup>1</sup> <span style="background-color: #e91e63; color: white; padding: 2px;">mtDNA</span>	84
DG_13.039	DG Glaucoma	65
	<b>Alteraciones del globo ocular</b>	
DG_13.028	Hipoplasia del nervio óptico	9
DG_13.033	MAC (Microftalmia - Anoftalmia - Coloboma)	77
DG_13.034	Aniridia	7
DG_13.037	Coloboma	17
DG_13.035	Disgenesia del segmento anterior	9
	<b>Albinismo</b>	
DG_13.042	DG Albinismo	31

<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 correo electrónico 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/oftalmologia](http://www.dreamgenics.com/oftalmologia).



## Otorrinolaringología

Referencia	Estudio	Genes
DG_14.001	DG Otorrino	329
	<b>Hipoacusia no sindrómica</b>	
DG_14.002	DG Hipoacusia No Sindrómica	138
DG_14.003	Hipoacusia NS autosómica dominante	62
DG_14.004	Hipoacusia NS autosómica recesiva	87
DG_14.005	Hipoacusia NS ligada al X	6
	<b>Hipoacusia de origen mitocondrial</b>	
DG_14.006	DG Hipoacusia mitocondrial <sup>1</sup> <span style="background-color: #e91e63; color: white; padding: 2px;">mtDNA</span>	9
	<b>Hipoacusia sindrómica</b>	
DG_14.007	DG Hipoacusia Sindrómica	225

<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 correo electrónico 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/otorrinolaringologia](http://www.dreamgenics.com/otorrinolaringologia).

# Utilización del exoma completo

La ACMG y otras sociedades médicas recomiendan la secuenciación del exoma completo como prueba diagnóstica de primera o segunda línea en casos complejos, como enfermedades raras y trastornos del neurodesarrollo.

## Situaciones clínicas para su utilización

**#1** Enfermedad genética sin **diagnosticar** mediante pruebas genéticas previas más específicas o con resultados no concluyentes.

**#2** Fenotipo clínico heterogéneo y complejo que hace sospechar de varias enfermedades genéticas.

**#3** Fenotipo clínico que no se corresponde con **ninguna enfermedad genética conocida**.

**#4** Ausencia de un **test genético específico** para diagnosticar la enfermedad genética sospechada.

### Rendimiento diagnóstico en neuropediatría

Exoma completo  
**20-35%**

Exoma trío  
**35-55%**



Front Genet. 2025 Jun 20;16:1580879. JAMA Netw Open. 2025 Mar 3;8(3):e251807. Neurol Genet. 2023 Apr 26;9(3):e200071.

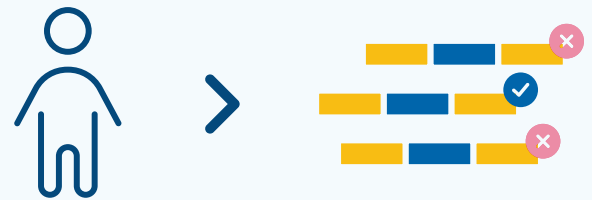
# Interpretación Genotype-first

Utilizamos la aproximación genotype-first en nuestros estudios genéticos. Este enfoque prioriza la identificación de variantes genómicas mediante secuenciación y, posteriormente, las correlaciona con el fenotipo para establecer asociaciones gen-enfermedad.

## Genotype-first



## Phenotype-first



### Principales ventajas

1.

Permite identificar nuevos genes con significado clínico

2.

Permite detectar nuevas variantes o genes asociados a la patología aún no descritos

3.

Posibilita alcanzar el máximo rendimiento diagnóstico actualmente disponible

# Características del servicio

<b>Asesoramiento</b>	Apoyo previo al análisis para la elección del mejor abordaje diagnóstico para cada paciente y apoyo posterior al 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 ADN mitocondrial utilizamos la sonda Twist Human Core Exome + RefSeq Panel + mitDNA Panel.</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 100–150x.</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 como de Significado Clínico Incierto (VUS) 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>• Interpretación de variantes basada en evidencia clínica y de acuerdo con bases de datos públicas y de referencia como OMIM, ClinVar, GeneReviews, HPO y Orphanet, 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 de Significado Clínico Incierto (VUS) 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 de la ACMG, bajo consentimiento del paciente.</li> <li>• Las variantes Benignas y Probablemente Benignas estarán disponibles bajo petición<sup>3</sup>.</li> </ul>
<b>Muestras 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 correo electrónico a [genetica@dreamgenics.com](mailto:genetica@dreamgenics.com).

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

## Certificaciones y control externo de calidad

En Dreamgenics tenemos implantado un Sistema Integral de Garantía de la Calidad orientado a asegurar la excelencia en todos nuestros procesos, productos y servicios. Este sistema se basa en las normas internacionales más exigentes y está diseñado para promover una mejora continua, beneficiando así a los clientes y socios que confían en nuestros servicios.

Como parte de este sistema, estamos certificados por la Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR) en las normas:

- ISO 9001:2015, que respalda nuestro Sistema de Gestión de Calidad enfocado en la eficiencia de procesos y la satisfacción del cliente.
- ISO/IEC 27001:2022, que certifica la gestión y protección de la información dentro de la organización.

Además, cumplimos con la normativa sanitaria siendo centro de diagnóstico registrado en el Registro de Centros, Servicios y Establecimientos Sanitarios del Principado de Asturias y utilizamos equipos de laboratorio con marcado CE-IVD, lo que garantiza la seguridad y fiabilidad de los instrumentos empleados en el manejo de las muestras biológicas y en la secuenciación NGS.

También participamos anualmente en programas externos de evaluación de calidad (EQA), como EMQN y GenQA, para los servicios de diagnóstico genético y bioinformática, obteniendo resultados excelentes. Esta participación permite comparar y validar la calidad de nuestros servicios frente a otros laboratorios, reflejando nuestro compromiso con los más altos estándares de exigencia.

Confiar en Dreamgenics significa elegir un laboratorio que no solo cumple con los estándares internacionales de gestión y seguridad de la información avalados por AENOR, sino que además demuestra de forma continua la calidad y precisión de sus resultados mediante evaluaciones de organismos internacionales independientes.



## Comprometidos con una genética clínica precisa, actualizada y al servicio de cada paciente

En Dreamgenics, seguiremos avanzando en el desarrollo de soluciones diagnósticas que integren tecnología, conocimiento y asesoramiento especializado, con el propósito de apoyar a la comunidad médica en los retos actuales y futuros de la genética clínica y la medicina personalizada.



## Asesoramiento genético

Tlf. 613 031 849  
genetica@dreamgenics.com

## Información y presupuestos

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

