
Acuerdo nº: 1553

Pleno: 23 de junio de 2023

Acta nº: 273

Aprobación del acuerdo sobre el Catálogo de pruebas genéticas de la Cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud



ANEXO

ACUERDO SOBRE EL CATÁLOGO DE PRUEBAS GENÉTICAS DE LA CARTERA COMÚN DE SERVICIOS DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

Las pruebas genéticas/genómicas constituyen un elemento esencial para el diagnóstico y pronóstico de enfermedades, como son las enfermedades raras y las enfermedades oncológicas, para la selección y el seguimiento de tratamientos óptimos, así como para tomar decisiones reproductivas.

A través de un Grupo de trabajo dependiente de la Comisión de prestaciones, aseguramiento y financiación (CPAF) en el que participan representantes de las Comunidades Autónomas y sociedades científicas implicadas se está trabajando en la actualización y concreción de la cartera común de servicios en el área de la genética a través del desarrollo de un catálogo de pruebas genéticas/genómicas, que pretende garantizar a todos los pacientes que lo precisen un acceso más homogéneo y equitativo en el marco del SNS a las mismas.

Durante el año 2021, dicho grupo revisó la vigente cartera común de servicios de genética y elaboró una propuesta consensuada de actualización que fue aprobada por el Consejo Interterritorial del SNS (CISNS) el 2 de diciembre de 2021. Está en las últimas fases del proceso de tramitación el proyecto de Orden ministerial que recoge esta actualización.

Actualmente, a través del Grupo de trabajo de la CPAF, se está trabajando en la concreción de la cartera común de servicios en el área de la genética a través del desarrollo de un catálogo de pruebas genéticas/genómicas. Para ello, el citado Grupo acordó dividirse en subgrupos por áreas de trabajo que desarrollarían la correspondiente propuesta de catálogo.

El 25 de mayo de 2023 el Grupo de Trabajo acordó la propuesta de catálogo elaborada por los subgrupos de las primeras áreas priorizadas, resaltando la necesidad de que técnicamente se realice una actualización continua, al objeto de evitar que quede obsoleto.

La propuesta de catálogo de pruebas genéticas/genómicas fue acordada en la reunión de la CPAF del pasado 7 de junio. Asimismo, la Comisión acordó lo siguiente:

- El catálogo se inicia con las primeras áreas priorizadas por el Grupo de Trabajo (Oncohematología adultos, Oncohematología pediátrica, Farmacogenómica, Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio, Enfermedades oftalmológicas,



Consejo Interterritorial
SISTEMA NACIONAL DE SALUD

Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales, Enfermedades neurológicas y neuromusculares y Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo) y se irá completando de manera progresiva con las áreas de trabajo pendientes de abordar.

- La propuesta de catálogo se armonizará previamente a su publicación principalmente en cuanto a desgloses de los distintos campos del catálogo que se realizará previamente a su publicación a través de la aplicación informática que se está desarrollando para dar soporte al mismo.

- El catálogo se completará con el resto de áreas pendientes de desarrollo y se revisará y actualizará de manera periódica desde un punto de visto técnico, elevándose a la CPAF para acuerdo.

Se propone al Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el Acuerdo por el que se aprueba la propuesta de catálogo de pruebas genéticas de la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud, que se incluye a continuación.

ÁREA	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	EGFR	Gefitinib, erlotinib, afatinib, dacomitinib, osimertinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de EGFR)	NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes, FISH, Inmunohistoquímica (IHQ)	ALK	Crizotinib, ceritinib, alectinib, brigatinib, lorlatinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de ALK)	NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes, FISH, Inmunohistoquímica (IHQ)	ROS1	Crizotinib, entrectinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de ROS1)	NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico escamoso o no-escamoso localizado después de cirugía radical y quimioterapia adyuvante, o bien en enfermedad localmente avanzada después de un tratamiento de quimio-radioterapia radical, enfermedad avanzada o metastásica	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varíen la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Enfermedad avanzada: pembrolizumab, cemiplimab, atezolizumab, nivolumab, ipilimumab. Enfermedad localmente avanzada: durvalumab. Enfermedad localizada: atezolizumab (Anti-PD1 /anti-PDL1)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS en enfermedad localizada
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes, FISH	RET	Selpercatinib, pralsetinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de RET)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	EGFR inserciones exón 20	Amivantamab (Anticuerpo bi-específico dirigido contra EGFR/MET)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	KRAS G12C	Sotorasib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de KRASG12C)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes	MET exon 14	Capmatinib, tepotinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de MET)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes, FISH, Inmunohistoquímica (IHQ)	NTRK1/NTRK2/NTRK3	Larotrectinib, entrectinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de NTRK)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección) e Inmunohistoquímica (IHQ) (pre-screening)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón de célula no microcítico localizado después de cirugía radical con o sin quimioterapia adyuvante	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Panel de genes	EGFR	Osimertinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de EGFR de 3ª generación)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irresecable	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Panel de genes	BRAF	Enfermedad avanzada: Dabrafenib + trametinib; vemurafenib + cobimetinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de BRAF+ inhibidor selectivo de tirosina quinasa de MEK)	NGS (si se determinan múltiples biomarcadores)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irresecable	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varíen la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Enfermedad avanzada: ipilimumab en combinación con nivolumab (Anti-CTLA4+anti-PD1)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno de la coroides	C43	Melanoma uveal metastásico o irresecable	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Estudio de haplotipos /Informatividad	Antígeno leucocitario humano (HLA)-A*02:01 positivo	Enfermedad avanzada: tebentafusp (Inmunoterapia biespecífica de receptores para los linfocitos T)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irresecable	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Panel de genes	KIT	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irresecable	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Panel de genes	NRAS	No aplicable	

ÁREA	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irresecable	Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Panel de genes	TERT	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama en todos los estadios de la enfermedad	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	Receptor de estrógeno y progesterona	Enfermedad precoz y avanzada: tamoxifeno, inhibidores aromatasa, fulvestrant (Hormonoterapia)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama en todos los estadios de la enfermedad	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica y/o Variación en número de copias (CNV)	Inmunohistoquímica (IHQ), Hibridación in situ (ISH)	Receptor HER2	Enfermedad precoz y avanzada: trastuzumab, pertuzumab, lapatinib, neratinib, tucatinib, T-DM1, T-DXd) (Terapia anti-HER2)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama precoz	Pronóstico, Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Análisis de perfiles de expresión	50-gene; 21-gene; 8-gene y 70-genes, según plataforma	Enfermedad precoz decisiones tratamiento adyuvante	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama avanzado RH positivo HER2 negativo	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	PIK3CA	Enfermedad avanzada: alpelisib (Inhibidor selectivo tirosina quinasa de PI3K). Tras la progresión al tratamiento endocrino en monoterapia, cuando no exista indicación clínica (crisis visceral) de tratamiento citostático. - Cuando existan razones objetivas para no utilizar los inhibidores de ciclinas	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama avanzado triple negativo	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Enfermedad avanzada: atezolizumab y pembrolizumab (Anti-PD1/PD-L1)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama precoz HER2 negativa alto riesgo	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA1	Enfermedad precoz: olaparib (Inhibidor de PARP)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama precoz HER2 negativa alto riesgo	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA2	Enfermedad precoz: olaparib (Inhibidor de PARP)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Candidatos a tratamiento con fluoropirimidinas	Múltiples	Tratamiento con fluoropirimidinas (no solo en tumores digestivos)	Tratamiento	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Genotipado de SNP/Arrays de SNP, Panel de genes	DPYD*2A, DPYD*13, DPYD c.2846A>T, DPYD c.1236G>A/H apB3	Fluorouracilo, capecitabina, tegafur y flucitosina (Análogo del uracilo)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto	C18, C19, C20	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto estadio IV	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	KRAS	Panitumumab, cetuximab (Anticuerpo monoclonal frente EGFR)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto	C18, C19, C20	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto estadio IV	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	NRAS	Panitumumab, cetuximab (Anticuerpo monoclonal frente EGFR)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto	C18, C19, C20	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto IV	Pronóstico, Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	BRAFV600E	Panitumumab, cetuximab Anticuerpo monoclonal frente EGFR	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto	C18, C19, C20	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto estadio I-IV	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	Inestabilidad de microsatélites	Predicción de riesgo	

ÁREA	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genómico o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer esofagagástrico	C15, C16	Adenocarcinoma esofagagástrico irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica y/o Variación en número de copias (CNV)	Inmunohistoquímica (IHQ) /Hibridación in situ (ISH)	HER2	Trastuzumab (Terapia anti-HER2)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto	C18, C19, C20	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto estadio IV	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	Inestabilidad de microsatélites	Inestabilidad de microsatélites Proteínas Reparadoras (MLH-1, PMS-2, MSH-2, MSH-6)	En estadio metastático, pembrolizumab (Anti-PD1), nivolumab/iipilimumab (Anti-PD1+anti-CTLA4)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto	C18, C19, C20	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto estadio I-IV	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Metilación	Análisis de metilación	Metilación MLH1	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer esofagagástrico (incluida UGE)	C15, C16	Adenocarcinoma esofagagástrico irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Nivolumab / pembrolizumab (Anti-PD1) (esófago y UGE)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de esófago	C15	Carcinoma epidermoide de esófago irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Pembrolizumab / nivolumab (Anti-PD1) (TPS)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno de las vías biliares intrahepáticas, vesícula biliar y vías biliares extrahepáticas	C22.1	Cáncer vía biliar irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes	IDH1	Ivosidenib (Inhibidor de molécula pequeña de isocitrato deshidrogenasa-1)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno de las vías biliares intrahepáticas, vesícula biliar y vías biliares extrahepáticas	C22.1	Cáncer vía biliar irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes	FGFR2	Pemigatinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa FGFR2)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno de las vías biliares intrahepáticas, vesícula biliar y vías biliares extrahepáticas	C22.1	Cáncer vía biliar irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica y Expresión	Panel de genes/FISH/Inmunohistoquímica (IHQ)	NTRK1/NTRK2/NTRK3	Larotrectinib/entrectinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de NTRK)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección) e Inmunohistoquímica (IHQ) (pre-screening)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del estómago, de las vías biliares intrahepáticas, vesícula biliar, vías biliares extrahepáticas e intestino delgado	C16, C24, C22.1, C17	Cáncer gástrico, vía biliar, intestino delgado irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	Inestabilidad de microsatélites	Inestabilidad de microsatélites Proteínas Reparadoras (MLH-1, PMS-2, MSH-2, MSH-6)	Pembrolizumab (Anti-PD1)	tratamiento en evaluación por la AEMPS

ÁREA	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Candidatos a tratamiento con Irinotecan	C18, C19, C20	Cáncer colorrectal avanzado	Tratamiento	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Genotipado de SNP, Panel de genes	UGT1A1	Irinotecan (monoterapia o combinación) (Derivado semisintético de la camptotecina)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Carcinomas escamosos de ano	C21	Estadios iniciales	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Detección de ADN vírico	Inmunohistoquímica (IHQ), Detección y genotipificación del virus	p16/VPH	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Sarcoma	C40, C41, C44	Sarcomas óseos o de partes blandas	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural EQUILBRADA (translocación) = Fusión génica	FISH /Panel de genes/Análisis de alteraciones específicas	ALK, BCOR, BCOR ITD, BRAF, CAMTA1, CIC, COL1A, CSF1, CTNNB1, EGFR, EPC1, ERG, ESR1, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FOS, FOSB, FOXO1, FUS, GLI1, HMGA2, JAZF1, MDM2, MEAF6, MET, MGEA5, MKL2, MYOD1, NCOA1, NCOA2, NR4A3, NTRK1,	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Sarcoma	C16, C17	Tumor del estroma gastrointestinal (GIST): pacientes con GIST y enfermedad localizada candidatos a tratamiento adyuvante. Pacientes con GIST y enfermedad metastásica candidatos a tratamiento oncológico.	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes	KIT	Imatinib, sunitinib, regorafenib (Inhibidores de la tirosina quinasa)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Sarcoma	C16, C17	Tumor del estroma gastrointestinal (GIST): pacientes con GIST y enfermedad localizada candidatos a tratamiento adyuvante. Pacientes con GIST y enfermedad metastásica candidatos a tratamiento oncológico.	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes	PDFGRA	Imatinib, sunitinib, regorafenib (Inhibidores de tirosina quinasa)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de ovario	C56	Cáncer de ovario III-IV	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes/Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA1	Olaparib, niraparib, rucaparib (Inhibidor de PARP)	NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de ovario	C56	Cáncer de ovario III-IV	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes/Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA2	Olaparib, niraparib, rucaparib (Inhibidores de PARP)	NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de endometrio	C54	Estadio I-IV	Diagnóstico, Pronóstico, Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Inestabilidad de microsatélites	Inestabilidad de microsatélites . Proteínas Reparadoras (MLH-1, PMS-2, MSH-2, MSH-6)	Dostarlimab, pembrolizumab (Anti-PD1)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS

ÁREA	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de endometrio	C54	Estadio I-IV	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Metilación	Análisis de metilación	Metilación MLH1	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer cérvix	C53	Estadios avanzados	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Pembrolizumab (Anti-PD1)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de ovario	C56	Cáncer de ovario III-IV	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV) y Alteración cromosómica estructural	Panel de genes	HRD (Firma genómica)	Olaparib+bevacizumab (Inhibidor de PARP+ Anticuerpo monoclonal frente VEGF)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Carcinomas de cérvix, vagina, vulva	C53, C52, C51	Estadios iniciales	Diagnóstico/Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Detección de ADN vírico	Inmunohistoquímica (IHQ), Detección y genotipificación del virus	p16/VPH	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Panel de genes	IDH1	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes	IDH2	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Variación en número de copias (CNV)	FISH, Panel de genes	Codeleción 1p/19q	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas	Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Metilación	Análisis de metilación	MGMT	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH nativo	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Variación en número de copias (CNV)	FISH, Panel de genes	EGFR	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH nativo	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Panel de genes	Promotor TERT	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH nativo	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural DESEQUILIBRADA	FISH, Panel de genes	Cromosoma 7	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH nativo	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural DESEQUILIBRADA	FISH, Panel de genes	Cromosoma 10	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH-mutado	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Variación en número de copias (CNV)	FISH, MLPA, Panel de genes	CDKN2A/B	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH-mutado	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Inmunohistoquímica (IHQ), Panel de genes	ATRX	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH nativo	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Inmunohistoquímica (IHQ), Panel de genes	H3.3	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH nativo	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Inmunohistoquímica (IHQ), Panel de genes	H3K27M	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de cabeza y cuello	C10	Carcinomas epidermoides de orofaringe	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ), Análisis de mutaciones específicas, Hibridación in situ (ISH)	p16/VPH	No aplicable	

ÁREA	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de cabeza y cuello	C11	Carcinoma nasofaríngeo	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varíen la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ), Hibridación in situ (ISH)	VEB	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de cabeza y cuello	C76.0	Carcinomas escamosos avanzado	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varíen la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Nivolumab / pembrolizumab (Anti-PD1)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Carcinoma urotelial	C67	Estadio IV (no candidato a 1ºL con cisplatino)	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varíen la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Atezolizumab (Anti-PDL1)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Carcinoma urotelial	C67	Estadio IV (mantenimiento tras 1ºL con cisplatino)	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varíen la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Avelumab (Anti-PDL1)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de próstata	C61	Resistente a la castración	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor / Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA1	Olaparib (Inhibidor de PARP)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de próstata	C61	Resistente a la castración	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor / Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA2	Olaparib (Inhibidor de PARP)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	BRAF	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	Promotor TERT	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	HRAS	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	NRAS	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	KRAS	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides (no medular y medular)	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones o Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes	RET	Selpercatinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de RET)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides (no medular)	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica y Expresión	Panel de genes, FISH, Inmunohistoquímica (IHQ)	NTRK1/NTRK2/NTRK3	Larotrectinib/entrectinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa NTRK)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección) e Inmunohistoquímica (IHQ) (pre-screening)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de páncreas	C25	Carcinoma de páncreas en adulto metastásico	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA1	Olaparib (Inhibidor de PARP)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de páncreas	C25	Carcinoma de páncreas en adulto metastásico	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA2	Olaparib (Inhibidor de PARP)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de páncreas	C25	Carcinoma de páncreas en adulto metastásico	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica y Expresión	Panel de genes, FISH, Inmunohistoquímica (IHQ)	NTRK1/NTRK2/NTRK3	Larotrectinib/entrectinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de NTRK)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección) e Inmunohistoquímica (IHQ) (pre-screening)

ÁREA	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	EGFR	Gefitinib, erlotinib, afatinib, dacomitinib, osimertinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de EGFR)	NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes, FISH, Inmunohistoquímica (IHQ)	ALK	Crizotinib, ceritinib, alectinib, brigatinib, lorlatinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de ALK)	NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes, FISH, Inmunohistoquímica (IHQ)	ROS1	Crizotinib, entrectinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de ROS1)	NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico escamoso o no-escamoso localizado después de cirugía radical y quimioterapia adyuvante, o bien en enfermedad localmente avanzada después de un tratamiento de quimio-radioterapia radical, enfermedad avanzada o metastásica	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varíen la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Enfermedad avanzada: pembrolizumab, cemiplimab, atezolizumab, nivolumab, ipilimumab. Enfermedad localmente avanzada: durvalumab. Enfermedad localizada: atezolizumab (Anti-PD1 /anti-PDL1)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS en enfermedad localizada
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes, FISH	RET	Selpercatinib, pralsetinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de RET)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	EGFR inserciones exón 20	Amivantamab (Anticuerpo bi-específico dirigido contra EGFR/MET)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	KRAS G12C	Sotorasib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de KRASG12C)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes	MET exon 14	Capmatinib, tepotinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de MET)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón no microcítico subtipo no escamoso o en no fumadores avanzado/metastático de novo o recaída después de enfermedad locoregional	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/Biopsia líquida	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes, FISH, Inmunohistoquímica (IHQ)	NTRK1/NTRK2/NTRK3	Larotrectinib, entrectinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de NTRK)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección) e Inmunohistoquímica (IHQ) (pre-screening)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de pulmón	C34	Cáncer de pulmón de célula no microcítico localizado después de cirugía radical con o sin quimioterapia adyuvante	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Panel de genes	EGFR	Osimertinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de EGFR de 3ª generación)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irresecable	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Panel de genes	BRAF	Enfermedad avanzada: Dabrafenib + trametinib; vemurafenib + cobimetinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de BRAF+ inhibidor selectivo de tirosina quinasa de MEK)	NGS (si se determinan múltiples biomarcadores)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irresecable	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varíen la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Enfermedad avanzada: ipilimumab en combinación con nivolumab (Anti-CTLA4+anti-PD1)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno de la coroides	C43	Melanoma uveal metastásico o irresecable	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Estudio de haplotipos /Informatividad	Antígeno leucocitario humano (HLA)-A*02:01 positivo	Enfermedad avanzada: tebentafusp (Inmunoterapia biespecífica de receptores para los linfocitos T)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irresecable	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Panel de genes	KIT	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irresecable	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Panel de genes	NRAS	No aplicable	

ÁREA	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irresecable	Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Panel de genes	TERT	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama en todos los estadios de la enfermedad	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	Receptor de estrógeno y progesterona	Enfermedad precoz y avanzada: tamoxifeno, inhibidores aromatasa, fulvestrant (Hormonoterapia)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama en todos los estadios de la enfermedad	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica y/o Variación en número de copias (CNV)	Inmunohistoquímica (IHQ), Hibridación in situ (ISH)	Receptor HER2	Enfermedad precoz y avanzada: trastuzumab, pertuzumab, lapatinib, neratinib, tucatinib, T-DM1, T-DXd) (Terapia anti-HER2)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama precoz	Pronóstico, Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Análisis de perfiles de expresión	50-gene; 21-gene; 8-gene y 70-genes, según plataforma	Enfermedad precoz decisiones tratamiento adyuvante	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama avanzado RH positivo HER2 negativo	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	PIK3CA	Enfermedad avanzada: alpelisib (Inhibidor selectivo tirosina quinasa de PI3K). Tras la progresión al tratamiento endocrino en monoterapia, cuando no exista indicación clínica (crisis visceral) de tratamiento citostático. - Cuando existan razones objetivas para no utilizar los inhibidores de ciclinas	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama avanzado triple negativo	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Enfermedad avanzada: atezolizumab y pembrolizumab (Anti-PD1/PD-L1)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama precoz HER2 negativa alto riesgo	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA1	Enfermedad precoz: olaparib (Inhibidor de PARP)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de mama	C50	Cáncer de mama precoz HER2 negativa alto riesgo	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA2	Enfermedad precoz: olaparib (Inhibidor de PARP)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Candidatos a tratamiento con fluoropirimidinas	Múltiples	Tratamiento con fluoropirimidinas (no solo en tumores digestivos)	Tratamiento	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Genotipado de SNP/Arrays de SNP, Panel de genes	DPYD*2A, DPYD*13, DPYD c.2846A>T, DPYD c.1236G>A/H apB3	Fluorouracilo, capecitabina, tegafur y flucitosina (Análogo del uracilo)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto	C18, C19, C20	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto estadio IV	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	KRAS	Panitumumab, cetuximab (Anticuerpo monoclonal frente EGFR)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto	C18, C19, C20	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto estadio IV	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	NRAS	Panitumumab, cetuximab (Anticuerpo monoclonal frente EGFR)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto	C18, C19, C20	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto IV	Pronóstico, Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	BRAFV600E	Panitumumab, cetuximab Anticuerpo monoclonal frente EGFR	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto	C18, C19, C20	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto estadio I-IV	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	Inestabilidad de microsatélites	Predicción de riesgo	

ÁREA	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genómico o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer esofagagástrico	C15, C16	Adenocarcinoma esofagagástrico irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica y/o Variación en número de copias (CNV)	Inmunohistoquímica (IHQ) /Hibridación in situ (ISH)	HER2	Trastuzumab (Terapia anti-HER2)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto	C18, C19, C20	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto estadio IV	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	Inestabilidad de microsatélites	Inestabilidad de microsatélites Proteínas Reparadoras (MLH-1, PMS-2, MSH-2, MSH-6)	En estadio metastático, pembrolizumab (Anti-PD1), nivolumab/iipilimumab (Anti-PD1+anti-CTLA4)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto	C18, C19, C20	Tumor maligno del colon, unión recto-sigma y recto estadio I-IV	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Metilación	Análisis de metilación	Metilación MLH1	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer esofagagástrico (incluida UGE)	C15, C16	Adenocarcinoma esofagagástrico irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Nivolumab / pembrolizumab (Anti-PD1) (esófago y UGE)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de esófago	C15	Carcinoma epidermoide de esófago irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Pembrolizumab / nivolumab (Anti-PD1) (TPS)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno de las vías biliares intrahepáticas, vesícula biliar y vías biliares extrahepáticas	C22.1	Cáncer vía biliar irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes	IDH1	Ivosidenib (Inhibidor de molécula pequeña de isocitrato deshidrogenasa-1)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno de las vías biliares intrahepáticas, vesícula biliar y vías biliares extrahepáticas	C22.1	Cáncer vía biliar irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes	FGFR2	Pemigatinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa FGFR2)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno de las vías biliares intrahepáticas, vesícula biliar y vías biliares extrahepáticas	C22.1	Cáncer vía biliar irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica y Expresión	Panel de genes/FISH/Inmunohistoquímica (IHQ)	NTRK1/NTRK2/NTRK3	Larotrectinib/entrectinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de NTRK)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección) e Inmunohistoquímica (IHQ) (pre-screening)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno del estómago, de las vías biliares intrahepáticas, vesícula biliar, vías biliares extrahepáticas e intestino delgado	C16, C24, C22.1, C17	Cáncer gástrico, vía biliar, intestino delgado irreseccable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	Inestabilidad de microsatélites	Inestabilidad de microsatélites Proteínas Reparadoras (MLH-1, PMS-2, MSH-2, MSH-6)	Pembrolizumab (Anti-PD1)	tratamiento en evaluación por la AEMPS

ÁREA	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Candidatos a tratamiento con Irinotecan	C18, C19, C20	Cáncer colorrectal avanzado	Tratamiento	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Genotipado de SNP, Panel de genes	UGT1A1	Irinotecan (monoterapia o combinación) (Derivado semisintético de la camptotecina)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Carcinomas escamosos de ano	C21	Estadios iniciales	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Detección de ADN vírico	Inmunohistoquímica (IHQ), Detección y genotipificación del virus	p16/VPH	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Sarcoma	C40, C41, C44	Sarcomas óseos o de partes blandas	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural EQUILBRADA (translocación) = Fusión génica	FISH /Panel de genes/Análisis de alteraciones específicas	ALK, BCOR, BCOR ITD, BRAF, CAMTA1, CIC, COL1A, CSF1, CTNNB1, EGFR, EPC1, ERG, ESR1, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FOS, FOSB, FOXO1, FUS, GLI1, HMGA2, JAZF1, MDM2, MEAF6, MET, MGEA5, MKL2, MYOD1, NCOA1, NCOA2, NR4A3, NTRK1,	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Sarcoma	C16, C17	Tumor del estroma gastrointestinal (GIST): pacientes con GIST y enfermedad localizada candidatos a tratamiento adyuvante. Pacientes con GIST y enfermedad metastásica candidatos a tratamiento oncológico.	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes	KIT	Imatinib, sunitinib, regorafenib (Inhibidores de la tirosina quinasa)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Sarcoma	C16, C17	Tumor del estroma gastrointestinal (GIST): pacientes con GIST y enfermedad localizada candidatos a tratamiento adyuvante. Pacientes con GIST y enfermedad metastásica candidatos a tratamiento oncológico.	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes	PDFGRA	Imatinib, sunitinib, regorafenib (Inhibidores de tirosina quinasa)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de ovario	C56	Cáncer de ovario III-IV	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes/Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA1	Olaparib, niraparib, rucaparib (Inhibidor de PARP)	NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de ovario	C56	Cáncer de ovario III-IV	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes/Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA2	Olaparib, niraparib, rucaparib (Inhibidores de PARP)	NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de endometrio	C54	Estadio I-IV	Diagnóstico, Pronóstico, Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Inestabilidad de microsatélites	Inestabilidad de microsatélites . Proteínas Reparadoras (MLH-1, PMS-2, MSH-2, MSH-6)	Dostarlimab, pembrolizumab (Anti-PD1)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS

ÁREA	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de endometrio	C54	Estadio I-IV	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Metilación	Análisis de metilación	Metilación MLH1	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer cérvix	C53	Estadios avanzados	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Pembrolizumab (Anti-PD1)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de ovario	C56	Cáncer de ovario III-IV	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV) y Alteración cromosómica estructural	Panel de genes	HRD (Firma genómica)	Olaparib+bevacizumab (Inhibidor de PARP+ Anticuerpo monoclonal frente VEGF)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Carcinomas de cérvix, vagina, vulva	C53, C52, C51	Estadios iniciales	Diagnóstico/Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Detección de ADN vírico	Inmunohistoquímica (IHQ), Detección y genotipificación del virus	p16/VPH	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Panel de genes	IDH1	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes	IDH2	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Variación en número de copias (CNV)	FISH, Panel de genes	Codeleción 1p/19q	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas	Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Metilación	Análisis de metilación	MGMT	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH nativo	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Variación en número de copias (CNV)	FISH, Panel de genes	EGFR	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH nativo	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Panel de genes	Promotor TERT	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH nativo	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural DESEQUILIBRADA	FISH, Panel de genes	Cromosoma 7	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH nativo	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural DESEQUILIBRADA	FISH, Panel de genes	Cromosoma 10	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH-mutado	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Variación en número de copias (CNV)	FISH, MLPA, Panel de genes	CDKN2A/B	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH-mutado	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Inmunohistoquímica (IHQ), Panel de genes	ATRX	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH nativo	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Inmunohistoquímica (IHQ), Panel de genes	H3.3	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor de sistema nervioso central	C71, C72	Gliomas IDH nativo	Diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica o Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Inmunohistoquímica (IHQ), Panel de genes	H3K27M	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de cabeza y cuello	C10	Carcinomas epidermoides de orofaringe	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ), Análisis de mutaciones específicas, Hibridación in situ (ISH)	p16/VPH	No aplicable	

ÁREA	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de cabeza y cuello	C11	Carcinoma nasofaringe	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ), Hibridación in situ (ISH)	VEB	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de cabeza y cuello	C76.0	Carcinomas escamosos avanzado	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Nivolumab / pembrolizumab (Anti-PD1)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Carcinoma urotelial	C67	Estadio IV (no candidato a 1ºL con cisplatino)	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Atezolizumab (Anti-PDL1)	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Carcinoma urotelial	C67	Estadio IV (mantenimiento tras 1ºL con cisplatino)	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteraciones que varien la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ)	PD-L1	Avelumab (Anti-PDL1)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de próstata	C61	Resistente a la castración	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor / Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA1	Olaparib (Inhibidor de PARP)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de próstata	C61	Resistente a la castración	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor / Sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA2	Olaparib (Inhibidor de PARP)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	BRAF	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	Promotor TERT	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	HRAS	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	NRAS	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides	Diagnóstico, Pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas	KRAS	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides (no medular y medular)	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones o Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica	Panel de genes	RET	Selpercatinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de RET)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de tiroides	C73	Carcinoma de tiroides (no medular)	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica y Expresión	Panel de genes, FISH, Inmunohistoquímica (IHQ)	NTRK1/NTRK2/NTRK3	Larotrectinib/entrectinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa NTRK)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección) e Inmunohistoquímica (IHQ) (pre-screening)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de páncreas	C25	Carcinoma de páncreas en adulto metastásico	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA1	Olaparib (Inhibidor de PARP)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de páncreas	C25	Carcinoma de páncreas en adulto metastásico	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor/sangre	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones y Variación en número de copias (CNV)	Panel de genes, Análisis de mutaciones específicas y grandes reordenamientos	BRCA2	Olaparib (Inhibidor de PARP)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección)
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer de páncreas	C25	Carcinoma de páncreas en adulto metastásico	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Alteración cromosómica estructural EQUILIBRADA (translocación) = Fusión génica y Expresión	Panel de genes, FISH, Inmunohistoquímica (IHQ)	NTRK1/NTRK2/NTRK3	Larotrectinib/entrectinib (Inhibidor selectivo de tirosina quinasa de NTRK)	Tratamiento en evaluación por la AEMPS NGS (de elección) e Inmunohistoquímica (IHQ) (pre-screening)

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Descripcion CIE10+E:LG2E:ME:ME:NE:OG2E:M	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	farmacológico asociado, si procede	Observaciones
						<u>Independientemente de los antecedentes familiares:</u> - Mujeres con cáncer de mama y ovario sincrónico o metacrónico - Cáncer de mama ≤ 40 años - Cáncer de mama ≤ 50 si familia no informativa. - Cáncer de mama bilateral (el primero diagnosticado ≤ 50 años) - Cáncer de mama triple negativo ≤ 60 años - Cáncer de ovario epitelial no mucinoso de alto grado (o cáncer de trompa de Falopio o peritoneal primario) - Cáncer de mama y ascendencia con mutaciones fundadoras - Cáncer de mama en hombre - Mutación somática BRCA detectada en cualquier tipo de tumor con una frecuencia alélica > 30%								
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de mama	C50.9, D059	Mama, SAI Glándula mamaria	145, 201, 524, 2869, 26106, 227535	- Pacientes con cáncer de mama metastásico HER2-negativo elegibles para considerar la terapia con inhibidores de PARP <u>2 o más familiares de primer grado con cualquier combinación de las siguientes</u>	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2, ATM, BARD1, RAD51C, RAD51D, TP53 ** , PTEN ** , STK11 ** , CDH1 ****</i>	inhibidores de PARP para BRCA1 y BRCA2	** En caso CM<50 años o CM>50 con criterios de Chompret; *** En caso de pertenecer a una familia con criterios sindrómicos; ****En caso de fenotipo lobulillar o confirmación anatomopatológica no disponible. Para considerar el cáncer de próstata como criterio de inclusión se debería disponer de un Gleason mayor o igual de 7 siempre que sea posible. Debería documentarse cuando no sea posible. En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario y probabilidad de identificar mutación > 10% según modelos estimación riesgo (BOADICEA, CanRisk, PREMM5, etc).
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer epitelial no mucinoso de alto grado de ovario	C56.9	Ovario	145	Cáncer de ovario epitelial invasivo no mucinoso de alto grado. En los tumores de bajo grado se individualizará en función edad, historia familiar y posible beneficio a familiares.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, BRIP1, RAD51C, RAD51D .</i>	inhibidores de PARP para BRCA1 y BRCA2	En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario y probabilidad de identificar mutación > 10% según modelos estimación riesgo (BOADICEA, CanRisk, PREMM5, etc).
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Carcinoma microcítico o de células pequeñas de ovario de tipo hipercalcémico	C56.9	Ovario	370396	Carcinoma microcítico o de células pequeñas de ovario con hipercalcemia	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>SMARCA4</i>		En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario y probabilidad de identificar mutación > 10% según modelos estimación riesgo (BOADICEA, CanRisk, PREMM5, etc).
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Neoplasia del estroma de los cordones sexuales ovario	C56.9	Ovario	2869, 284343	Criterios clínicos: Síndrome Peutz-Jeghers Síndrome DICER1	Diagnóstico, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>STK11 * , DICER1 **</i>		*En caso de criterios sospecha de Peutz-Jeghers; ** En caso de criterios sospecha del síndrome DICER1 En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario y probabilidad de identificar
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer epitelial de alto grado trompa falopio	C57.0	Trompa de Falopio Oviducto Trompa uterina	145	Cáncer de epitelial invasivo no mucinoso de alto grado	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, BRIP1, RAD51C, RAD51D .</i>	inhibidores de PARP para BRCA1 y BRCA2	En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario y probabilidad de identificar

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Descripción CIE10+E:LG2E:ME:ME:NE:OG2E:M	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer epitelial no mucinoso de alto grado peritoneal	C48.2	Peritoneo, SAI Cuidad peritoneal	145	Cáncer de epitelial invasivo no mucinoso de alto grado	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, BRIP1, RAD51C, RAD51D</i> .	Inhibidores de PARP para BRCA1 y BRCA2	En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario y probabilidad de identificar En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario y probabilidad de identificar
Oncohematología adultos	Cáncer Hereditario	Cáncer colorrectal	C18.9, C19.9, C20.9	C18.9 Colon SAI, Intestino grueso SAI (excluye Recto, SAI C20.9 y Unión rectosigmoidea C19.9); C19.9 Unión rectosigmoidea, Colon rectosigmoide, Rectosigmoide SAI Colon y recto, Unión pelvirrectal; C20.9 Recto SAI, Ampolla rectal	144, 447877	Se debe realizar cribado del síndrome de Lynch mediante estudio inmunohistoquímico (IHQ) de las proteínas de los genes reparadores del ADN del sistema MMR y/o análisis de inestabilidad de microsatélites en tejido tumoral de todos los cánceres colorectales. Si inestabilidad de microsatélites (MSI) o IHQ alterada (en caso de pérdida MLH1/PMS2 estudio previo metilación MLH1 y/o mutación en gen BRAF en tumor) proceder a estudio. Si estudio inmunohistoquímico (IHQ) de las proteínas de los genes reparadores del ADN del sistema MMR con expresión conservada y/o análisis de inestabilidad de microsatélites negativo en tejido tumoral	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Tumor, Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>MLH1 (somático), BRAF (somático), MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i> (deleciones extremo 3' que incluya los últimos exones), <i>MUTYH, POLE</i> (dominio exonucleasa), <i>POLD1</i> (dominio exonucleasa).	Inmunoterapia	En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de Lynch o persona sana familiar de primer grado de caso de cáncer colorectal/endometrio < 70 años y pérdida de expresión de una de las proteínas reparadoras del ADN, MLH1, MSH2, MSH6 o PMS2, en el estudio de IHQ (descartada hipermetilación MLH1 y, si es
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer colorrectal	C18.9, C19.9, C20.9	C18.9 Colon SAI, Intestino grueso SAI (excluye Recto, SAI C20.9 y Unión rectosigmoidea C19.9); C19.9 Unión rectosigmoidea, Colon rectosigmoide, Rectosigmoide SAI Colon y recto, Unión pelvirrectal; C20.9 Recto SAI, Ampolla rectal	144, 447877, 524, 201	Se debe realizar cribado del síndrome de Lynch mediante estudio inmunohistoquímico (IHQ) de las proteínas de los genes reparadores del ADN del sistema MMR y/o análisis de inestabilidad de microsatélites negativo en tejido tumoral - Familia con criterios de Amsterdam I o II. - Presencia sincrónica o metacrónica de CCR u otros cánceres asociados al síndrome de Lynch, independientemente de la edad de diagnóstico. - CCR con histología sugestiva de IMS alta (linfocitos infiltrantes peritumorales, reacción Crohn-like, diferenciación mucinosa o células en anillo de sello o patrón de crecimiento medular) diagnosticado con <60 años.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Meilación promotor de MLH1 y/o Mutación <i>BRAF V600E</i> (en tejido tumoral). Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i> (deleciones extremo 3' que incluya los últimos exones), <i>MUTYH, POLE</i> (dominio exonucleasa), <i>POLD1</i> (dominio exonucleasa), <i>TP53</i> †, <i>PTEN</i> ††.	Inmunoterapia	† Si criterios de Chompret o CCR<50 años ; †† Si criterios síndrome hamartomatoso asociado a <i>PTEN</i> (Cowden) En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de Lynch.
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de endometrio	C54.9	Cuerpo del útero Cuerpo uterino	144, 447877	Se debe realizar cribado del síndrome de Lynch mediante estudio inmunohistoquímico (IHQ) de las proteínas de los genes reparadores del ADN del sistema MMR y/o análisis de inestabilidad de microsatélites en todos los cánceres de endometrio. Si inestabilidad de microsatélites (MSI) o IHQ alterada (en caso de pérdida MLH1/PMS2 estudio previo metilación MLH1 en tumor) proceder a estudio. Si estudio inmunohistoquímico (IHQ) de las proteínas de los genes reparadores del ADN del sistema MMR con expresión conservada y/o análisis de inestabilidad de microsatélites negativo en tejido tumoral: - Familia con criterios de Amsterdam I o II. - Presencia sincrónica o metacrónica de cáncer de endometrio con otros cánceres asociados al síndrome de Lynch, independientemente de la edad de diagnóstico. - Cáncer de endometrio diagnosticado en 1 o más familiares de primer grado con un tumor del síndrome de Lynch asociado, uno de los cánceres diagnosticado con <50 años. - Cáncer de endometrio diagnosticado en 2 o más familiares de primer grado o de	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Tumor, Sangre periférica	Meilación promotor de MLH1 y/o Mutación <i>BRAF V600E</i> (en tejido tumoral). Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i> (deleciones extremo 3' que incluya los últimos exones), <i>MUTYH, POLE</i> (dominio exonucleasa), <i>POLD1</i> (dominio exonucleasa).	Inmunoterapia	En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de Lynch o persona sana familiar de primer grado de caso de cáncer colorectal/endometrio < 70 años y pérdida de expresión de una de las proteínas reparadoras del ADN, MLH1, MSH2, MSH6 o PMS2, en el estudio de IHQ (descartada hipermetilación MLH1 y, si es
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de endometrio	C54.9	Cuerpo del útero Cuerpo uterino	144, 447877, 201	Se debe realizar cribado del síndrome de Lynch mediante estudio inmunohistoquímico (IHQ) de las proteínas de los genes reparadores del ADN del sistema MMR y/o análisis de inestabilidad de microsatélites negativo en tejido tumoral: - Familia con criterios de Amsterdam I o II. - Presencia sincrónica o metacrónica de cáncer de endometrio con otros cánceres asociados al síndrome de Lynch, independientemente de la edad de diagnóstico. - Cáncer de endometrio diagnosticado en 1 o más familiares de primer grado con un tumor del síndrome de Lynch asociado, uno de los cánceres diagnosticado con <50 años. - Cáncer de endometrio diagnosticado en 2 o más familiares de primer grado o de	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i> (deleciones extremo 3' que incluya los últimos exones), <i>MUTYH, POLE</i> (dominio exonucleasa), <i>PTEN</i> ††.	Inmunoterapia	†† Si criterios síndrome hamartomatoso asociado a <i>PTEN</i> (Cowden) En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de Lynch.

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Descripcion CIE10+E:LG2E:ME:ME:NE:OG2E:M	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	farmacológico asociado, si procede	Observaciones
						de colon: - ≥ 20 adenomas acumulados en sucesivas colonoscopias. - 10-19 adenomas si edad < 40 años, o con CCR sincrónico o metacrónico antes de los 60 años, o con familiar de primer o segundo grado con poliposis adenomatosa o CCR < 60 años. - >10 adenomas y alguna de las manifestaciones clínicas asociadas a la Poliposis Adenomatosa Familiar (tumor desmoide, hepatoblastoma, cáncer papilar de tiroides tipo variante cribriforme-morular, hipertrofia congénita multicéntrico/bilateral del epitelio pigmentario de la retina, anomalías dentales compatibles con PAF, osteomas, odontomas, quistes epidermoides, adenomas y cáncer duodenal, poliposis de la glándula fúndica gástrica, cáncer gástrico, cáncer de páncreas, carcinoma del intestino delgado, meduloblastoma).								
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Poliposis gastrointestinal, cáncer colorrectal, cáncer de estómago, cáncer delgado, otros tumores	C18.9, C19.9, C20.9, C16.9, C17.9, C25.9	C18.9 Colon SAI, Intestino grueso SAI (excluye Recto, SAI C20.9 y Unión rectosigmoidea C19.9); C19.9 Unión rectosigmoidea, Colon rectosigmoide, Rectosigmoide SAI Colon y recto, Unión pelvirrectal; C20.9 Recto SAI, Ampolla rectal; C16.9 Estómago, SAI Gástrico, SAI; C17.9 Intestino delgado, SAI; C25.9 Páncreas, SAI	733, 220460, 447877, 454840, 2929, 329971, 79076, 201, 2869, 401911,	- Individuo con múltiples adenomas de colon y familiar de primer grado con >10 pólipos. - Individuo con múltiples adenomas de colon y familiar de primer grado con CCR<50 años. - Individuo con múltiples adenomas de colon Criterios clínicos del síndrome de cáncer gástrico difuso hereditario (CGDH) Criterios individuales: - CGD ≤ 50 años. - CGD e historia personal o familiar (primer grado) de labio leporino. - CGD y cáncer de mama lobulillar infiltrante en la misma persona, 1 antes de los 70 años. - Cáncer de mama lobulillar bilateral antes de los 70 años. - Células en anillo de sello in situ o diseminación pagetoide de células en anillo de sello antes de los 50 años. Criterios familiares: - ≥ 2 casos CG, al menos 1 con histología confirmada de difuso. Criterios clínicos del síndrome de adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal en el estómago (AGPPE): - Poliposis gástrica de cuerpo o fondo sin evidencia de poliposis colorectal o duodenal; - > 100 pólipos tapizando el estómago proximal en el caso índice o > 30 pólipos en un FPG de un paciente con AGPPE - predominio de pólipos fúndicos, algunos con displasia, un familiar con pólipos	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, MUCOSA, INTESTINAL (mosaicismos Poliposis Adenomatosa)	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias específicas (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	APC (germinal y mucosa intestinal si sospecha mosaicismo), MUTYH, POLE (dominio exonucleasa), POLD1 (dominio exonucleasa), NTHL1, BMPR1A, SMAD4, PTEN, STK11, AXIN2 ^	^si fenotipo asociado En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de Peutz-Jeghers, o síndrome de Cowden	
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de estómago	C16.9	Estómago, SAI Gástrico, SAI	26106	- ≥ 2 casos CG, al menos 1 con histología confirmada de difuso. Criterios clínicos del síndrome de adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal en el estómago (AGPPE): - Poliposis gástrica de cuerpo o fondo sin evidencia de poliposis colorectal o duodenal; - > 100 pólipos tapizando el estómago proximal en el caso índice o > 30 pólipos en un FPG de un paciente con AGPPE - predominio de pólipos fúndicos, algunos con displasia, un familiar con pólipos	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias específicas (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	CDH1, CTNNA1	En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de Cáncer Gástrico Difuso Hereditario.	
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de estómago	C16.9	Estómago, SAI Gástrico, SAI	314022	Otras indicaciones basadas en características personales e historia familiar (síndrome de Lynch, síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario, síndrome de Li-Fraumeni, Poliposis Adenomatosa Familiar, Poliposis Juvenil, síndrome de Peutz-Jeghers) Criterios clínicos: - Adenocarcinoma de páncreas (Cáncer de páncreas) ≤ 60. - Cáncer de páncreas y melanoma o mama en la misma persona. - ≥ 3 casos con cáncer de páncreas por la misma rama. - ≥ 2 familiares de primer grado con cáncer de páncreas. - ≥ 1 casos cáncer páncreas y, además, un	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias específicas (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	MLH1, MSH2, MSH6, APC, SMAD4, BMPR1, STK11, TP53, BRCA1, BRCA2	Inmunoterapia	
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de páncreas	C25.9	Páncreas, SAI	144, 145, 524, 733, 2869, 2929, 144, 145, 618, 733, 1333, 2869	- Adenocarcinoma de páncreas (Cáncer de páncreas) ≤ 60. - Cáncer de páncreas y melanoma o mama en la misma persona. - ≥ 3 casos con cáncer de páncreas por la misma rama. - ≥ 2 familiares de primer grado con cáncer de páncreas. - ≥ 1 casos cáncer páncreas y, además, un	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias específicas (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, ATM, PALB2, CDKN2A, STK11. Inhibidores de PARP para BRCA1 y BRCA2, Inmunoterapia		

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Descripcion CIE10+E:LG2E:ME:ME:NE:OG2E:M	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de próstata	C61.9	Glándula prostática Próstata, SAI	1331	- Cáncer de próstata metastásico Gleason \geq 7. - Cáncer de próstata con Gleason \geq 7 a edad < 55 años.F17 - Cáncer de próstata con Gleason \geq 7 e historia familiar de cáncer de mama y/o ovario, o 2 o más casos de cáncer de próstata en la misma rama. - Cáncer de próstata de < 55 años e historia familiar de 2 o más casos de cáncer de próstata, o de CMOH.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, HOXB13</i> (variante G84E), <i>ATM, CHEK2, PALB2</i>	Inhibidores de PARP para BRCA1 y BRCA2, Inmunoterapia	
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Melanoma	C44.9, C69.3	Piel, SAI ; Coroides	618, 404560	- 2 casos de melanoma en familiares de 1er o 2º grado, al menos uno < 60 años - Melanomas múltiples: 2 o más melanomas en 1 individuo, el primero diagnosticado < 60 años - \geq 1 caso de melanoma < 60 años y un caso de cáncer de páncreas en otro familiar	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>CDKN2A, CDK4</i> (exón 2), <i>POT1, BAP1, MITF</i> (sólo la variante E318K), <i>ACD, TERT</i> (sólo promotor), <i>TERF2IP</i>		
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Melanoma	C44.9	Piel, SAI	902	Criterios clínicos de Síndrome de Werner	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>WRN</i>		
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Melanoma, carcinoma basocelular y carcinoma de células escamosas	C44.9	Piel, SAI	910	Hallazgos clínicos (en piel, oculares y sistema nervioso central) y familiares	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, P, OLH, XPA, XPC</i>		
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Carcinomas basocelulares múltiples	C44.9	Piel, SAI	377	Criterios de síndrome de Gorlin -Criterios clínicos de un síndrome relacionado con cáncer renal hereditario: Von Hippel-Lindau, Birt-Hogg-Dubé, leiomiomatosis múltiple y cáncer renal hereditarios (síndrome de Reed), Cowden, esclerosis tuberosa, paraganglioma/feocromocitoma hereditario, carcinoma renal papilar tipo 1 hereditario.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>PTCH1, SUFU</i>	vismodegib	‡ si fenotipo sugestivo. En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de Von-Hippel-Lindau, Birt-Hogg-Dubé, leiomiomatosis múltiple y cáncer renal hereditarios (síndrome de Reed), Cowden, esclerosis tuberosa, paraganglioma/feocromocitoma hereditario, carcinoma renal papilar tipo 1 hereditario.
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer renal	C64.9	Riñón, SAI Parénquima renal Renal, SAI	122, 201, 523, 805, 892, 29072, 47044, 289539	- Cáncer renal \leq 45 años, independientemente de la histología y la historia familiar. - Agregación familiar de cáncer renal (2 o más casos en familiares de primer o segundo grado), tumores bilaterales y/o multifocales	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>FH, FLCN, MET, VHL, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, PTEN, BAP1, TSC1 †, TSC2 †, MITF †</i> (E318K).		

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Descripción CIE10+E:LG2E:ME:ME:NE:OG2E:M	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Feocromocitoma, paraganglioma	C74.9, C47.9	Glándula suprarrenal, SAI Glándula adrenal, SAI Suprarrenal, SAI; Sistema nervioso autónomo, SAI Ganglio, SAI Nervio, SAI Nervio espinal, SAI Nervio periférico, SAI Nervio raquídeo, SAI Sistema nervioso parasimpático, SAI Sistema nervioso simpático, SAI	29072, 636, 523, 653	En cualquier paciente con feocromocitoma/paraganglioma, independientemente de la edad de diagnóstico y de la historia familiar. - Cualquier paciente con cáncer medular de tiroides independientemente de la edad de diagnóstico. - Feocromocitoma en edad temprana o bilateral.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>FH, KIF1B, MAX, MEN1, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, TMEM127, VHL, NF1</i> ^^		^^si fenotipo asociado En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de paraganglioma /feocromocitoma hereditario.
Oncohematología adultos	Cáncer Hereditario	Carcinoma medular de tiroides, síndrome MEN2	C73.9, C74.9	Glándula tiroides Tiroides, SAI Conducto tirogloso; Glándula suprarrenal, SAI Glándula adrenal, SAI Suprarrenal, SAI	653	- Asociación en un mismo paciente de CMT y feocromocitoma o con otras características del MEN2: hiperplasia paratiroidea, neurofibromas bucales, hábito marfanoide, etc.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>RET</i>		En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome MEN2. En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de Cowden, poliposis adenomatosa familiar, complejo de Carney,
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de tiroides sindrómico	C73.9	Glándula tiroides Tiroides, SAI Conducto tirogloso	201, 733, 284343	-En cualquier paciente con sospecha de síndrome de Cowden, poliposis adenomatosa familiar, complejo de Carney, síndrome DICER1 Criterio clínico: hiperparatiroidismo primario, o manifestaciones de MEN1/MEN4 - En cualquier paciente que presente dos o más características asociadas al síndrome de MEN1 (adenoma paratiroideo, tumor enteropancreático, adenoma hipofisario, tumor carcinoide, tumor adrenocortical, alteraciones cutáneas: colágenomas, angiofibromas).	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>PTEN, APC, PRKAR1A, DICER1</i>		
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Neoplasias endocrinas múltiples 1	C75.0, C75.1, C75.9, C25.9, C16.9	Glándula paratiroidea; Hipófisis Glándula pituitaria Pituitaria, SAI Bolsa de Rathke Fosa pituitaria Silla turca; Glándula endocrina, SAI; Páncreas, SAI; Estómago, SAI Gástrico, SAI	652	- Dos pacientes de primer grado, cada uno de ellos al menos con una característica clínica de MEN1. - Paciente con adenoma paratiroideo único diagnosticado antes de los 40 años. - Paciente con 2 o más adenomas en	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	SANGRE PERIFÉRICA	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>AIP, CDC73, CDKN1B, MEN1, PRKARIA, RET, CaSR</i> * *a valorar en casos con posible hipercalcemia-hipocalciuria. TP53, APC, FH . S. B-W: pérdida de metilación en el ICR2 en el cromosoma materno, ganancia de metilación en el ICR1 en el cromosoma materno, mutación del alelo maternal CDKN1C, disomía uniparental paterna de la región 11p15.5, duplicación, inversión o	*a valorar en casos con posible hipercalcemia-hipocalciuria. En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome MEN1.	
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Tumor adrenocortical	C74.9	Glándula suprarrenal, SAI Glándula adrenal, SAI Suprarrenal, SAI	524	- En cualquier paciente diagnosticado de un tumor adrenocortical. - Valorar características sindrómicas (síndrome de Beckwith-Wiedemann)	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).			
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Tumor del estroma gastrointestinal (GIST)	C16.9, C17.9, C18.9, C15.9	C16.9 Estómago, SAI, Gástrico, SAI; Intestino delgado, SAI; Colon, SAI Intestino grueso, SAI (excluye Recto, SAI C20.9 y Unión rectosigmoidea C19.9); Esófago, SAI	636, 29072, 44890	- En paciente diagnosticado de GIST antes de los 50 años o con antecedentes familiares. - GIST sin mutaciones somáticas en KIT ni PDGFRA. - GIST con características sindrómicas (síndrome KIT, síndrome PDGFRA, triada de Carney, síndrome Carney-Stratakis, Neurofibromatosis 1).	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	<i>KIT, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, NF1</i> ^^	^^si fenotipo asociado	

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Descripción CIE10+E:LG2E:ME:ME:NE:OG2E:M	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	farmacológico asociado, si procede	Observaciones
				SAI Articulación de extremidad, SAI Cartilago articular de extremidad, SAI Cartilago de extremidad, SAI; Hueso, SAI Articulación, SAI Cartilago, SAI Cartilago articular, SAI Esqueleto óseo; Sangre; Tejido conjuntivo, subcutáneo y otros tejidos blandos, SAI; Mama, SAI Glándula mamaria; Encéfalo, SAI Fosa craneal, SAI Fosa craneal anterior Fosa craneal media Fosa craneal posterior		- Paciente y familia que cumplen los Criterios de Chompret modificados. - Pacientes que desarrollan un segundo tumor primario, dentro del campo de radioterapia de un primer tumor TP53 ocurrido antes de los 46 años.		Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal						
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Múltiples tumores espectro síndrome de Li-fraumeni	C40.9, C41.9, C42.0, C49.9, C50.9, C71.9, C72.9, C74.9, C77.9	Supraselar; Sistema nervioso, SAI Epidural Extradural Paraselar Sistema nervioso central;		- Pacientes que presentan una leucemia linfoblástica aguda (LLA) hipodiploide; o un meduloblastoma vía "sonic hedgehog"; o un osteosarcoma mandibular. - Familiares de primer grado de personas con variantes de la línea germinal del TP53 que causan la enfermedad. A: Un individuo cumple criterios clínicos de NF1, en ausencia de antecedentes de NF1 en alguno de sus progenitores, si presenta dos o más de los siguientes signos: Seis o más manchas café con leche de más de 5 mm de diámetro máximo en individuos preadolescentes y de más de 15 mm de diámetro máximo en individuos adultos a: Efélides en la región axilar o inguinal. Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme nervio óptico Glioma de las vías ópticas. Dos o más nódulos de Lisch en el iris identificados mediante un examen con lámpara de hendidura o dos o más anomalías coroideas (CA), definidas como nódulos parcheados brillantes en imágenes de tomografía de coherencia óptica (OCT)/espectroscopía de reflectancia en el infrarrojo cercano (NIRS). Una lesión ósea característica, como displasia del esfenoides, arqueamiento anterolateral de la tibia o pseudoartrosis de un hueso largo.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Tratamiento, Prevención	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	TP53		En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de Li-Fraumeni.	
Oncohematología	Cáncer hereditario	Neurofibromatosis tipo 1	Q85.01	Neurofibromatosis, tipo 1; Enfermedad de Von Recklinghausen	636	Una variante patogénica en el gen NF1 en A: Un individuo cumple criterios clínicos de Síndrome de Legius, en ausencia de antecedentes de Síndrome de Legius alguno de sus progenitores, si presenta los criterios SIGUIENTES: a) Seis o más manchas café distribuidas de forma bilateral sin presencia de otros síntomas relacionados con la NF1 excepto por la posible presencia de efélides; b) Una variante patogénica en el gen SPRED1 en heterocigosis con una frecuencia alélica del 50% en un tejido aparentemente normal como, por ejemplo, los glóbulos blancos.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Mutaciones puntuales, Variación en número de copias, Reordenamiento.	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	NF1; SPRED1	Inhibidores MEK	Genet Med. 2021 Aug;23(8):1506-1513. doi: 10.1038/s41436-021-01170-5. Epub 2021 May 19. En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de Neurofibromatosis 1.
Oncohematología	Cáncer hereditario	Síndrome de Legius	Q85.01		137605		Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Mutaciones puntuales, Variación en número de copias, Reordenamiento.	Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes NGS. Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	NF1; SPRED1		Genet Med. 2021 Aug;23(8):1506-1513. doi: 10.1038/s41436-021-01170-5. Epub 2021 May 19.

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Descripcion CIE10+E:LG2E:ME:ME:NE:OG2E:M	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Oncohematología	Cáncer hereditario	Neurofibromatosis tipo 2. Schwannomatosis asociada a NF2	Q85.02	Neurofibromatosis, tipo 2; Neurofibromatosis acústica	637	schwannomatosis asociada al gen NF2 cuando el paciente tiene uno de los siguientes: a) Schwannoma vestibular bilateral (SVB); b) Una misma variante patogénica en el gen NF2 en al menos dos tumores relacionados con NF2 anatómicamente diferentes (schwannoma, meningioma y/oependimoma); b) Cuando están presentes dos criterios Mayores ó uno Mayor y dos Menores. Criterios mayores: • SV unilateral • Familiar de primer grado que no sea hermano con schwannomatosis relacionada con NF2 • 2 o más meningiomas (Nota: un solo meningioma califica como criterio menor). • Variante patogénica de NF2 en un tejido no afectado como la sangre (Nota: si la VAF es claramente <50%, el diagnóstico es mosaico schwannomatosis relacionada con NF2) Criterios menores: Puede contar >1 de un tipo (p. ej., 2 schwannomas distintos contarían como 2 criterios menores) • Ependimoma, meningioma (Nota: los Criterios de diagnóstico para la schwannomatosis asociada a SMARCB1 o LZTR1 Se puede realizar un diagnóstico de schwannomatosis asociada a SMARCB1 o LZTR1 cuando una persona cumple uno de los siguientes criterios: • Al menos 1 schwannoma o tumor híbrido de la vaina nerviosa confirmado patológicamente y una variante genética diagnóstico de cáncer y con ≥3 puntos Neoplasias y preneoplasias: - Cáncer del espectro de síndrome de Lynch diagnosticado antes de los 25 años (3 puntos) - Múltiples adenomas intestinales antes de los 25 años en ausencia de variantes patogénicas en APC/MUTYH o 1 adenoma con displasia de alto grado antes de los 25 años (3 puntos) - Glioma grado III o IV diagnosticado antes de los 25 años (2 puntos) - Linfoma no Hodgkin de células T o PNETs diagnosticado antes de los 18 años (2 puntos) - Cualquier tumor diagnosticado antes de los 18 años (1 puntos) Características adicionales: - Signos clínicos de Neurofibromatosis de tipo 1 y/o manchas hiperpigmentadas y/o hipopigmentadas en la piel de Ø>1 cm (2 puntos) - Diagnóstico de síndrome de Lynch en un familiar de primer o segundo grado (2 puntos) - Carcinoma del espectro de síndrome de Lynch diagnosticado antes de los 60 años en	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Mutaciones puntuales, Variación en número de copias, Reordenamiento.	Sangre periférica; Tumor (Schwannoma, meningioma o ependimoma)	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	NF2; SMARCB1; LZTR1	Bevacizumab	Genet Med. 2022 Sep;24(9):1967-1977. doi: 10.1016/j.gim.2022.05.007. Epub 2022 Jun 9.
Oncohematología	Cáncer hereditario	Schwannomatosis asociada a smarcb1; Schwannomatosis asociada a LZTR1	Q85.03	Neurofibromatosis, tipo 2; Neurofibromatosis acústica grueso SAI (excluye Recto, SAI C20.9 y Unión rectosigmoidea C19.9); C19.9 Unión rectosigmoidea, Colon rectosigmoide, Rectosigmoide SAI Colon y recto, Unión pelvirrectal; C20.9 Recto SAI, Ampolla rectal. Cuerpo del útero. Estómago, SAI Gástrico, SAI. Sangre; Encéfalo, SAI; Fosa craneal, SAI Fosa craneal anterior Fosa craneal media Fosa craneal posterior Localización intracraneal Supraselar; Sistema nervioso, SAI; Epidural Extradural Paraselar Sistema Nervioso Central; Ganglio linfático, SAI; Hueso de extremidad, SAI; Articulación de extremidad, SAI Cartilago	93921	diagnóstico de cáncer y con ≥3 puntos Neoplasias y preneoplasias: - Cáncer del espectro de síndrome de Lynch diagnosticado antes de los 25 años (3 puntos) - Múltiples adenomas intestinales antes de los 25 años en ausencia de variantes patogénicas en APC/MUTYH o 1 adenoma con displasia de alto grado antes de los 25 años (3 puntos) - Glioma grado III o IV diagnosticado antes de los 25 años (2 puntos) - Linfoma no Hodgkin de células T o PNETs diagnosticado antes de los 18 años (2 puntos) - Cualquier tumor diagnosticado antes de los 18 años (1 puntos) Características adicionales: - Signos clínicos de Neurofibromatosis de tipo 1 y/o manchas hiperpigmentadas y/o hipopigmentadas en la piel de Ø>1 cm (2 puntos) - Diagnóstico de síndrome de Lynch en un familiar de primer o segundo grado (2 puntos) - Carcinoma del espectro de síndrome de Lynch diagnosticado antes de los 60 años en	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Mutaciones puntuales, Variación en número de copias, Reordenamiento.	Sangre periférica; Tumor (Schwannoma)	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	NF2; SMARCB1; LZTR1		Genet Med. 2022 Sep;24(9):1967-1977. doi: 10.1016/j.gim.2022.05.007. Epub 2022 Jun 9.
Oncohematología	Cáncer hereditario	síndrome de Deficiencia Constitucional de Reparación de Errores de Apareamiento	Z15.0	Síndrome de Deficiencia Constitucional de Reparación de Errores de Apareamiento	252202	diagnóstico de síndrome de Lynch en un familiar de primer o segundo grado (2 puntos) - Carcinoma del espectro de síndrome de Lynch diagnosticado antes de los 60 años en	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Tumor, Sangre periférica	Variante genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Panel de genes alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (delecciones extremo 3' que incluya los últimos exones)	Inmunoterapia	En caso de que una familia cumpla criterios de estudio genético, pero no exista ningún familiar vivo afecto en que se pueda realizar el estudio, en primer lugar, se intentará realizar el estudio genético en tejido sano extraído de un bloque de parafina del paciente afectado por neoplasia (caso índice idóneo). Si no fuera posible se podrá valorar la realización del estudio en persona sana familiar de primer grado del caso índice idóneo que cumple criterios de alto riesgo de síndrome de Deficiencia Constitucional de Reparación de Errores de Apareamiento.

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE 10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Tumores sólidos												
Oncohematología pediátrica		Tumor sólido maligno		Todos los pacientes pediátricos (<18 años) diagnosticados de tumor sólido maligno	Diagnóstico, pronóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica ; Mutaciones puntuales/Pequeñas	panel de genes: ARNseq; FISH	Panel genes: ALK, BRAF, FGFR1-4, TP53, Fusiones/Traslocaciones (ALK, MET, ROS, NTRK1, NTRK2, NTRK3)	SI	
Tumores Sistema nervioso central												
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Todos		Todos	Diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Metilación y perfil de alteraciones cromosómicas	Array 850k metilación			
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Todos		Todos	Diagnóstico, pronóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	Panel de genes		SI	
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Glioma de bajo grado	D43.2	Glioma de bajo grado al diagnóstico	Diagnóstico, pronóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH	MYB; MYBL1; RAF1; BRAF; FGFR1; FGFR2; FGFR3; NTRK1; NTRK2; BRAF; FGFR1; NF1; TSC1; TSC2; PTEN; KRAS; IDH1; IDH2; H3F3A; HIST1H3B; HIST1H3C; CDKN2A/C; ATRX; EGFR; TSC1; TSC2.	SI	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Glioma de bajo grado	D43.2	Glioma de bajo grado al diagnóstico	Diagnóstico, pronóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes		NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Glioma de alto grado	D43.2	Glioma de alto grado al diagnóstico	Diagnóstico, pronóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH; CNVs		SI	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Glioma de alto grado	C71.9	Glioma de alto grado al diagnóstico	Diagnóstico, pronóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes		NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Glioma de alto grado	C71.9	Glioma de alto grado al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	expresión	Inmunohistoquímica (IHQ)	EZHIP; H3K27me3	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Astroblastoma MN1 alterado	C71.9	Astroblastoma al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH	MN1; EWSR1	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Chordoid glioma	D43.2	Glioma coroido al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	PRKCA	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Tumor glioneuronal papilar	D33	Tumor glioneuronal papilar al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH	PRKCA	NA	PMID: 22725730, PMID: 29915258
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Ependimoma	C71.9	Ependimoma al diagnóstico	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH; CNVs	ZFTA (C11orf95); YAP1; MYCN; CDKN2A/B	NA	
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Ependimoma	C71.9	Ependimoma al diagnóstico	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	NF2; PTCH1	NA	
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Ependimoma	C71.9	Ependimoma al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	expresión	Inmunohistoquímica (IHQ)	EZHIP; H3K27me3	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	carcinoma de plexos coroides	C71.5	Carcinoma de plexos coroides al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	TP53	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Meduloblastoma	C71.6	Meduloblastoma al diagnóstico	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH; CNVs	GLI1; GLI2; MYCN; MYC; YAP1; PTEN; OTX2; LIN28B; APC; PTC1; TP53; SMO; SUFU; BCOR; TERT promoter; PTEN; DTCU1. SMARCA4.	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Meduloblastoma	C71.6	Meduloblastoma al diagnóstico	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes		NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Tumor embrionario con rosetas multicapa	C71.9	Tumor embrionario con rosetas multicapa al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH; CNVs	C19MC miRNA cluster	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Tumor embrionario con rosetas multicapa	C71.9	Tumor embrionario con rosetas multicapa al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	DICER1; PIK3CA; FGFR1	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE 10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Pinealoblastoma	C75.3	Pinealoblastoma al diagnóstico	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH; CNVs	MYC	NA	https://doi.org/10.1007/s00401-019-02111-y
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Pinealoblastoma	C75.3	Pinealoblastoma al diagnóstico	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	DICER1; DROSHA; DGCR8; XPO5; RB1; KBTBD4	NA	https://doi.org/10.1007/s00401-019-02111-y
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Otros tumores embrionarios del Sistema nervioso central		Otros Tumor embrionario al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes: ARNseq; FISH; CNVs	BCOR; CIC; FOXR2	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Otros tumores embrionarios del Sistema nervioso central		Otros Tumor embrionario al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	BCOR	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Craneofaringioma adamantinomatoso	D44.3 vs C75.2 (Maligno)	craneofaringioma al diagnóstico	diagnóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	CTNNB1; BRAF	NA	
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	ATRT	C72.9	tumor rabdoide atípico al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes: ARNseq; FISH; CNVs	SMARCA4; SMARCB1	NA	
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	ATRT	C72.9	tumor rabdoide atípico al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	SMARCA4; SMARCB1	NA	
Oncohematología pediátrica	Tumores Sistema nervioso central	Meningioma	D32.9	Meningioma al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	SMARCE1; AKT1; NF2; promotor TERT	NA	
Tumores óseos y de partes												
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	Rabdomiosarcoma	C49.9	tumor de partes blandas compatible con esta entidad con el objetivo de establecer el subtipo específico	pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica ; Mutaciones puntuales/Pequeñas	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	TP53; MYOD1; PAX3; PAX7 (partner FOXO1); FGFR4; FOXO1; VGLL2; ALK; NTRK1; NTRK2; NTRK3; RET; ROS1; ALK; RAF1; BRAF; FUS; PTEN; PIK3CA; TSC1; TSC2; FGFR1; MDM2; FUS-DDIT3; EWSR1-DIT3	NA	Shern JF, Selfe J, Izquierdo E, Patidar R, Chou HC, Song YK, Yohe ME, Sindri S, Wei J, Wen X, Rudzinski ER, Barkauskas DA, Lo T, Hall D, Linardic
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	Sarcoma de partes blandas no rabdomiosarcoma	C40.9, C41.9	tumor de partes blandas compatible con esta entidad desde un punto de vista anatomopatológico	diagnóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica, Mutaciones puntuales/Pequeñas	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	ALK; NTRK1; NTRK2; NTRK3; RET; ROS1; ALK; RAF1; BRAF; FUS; PTEN; PIK3CA; TSC1; TSC2; FGFR1; MDM2; FUS-DDIT3; EWSR1-DIT3	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	Tumores adipocíticos	C49.9, D48.1	tumores adipocíticos	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes: ARNseq; FISH	PDGFB; PDGFD	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	Dermatofibrosarcoma protuberans	D48.5, C44.9	Neoplasia compatible con Dermatofibrosarcoma protuberans desde un punto de vista anatomopatológico pero persisten	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH	PDGFB; PDGFD	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	Fibromatosis desmoide	D48.1	Neoplasia compatible con esta entidad desde un punto de vista anatomopatológico pero persisten dudas diagnósticas tras su	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	CTNNB1	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	Fibrosarcoma infantil	C49.9	tumor de partes blandas compatible con esta entidad desde un punto de vista anatomopatológico	diagnóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica, Mutaciones puntuales/Pequeñas	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	NTRK1; NTRK2; NTRK3; RET; MET; RAF1; BRAF	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	Tumor inflamatorio miofibroblástico	D48.1	tumor de partes blandas compatible con esta entidad desde un punto de vista anatomopatológico	diagnóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	ALK; ROS1; NTRK3; RET; PDGFRB	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores vasculares	Tumores vasculares y pericíticos	D18, D48.1, D49.2, D21.9	Tumor vascular compatible con esta entidad desde un punto de vista anatomopatológico pero necesidad de estudiar tejido tumoral para filiar	diagnóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	GNAS1; PIK3CA; IER; GLMN; MAP3K3; MAP2K1; KRAS; HRAS; BRAF; RAS; ERBB4	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	GIST pediátrico	C49.A	tumor de partes blandas compatible con esta entidad SDHB perdido por inmunohistoquímica	diagnóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	SDHA; SDHB; SDHC; SDHD; KIT; PDGFRA	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	GIST pediátrico	C49.A	tumor de partes blandas compatible con esta entidad SDHB perdido por inmunohistoquímica, pero estudio de mutaciones no informativo	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Metilación/Imprinting	MLPA o equivalente; análisis de metilación	metilación promotor SDHC (epimutación de SDHC)	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	Sarcoma sinovial	C49.9	tumor de partes blandas compatible con esta entidad	diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	tejidos; tejido parafinado	expresión	inmunohistoquímica (IHQ)	SS18::SSX	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	Sarcoma sinovial	C49.9	tumor de partes blandas compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	SS18L1	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE 10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	Tumor desmoplásico de células pequeñas y redondas	C49.9	tumor de partes blandas compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	EWSR1 (al menos EWSR1::WT1)	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	Sarcoma de Ewing	C40.9, C41.9	tumor de partes blandas compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	EWSR1; FUS ; EWSR1::NFATC2; FUS::NFATC2; EWSR1::BPTF	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Tumores óseos												
Oncohematología pediátrica	Tumores óseos	Osteosarcoma	C40.9, C41.9	Osteosarcoma al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Variación en número de copias (CNV)	FISH	MDM2	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores óseos	Sarcoma de Ewing	C40.9, C41.9	tumor de partes blandas compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	EWSR1; FUS	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores óseos	Otros tumores óseos	D48.0, C49.9	condrosarcoma mesenquimal	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	FOS; FOSB; H3F3A; HEY1-NCOA2	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores óseos	Cordoma	C40.9, C41.9	tumor de partes blandas compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Variación en número de copias (CNV)	FISH	SMARCB1	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Tumores renales y tumores de genitales												
Oncohematología pediátrica	Tumores renales	Nefroblastoma	C64	Diagnóstico de nefroblastoma mediante estudio anatomopatológico	pronóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	tejidos; tejido parafinado	Variación en número de copias (CNV)	Array de SNPS; MLPA; panel de genes	1q ganancia; LOH 1p y 16q	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores renales	Carcinoma renal	C64	Neoplasia compatible con carcinoma de células renales desde un punto de vista anatomopatológico	diagnóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	TFE3; TFE3; ALK; TSC1; TSC2; SMARCB1; NTRK3;	NA	El partner de TFE3 condiciona el pronóstico y por tanto importante conocer el partner. Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores del mesénquima renal	Sarcoma renal	C64	Neoplasia compatible con esta entidad desde el punto de vista diagnóstico pero la histomorfología o inmunohistoquímica no son	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes; RT-PCR; dPCR; análisis de fragmentos	BCOR-ITD; YWHAE; BCOR; DICER1; SMARCB1; SMARCA4	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Tumores del tracto genital femenino												
Oncohematología pediátrica	Tumores ováricos	Tumor de células de Sertoli-Leydig, Ginandroblastoma	D27, D29.2, D39.1, D40.1, C56, C62.9	Neoplasia compatible con este diagnóstico desde un punto de vista anatomopatológico pero existen dudas diagnósticas	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	DICER1	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores ováricos	Carcinoma de células pequeñas de ovario, tipo hipercalcémico	C56.9	Neoplasia compatible con esta entidad desde un punto de vista anatomopatológico	diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	tejidos; tejido parafinado	expresión	inmunohistoquímica (IHQ)	SMARCA4; SMARCA2	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO
Tumores del sistema digestivo												
Oncohematología pediátrica	Tumores hepáticos	Hepatoblastoma	C22.2	Hepatoblastoma	pronóstico, diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	pTERT; NFE2L2	NA	https://tumourclassification.iarc.who.int/attachment/44/289/18563; La indicación de realizar este estudio molecular con el fin de trasladar
Oncohematología pediátrica	Tumores hepáticos	Carcinoma hepatocelular	C22.0	Carcinoma Hepatocelular	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	DNAJB1:PRKACA	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Oncohematología pediátrica	Tumores hepáticos	Carcinoma hepatocelular	C22.0	Carcinoma Hepatocelular	diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	tejidos; tejido parafinado	expresión	inmunohistoquímica (IHQ)	PRKAR1A	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International
Tumores endocrinos												
Oncohematología pediátrica	Tumores tiroideos	Carcinoma papilar de tiroides	C73	Carcinoma papilar de tiroides	pronóstico; tratamiento	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	BRAF; TERT; KRAS; NRAS; HRAS; PTEN; DICER1; TSHR; THADA; GNAS	tiroidectomía vs lobectomía vs seguimiento	PMID: PMID: 31361657; La decisión clínica desde un punto de vista terapéutico queda sujeta a lo recogido en el protocolo
Oncohematología pediátrica	Tumores tiroideos	Carcinoma papilar de tiroides	C73	carcinoma papilar de tiroides	pronóstico; tratamiento	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	RET; genes NTRK; BRAF; ALK; PAX8; SS18	tiroidectomía vs lobectomía vs seguimiento	PMID: PMID: 31361657. PMID: 31361657; La decisión clínica desde un punto de vista terapéutico queda sujeta a lo recogido en el protocolo
Tumores UltraRaros												

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE 10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Hamartomas	Hamartomas	Q85.9	Neoplasia compatible con hamartoma pero persisten dudas diagnósticas para clasificar en un subtipo específico	diagnóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	AKT1 (proteus); FGFR1 o KRAS (Encefalocraniocutaneous lymphomatosis); NTRK1; NTRK3; BAP1; ALK; ROS1; RET; MET; BRAF; pTERT; CDKN2A; PTEN; NRAS; KIT Patrón de CNVs y delección homocigota 9p21		Los síndromes hereditarios asociados al desarrollo de hamartomas quedan contemplados en el apartado de cáncer hereditario pediátrico, pero no PMID: 34174159 DOI: 10.1002/psc.28992; PMID: 28895292 PMID: PMC6500729 DOI: 10.1002/psc.26792 PMID: 34174159 DOI: 10.1002/psc.26792
Oncohematología pediátrica	Tumores Cutaneos	Neoplasia Melanocítica	C43.9, D23.9	neoplasia melanocítica pediátrica	diagnóstico; tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR			10.1002/psc.28992; PMID: 28895292 PMID: PMC6500729 DOI: 10.1002/psc.26792 PMID: 34174159 DOI: 10.1002/psc.26792
Oncohematología pediátrica	Tumores UltraRaros	Neoplasia Melanocítica	C43.9, D23.9	neoplasia melanocítica pediátrica	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Variación en número de copias (CNV)	Array de SNPs; panel de genes; FISH			10.1002/psc.28992; PMID: 28895292 PMID: PMC6500729 DOI: 10.1002/psc.26792
Oncohematología pediátrica	Tumores UltraRaros	Blastoma pleuropulmonar	C34.9	Neoplasia compatible con este diagnóstico pero en estudio germinal no se ha detectado una alteración en <i>DICER1</i>	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	DICER1	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Fuente: WHO Classification of
Oncohematología pediátrica	Tumores UltraRaros	Adenoma pleomorfo	D11.9	Neoplasia compatible con este diagnóstico desde un punto de vista anatomopatológico pero existen dudas diagnósticas	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	PLAG1; HMGA2	NA	Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Fuente: WHO Classification of
Oncohematología pediátrica	Tumores UltraRaros	Carcinoma mucoepidermoide	C08.9	Neoplasia compatible con este diagnóstico desde un punto de vista anatomopatológico pero existen dudas diagnósticas	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	MAML2	NA	Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Fuente: WHO Classification of
Oncohematología pediátrica	Tumores UltraRaros	Carcinoma NUT	C80.9	Neoplasia compatible con esta entidad desde un punto de vista anatomopatológico	diagnóstico	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	tejidos; tejido parafinado	expresión	inmunohistoquímica (IHQ)	NUTM1	NA	Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Fuente: WHO Classification of
Oncohematología pediátrica	Tumores UltraRaros	Carcinoma NUT	C80.9	Neoplasia compatible con este diagnóstico desde un punto de vista anatomopatológico pero existen dudas diagnósticas tras la	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	NUTM1	NA	Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Fuente: WHO Classification of
Oncohematología pediátrica	Tumores UltraRaros	Carcinoma secretor	C50.9	Neoplasia compatible con esta entidad desde un punto de vista anatomopatológico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	ETV6; RET	NA	Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Fuente: WHO Classification of
Oncohematología pediátrica	Tumor vascular	Hemangioendoteliom a epitelioides	D18	tumor de partes blandas compatible con esta entidad, pero persisten dudas diagnósticas tras la realización de la evaluación	diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	CAMTA1; TFE3	NA	Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Neoplasias mieloides												
Oncohematología pediátrica	Neoplasias mieloproliferativas	Leucemia mieloide crónica	C92.1	Sospecha clínica de leucemia mieloide crónica. Confirmación del diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	Médula ósea, sangre periférica	Alteración cromosómica estructural (translocación)	RT-PCR cualitativa, QRT-PCR, FISH, Cariotipo	BCR::ABL1	inhibidores tirosina quinasa: imatinib; nilotinib; dasatinib	Manual para el control y el tratamiento de los pacientes con LMC. Edición 2020 (GE-LMC) (Manual-GELMC-2020-VDigital.pdf) ; Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 . Hochhaus A, Baccarani M, Silver RT, Schiffer C, Apperley JF, Cervantes F, Clark RE, Cortes JE, Deininger MW, Guilhot F, Hjorth-Hansen H, Hughes TP, Janssen JJWM, Kantarjian HM, Kim DW, Larson RA, Lipton JH, Mahon FX, Mayer J, Nicolini F, Niederwieser D, Pane F, Radich JP, Rea D, Richter J, Rosti G, Rousselot P, Saglio G, Sauerle S, Soverini S, Steegmann JL, Turkina Manual para el control y el tratamiento de los pacientes con LMC. Edición 2020 (GE-LMC) (Manual-GELMC-2020-VDigital.pdf) ; Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 .
Oncohematología pediátrica	Neoplasias mieloproliferativas	Leucemia mieloide crónica	C92.1	Método de seguimiento tras el diagnóstico de toda LMC de acuerdo a las guías nacionales e internacionales vigentes	pronóstico	Estudio genético o genómico en patologías, hereditarias o no, que puedan beneficiarse desde el punto de vista asistencial de la búsqueda de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento, de acuerdo con las directrices marcadas por los organismos reguladores o en ficha técnica.	sangre periférica.	Alteración cromosómica estructural (translocación)	PCR cuantitativa a tiempo real (QRT-PCR). PCR digital	BCR::ABL1	NA	Hochhaus A, Baccarani M, Silver RT, Schiffer C, Apperley JF, Cervantes F, Clark RE, Cortes JE, Deininger MW, Guilhot F, Hjorth-Hansen H, Hughes TP, Janssen JJWM, Kantarjian HM, Kim DW, Larson RA, Lipton JH, Mahon FX, Mayer J, Nicolini F, Niederwieser D, Pane F, Radich JP, Rea D, Richter J, Rosti G, Rousselot P, Saglio G, Sauerle S, Soverini S, Steegmann JL, Turkina Manual para el control y el tratamiento de los pacientes con LMC. Edición 2020 (GE-LMC) (Manual-GELMC-2020-VDigital.pdf) ; Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 .
Oncohematología pediátrica	Neoplasias mieloproliferativas	Leucemia mieloide crónica	C92.1	Sospecha de progresión durante el tratamiento con inhibidores de TK (no respuesta óptima o pérdida de respuesta, progresión a fases avanzadas de la enfermedad, cambio de iTK)	manejo clínico	Estudio genético o genómico en patologías, hereditarias o no, que puedan beneficiarse desde el punto de vista asistencial de la búsqueda de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento, de acuerdo con las directrices marcadas por los organismos reguladores o en ficha técnica.	médula ósea; sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones /Duplicaciones	NGS. (dominio quinasa de ABL1 integrado en la fusión BCR-ABL1); secuenciación de un solo gen	ABL1	Inhibidores de tirosina quinasa de 2ª o 3ª generación (según mutación)	Hochhaus A, Baccarani M, Silver RT, Schiffer C, Apperley JF, Cervantes F, Clark RE, Cortes JE, Deininger MW, Guilhot F, Hjorth-Hansen H, Hughes TP, Janssen JJWM, Kantarjian HM, Kim DW, Larson RA, Lipton JH, Mahon FX, Mayer J, Nicolini F, Niederwieser D, Pane F, Radich JP, Rea D, Richter J, Rosti G, Rousselot P, Saglio G, Sauerle S, Soverini S, Steegmann JL, Turkina Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 .
Oncohematología pediátrica	Neoplasias mieloproliferativas/mielodisplásicas	Leucemia mielomonocítica juvenil	C93.3	Diagnóstico de leucemia siendo la LMMJ parte del diagnóstico diferencial contemplado	diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones /Duplicaciones	Panel de genes	PTPN11, NRAS, KRAS, NF1, CBL, SETBP1, JAK3	NA	Hochhaus A, Baccarani M, Silver RT, Schiffer C, Apperley JF, Cervantes F, Clark RE, Cortes JE, Deininger MW, Guilhot F, Hjorth-Hansen H, Hughes TP, Janssen JJWM, Kantarjian HM, Kim DW, Larson RA, Lipton JH, Mahon FX, Mayer J, Nicolini F, Niederwieser D, Pane F, Radich JP, Rea D, Richter J, Rosti G, Rousselot P, Saglio G, Sauerle S, Soverini S, Steegmann JL, Turkina Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 . ; Niemeyer CM. JMML genomics and decisions. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2018 Nov 30;2018(1):307-312. doi: 10.1182/asheducation-2018.1.307. PMID: 30504325; PMCID: PMC6245977.
Oncohematología pediátrica	Síndromes mielodisplásicos	citopenia refractoria de la infancia	D46.7	Sospecha diagnóstica de esta entidad tras la evaluación clínica y de laboratorio	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos germinales/somático	médula ósea	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones /Duplicaciones	Panel de genes	SETBP1, ASXL1, RUNX1, PTPN11, NRAS, KRAS, TET2, DNMT3A, TP53, SF3B1, SRSF2, GATA2, SAMD9, SAMD9, SBDS, EFL1, DNAC11, SRSF5, genes de anemia de fanconi: OMIM Fanconi anemia - PS227650, genes de dsqueratosis OMIM: congénita Dyskeratosis congenita - PS127550. Otros que añado: IDH1, IDH2, FLT3, NPM1, BCOR, BCORL1	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 . ;
Oncohematología pediátrica		Neoplasia mieloproliferativa	I5, D47.3, D47.1		diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones /Duplicaciones		JAK2 (exon 12 y 14), CALR y MPL		
Oncohematología pediátrica		Neoplasia mieloide con eosinofilia	D47.1		diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	Reordenamientos	Cariotipo, FISH, Panel de genes,	FIP1L1-PDGFRalf. PDGRRB, FRN1, JAK2	Inhibidores de tirosin-cinasa	
Oncohematología pediátrica	Síndromes mielodisplásicos	Myelodysplastic syndrome with excess blasts. Childhood MDS with low blasts	D46.2		diagnóstico/pronóstico		médula ósea	Deleciones, traslocaciones	Cariotipo. FISH	Alteraciones citogeneticas, clasifiacion IPSS molecular		

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Síndromes mielodisplásicos	Myelodysplastic syndrome with excess blasts. Childhood MDS with low blasts	D46.2	Sospecha diagnóstica de esta entidad tras la evaluación clínica y de laboratorio	diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos germinales/ adquiridas	médula ósea;	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones /Duplicaciones	Panel de genes (NGS)	<i>Genes recomendados SETBP1, ASXL1, RUNX1, PTPN11, NRAS, KRAS, TET2, DNMT3A, TP53, SF3B1, SRSF2, CEBPA, GATA2, SMAD9, SAMD9, SBDS. DNACJ21, SRP52, genes de dsqueratosis OMIM: congénita Dyskeratosis congenita - PS12755, genes de anemia de fanconi: OMIM Fanconi anemia - PS227650 .Otros genes que yo añadiría: MLL-PTD, FLT3, NPM1, ETV6, IDH1, IDH2, CBL, EZH2, U2AF1, ZRSR2, STAG2, NF1, DDX41, PHF6, BCOR, BCORL1, WT1, STAT3, PPM1D, ERCC6L2, LIG4, SRP72, ELANE, HAX1, G6PC3, GF1, GATA1, BRCA1, BRCA2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44. ;
Oncohematología pediátrica	Leucemia mieloide aguda y neoplasias relacionadas	Leucemia mieloide aguda con alteraciones genéticas recurrentes / Leucemia mieloide aguda definida por diferenciación	C92.0, C92.4	Sospecha de leucemia mieloide aguda o sospecha de LMA en recaída	diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	Alteración cromosómica estructural (translocación)	Panel de genes; ARNseq; FISH;	<i>PML::RARA. RUNX1::RUNX1T1. CBFβ::MYH11. KMT2A. NPM1::MLF1. MECOM. DEK::NUP214. RBM15::MRTFA. CBF A2T3::GLIS2. RUNX1::CBFA2T3. ETV6 (ETV6::MNX1). FUS::ERG. KAT6A::CREBBP. NUP98 (NUP98::NSD1; NUP98::KMD5A. PICALM::MLLT10. PRDM16::RPN1. BCR::ABL1</i>	NA	Esta valoración debe evaluar la presencia de (o el mayor número posible) de los biomarcadores contemplados en: tabla #19439 List of all AML with recurrent genetic abnormalities applicable in children; tabla #31404 Cytogenetic and molecular abnormalities defining acute myeloid leukaemia, myelodysplasia-related; biomarcadores que componen el diagnóstico de leucemia mieloide aguda con otras alteraciones genéticas ICD-O coding 9861/3 Acute myeloid leukaemia with other defined genetic alterations (ICD-11 coding 2A60.0 Acute myeloid leukaemia with recurrent genetic abnormalities. Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44. ;
Oncohematología pediátrica	Leucemia mieloide aguda y neoplasias relacionadas	Todas las entidades de LMA	C92.0,C92.4 A	Sospecha de leucemia mieloide aguda o sospecha de LMA en recaída	diagnóstico; pronóstico y tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	inserciones, mutaciones puntuales	PCR secuenciacion gen. QPCR, Dpcr	IDH1, IDH2	(ivosidenib). (enasidenib)	
Oncohematología pediátrica	Leucemia mieloide aguda y neoplasias relacionadas	Todas las entidades de LMA	C92.0 (Engloba todas las leucemias mieloides agudas) C92.4 Acute promyelocytic leukemia	Sospecha de leucemia mieloide aguda o sospecha de LMA en recaída	diagnóstico; pronóstico y tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	inserciones, mutaciones puntuales	PCR fragmentos. PCR secuenciacion gen	FLT3-ITD. FLT3-TKD	Inhibidores de FLT3 (midostaurin, sorafenib, quizartinib, etc.)	
Oncohematología pediátrica	LMA	Todas las entidades de LMA	C92.0, C92.4	Sospecha de leucemia mieloide aguda o sospecha de LMA en recaída	diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	Deleciones, traslocaciones. Amplificaciones	Cariotipo. FISH. OGM	<i>Alteraciones citogeneticas, clasifiacion ELN 2022</i>	NA	Esta valoración debe evaluar la presencia de (o el mayor número posible) de los biomarcadores contemplados en: tabla #19439 List of all AML with recurrent genetic abnormalities applicable in children; tabla #31404 Cytogenetic and molecular abnormalities defining acute myeloid leukaemia, myelodysplasia-related; biomarcadores que componen el diagnóstico de leucemia mieloide aguda con otras alteraciones genéticas ICD-O coding 9861/3 Acute myeloid leukaemia with other defined genetic alterations (ICD-11 coding 2A60.0 Acute myeloid leukaemia with recurrent genetic abnormalities. Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44. ;

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Leucemia mieloide aguda y neoplasias relacionadas	Todas las entidades de LMA	C92.0, C92.4 A	Sospecha de leucemia mieloide aguda o sospecha de LMA en recaída	diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones /Duplicaciones	Panel de genes.	ASXL1, CEBPA, BCOR, ANKRD26, DDX41, ETV6, EZH2, GATA2, IDH1, IDH2, RUNX1, SMAD9, SAMD9, SF3B1, SRSF2, STAG2, TP53, U2AF1, ZRSR, FLT3-ITD. Genes que añadido. NPM1, BCOR, BCORL1, CALR, CBL, CSF3R, DNMT3A, FTNK1 IAK2 KIT KRAS MPI NF1		
Oncohematología pediátrica	Leucemia mieloide aguda y neoplasias relacionadas	Todas las LMA	C92.0, C92.4	leucemia mieloide aguda	Respuesta a tratamiento	Estudio genético o genómico en patologías, hereditarias o no, que puedan beneficiarse desde el punto de vista asistencial de la búsqueda de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento, de acuerdo con las directrices marcadas por los organismos reguladores o en ficha técnica.	médula ósea; sangre periférica	Alteración cromosómica estructural (translocación); Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones /Duplicaciones	qPCR; alternativa dPCR	alteración molecular conocida	NA	Heuser M, Freeman SD, Ossenkoppele GJ, Buccisano F, Hourigan CS, Ngai LL, Tettero JM, Bachas C, Baer C, Béné MC, Bücklein V, Czyz A, Denys B, Dillon R, Feuring-Buske M, Guzman ML, Haferlach T, Han L, Herzog JK, Jorgensen JL, Kern W, Konopleva MY, Lacombe F, Libura M, Majchrzak A, Maurillo L, Ofran Y, Philippe J, Plesa A, Preudhomme C, Ravandi F, Roumier C, Subklewe M, Thol F, van de Loosdrecht AA, van der Reijden BA, Venditti A, Wierzbowska A, Valk PJM, Wood BL, Walter RB, Thiede C, Döhner K, Roboz GJ, Cloos J. 2021 Update on MRD in acute myeloid leukemia: a consensus document from the European LeukemiaNet MRD Working Party. Blood. 2021 Dec 30;138(26):2753-2767. doi: 10.1182/blood.2021013626. PMID: 34724563; PMCID: PMC8718623.
Oncohematología pediátrica	Neoplasias mieloproliferativas asociadas a condiciones predisponentes previas	Proliferaciones mieloides asociadas con síndrome de Down	C92.0, D47.7	Sospecha diagnóstica de Mielopoyesis anormal transitoria. Sospecha diagnóstica de LMA pero persisten dudas diagnósticas (p.e. en mayores de 4 años)	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones /Duplicaciones	Panel de genes	GATA1	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44. ;
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de células mastocitarias	Mastocitosis	7.0, C94.3, C9	Sospecha de mastocitosis pero persisten dudas diagnósticas por no cumplir criterios diagnósticos	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica ; tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones /Duplicaciones	Panel de genes	KIT	Midostaurina, Imatinib	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44. ;
Oncohematología pediátrica	Neoplasias linfoides											
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de precursores linfoides	Leucemia/linfoma linfoblástico de células B	C83.5, C91.0	Sospecha de leucemia/linfoma linfoblástico aguda B	Diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	Médula ósea; sangre periférica	Estudio de Clonalidad	Secuenciación de un solo gen; panel de genes	IGH, IGK, IGL, TRB, TRG, TRD, TRDA		Fuente: Van der Velden VHJ, Cazzaniga G, Schrauder A, Hancock J, Bader P, Panzer-Grumayer ER, Flohr T, Sutton R, Cave H, Madsen HO, Cayuela JM, Trka J, Eckert C, Foroni L, Zur Stadt U, Beldjord K, Raff T, van der Schoot CE, van Dongen JJM; European Study Group on MRD detection in ALL (ESG-MRD-ALL). Analysis of minimal residual disease by Ig/TCR gene rearrangements: guidelines for interpretation of real-time quantitative PCR data. Leukemia 2007;21:604-11. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17287850/ ///Minimal residual disease diagnostics in acute lymphoblastic leukemia: need for sensitive, fast, and standardized technologies. van Dongen JJM, van der Velden VH, Brüggemann M, Orfao A. Blood. 2015;125:3996-4009. Link: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25999452/ /// Villarese P, Abdo C, Fuente: Van der Velden VHJ, Cazzaniga G, Schrauder A, Hancock J, Bader P, Panzer-Grumayer ER, Flohr T, Sutton R, Cave H, Madsen HO, Cayuela JM, Trka J, Eckert C, Foroni L, Zur Stadt U, Beldjord K, Raff T, van der Schoot CE, van Dongen JJM; European Study Group on MRD detection in ALL (ESG-MRD-ALL). Analysis of minimal residual disease by Ig/TCR gene rearrangements: guidelines for interpretation of real-time quantitative PCR data. Leukemia 2007;21:604-11. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17287850/ ///Minimal residual disease diagnostics in acute lymphoblastic leukemia: need for sensitive, fast, and standardized technologies. van Dongen JJM, van der Velden VH, Brüggemann M, Orfao A. Blood. 2015;125:3996-4009. Link: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25999452/ /// Villarese P, Abdo C, Bertrand M, Thonier F, Giraud M, Salsom M, Macintyre E. One-Step Next-
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de precursores linfoides	Leucemia/linfoma linfoblástico de células B	C83.5, C91.0	Seguimiento enfermedad residual medible (ERM)	Pronóstico; respuesta a fármacos	Estudio genético o genómico en patologías, hereditarias o no, que puedan beneficiarse desde el punto de vista asistencial de la búsqueda de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento, de acuerdo con las directrices marcadas por los organismos reguladores o en ficha técnica.	Médula ósea	Estudio de Clonalidad	PCR cuantitativa; digital PCR; panel de genes	IGH, IGK, IGL, TRB, TRG, TRD, TRDA		
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de precursores linfoides	Leucemia/linfoma linfoblástico de células B	C83.5, C91.0	Sospecha de leucemia/linfoma linfoblástico aguda B	Diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	Médula ósea; sangre periférica	Alteración cromosómica numérica (aneuploidía).	Cariotipo; FISH; MLPA o equivalente; citometría de flujo (índice de DNA)	ALTA HIPERDIPLOIDÍA (51-67 CROMOSOMAS). BAJA HIPODIPLOIDÍA (30-39 CROMOSOMAS). CASI HAPLOIDÍA (<30 CROMOSOMAS)	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44; International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data. Arber et. al. Blood . 2022 Sep 15;140(11):1200-1228. doi: 10.1182/blood.2022015850. /// Amy S Duffield, Charles G Mullighan, Michael J Borowitz. International Consensus Classification of acute lymphoblastic leukemia/lymphoma. Virchows Arch . 2023 Jan;482(1):11-26. doi: 10.1007/s00428-022-03448-8. Epub 2022 Nov 24.

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de precursores linfoides	Leucemia/linfoma linfoblástico de células B	C83.5, C91.0	Sospecha de leucemia/linfoma linfoblástico aguda B	diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	Alteración cromosómica estructural (translocación)	Panel de genes; ARNseq; FISH; QPCR	reordenamientos con valor diagnóstico y pronóstico de acuerdo a lo contemplado en el apartado correspondiente de la clasificación de la OMS vigente (5ª edición de tumores pediátricos tabla #32041 : B-cell lymphoblastic leukaemia/lymphomas (B-ALL): clinical and immunophenotype y a la nueva clasificación ICC 2022. Reordenamientos incluidos: <i>ABL1, ABL2, AK2, EPOR, BCR::ABL1, CSF1R, PDGFRA, PDGFR, LYN, NTRK, PTK2, FLT3, FGFR, KMT2A, ETV6::RUNX1. ETV. TCF3::PBX.</i>	inhibidores tirosina quinasa en caso de fusiones clase ABL;	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 ; International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data. Arber et. al. Blood . 2022 Sep 15;140(11):1200-1228. doi: 10.1182/blood.2022015850. /// Amy S Duffield, Charles G Mullighan, Michael J Borowitz. International Consensus Classification of acute lymphoblastic leukemia/lymphoma. Virchows Arch . 2023 Jan;482(1):11-26. doi: 10.1007/s00428-022-03448-8. Epub 2022 Nov 24.
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de precursores linfoides	Leucemia/linfoma linfoblástico de células B	C83.5, C91.0	Sospecha de leucemia/linfoma linfoblástico aguda B	diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	Variación en número de copias (CNV)	FISH; Arrays de SNP; MLPA o equivalente;	iAMP21	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 ; International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data. Arber et. al. Blood . 2022 Sep 15;140(11):1200-1228. doi: 10.1182/blood.2022015850. /// Amy S Duffield, Charles G Mullighan, Michael J Borowitz. International Consensus Classification of acute lymphoblastic leukemia/lymphoma. Virchows Arch . 2023 Jan;482(1):11-26. doi: 10.1007/s00428-022-03448-8. Epub 2022 Nov 24.
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de precursores linfoides	Leucemia/linfoma linfoblástico de células B	C83.5, C91.0	Sospecha de leucemia/linfoma linfoblástico aguda B	diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	Variación en número de copias (CNV); Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones /Duplicaciones	secuenciación de un solo gen; MLPA o equivalente; panel de genes; Array de SNP, FISH	<i>IKZF1, JAK1, JAK2, IL7RA, SH2B3, IL2RB, TYK2, KRAS, NF1, PTPN11, CBL1, PAX5, CDKN2A, CDKN2B, TP53, BTG1, CREBBP, EBF1, ERG, ETV6, NR3C1, NR3C2, RB1, REGIÓN PAR1 (CRLF2, SHOX, CSF2RA, IL3RA, P2RY8), RUNX, SH2B3, VPREB1, ATM, BRAF, CREBBP, CXCR4, FLT3, FPGS, IDH, IDH2, IKZF2, IKZF3, JAK3, MSH2, MSH6, NRAS, NR3C1, NR3C2, NT5C2, PHF6, PMS2, PRPS1, PRPS2, SETD2, WHSC1, ZEB2, MTHFR, NUTD15, TPMT</i>	ABL1. Inhibidores de tirosina quinasa de 2ª o 3ª generación (según mutación)	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 ;
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de precursores linfoides	Leucemia/linfoma linfoblástico de células B	C83.5, C91.0	Sospecha de progresión durante el tratamiento con inhibidores de TK	respuesta a fármacos	Estudio genético o genómico en patologías, hereditarias o no, que puedan beneficiarse desde el punto de vista asistencial de la búsqueda de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento, de acuerdo con las directrices marcadas por los organismos reguladores o en ficha técnica.	médula ósea; sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones /Duplicaciones	panel de genes (dominio quinasa de ABL1 integrado en la fusión BCR-ABL1); secuenciación de un solo gen	ABL1	Inhibidores de tirosina quinasa de 2ª o 3ª generación (según mutación)	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 ;
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de precursores linfoides	Leucemia/linfoma linfoblástico de células B	C83.5, C91.0	Sospecha de leucemia/linfoma linfoblástico aguda B, con restantes biomarcadores asociados a entidades específicas no informativos	Diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	Médula ósea; sangre periférica	Alteración cromosómica estructural (translocación)	ARNseq	UBTF::ATXN7L3/PAN3, CDX2	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 ; International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data. Arber et. al. Blood . 2022 Sep 15;140(11):1200-1228. doi: 10.1182/blood.2022015850. /// Amy S Duffield, Charles G Mullighan, Michael J Borowitz. International Consensus Classification of acute lymphoblastic leukemia/lymphoma. Virchows Arch . 2023 Jan;482(1):11-26. doi: 10.1007/s00428-022-03448-8. Epub 2022 Nov 24. /// Yasuda T, Sanada M, Kawazu M, Kojima S, Tsuzuki S, et al. Two novel high-risk adult B-cell acute lymphoblastic leukemia subtypes with high expression of CDX2 and IDH1/2 mutations. Blood 2021. doi: 10.1182/blood.2021011921. /// Kimura S, Montefiori L, Iacobucci L, Zhao Y, Gan O, et al. Enhancer retargeting of CDX2 and UBTFC::ATXN7L3 define a

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de precursores linfoides	Leucemia/linfoma linfoblástico de células T	C83.5, C91.0	Sospecha de leucemia/linfoma linfoblástico aguda T	Diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	Médula ósea; sangre periférica	Estudio de Clonalidad	Secuenciación de un solo gen; panel de genes	IGH, TRB, TRG, TRD, TRDA, STIL::TAL1		Fuente: Van der Velden VHJ, Cazzaniga G, Schrauder A, Hancock J, Bader P, Panzer-Grumayer ER, Flohr T, Sutton R, Cave H, Madsen HO, Cayuela JM, Trka J, Eckert C, Foroni L, Zur Stadt U, Beldjord K, Raff T, van der Schoot CE, van Dongen JJM; European Study Group on MRD detection in ALL (ESG-MRD-ALL). Analysis of minimal residual disease by Ig/TCR gene rearrangements: guidelines for interpretation of real-time quantitative PCR data. Leukemia 2007;21:604-11. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17287850/ //Minimal residual disease diagnostics in acute lymphoblastic leukemia: need for sensitive, fast, and standardized technologies. van Dongen JJM, van der Velden VH, Brüggemann M, Orfao A. Blood. 2015;125:3996-4009. Link: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25999452/ // Villarese P, Abdo C, Bertrand M, Thonier F, Giraud M, Salson M, Macintyre E. One-Step Next-Generation Sequencing of Immunoglobulin and T-Cell Receptor Gene Recombinations for MRD Marker Identification in Acute Lymphoblastic Leukemia. Methods Mol Biol. 2022;2453:43-59. Link: https://link.springer.com/protocol/10.1007/978-1-0716-2115-8_3 Fuente: Van der Velden VHJ, Cazzaniga G, Schrauder A, Hancock J, Bader P, Panzer-Grumayer ER, Flohr T, Sutton R, Cave H, Madsen HO, Cayuela JM, Trka J, Eckert C, Foroni L, Zur Stadt U, Beldjord K, Raff T, van der Schoot CE, van Dongen JJM; European Study Group on MRD detection in ALL (ESG-MRD-ALL). Analysis of minimal residual disease by Ig/TCR gene rearrangements: guidelines for interpretation of real-time quantitative PCR data. Leukemia 2007;21:604-11. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17287850/ //Minimal residual disease diagnostics in acute lymphoblastic leukemia: need for sensitive, fast, and standardized technologies. van Dongen JJM, van der Velden VH, Brüggemann M, Orfao A. Blood. 2015;125:3996-4009. Link: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25999452/ // Villarese P, Abdo C, Bertrand M, Thonier F, Giraud M, Salson M, Macintyre E. One-Step Next-Generation Sequencing of Immunoglobulin and T-Cell Receptor Gene Recombinations for MRD Marker Identification in Acute Lymphoblastic Leukemia. Methods Mol Biol. 2022;2453:43-59. Link: https://link.springer.com/protocol/10.1007/978-1-0716-2115-8_3
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de precursores linfoides	Leucemia/linfoma linfoblástico de células T	C83.5, C91.0	Seguimiento enfermedad residual medible (ERM) el leucemia/linfoma linfoblástica aguda T	Pronóstico; respuesta a tratamiento	Estudio genético o genómico en patologías, hereditarias o no, que puedan beneficiarse desde el punto de vista asistencial de la búsqueda de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento, de acuerdo con las directrices marcadas por los organismos reguladores o en ficha técnica.	Médula ósea	Estudio de Clonalidad	PCR cuantitativa; digital PCR; panel de genes; citometría de flujo	IGH, TRB, TRG, TRD, TRDA, STIL::TAL1		
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de precursores linfoides	Leucemia/linfoma linfoblástico de células T y células NK	C83.5, C91.0, C84.5	Sospecha de leucemia/linfoma linfoblástico aguda T	pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones /Duplicaciones. Variación en el número de copias	panel de genes	<i>NOTCH1, FBXW7, KRAS, NRAS, PTEN, ABL1, HOX11L2, CREBBP, NR3C1, SH2B3, ASXL1, ATM, BCL11B, BRAF, CTCF, DNMT2, DNMT3A, EED, EZH2, FLT3, GATA3, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A/UTX, NOTCH2, NOTCH3, PHF6, PTPN11, RB1, SH2B3, STAT5B, SUZ12, TET2, TP53, U2AF1, WT1, MTHFR</i>	Inhibidores tirosina quinasa (ABL1)	Petit A, Trinquand A, Chevret S, Ballerini P, Cayuela JM, Gardel N, Touzart A, Brethon B, Lapillonne H, Schmitt C, Thouvenin S, Michel G, Preudhomme C, Soulier J, Landman-Parker J, Leverger G, Macintyre E, Baruchel A, Asnafi V; French Acute Lymphoblastic Leukemia Study Group (FRALLE). Oncogenetic mutations combined with MRD improve outcome prediction in pediatric T-cell acute lymphoblastic leukemia. Blood. 2018 Jan 18;131(3):289-300. doi: 10.1182/blood-2017-04-778829. Epub 2017 Oct 19. PMID: 29051182. ; Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 ; International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data. Arber et. al. Blood . 2022 Sep 15;140(11):1200-1228. doi: 10.1182/blood.2022015850. // Amy S Duffield, Charles G Mullighan, Michael J Borowitz. International Consensus Classification of acute lymphoblastic leukemia/lymphoma. Virchows Arch . 2023 Jan;482(1):11-26. doi: 10.1007/s00428-022-03448-8. Epub 2022 Nov
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de precursores linfoides	Leucemia/linfoma linfoblástico de células T y células NK	C83.5, C91.0, C84.5	Sospecha de leucemia/linfoma linfoblástico aguda T	Pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	Médula ósea; sangre periférica	Alteración cromosómica estructural (translocación)	Panel de genes; ARNseq; FISH;	KMT2A, HOXA, LMO1, LMO2/LYL1, MYC, NKX2, SPI1, STIL::TAL1, TAL1, TLX1, TLX3, NUTD15, TPMT		
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de células B maduras	Linfoma mediastínico primario de células B grandes	C83.8	Neoplasia compatible con linfoma mediastínico primario de células B grandes pero persisten dudas diagnósticas tras la evaluación	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación)	panel de genes; ARNseq; FISH;	CIITA, MYC, BCL2, BCL6,	NA	
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de células B maduras	Linfoma mediastínico primario de células B grandes	C83.8	Neoplasia compatible con linfoma mediastínico primario de células B grandes pero persisten dudas diagnósticas tras la evaluación	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Variación en número de copias (CNV)	panel de genes; Arrays de SNP	locus PDL1/PDL2 (9p24.1). TP53	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 ;
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de células B maduras	Linfoma difuso de células B grandes, NOS	C83.3, C83.9, C83.6	Neoplasia compatible con Linfoma difuso de células B grandes, NOS pero persisten dudas diagnósticas tras la evaluación	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación)	panel de genes; ARNseq; FISH;	IRF4, MYC, BCL2, BCL6	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 ;
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de células B maduras	Linfoma de células B grandes IRF4 reordenado	pendiente revisi	Neoplasia compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación)	panel de genes; ARNseq; FISH;	IRF4	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from:
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de células B maduras	Linfoma folicular de tipo pediátrico	C82.9	Neoplasia compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación)	ARNseq; FISH	BCL2,IRF4, IGH, BCL6, IGK, IGL	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from:

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de células B maduras	Linfoma nodal de la zona marginal pediátrico	C83.0	Neoplasia compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación)	Secuenciación de un solo gen; ARNseq	IGK, IGH, IGL	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from:
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de células B maduras	Linfoma de células B grandes ALK positivo	C83.3	Neoplasia compatible con esta entidad pero persisten dudas diagnósticas tras la evaluación	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación)	panel de genes; ARNseq; FISH;	ALK	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from:
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de células B maduras	Linfoma de Burkitt	C83.7	Neoplasia compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación)	FISH; ARNseq	MYC, IGH-MYC, IGK, IGL	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from:
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de células B maduras	Linfoma de célula B grande 11q alterado	C83.7	Neoplasia compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Variación en número de copias (CNV)	Arrays de SNP; FISH	11q	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from:
Oncohematología pediátrica	Neoplasias maduras de células T/NK	Linfoma de célula T periférico, NOS	C84.4, C84.2, C84.3	Neoplasia compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación)	Secuenciación de un solo gen	TCR	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from:
Oncohematología pediátrica	Neoplasias maduras de células T/NK	Leucemia agresiva de células NK	C94.7	Neoplasia compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación)	Secuenciación de un solo gen	TCR	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from:
Oncohematología pediátrica	Neoplasias cutáneas de células T primarias	Linfoma cutáneo de células T CD30 positivo	D47.7, C84.4	Neoplasia compatible con esta entidad pero persisten dudas diagnósticas tras la evaluación	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación)	Secuenciación de un solo gen	TCR, DUSP22::IRF4	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from:
Oncohematología pediátrica	oproliferativas de la int	Linfoma tipo hidroa vacciniforme	D47.7	Neoplasia compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación)	Secuenciación de un solo gen	TCR	NA	Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from:
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de células dendríticas e histiocíticas	histiocitosis de células de langerhans	C96.0, C96.2,	Neoplasia compatible con esta entidad	diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones /Duplicaciones	panel de genes	BRAF, CSF1R		Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet; beta version ahead of print]. Lyon (France): International Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44. ;
Oncohematología pediátrica	Trasplante alogénico	cualquier neoplasia hematológica			seguimiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	SP, MO, linajes leucocitarios	Polimorfismos (SNPs, STRs, indels)	QPCR, PCR-STR, NGS	regiones polimórficas		

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre (Homologado)	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Carcinoma adrenocortical	C74.0	diagnóstico de carcinoma adrenocortical en edad pediátrica	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	TP53	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Carcinoma adrenocortical	C74.0	Diagnóstico de carcinoma adrenocortical y sospecha de síndrome o espectro clínico de Beckwith-Wiedemann en base a criterios clínicos	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural; Metilación/Imprinting; Disomía uniparental (DUP)	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen; Analisis de metilación	IC1 y IC2 (metilación); 11p15.5 (CNV); CDKN1C (SNV)	NA	Brioude F, Kalish JM, Mussa A, Foster AC, Bliet J, Ferrero GB, Boonen SE, Cole T, Baker R, Bertozzi M, Cocchi G, Coze C, De Pellegrin M, Hussain K, Ibrahim A, Kilby MD, Krajewska-Walasek M, Kratz CP, Ladusans EJ, Lapunzina P, Le Bouc Y, Maas SM, Macdonald F, Öunap K, Peruzzi L, Rossignol S, Russo S, Shipster C, Skórka A, Tatton-Brown K, Tenorio J, Tortora C, Grønsvov K, Netchine I, Hennekam RC, Rawitt D, Tümer Z, Eggermann T, Mackay DJG, Riccio A, Maher ER. Expert consensus document: Clinical and molecular diagnosis, screening and management of Beckwith-Wiedemann syndrome: an international consensus statement. Nat Rev Endocrinol. 2018 Apr;14(4):229-249. doi: 10.1038/nrendo.2017.166. Epub 2018 Jan 29. PMID: 29377879; PMID: PMC6022848.
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Leucemia linfoblástica aguda B con alteraciones genéticas recurrentes (baja hipodiploidia)	C91.0	diagnóstico de Leucemia linfoblástica aguda B con alteraciones genéticas recurrentes subtipo baja hipodiploidia	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica ; saliva; tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	TP53	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Leucemia mieloide aguda	C92.0	Diagnóstico de Leucemia mieloide aguda con monosomía del cromosoma 7	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica ; saliva; tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	GATA2	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Carcinoma de células basales	C44	Diagnóstico de carcinoma de células basales en edad pediátrica	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	PTCH1; SUFU	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Rabdomiosarcoma botrioides del tracto genitourinario	C49.9	Diagnóstico de Rabdomiosarcoma botrioides del tracto genitourinario	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	DICER1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Hamartoma condromesenquimal nasal	Q85.9	Diagnóstico de Hamartoma condromesenquimal nasal	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	DICER1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre (Homologado)	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	carcinoma de plexos coroides	C71.7	Diagnóstico de carcinoma de plexos coroides o papiloma atípico de plexos coroides	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	TP53	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	carcinoma colorrectal	C18.9	Diagnóstico de carcinoma colorrectal en edad pediátrica (<18 años)	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	APC; BMPR1A; EPCAM; MLH1; MSH2; MSH6; PMS2; MSH3; MUTYH; NTHL1; POLE; POLD1; PTEN; SMAD4; STK11	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Nefroma quístico	D30.0, C64.9	Diagnóstico de nefroma quístico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	DICER1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Tumor del saco endolinfático	D14	Diagnóstico de tumor del saco endolinfático	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	VHL	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Rabdomioma fetal	D21.9	Diagnóstico de rabdomioma fetal	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	PTCH1;PTCH2;SUFU	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	GIST	D13.9, C49.A	Diagnóstico de GIST SDH deficiente	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	SDHA; SDHB; SDHC; SDHD	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	GIST	D13.9, C49.A	Diagnóstico de GIST SDH no alterado	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); 'Secuenciación de un solo gen	KIT; PDGFRA	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre (Homologado)	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Glioma de vía óptica	D33.3	Diagnóstico de glioma de la vía óptica y otros signos clínicos sugestivos de NF1 cumpliendo criterios clínicos de estudio genético	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	NF1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Gonadoblastoma	D39.1, D40.1, C56.9, C62.9	Diagnóstico de gonadoblastoma y fenotipo sugestivo de alguna de las entidades asociadas a los genes o anomalías cromosómicas contemplados en este apartado	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural ; Alteración cromosómica numérica (aneuploidia)	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen; cariotipo	WT1; SRY; 45X/46XY; 46XXY; SRD5A2; HSD17B3; CYP21A2	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	hemangioblastoma	D48.1, C49.9	Diagnóstico de hemangioblastoma	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	VHL	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	hepatoblastoma	C22.2	Diagnóstico de hepatoblastoma	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	APC	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	hepatoblastoma	C22.2	Diagnóstico de hepatoblastoma y fenotipo sugestivo de alguna de las entidades contempladas en este apartado	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural ; Alteración cromosómica numérica (aneuploidia) ; Metilación/Imprinting; Disomía uniparental (DUP)	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen; cariotipo; Análisis de metilación	APC, B-W (pérdida de metilación en el ICR2 en el cromosoma materno, ganancia de metilación en el ICR1 en el cromosoma materno, mutación del alelo maternal CDKN1C, disomía uniparental paterna de la región 11p15.5, duplicación, inversión o translocación)	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	carcinoma hepatocelular	C22.0	Diagnóstico de carcinoma hepatocelular	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	APC	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	carcinoma hepatocelular	C22.0	Diagnóstico de carcinoma hepatocelular y fenotipo sugestivo de alguna de las entidades contempladas en este apartado	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	APC; ABCB11; AGL; CDKN2A; FAH; G6PC; HMBS; PPOX; PRKAR1A; SPTN; ANEMIA DE FANCONI (BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FAAP100, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG (XRCC9), FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51, RAD51C, REV7	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre (Homologado)	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	carcinoma hepatocelular	C22.0	Diagnóstico de carcinoma hepatocelular y fenotipo sugestivo de alguna de las entidades contempladas en este apartado	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen		NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	miofibromatosis infantil	D48.1	diagnóstico de miofibromatosis infantil	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	NOTCH3; PDGFRB	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Leucemia mielomonocítica juvenil	C93.3	diagnóstico de Leucemia mielomonocítica juvenil y fenotipo sugestivo de alguna de las entidades contempladas en este apartado	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica ; saliva; tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	CBL; KRAS; NF1; NRAS; PTPN11	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	tumor odontogénico queratoquístico	D16.4	diagnóstico de tumor odontogénico queratoquístico y fenotipo sugestivo de la entidad contempladas en este apartado	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	PTCH1; PTCH2; SUFU	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	tumor de células de sertoli calcificante, células grandes	D39.1, D40.0, C56, C62.9	diagnóstico de tumor tumor de células de sertoli calcificante, células grandes y fenotipo sugestivo de las entidades contempladas en este apartado	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	PRKAR1A; STK11	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	tumor maligno de la vaina nerviosa periférica	C47.9	diagnóstico de tumor tumor maligno de la vaina nerviosa periférica	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	NF1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Carcinoma medular de tiroides	C73	diagnóstico de Carcinoma medular de tiroides	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	RET	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre (Homologado)	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	meduloblastoma SHH activado, TP53 no alterado	C71.6	diagnóstico de meduloblastoma SHH activado	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	PTCH1; PTCH2; SUFU; ELP1; GPR161; PALB2; BRCA2; MSH2; MSH6; PMS2; MLH1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	meduloblastoma SHH activado, TP53 mutado	C71.6	diagnóstico de meduloblastoma SHH activado	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	PTCH1; PTCH2; SUFU; TP53; ELP1; GPR161; PALB2; BRCA2; MSH2; MSH6; PMS2; MLH1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	meduloblastoma WNT activado (CTNNB1 no alterado)	C71.6	diagnóstico de meduloblastoma WNT activado (CTNNB1 no alterado)	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	APC; MSH2; MSH6; PMS2; MLH1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	meduloblastoma NO WNT/ NO SHH (grupos 3 y 4)	C71.6	diagnóstico de meduloblastoma NO WNT/ NO SHH (grupos 3 y 4)	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	PALB2; BRCA2; MSH2; MSH6; PMS2; MLH1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	meduloeptelioma	C72.9	diagnóstico de meduloeptelioma del cuerpo ciliar	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	DICER1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Melanoma	C43.9	diagnóstico de melanoma en edad pediátrica	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	BAP1; CDK4; CDKN2A; MC1R; MITF; POLE; POT1; TERT (solo pormotor)	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	meningioma	D32.9	diagnóstico de meningioma	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	NF2; PTCH1; PTCH2; PTEN; SMARCB1; SMARCE1; SUFU; WRN; MEN1; NF1; VHL; BAP1; CREBBP	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre (Homologado)	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	síndrome mielodisplásico	D46.9	diagnóstico de síndrome mielodisplásico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica ; saliva; tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	ANKRD26; CSF3R; GF11; VPS45; HAX1; JAGN1; CLPB; SRP54; G6PC3; ELANE; WAS; DCLRE1B; TERC; TERT; NHP2; TINF2; NOP10; PARN; ACD; WRAP53; TYMS; RTEL1; DKC1; ETV6, MAD2L2; UBE2T; PHF9; FANCD2; FANCE; XRCC2; XRCC9; FANCC; FANCF; BRCA2;	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körhözl D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Neoplasias mieloproliferativas	D47.3, D47.4	diagnóstico de neoplasia mieloproliferativa y fenotipo sugestivo de las entidades contempladas en este apartado	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica ; saliva; tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	PTPN11; KRAS; NRAS	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körhözl D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	mixoma	D21.9	diagnóstico de mixoma	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	PRKAR1A	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körhözl D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	tumor neuroendocrino	D47.1, C7A.0	diagnóstico de tumor neuroendocrino atendiendo a la localización, tipo tumoral y fenotipo acompañante	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	MEN1; CDKN1B; VHL; NF1; GCGR; MAFA; ABC8; KCNJ11; GCK; GLUD1; SLC16A1; HNF4A; HADH; TSC1; TSC2; IPMK; SMARCB1; MLH1; MSH2; MSH6; PMS2; BRCA2; CHECK2; MUTYH; PALB2; NTHL1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körhözl D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	paraganglioma/feocromocitoma	D44.7, C75.5, D35, C74.1	diagnóstico paraganglioma/feocromocitoma	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	RET; NF1; TMEM127; MAX, KIF1B; VHL; FH; MDH2; HIF2A (EPAS1); SDHA; SDHB; SDHC; SDHD; SDHAF2; PHD1 (EGLN2); PHD2 (EGLN1); GOT2; SLC25A11; BAP1; MEN1; KMT2D/MLL2; DLST; IDH3B, DNMT3A; TSC1; TSC2	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körhözl D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	carcinoma paratiroides	C75	diagnóstico carcinoma paratiroides	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	CDC73	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körhözl D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	pineoblastoma	C75.3	diagnóstico de pineoblastoma	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	DICER1; RB1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körhözl D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre (Homologado)	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Schwanoma	D36.1	diagnóstico de schwanoma o schwanomatosis atendiendo al número y localización de los mismos	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	NF2; PRKAR1A; LZTR1; SMARCB1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	tumor de células de sertoli-leydig	D27, D29.2, D39.1, D40.1, C56, C62.9	diagnóstico de tumor de células de sertoli-leydig	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	DICER1	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	tumor de cordones sexuales con túbulos anulares	D39.10	diagnóstico de tumor de cordones sexuales con túbulos anulares	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	STK11	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	carcinoma de células pequeñas de ovario, tipo hipercalcémico	C56.9	diagnóstico de carcinoma de células pequeñas de ovario, tipo hipercalcémico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	SMARCA4	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	carcinoma de células escamosas	C44	diagnóstico de carcinoma de células escamosas y atendiendo al fenotipo global del paciente considerar y valorar alguna de las alteraciones contempladas en este apartado	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	Albinismo, disqueratosis congénita; epidermolisis bullosa; anemia de fanconi xeroderma pigmentoso	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	astrocitoma subependimario de células gigantes	C71.9 y D43.2	diagnóstico de astrocitoma subependimario de células gigantes	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	TSC1; TSC2	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	carcinoma no medular de tiroides	C73	diagnóstico de carcinoma no medular de tiroides y atendiendo a las restantes manifestaciones clínicas considerar alguno de las entidades asociadas a los genes contemplados en este apartado	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	APC; DICER1; NKX2-1; PRKAR1A; PTEN; CDKN1B; FOXE1; HAPB2	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre (Homologado)	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	Cualquier tumor raro o muy raro en la infancia/adolescencia: 1.-Tumores raros en la infancia (Tumores de células germinales (TCG) gonadales y	<i>Pendiente de revisión</i>	Indicación de revisar bibliografía disponible en torno a la predisposición hereditaria al tumor del paciente. En caso de existir bibliografía que establezca alta evidencia y moderada/alta predisposición seleccionar los genes y analizar por la vía más eficiente	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente; Panel de genes pendiente de consensuar en el grupo de trabajo nacional SEHOP/PENCIL; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen; cariotipo; Análisis de MLPA o equivalente;	A valorar por el oncólogo pediatra/genetista clínica		Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	cualquier tumor diagnosticados en edad pediátrica	<i>Pendiente de revisión</i>	todo paciente estudiado en línea somática, de acuerdo a lo especificado en el apartado correspondiente, en el cual se encuentre una alteración genética con una VAF por NGS superior al 30% en un gen potencialmente implicado en la predisposición a dicho tumor (tanto si el paciente presenta otros signos de la enfermedad como si no los presenta) se debe descartar la presencia de la variante (SNV o CNV o reordenamiento complejo en su caso) en línea germinal	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	Panel de genes pendiente de consensuar en el grupo de trabajo nacional SEHOP/PENCIL; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen; cariotipo; Análisis de MLPA o equivalente;	atender al caso específico		Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	cualquier tumor diagnosticados en edad pediátrica	<i>Pendiente de revisión</i>	En presencia de historia familiar informativa (valorar 3 generaciones): 1.- 2 o más miembros de la familia han padecido neoplasia maligna antes de los 18 años (incluyendo caso índice) 2.-Padre o hermano con cáncer o historia de cáncer antes de los 45 años. 3.-2 o más miembros de la misma rama familiar entre aquellos de primer y segundo grado de parentesco con diagnóstico de cáncer antes de los 45 años 4.-Padres del caso índice cosanguíneos	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	Panel de genes pendiente de consensuar en el grupo de trabajo nacional SEHOP/PENCIL; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen; cariotipo; Análisis de MLPA o equivalente;	atender al caso específico, en función del tipo tumoral, el tipo de herencia observado o sospechado estudiar los genes implicados en la predisposición genética al tumor del paciente (los genes de interés quedan resumidos y actualizados en la quinta edición de la		Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	cualquier tumor diagnosticados en edad pediátrica	<i>Pendiente de revisión</i>	Paciente que ha padecido dos o más tumores (bilateral, multifocal, metacrónico, secundario)	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural; Alteración cromosómica numérica (aneuploidia); Metilación/Imprinting; Disomía uniparental (DUP)	Panel de genes pendiente de consensuar en el grupo de trabajo nacional SEHOP/PENCIL; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen; cariotipo; Análisis de MLPA o equivalente;	atender al caso específico, en función del tipo tumoral, estudiar los genes implicados en la predisposición genética al tumor del paciente (los genes de interés quedan resumidos y actualizados en la quinta edición de la clasificación de la OMS para tumores pediátricos)		Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	cualquier tumor diagnosticados en edad pediátrica	<i>Pendiente de revisión</i>	Paciente con malformaciones congénitas, retraso psicomotor, alteraciones cutáneas, del crecimiento, endocrinas, hematológicas (que no se expliquen por el tumor o el tratamiento), o signos de inmunodeficiencia	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural; Alteración cromosómica numérica (aneuploidia); Metilación/Imprinting; Disomía uniparental (DUP)	Panel de genes pendiente de consensuar en el grupo de trabajo nacional SEHOP/PENCIL; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen; cariotipo; Análisis de MLPA o equivalente;	atender al caso específico, en función del tipo tumoral, y el fenotipo acompañante estudiar los genes implicados en la predisposición genética al tumor del paciente en función de la sospecha clínica		Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	TUMOR ADRENOCORTEICAL	<i>C74.90</i>	- En cualquier paciente diagnosticado de un tumor adrenocortical. - Valorar características sindrómicas (síndrome de Beckwith-Wiedemann)	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos; Análisis genéticos presintomáticos o predictivos; Análisis genéticos de portadores; Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal;	SANGRE PERIFÉRICA	2. Mutaciones puntuales 3. Variación en número de copias 4. Reordenamiento 6. Análisis multigénico 9. Metilación	MLPA. NGS (panel). Secuenciación Sanger.	<i>TP53, APC, FH . S. B-W:</i> pérdida de metilación en el ICR2 en el cromosoma materno, ganancia de metilación en el ICR1 en el cromosoma materno, mutación del alelo maternal CDKN1C, disomía uniparental paterna de la región 11p15.5, duplicación. inversión o		Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Körholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre (Homologado)	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	CARCINOMAS BASOCELULARES MÚLTIPLES	C44.9	Criterios de síndrome de Gorlin	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia, Prevención	1) Análisis genéticos o genómicos diagnósticos; 2) Análisis genéticos presintomáticos o predictivos;3) Análisis genéticos de portadores;4) Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal;	SANGRE PERIFÉRICA	2. Mutaciones puntuales 3. Variación en número de copias 4. Reordenamiento 6. Análisis multigénico	MLPA. NGS (panel). Secuenciación Sanger.	PTCH1, SUFU		
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	MELANOMA, CARCINOMA BASOCELULAR Y CARCINOMA DE CÉLULAS ESCAMOSAS	C43.1, C44.9, C44.92	Hallazgos clínicos (en piel, oculares y sistema nervioso central) y familiares	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	1) Análisis genéticos o genómicos diagnósticos; 2) Análisis genéticos presintomáticos o predictivos;3) Análisis genéticos de portadores;4) Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal;	SANGRE PERIFÉRICA	2. Mutaciones puntuales 3. Variación en número de copias 4. Reordenamiento 6. Análisis multigénico	MLPA. NGS (panel). Secuenciación Sanger.	DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC		
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	CARCINOMA MEDULAR DE TIROIDES, SÍNDROME MEN2	C73, D44.8	- Cualquier paciente con cáncer medular de tiroides independientemente de la edad de diagnóstico. - Feocromocitoma en edad temprana o bilateral. - Asociación en un mismo paciente de CMT y feocromocitoma o con otras características del MEN2: hiperplasia paratiroidea, neurofibromas bucales, hábito marfanoide, etc. - Asociación en miembros de la misma rama familiar de cualquiera de las neoplasias antedichas.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Tratamiento, Prevención	1) Análisis genéticos o genómicos diagnósticos; 2) Análisis genéticos presintomáticos o predictivos;3) Análisis genéticos de portadores;4) Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal;	SANGRE PERIFÉRICA	2. Mutaciones puntuales 3. Variación en número de copias 4. Reordenamiento 6. Análisis multigénico	MLPA. NGS (panel). Secuenciación Sanger.	RET		
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	CÁNCER RENAL	C64.9	-Criterios clínicos de un síndrome relacionado con cáncer renal hereditario: Von Hippel-Lindau, Birt-Hogg-Dubé, leiomiomatosis múltiple y cáncer renal hereditarios (síndrome de Reed), Cowden, esclerosis tuberosa, paraganglioma/feocromocitoma hereditario, carcinoma renal papilar tipo 1 hereditario. - Cáncer renal ≤ 45 años, independientemente de la histología y la historia familiar. - Agregación familiar de cáncer renal (2 o más casos en familiares de primer o segundo grado), tumores bilaterales v/o multifocales son candidatos a - En paciente diagnosticado de GIST antes de los 50 años o con antecedentes familiares. - GIST sin mutaciones en KIT ni PDGFRA. - GIST con características sindrómicas (síndrome KIT, síndrome PDGFRA, triada de Carney, síndrome Carney-Stratakis, Neurofibromatosis 1).	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	1) Análisis genéticos o genómicos diagnósticos; 2) Análisis genéticos presintomáticos o predictivos;3) Análisis genéticos de portadores;4) Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal;	SANGRE PERIFÉRICA	2. Mutaciones puntuales 3. Variación en número de copias 4. Reordenamiento 6. Análisis multigénico	MLPA. NGS (panel). Secuenciación Sanger.	FH, FLCN, MET, VHL, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, PTEN, BAP1, TSC1 †, TSC2 †, MTF † (E318K).		† si fenotipo sugestivo.
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	TUMOR DEL ESTROMA GASTROINTESTINAL (GIST)	C26.9		Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Tratamiento, Prevención	1) Análisis genéticos o genómicos diagnósticos; 2) Análisis genéticos presintomáticos o predictivos;3) Análisis genéticos de portadores;4) Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal;	SANGRE PERIFÉRICA	2. Mutaciones puntuales 3. Variación en número de copias 4. Reordenamiento 6. Análisis multigénico	MLPA. NGS (panel). Secuenciación Sanger.	KIT, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, NF1 ^^		^^si fenotipo asociado
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	meduloblastoma NO WNT/ NO SHH (grupos 3 y 4)	C71.6	diagnóstico de meduloblastoma NO WNT/ NO SHH (grupos 3 y 4)	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	APC; PTCH1; PTCH2; SUFU; ELP1; GPR161; PALB2; BRCA2; MSH2; MSH6; PMS2; MLH1; TP53	NA	Ripperger T, Bielack SS, Borkhardt A, Brecht IB, Burkhardt B, Calaminus G, Debatin KM, Deubzer H, Dirksen U, Eckert C, Eggert A, Erlacher M, Fleischhack G, Frühwald MC, Gnekow A, Goehring G, Graf N, Hanenberg H, Hauer J, Hero B, Hettmer S, von Hoff K, Horstmann M, Hoyer J, Illig T, Kaatsch P, Kappler R, Kerl K, Klingebiel T, Kontny U, Kordes U, Köhrholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlen M, Kulozik AE, Lamottke B, Leuschner I, Lohmann DR, Meinhardt A, Metzler M, Meyer LH, Moser O, Nathrath M, Niemeyer CM, Nustede R, Pajtler KW, Paret C, Rasche M, Reinhardt D, Rieß O, Russo A, Rutkowski S, Schlegelberger B, Schneider D, Schneppenheim R, Schrappe M, Schroeder C, von Schweinitz D, Simon T, Sparber-Sauer M, Spix C, Stanulla M, Steinemann D, Strahm B, Temming P, Thomay K, von Bueren AO, Vorwerk P, Witt O, Wlodarski M, Wössmann W, Zenker M, Zimmermann S, Pfister SM, Kratz CP. Childhood cancer predisposition syndromes-A concise review and recommendations by the Cancer Predisposition Working Group of the Society for Pediatric Oncology and Hematology. Am J Med Genet A. 2017 Apr;173(4):1017-1037. doi: 10.1002/ajmg.a.38142. Epub
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	MELANOMA	D03.9, C43.9	diagnóstico de melanoma en edad pediátrica	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	1) Análisis genéticos o genómicos diagnósticos; 2) Análisis genéticos presintomáticos o predictivos;3) Análisis genéticos de portadores;4) Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal;	SANGRE PERIFÉRICA	Mutaciones puntuales Variación en número de copias Reordenamiento Análisis multigénico	MLPA. NGS (panel). Secuenciación Sanger.	CDKN2A, CDK4 (exón 2), POT1, BAP1, MTF (sólo la variante E318K), ACD, TERT (sólo promotor), TERF2, MC1R; POLE;		
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	FEOCROMOCITOMA, PARAGANGLIOMA	C74.1, C75.5, D35.0, D35.6	En cualquier paciente con feocromocitoma/paraganglioma, independientemente de la edad de diagnóstico y de la historia familiar.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	1) Análisis genéticos o genómicos diagnósticos; 2) Análisis genéticos presintomáticos o predictivos;3) Análisis genéticos de portadores;4) Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal;	SANGRE PERIFÉRICA	Mutaciones puntuales Variación en número de copias Reordenamiento Análisis multigénico	MLPA. NGS (panel). Secuenciación Sanger.	FH, KIF1B, MAX, MEN1, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, TMEM127, VHL, NF1 ^^ TSC1/2		^^si fenotipo asociado

Área	Grupo Patologías	Patología	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia 1era línea, Respuesta a tto)	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre (Homologado)	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	Observaciones
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2. SCHWANNOMATOSIS ASOCIADA A NF2	Q85.02	Puede establecerse un diagnóstico de schwannomatosis asociada al gen NF2 cuando el paciente tiene uno de los siguientes: a) Schwannoma vestibular bilateral (SVB); b) Una misma variante patogénica en el gen NF2 en al menos dos tumores relacionados con NF2 anatómicamente diferentes (schwannoma, meningioma y/o ependimoma); b) Cuando están presentes dos criterios Mayores ó uno Mayor y dos Menores. Criterios mayores: • SV unilateral		1) Análisis genéticos o genómicos diagnósticos; 2) Análisis genéticos presintomáticos o predictivos; 4) Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal;	Sangre periférica; Tumor	Mutaciones puntuales Variación en número de copias Reordenamiento	MLPA. NGS (panel). Secuenciación Sanger.	NF2; SMARCB1; LZTR1		Genet Med. 2022 Sep;24(9):1967-1977. doi: 10.1016/j.jim.2022.05.007. Epub 2022 Jun 9.
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	SCHWANNOMATOSIS. SCHWANNOMATOSIS ASOCIADA A SMARCB1; SCHWANNOMATOSIS ASOCIADA A LZTR1	Q85.03	Criterios de diagnóstico para la schwannomatosis asociada a SMARCB1 o LZTR1 Se puede realizar un diagnóstico de schwannomatosis asociada a SMARCB1 o LZTR1 cuando una persona cumple uno de los siguientes criterios: • Al menos 1 schwannoma o tumor híbrido de la vaina nerviosa confirmado patológicamente y una variante genética patogénica en SMARCB1 (o LZTR1) en un tejido no afecto como la sangre • Una variante genética patogénica en SMARCB1 o LZTR1 compartida en 2 schwannomas o tumores		1) Análisis genéticos o genómicos diagnósticos; 2) Análisis genéticos presintomáticos o predictivos; 4) Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal;	Sangre periférica; Tumor	Mutaciones puntuales Variación en número de copias Reordenamiento	MLPA. NGS (panel). Secuenciación Sanger.	NF2; SMARCB1; LZTR1		Genet Med. 2022 Sep;24(9):1967-1977. doi: 10.1016/j.jim.2022.05.007. Epub 2022 Jun 9.

Área	Grupo Patologías	Patología	Código CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	OBSERVACIONES
Farmacogenómica	ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS	Enfermedad por virus de la inmunodeficiencia humana (VIH)	B20	Candidatos a tratamiento con abacavir	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	HLA-B	Abacavir	Indispensable HLA-B*57:01
Farmacogenómica	ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	Gota	M10; T50.4X5	Candidatos a tratamiento con alopurinol y con riesgo de reacción adversa severa, especialmente en población asiática y africana	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	HLA-B	Alopurinol	Indispensable HLA-B*58:01
Farmacogenómica	ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS	Enfermedad por virus de la inmunodeficiencia humana (VIH)	B20	Candidatos a tratamiento con Atazanavir en concomitancia con voriconazol y ritonavir.	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	CYP2C19	Atazanavir	Indispensable CYP2C19 *2, *3, *4 y *17. Precaución en el caso de tratamiento concomitante con fármacos inhibidores/substratos de CYP2C19, ya que el fenotipo extrapolado del genotipo puede verse modificado por estos otros medicamentos, y pueden ser necesarios otros ajustes en el tratamiento. Se recomienda incluir este dato en el informe. Si no es posible, consultar con un especialista en farmacogenómica.. Algunos de los mas utilizados son: Dexlansoprazol, Lansoprazol, Pantoprazol, Amitriptilina, Citalopram, Clomipramina, Doxepina, Escitalopram, Imipramina, Sertralina o Trimipramina. Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (CYP2C19) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, como los indicados anteriormente.
Farmacogenómica	ENFERMEDAD AUTOINMUNE SISTÉMICA	Enfermedad autoinmune sistémica	M35.9	Candidatos a tratamiento con tiopurinas	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	NUDT15	Azatioprina	Indispensable NUDT15*2 y *3
Farmacogenómica	ENFERMEDAD AUTOINMUNE SISTÉMICA	Enfermedad autoinmune sistémica	M35.9	Candidatos a tratamiento con tiopurinas	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	TPMT	Azatioprina	Indispensable TPMT *2, *3A, *3B, *3C y *4
Farmacogenómica	ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	Enfermedades del aparato digestivo	K50-K52	Candidatos a tratamiento con tiopurinas	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	NUDT15	Azatioprina	Indispensable NUDT15*2 y *3
Farmacogenómica	ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	Enfermedades del aparato digestivo	K50-K52	Candidatos a tratamiento con tiopurinas	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	TPMT	Azatioprina	Indispensable TPMT *2, *3A, *3B, *3C y *4
Farmacogenómica	NEOPLASIA HEMATOLOGICA MALIGNA	Neoplasias hematológicas malignas	C81-C96	Candidatos a tratamiento con tiopurinas	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	NUDT15	Azatioprina	Indispensable NUDT15*2 y *3
Farmacogenómica	NEOPLASIA HEMATOLOGICA MALIGNA	Neoplasias hematológicas malignas	C81-C96	Candidatos a tratamiento con tiopurinas	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	TPMT	Azatioprina	Indispensable TPMT *2, *3A, *3B, *3C y *4
Farmacogenómica	NEOPLASIAS MALIGNAS	Tumores malignos	C00-C80	Candidatos a tratamientos con fluoropirimidinas	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, 25. NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	DPYD	Capecitabina	Indispensables NM_000110.3(DPYD):c.1905+1G>A (*2A), c.1679T>G (*13), c.2846A>T, [c.1129-5923C>G/c.1236G>A](HapB3)
Farmacogenómica	ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	Trastornos de los nervios, de las raíces y de los plexos nerviosos	G50-G59	Candidatos a tratamiento con carbamazepina y con riesgo de reacción adversa severa: 1-Poblaciones asiáticas 2-Pacientes con antecedentes personales o familiares de toxicidad cutánea severa en la aplicación de otros fármacos. 3-Pacientes con reacciones adversas severas cutáneas tras tratamiento con carbamazepina. Candidatos a tratamiento con carbamazepina y con riesgo de reacción adversa severa:	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	HLA-A	Carbamazepina	Indispensable HLA-A*31:01
Farmacogenómica	ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	Trastornos de los nervios, de las raíces y de los plexos nerviosos	G50-G59	Candidatos a tratamiento con carbamazepina y con riesgo de reacción adversa severa: 1-Poblaciones asiáticas 2-Pacientes con antecedentes personales o familiares de toxicidad cutánea severa en la aplicación de otros fármacos. 3-Pacientes con reacciones adversas severas cutáneas tras tratamiento con	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	HLA-B	Carbamazepina	Indispensable HLA-B*15:02 Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (HLA-B*15:02) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, algunos de los cuales son Flucloxacilina o Lamotrigina.

Área	Grupo Patologías	Patología	Código CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	OBSERVACIONES
Farmacogenómica	ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	Epilepsia	G40.9; T42.1X5	Candidatos a tratamiento con carbamacepina y con riesgo de reacción adversa severa: 1-Poblaciones asiáticas 2-Pacientes con antecedentes personales o familiares de toxicidad cutánea severa en la aplicación de otros fármacos. 3-Pacientes con reacciones adversas severas cutáneas tras tratamiento con carbamazepina.	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	HLA-B	Carbamazepina	Indispensable HLA-B*15:02 Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (HLA-B*15:02) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, algunos de los cuales son Flucloxacilina o Lamotrigina.
Farmacogenómica	ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	Enfermedades del aparato circulatorio	I00-I99	Limitado a sospecha de falta de respuesta al tratamiento y/o sospecha de reacción adversa al fármaco	seguridad del tratamiento respuesta al tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	CYP2C19	Clopidogrel	Indispensables CYP2C19*2, *3, *4 y *17. Precaución en el caso de tratamiento concomitante con fármacos inhibidores/substratos de CYP2C19, ya que el fenotipo extrapolado del genotipo puede verse modificado por estos otros medicamentos, y pueden ser necesarios otros ajustes en el tratamiento. Se recomienda incluir este dato en el informe. Si no es posible, consultar con un especialista en farmacogenómica.. Algunos de los más utilizados son: Dexlansoprazol, Lansoprazol, Pantoprazol, Amitriptilina, Citalopram, Clomipramina, Doxepina, Escitalopram, Imipramina, Sertralina o Trimipramina. Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (CYP2C19) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, como los indicados anteriormente.
Farmacogenómica	ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	Enfermedad de Gaucher	E75.22	Candidatos a tratamiento con eliglustat	respuesta al tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV, CNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	CYP2D6	Eliglustat	Alelos indispensables: *3, *4, *5, *6, *9, *10, *17, *29, *36 y *41, junto con la determinación del número de copias activas del gen. Precaución en el caso de tratamiento concomitante con fármacos inhibidores/substratos de CYP2D6, ya que el fenotipo extrapolado del genotipo puede verse modificado por estos otros medicamentos, y pueden ser necesarios otros ajustes en el tratamiento. Se recomienda incluir este dato en el informe. Si no es posible, consultar con un especialista en farmacogenómica.. Algunos de los más utilizados son: Ondasetrón, Tropisetrón, Flecainida, Metoprolol, Propafenona, Tamoxifeno, Paroxetina, Trimipramina, Amitriptilina, Aripiprazol, Haloperidol, Clomipramina, Desipramina, Risperidona, Venlafaxina, Doxepina, Flucosamina, Hidrocodona, Imipramina, Zlucopentixol, Nortriptilina, Tramadol o Codeina. Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (CYP2D6) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, como los indicados anteriormente.
Farmacogenómica	ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	Epilepsia	G40.9; T42.1X5	Candidatos a tratamiento con fenitoína y con riesgo de reacción adversa severa: 1-Poblaciones asiáticas 2-Pacientes con antecedentes personales o familiares de toxicidad cutánea severa en la aplicación de otros fármacos. 3-Pacientes con reacciones adversas severas cutáneas tras tratamiento con fenitoína.	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV, CNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	HLA-B	Fenitoína	Indispensable HLA-B*15:02 Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (HLA-B*15:02) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, algunos de los cuales son Flucloxacilina o Lamotrigina.
Farmacogenómica	NEOPLASIAS MALIGNAS	Tumores malignos	C00-C80	Candidatos a tratamientos con fluoropirimidinas	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	DPYD	Fluorouracilo	Indispensables NM_000110.3(DPYD):c.1905+1G>A (*2A), c.1679T>G (*13), c.2846A>T, [c.1129-5923C>G/c.1236G>A](HapB3)
Farmacogenómica	NEOPLASIAS MALIGNAS	Tumores malignos	C00-C80	Candidatos a tratamiento con irinotecan	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	STR	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	UGT1A1	Irinotecan	Indispensable UGT1A1*28. Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (UGT1A1) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de sacituzumab-govitecan
Farmacogenómica	ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	Fibrosis quística	E84	Candidatos a tratamiento con ivacaftor	respuesta al tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	Mutaciones puntuales/pequeñas deleciones/insertiones/duplicaciones	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	CFTR	Ivacaftor	Indispensable para las siguientes variantes genéticas en el gen <i>CFTR</i> : F508del (c.1521_1523delCTT), R117H (c.350G>A), G178R (c.532G>A), S549R (c.1645A>C), S549N (c.1646G>A), G551S (c.1651G>A), G551D (c.1652G>A), G1244E (c.3731G>A), G1349D (c.4046G>A), S1251N (c.3752G>A), S1255P (c.3763T>C) . La nomenclatura a nivel de cDNA se describe siguiendo la secuencia de referencia NM_000492.4 de l gen <i>CFTR</i> .
Farmacogenómica	NEOPLASIA HEMATOLOGICA MALIGNA	Neoplasias hematológicas malignas	C81-C96	Candidatos a tratamiento con tiopurinas	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	NUDT15	Mercaptopurina	Indispensable NUDT15*2 y *3
Farmacogenómica	NEOPLASIA HEMATOLOGICA MALIGNA	Neoplasias hematológicas malignas	C81-C96	Candidatos a tratamiento con tiopurinas	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	TPMT	Mercaptopurina	Indispensable TPMT *2, *3A, *3B, *3C y *4

Área	Grupo Patologías	Patología	Código CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	OBSERVACIONES
Farmacogenómica	ENFERMEDADES DEL ESÓFAGO, ESTÓMAGO Y DUODENO	Úlcera gástrica/Úlcera duodenal	K25 K26	En el contexto del tratamiento del Helicobacter pylori, limitado a casos de fallo de segunda y siguientes líneas de tratamiento.	respuesta al tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	CYP2C19	Omeprazol	Indispensables CYP2C19*2, *3, *4 y *17. Precaución en el caso de tratamiento concomitante con fármacos inhibidores/substratos de CYP2C19, ya que el fenotipo extrapolado del genotipo puede verse modificado por estos otros medicamentos, y pueden ser necesarios otros ajustes en el tratamiento. Se recomienda incluir este dato en el informe. Si no es posible, consultar con un especialista en farmacogenómica.. Algunos de los mas utilizados son: Dextansoprazol, Lansoprazol, Pantoprazol, Amitriptilina, Citalopram, Clomipramina, Doxepina, Escitalopram, Imipramina, Sertralina o Trimipramina. Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (CYP2C19) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, como los indicados anteriormente.
Farmacogenómica	ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	Epilepsia	G40.9; T42.1X5	Candidatos a tratamiento con oxcarbamazepina y con riesgo de reacción adversa severa: 1-Poblaciones asiáticas 2-Pacientes con antecedentes personales o familiares de toxicidad cutánea severa en la aplicación de otros fármacos. 3-Pacientes con reacciones adversas severas cutáneas tras tratamiento con oxcarbamazepina	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	HLA-B	Oxcarbazepina	Indispensable HLA-B*15:02 Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (HLA-B*15:02) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, algunos de los cuales son Flucloxacilina o Lamotrigina.
Farmacogenómica	TRASTORNOS MENTALES, DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO	Trastornos mentales del comportamiento y del desarrollo neurológico	F01-F99	Candidatos a tratamiento con pimozida	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	CYP2D6	Pimozida	Alelos indispensables: *3, *4, *5, *6, *9, *10, *17, *29, *36 y *41, junto con la determinación del número de copias activas del gen. Precaución en el caso de tratamiento concomitante con fármacos inhibidores/substratos de CYP2D6, ya que el fenotipo extrapolado del genotipo puede verse modificado por estos otros medicamentos, y pueden ser necesarios otros ajustes en el tratamiento. Se recomienda incluir este dato en el informe. Si no es posible, consultar con un especialista en farmacogenómica.. Algunos de los mas utilizados son: Ondasetrón, Tropisetrón, Flecainida, Metoprolol, Propafenona, Tamoxifeno, Paroxetina, Trimipramina, Amitriptilina, Aripiprazol, Haloperidol, Clomipramina, Desipramina, Risperidona, Venlafaxina, Doxepina, Flucosamina, Hidrocodona, Imipramina, Zlucopentixol, Nortriptilina, Tramadol o Codeina. Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (CYP2D6) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, como los indicados anteriormente.
Farmacogenómica	ALTERACIONES METABÓLICAS	Trastornos del metabolismo de purinas y pirimidinas	E79.9	Candidatos a tratamiento con rasburicasa y alto riesgo de tener déficit de glucosa 6 fostato deshidrogenasa	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	G6PD	Rasburicasa	Los alelos con funcion disminuida dependen de la ubicación geográfica y de la etnia. Algunos de los mismos son NM_001360016.2(G6PD): c.563C>T, c.844G>C, c.376A>G/c.680G>T, c.376A>G/c.202G>A, c.376A>G/c.968T>C, c.376A>G/c.95A>G, c.1360C>T o c.1376G>T, pero habrá que valorar individualizadamente cada caso.
Farmacogenómica	NEOPLASIA HEMATOLOGICA MALIGNA	Leucemias de tipo no especificado	C95	Candidatos a tratamiento con rasburicasa y alto riesgo de tener déficit de glucosa 6 fostato deshidrogenasa	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	G6PD	Rasburicasa	Los alelos con funcion disminuida dependen de la ubicación geográfica y de la etnia. Algunos de los mismos son NM_001360016.2(G6PD): c.563C>T, c.844G>C, c.376A>G/c.680G>T, c.376A>G/c.202G>A, c.376A>G/c.968T>C, c.376A>G/c.95A>G, c.1360C>T o c.1376G>T, pero habrá que valorar individualizadamente cada caso.
Farmacogenómica	Otros trastornos metabólicos y los no especificados	Síndrome de lisis tumoral	E88.3	Candidatos a tratamiento con rasburicasa y alto riesgo de tener déficit de glucosa 6 fostato deshidrogenasa	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	G6PD	Rasburicasa	Los alelos con funcion disminuida dependen de la ubicación geográfica y de la etnia. Algunos de los mismos son NM_001360016.2(G6PD): c.563C>T, c.844G>C, c.376A>G/c.680G>T, c.376A>G/c.202G>A, c.376A>G/c.968T>C, c.376A>G/c.95A>G, c.1360C>T o c.1376G>T, pero habrá que valorar individualizadamente cada caso.
Farmacogenómica	ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	Trastornos del metabolismo de las lipoproteínas y otras lipidemias	E78	Presencia de efectos secundarios severos (rabdomiolisis)	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	SLCO1B1	Simvastatina	Alelos indispensables: NM_006446(SLCO1B1):c.521T>C Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (SLCO1B1) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, como la atorvastatina

Área	Grupo Patologías	Patología	Código CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio genético o genómico de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar	Tratamiento asociado	OBSERVACIONES
Farmacogenómica	ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	Esclerosis Múltiple	G35	Candidatos a tratamiento con siponimod	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	CYP2C9	Siponimod	Indispensables CYP2C9*2 y *3. Precaución en el caso de tratamiento concomitante con fármacos inhibidores/substratos de CYP2C9; ya que el fenotipo extrapolado del genotipo puede verse modificado por estos otros medicamentos, y pueden ser necesarios otros ajustes en el tratamiento. Se recomienda incluir este dato en el informe. Si no es posible, consultar con un especialista en farmacogenómica. Algunos de los mas utilizados son: Tenoxicam, Celecoxib, Lornoxicam, Fenitoína, Flurbiprofeno, Ibuprofeno, Meloxicam, Piroxicam o Fluvastatina. Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (CYP2C9:) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, como los indicados anteriormente.
Farmacogenómica	NEOPLASIAS MALIGNAS	Tumores malignos	C00-C80	Candidatos a tratamientos con fluoropirimidinas	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	DPYD	Tegafur	Indispensables NM_000110.3(DPYD):c.1905+1G>A (*2A), c.1679T>G (*13), c.2846A>T, [c.1129-5923C>G/c.1236G>A](HapB3) Alelos indispensables: *3, *4, *5, *6, *9, *10, *17, *29, *36 y *41, junto con la determinación del número de copias activas del gen. Precaución en el caso de tratamiento concomitante con fármacos inhibidores/substratos de CYP2D6, ya que el fenotipo extrapolado del genotipo puede verse modificado por estos otros medicamentos, y pueden ser necesarios otros ajustes en el tratamiento. Se recomienda incluir este dato en el informe. Si no es posible, consultar con un especialista en farmacogenómica. Algunos de los mas utilizados son: Ondasetrón, Tropisetrón, Flecaína, Metoprolol, Propafenona, Tamoxifeno, Paroxetina, Trimipramina, Amitriptilina, Aripiprazol, Haloperidol, Clomipramina, Desipramina, Risperidona, Venlafaxina, Doxepina, Fluosamina, Hidrocodona, Imipramina, Zlucopentixol, Nortriptilina, Tramadol o Codeína. Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (CYP2D6) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, como los indicados anteriormente.
Farmacogenómica	ATROFIAS SISTÉMICAS QUE AFECTAN PRINCIPALMENTE AL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL	Corea de Huntington	G10	Candidatos a tratamiento con tetrabenazina	respuesta al tratamiento seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	CYP2D6	Tetrabenazina	Indispensable NUDT15*2 y *3
Farmacogenómica	NEOPLASIA HEMATOLOGICA MALIGNA	Neoplasias hematológicas malignas	C81-C96	Candidatos a tratamiento con tiopurinas	seguridad del tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	NUDT15	Tioguanina	Indispensables CYP2C19*2, *3, *4 y *17. Precaución en el caso de tratamiento concomitante con fármacos inhibidores/substratos de CYP2C19, ya que el fenotipo extrapolado del genotipo puede verse modificado por estos otros medicamentos, y pueden ser necesarios otros ajustes en el tratamiento. Se recomienda incluir este dato en el informe. Si no es posible, consultar con un especialista en farmacogenómica. Algunos de los mas utilizados son: Dexlansoprazol, Lansoprazol, Pantoprazol, Amitriptilina, Citalopram, Clomipramina, Doxepina, Escitalopram, Imipramina, Sertralina o Trimipramina. Uso secundario de la información obtenida: este genotipado (CYP2C19) puede ser útil para el ajuste de tratamientos de otros fármacos para los que existen recomendaciones individuales, como los indicados anteriormente.
Farmacogenómica	MICOSIS	Aspergilosis/Fungemia	B44 B49	Profilaxis de infecciones fúngicas invasivas en los receptores de trasplantes alogénicos de células madre hematopoyéticas (TCMH) de alto riesgo. Limitado a sospecha de falta de respuesta al tratamiento y/o sospecha de reacción adversa al fármaco.	seguridad del tratamiento respuesta al tratamiento	Análisis de farmacogenética y farmacogenómica	sangre periférica, saliva	SNV	MLPA, NGS (panel), PCR/Análisis fragmentos, PCR a tiempo real, QF-PCR, Secuenciación Sanger. Espectrometría de masas	CYP2C19	Voriconazol	

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Respuesta a tratamiento, Manejo clínico)	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra (sangre periférica, saliva, vellosidad coriónica, líquido amniótico, tejido (fresco/parafinado))	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Cardiopatías Congénitas	Cardiopatías Congénitas	Q-20 - Q.28 Q87.4	Individuo o un familiar de primer grado con: -Anomalías conotruncales -Alteraciones del la conducción con defectos septales - Síndromes de heterotaxia Individuo con cardiopatía congénita y agregación familiar (dos o más afectados de primer grado de similar cardiopatía congénita). Aneurisma de la aorta torácica o disección antes de los 50 años.	Diagnóstico, Estudio familiares	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias Alteración cromosómica estructural	NGS (panel/exoma) Matriz (Arrays) MLPA Secuenciación Sanger			
			Síndromes aórticos (Marfan, Ehlers-Danlos vascular, Loeyes-Dietz y Shprintzen-Goldberg, y los aneurismas de aorta torácica y disecciones aórticas familiares (TAAD))	Síndrome de Marfan Q79.63 Síndrome de Ehlers-Danlos vascular Q25.43 Aneurisma congénito de la aorta Q27.8 Otras malformaciones congénitas especificadas del sistema	- Aneurisma de la aorta torácica o disección antes de los 60 años con un familiar de primer grado con aneurisma o disección de la aorta torácica. - Aneurisma de la aorta torácica o disección antes de los 60 años sin factores de riesgo cardiovascular clásicos. - Aneurisma de la aorta torácica o disección antes de los 60 años con características sugestivas de aortopatía. - Características clínicas sugestivas de síndrome de Loeyes-Dietz. - Características del síndrome de Marfan que dan una puntuación de Ghent sistémica de ≥7, luego de la evaluación por un clínico genetista o especialista con experiencia en aortopatía. - Características clínicas de síndrome de Ehlers Danlos vascular - Sospecha clínica de aortopatía familiar. - Cualquier persona fallecida con un aneurisma aórtico torácico o disección detectada en la autopsia que cumpla con al menos uno de los criterios anteriores y que tenga familiares que se beneficien de las pruebas en cascada.	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Manejo clínico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger		
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Miocardiopatías	Miocardiopatía hipertrófica	I42.2 Otras cardiomiopatías hipertróficas	Pacientes con diagnóstico de miocardiopatía hipertrófica. Una persona fallecida con MCH confirmada patológicamente post-mortem y que tengan familiares que se beneficien de pruebas en cascada.	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Manejo clínico	genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger	Se deben incluir al menos genes con evidencia definitiva o fuerte de patogenicidad (actualmente MYH7, MYBPC3, TNNI3, TPM1, MYL2, MYL3, ACTC1 y TNNT2) y genes con evidencia moderada de patogenicidad (CSRP3, TNNC1, JPH2).		Se deben incluir al menos genes con evidencia definitiva o fuerte de patogenicidad (actualmente MYH7, MYBPC3, TNNI3, TPM1, MYL2, MYL3, ACTC1 y TNNT2) y genes con evidencia moderada de patogenicidad (CSRP3, TNNC1, JPH2). Se debe incluir estudios de
			Cardiomiopatía (familiar) (idiopática)	I42.9	Pacientes con diagnóstico de miocardiopatía dilatada idiopática (MCD) según las guías de práctica clínica vigentes y al menos uno de los siguientes: 1. Edad de inicio por debajo de los 50 años. 2. MCD con defectos de conducción, con edad de inicio por debajo de los 65 años. 3. Presencia de fibrosis miocárdica MÁS arritmias ventriculares (incluido un paro cardíaco previo) después de exclusión de otras etiologías, incluidos los trastornos inflamatorios. 4. Una persona fallecida con MCD patológicamente confirmada y edad de inicio por debajo de los 50 años si presenta familiares que se beneficien de estudio genético en cascada. 5. Paciente con MCD a cualquier edad si tiene un familiar de primer grado con diagnóstico confirmado de miocardiopatía dilatada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Manejo clínico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	25. NGS (panel) 52. Secuenciación Sanger	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o fuerte de patogenicidad (actualmente BAG3, DES, FLNC, LMNA, MYH7, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNT2, TTN, DSP) y genes con evidencia moderada de patogenicidad (ACTC1, ACTN2, JPH2, NEXN, TNNI3, TPM1, VCL).	
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Miocardiopatías	Miocardiopatía no compactada	I42.8 Otras cardiomiopatías	Pacientes con diagnóstico de miocardiopatía no compactada (MCNC) según las guías de práctica clínica y al menos uno de los siguientes: 1. Edad de inicio por debajo de los 50 años. 2. MCNC con defectos de conducción, con edad de inicio por debajo de los 65 años. 3. Presencia de fibrosis miocárdica MÁS arritmias ventriculares (incluido un paro cardíaco previo) después de exclusión de otras etiologías, incluidos los trastornos inflamatorios. 4. Una persona fallecida con MCNC patológicamente confirmada y edad de inicio por debajo de los 50 años si presenta familiares que se beneficien de estudio genético en cascada. 5. Paciente con MCNC a cualquier edad si tiene un familiar de primer grado con diagnóstico confirmado de miocardiopatía dilatada	Diagnóstico, Estudio familiares	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger	MYBPC3, TTN, ACTC1, RYR2, PRDM16, LBD3, TBX5, NKX2-5, HCN4) y el gen TAZ.		Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o fuerte y moderada de patogenicidad (actualmente MHY7, MYBPC3, TTN, ACTC1, RYR2, PRDM16, LBD3, TBX5, NKX2-5, HCN4) y el gen TAZ.

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Respuesta a tratamiento, Manejo clínico)	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra (sangre periférica, saliva, vellosidad coriónica, líquido amniótico, tejido (fresco/parafinado))	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Miocardio patías	Miocardio patía arritmogénica	I42.8 Otras cardiomiopatías	Pacientes con diagnóstico definitivo de miocardio patía arritmogénica derecha, izquierda o biventricular según las guías de práctica clínica independiente de la edad y en los que se haya excluido una causa secundaria	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Manejo clínico	genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas delecciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva de patogenicidad (actualmente PKP2, DSP, DSG2, DSC2, JUP, TMEM43, PLN, FLNC, DES, LMNA).		Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva de patogenicidad (actualmente PKP2, DSP, DSG2, DSC2, JUP, TMEM43, PLN, FLNC, DES, LMNA).
	Miocardio patías	Miocardio patía restrictiva	I42.5 Otras cardiomiopatías restrictivas	Pacientes con un diagnóstico clínico de miocardio patía restrictiva basado en el examen del historial clínico del paciente, antecedentes familiares y fenotipo electrocardiográfico/ecocardiográfico/hemodinámico.	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Manejo clínico	genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas delecciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva de patogenicidad (actualmente MYH7, TTN, ACTC1, TNNI3, TTR, FLNC, TNNT2).		Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva de patogenicidad (actualmente MYH7, TTN, ACTC1, TNNI3, TTR, FLNC, TNNT2).
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Canalopatías	QT largo (QTL)	I45.81 Síndrome de QT largo	1. Pacientes con diagnóstico clínico de síndrome de QT largo (QTL): _ QTc ≥480ms _ Puntaje de riesgo LQTS ≥3.0. _ QTc ≥460 ms asociado con un síncope de perfil cardiogénico y/o arrimias ventriculares. 2. Pacientes con muerte súbita recuperada sin cardiopatía estructural. 3. Pacientes con muerte súbita no recuperada y autopsia blanca deben incluir estudio genético para QTL	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Indicación de tratamiento, Respuesta a tratamiento, Manejo clínico	genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas delecciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger	Se debe incluir al menos genes con evidencia fuerte o moderada de patogenicidad (actualmente KCNQ1, KCNH2, KCNE1, SCN5A, CALM1, CALM2 y CALM3), y CACNA1C si sospecha de síndrome de Timothy, KCNJ2 en el síndrome de Andersen-Tawil y TRDN en pacientes con sospecha de síndrome		Se debe incluir al menos genes con evidencia fuerte o moderada de patogenicidad (actualmente KCNQ1, KCNH2, KCNE1, SCN5A, CALM1, CALM2 y CALM3), y CACNA1C si sospecha de síndrome de Timothy, KCNJ2 en el síndrome de Andersen-Tawil y TRDN en pacientes con sospecha de síndrome
				Canalopatías	QT corto (QTC)	I49.8	Pacientes con diagnóstico clínico de síndrome de QT corto (QTC): 1. Un QTc ≤330 ms. 2. Un QTc <360 ms y uno o más de los siguientes: a. Antecedentes familiares de QTC b. Antecedentes familiares de muerte súbita a los ≤40 años c. Supervivencia de un episodio de TV/FV en ausencia de cardiopatía. 3. Pacientes con autopsia blanca deben incluir estudio genético para QTC	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Manejo clínico	genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas delecciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Canalopatías	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC)	I47.2	1. Un corazón estructuralmente normal, ECG normal y presencia de TV bidireccional o latidos ventriculares prematuros polimórficos o TV/FV inexplicable con el ejercicio o inducido por catecolaminas en un individuo menor de 50 años de edad. 2. Un paciente con un corazón estructuralmente normal que manifiesta extrasístoles ventriculares inducidas por el ejercicio o TV/FV bidireccional/polimórfica y antecedentes familiares positivos de TVPC. 3. Un corazón estructuralmente normal, ECG normal y TV bidireccional inducida por el ejercicio o catecolaminas o latidos ventriculares prematuros polimórficos o TV/FV en una persona mayor de 50 años y arterias coronarias normales. 4. Pacientes con autopsia blanca deben incluir estudio genético para TVPC.	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Manejo clínico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas delecciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o moderada de patogenicidad (actualmente RYR2, CASQ2, CALM1-3, TRDN y TECRL).		Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o moderada de patogenicidad (actualmente RYR2, CASQ2, CALM1-3, TRDN y TECRL).
				Canalopatías	Síndrome de Brugada (SB)	I49.8	Pacientes con diagnóstico clínico de síndrome de Brugada definido por: 1. Elevación espontánea del segmento ST tipo 1, caracterizado por elevación del segmento ST ≥2 mm (0,2 mV) en ≥1 derivaciones precordiales derechas (V1-V3 colocadas en el 4.°, 3.° o 2.° espacio intercostal). 2. Elevación del segmento ST tipo 1 desenmascarado por un bloqueante de los canales de sodio. 3. Pacientes con autopsia blanca deben incluir estudio genético para síndrome de Brugada.	Diagnóstico, Estudio familiares, Manejo clínico	genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas delecciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica (Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Respuesta a tratamiento, Manejo clínico)	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra (sangre periférica, saliva, vellosidad coriónica, líquido amniótico, tejido (fresco/parafinado))	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Canalopatías	Fibrilación ventricular idiopática	I49.01, Z86.74	FVI con estudio cardiológico normal Muerte súbita recuperada con estudio cardiológico normal	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Manejo clínico	genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger	Se deben incluir todos los genes incluidos en los apartados de miocardiopatías y resto de canalopatías		
	Canalopatías	Fibrilación auricular primaria	I48.91	FA primaria en población pediátrica FA en paciente <= 35 años con agregación familiar (2 o más familiares de hasta 2º grado y <= de 35 años) y sin cardiopatía estructural.	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Manejo clínico	genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o moderada de patogenicidad (actualmente SCN5A, KCNQ1, KCNH2, TBX5, GJA5, MYL4, TTN, KCN5A, GJC1, NPPA, LMNA).		Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o moderada de patogenicidad (actualmente SCN5A, KCNQ1, KCNH2, TBX5, GJA5, MYL4, TTN, KCN5A, GJC1, NPPA, LMNA).
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Canalopatías	Enfermedad progresiva del sistema de conducción	I49.5, I45.9	Trastorno progresivo primario de la conducción en población pediátrica Trastorno progresivo primario de la conducción aurículo-ventricular con agregación familiar (2 o mas familiares de hasta 2º grado y < 60 años).	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Manejo clínico	genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica, Saliva, Vellosidad coriónica, Líquido amniótico, Tejido, Tejido Parafinado,	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o moderada de patogenicidad (actualmente SCN5A, TRPM4, LMNA, DES, DMD, DMPK, EMD, LAMP2, ZNF9, GLA, PRKAG2, TNNI3K, NKX2-5, GJC1, TBX5, MYL4, mtDNA).		Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o moderada de patogenicidad (actualmente SCN5A, TRPM4, LMNA, DES, DMD, DMPK, EMD, LAMP2, ZNF9, GLA, PRKAG2, TNNI3K, NKX2-5, GJC1, TBX5, MYL4, mtDNA).
	Muerte súbita con autopsia blanca	Muerte súbita con autopsia blanca	I46.9, R99, Z82.41	Muerte súbita con autopsia blanca y <= 55 años	Diagnóstico, Estudio familiares	genómicos diagnósticos *Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal *	Sangre periférica, Tejido, Tejido Parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Variación en número de copias	NGS (panel/exoma) MLPA Secuenciación Sanger	Se deben incluir todos los genes incluidos en los apartados de miocardiopatías y canalopatías		En relación con Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre*En familiares: Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Linfedema primario o hereditario	Linfedema primario	Q82.0	Diagnostico de linfedema, sin causa etiológica evidente	Diagnóstico, Pronóstico, Estudios familiares		Sangre periférica	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones,	NGS Panel exoma	Mínimo VGFR-3 / FOX C2		Mínimo VGFR-3 / FOX C2
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Alteraciones vasculares cutaneas	Malformaciones veno-linfáticas	Q27.9	Diagnóstico clínico de malformación arteriovenosa, venosa ó veno-linfática	Diagnóstico, Pronóstico, Estudios familiares, Indicación de tratamiento		Sangre periférica	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Alteración número de copias	NGS Panel exoma			
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio		Síndrome Klippel-trenaunay y Síndrome Parkes-	Q27.3	Diagnóstico clínico	Diagnóstico, Pronóstico, Estudios familiares, Indicación de tratamiento		Sangre periférica	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Alteración número de copias	NGS Panel exoma			
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio		Síndrome Cloves	Q27.9	Diagnóstico clínico	Diagnóstico, Pronóstico, Estudios familiares, Indicación de tratamiento		Sangre periférica, Tejido	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Alteración número de copias	NGS Panel exoma		(sirolimus, Inhibidores de PI3CA)	
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio		Síndrome Sturge-Weber	Q85.8	Diagnóstico clínico	Diagnóstico, Pronóstico, Estudios familiares, Indicación de tratamiento		Sangre periférica. Tejido	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/ Duplicaciones, Alteración número de copias	NGS Panel exoma		(sirolimus, Inhibidores de PI3CA)	

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar,	Tratamiento farmacológico asociado	Observaciones (revisado)
Enfermedades oftalmológicas	Retinianas no sindrómicas	Albinismo ocular y oculocutáneo o no sindrómico	E70.3, Q14.2	352740, 1000, 284804, 54, 55, 352731, 352734, 352737, 79431, 79432, 79433, 79434, 79435, 370091, 370097, 352745	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /MOSAICISMO, Metilación/Imprinting, Disomía uniparental (DUP)	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Albinismo con sordera Albinismo cutáneo, fenotipo Hermine Albinismo ocular Albinismo ocular con sordera sensorial tardía Albinismo ocular recesivo ligado al X Albinismo oculo-cutáneo Albinismo oculocutáneo sindrómico Albinismo oculocutáneo tipo 1 Albinismo oculocutáneo tipo 1 con pigmentación mínima Albinismo oculocutáneo tipo 1 sensible a la temperatura Albinismo oculocutáneo tipo 1A Albinismo oculocutáneo tipo 1B Albinismo oculocutáneo tipo 2 Albinismo oculocutáneo tipo 3 Albinismo oculocutáneo tipo 4 Albinismo oculocutáneo tipo 5 Albinismo oculocutáneo tipo 6
Enfermedades oftalmológicas	Retinianas no sindrómicas	Distrofia hereditaria de Retina (DHR) y similares no sindrómicas	E72.4, H31.2, H35.5, H53.6, H53.5, H53.8, Q14.1, Q14.2	49382, 98658, 251295, 414,139455, 215, 180, 86813, 91496, 75377, 41751, 1872, 209932, 1871, 85128, 59181, 63454, 99003, 99000, 251287, 75381, 75327, 1243, 99001, 99002, 75376, 75382, 827, 466718, 227796, 99004, 519302, 16, 247834, 99179, 363989, 52427, 3086, 227786, 791, 90001, 898, 35737, 891, 75326, 88629, 91495, 65, 53540, 67042, 75378, 178333, 319640, 364055, 488197, 519306, 519319, 520817	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Manejo clínico, Prevención, Tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica (raramente), Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo (raramente), Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA)		Criterio mutaciones bialélicas (RPE65): voretigene neparvovec	*Observación 1: Subcategorías de patologías: Acromatopsia Alt Vision Cromática Amaurosis Congénita de Leber (Retinosis pigmentaria de inicio precoz) Atrofia coriorretiniana pigmentada paravenosa Atrofia girata de la coroides y la retina Bestrofinopatía autosómica recesiva Ceguera Nocturna Congénita Estable /estacionaria Coroideremia Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana Degeneración helicoidal peripapilar coriorretiniana Degeneración vitreoretiniana tipo copo de nieve Distrofia corioidea areolar central Distrofia cristalina de Bietti Distrofia de conos y bastones Distrofia de conos con respuesta escotópica supranormal Distrofia de Conos progresiva Distrofia de retina de Bothnia Distrofia de Sorsby del fondo de ojos Distrofia en patron (del epitelio pigmentario) Distrofia en patrón multifocal que simula el fundus flavimaculatus Distrofia foveomacular viteliforme de inicio en el adulto
Enfermedades oftalmológicas	Retinianas sindrómicas	Albinismos sindrómicos / Alteraciones Pigmentarias sindrómicas	E70.3	998, 999, 167, 381, 2719, 2720, 79430, 79476, 79477, 79478, 183678, 231500, 231512, 231531, 231537, 280663	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica (raramente), Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo (raramente), Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; que incluyan análisis CNVs y en ciertos casos mtDNA).			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Albinismo oculocutáneo sindrómico Trastorno Pigmentario con afectacion ocular Trastorno Pigmentario con afectacion ocular excluido albinismo *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (panel de CES, WES) que incluye análisis CNVs

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar,	Tratamiento farmacológico asociado	Observaciones (revisado)
Enfermedades oftalmológicas	Retinianas sindrómicas	Distrofias Hereditarias de Retina (DHR) sindrómicas	Q84.0, G11.1, Q04.3, Q82.8, H35.5, Q87.8, E34.8, E79.8, Q87.0, H49.8, Q15.8, Q61.5	1573, 519323, 11809, 773, 44, 772, 14, 2117, 23338, 263347, 384, 98661, 64, 110, 2329, 1638, 23160, 1913, 53540, 18916, 480, 1722, 2336, 23335, 3156, 816, 19167, 19168, 19169, 1873, 644, 5, 50, 96, 191, 193, 225, 333, 351, 578, 758, 796, 812, 828, 845, 886, 912, 1021, 1051, 1117, 1180, 1264, 1415, 1466, 1471, 1515, 1571, 1574, 1897, 1995, 2196, 2235, 2246, 2318, 2377, 2518, 2526, 2579, 2653, 2715, 2718, 3011, 3085, 3088, 3363, 48818, 75858, 77259, 77292, 79189, 79255, 79262, 79263, 79264, 79282, 79665, 85167, 85332, 87876, 90321, 90322, 90324, 90653, 90654, 91494, 91496, 93399, 93400, 93598, 140969, 140976, 157850, 166035, 168486, 168491, 168549, 171844, 171848	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención,	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica (raramente), Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Mutación dinámica/Expansión por repetición, Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo(raramente), Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs y mtDNA), Detección de expansión de repeticiones			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Degeneración macular juvenil con hipotricosis Distrofia macular sistémica Distrofia macular sindrómica Enfermedad de astas posteriores, ataxia - retinosis pigmentaria Enfermedad de Refsum del adulto Enfermedad de Refsum infantil Enfermedad Metabólica asociada a Retinosis Pigmentaria Hipo/abetalipoproteinemias o enfermedad de Bassen-Kornzweig Hipoplasia cerebelosa - degeneración tapetoretiniana Manifestaciones cutáneas similares al pseudoxantoma elástico con retinosis pigmentaria MRCS (Microcornea-rod-cone dystrophy-cataract-posterior staphyloma syndrome) syndrome Retinosis pigmentaria - sordera - hipogenitalismo Retinosis Pigmentaria Sindrómica Síndrome de Alström Síndrome de Bardet-Biedl Síndrome de coriorretinopatía - microcefalia autosómica recesiva Síndrome de coroideremia - sordera - obesidad Síndrome de discapacidad intelectual ligada al X-
Enfermedades oftalmológicas	Retinianas sindrómicas	Otras retinianas sindrómicas	H35.5, I99, G71.2, Q04.0, G31.8, Q68.8, G11.8, H90.5, Q82.4,	649, 19882, 11037, 22296, 50, 51, 424, 1438, 193, 363396,3463, 1503	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención,	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Mutación dinámica/Expansión por repetición, Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /MOSAICISMO, Metilación/Imprinting, Disomía uniparental (DUP)**	CES, WES. Paneles; (incluir estudio CNVs y en ciertos casos Secuenciación de ADNmt), Análisis de mutaciones dinámicas/Expansión por repetición/Southern-blot/long-PCR/TP-PCR			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Enfermedad de Norrie Enfermedad de Norrie atípica debida a una monosomía Xp11.3 Hematuria familiar autosómica dominante - tortuosidad arteriolar retiniana - contracturas cerebrales y retinianas Síndrome de Aicardi Síndrome de Aicardi-Goutières Síndrome de artrogriposis - limitaciones oculo-motoras - anomalías electro-retinianas Síndrome de ataxia - hipogonadismo - distrofia corioidea Síndrome de Cohen Síndrome de miopía alta-sordera neurosensorial Síndrome de Wolfram Síndrome trico-retino-dento-digital *Observación 2: Con mutación familiar identificada: técnica dirigida Sin mutación familiar identificada: NGS
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Aniridia no sindrómica	Q13.1, H21.2	250923, 98981	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención,	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Mutación dinámica/Expansión por repetición, Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /MOSAICISMO, Metilación/Imprinting, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs)			Aniridia Aniridia aislada Atrofia esencial de iris *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. En niños de novo: 1º análisis de CNV o MLPA Si NGS no resolutive y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica *Observación 1: Subcategorías de patologías:
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Aniridia sindrómica		1064, 1067, 1065, 1069, 98557, 1068, 893,	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención,	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica (raramente), Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /MOSAICISMO, Metilación/Imprinting, Disomía uniparental (DUP)**	CES, WES. Paneles; (incluir estudio CNVs)			Aniridia - agenesia renal - retraso psicomotor Síndrome de aniridia - ptosis - discapacidad intelectual - obesidad familiar Síndrome de aniridia-ataxia cerebelosa-discapacidad intelectual Síndrome de aniridia-ausencia de rótula; Síndrome WAGR Aniridia Sindrómica Síndrome de aniridia - discapacidad intelectual *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar,	Tratamiento farmacológico asociado	Observaciones (revisado)
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Anomalías congénitas de párpados y conductos lagrimales	Q10.3, Q10.4, Q10.5	98563, 98560, 126, 293707, 98575, 98602, 451612, 86815, 127, 199, 230, 235, 245, 246, 270, 273, 281, 298, 313, 374, 457, 559, 580, 590, 596, 606, 648, 663, 794, 818, 861, 870, 881, 894, 896, 904, 910, 920, 1071, 1072, 1074, 1231, 1234, 1253, 1300, 1323, 1352, 1587, 1705, 1791, 1876, 1997, 2052, 2057, 2269, 2308, 2322, 2399, 2671, 2701, 2707, 2717, 2745, 2980, 2995, 2997, 2999, 45358, 46486, 46627, 48431, 66629, 79394, 85275, 90342, 91396, 91397, 91411, 91412, 91413, 98561, 98562, 98563, 98564, 98565, 98566, 98567, 98570, 98571, 98574, 98576, 98578, 98897, 98913, 98914, 98915, 98946, 98948, 98949, 98950, 98951, 99169, 99170, 99171, 99172	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención, Respuesta a tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluye estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Enfermedad rara palpebral, del sistema lagrimal y conjuntival Enfermedad rara palpebral Microblefaron - abefaria Síndrome de blefarofimosis-ptosis-epicanto inverso (BPES) Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual tipo MKB Blefarofimosis - ptosis - epicanto inverso Telecanto Enfermedad rara del sistema lagrimal Obstrucción congénita familiar del conducto nasolagrimal Aplasia de glándulas lagrimales y salivares *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutive y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Catarata congénita/precoz no sindrómica	Q12.0, Q12.3	91492, 98992, 98994, 98984, 98988, 98989, 98990, 98993, 98995, 441447, 83461	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención, Respuesta a tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluye estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Afaquia primaria congénita Anomalia del cristalino y de la zónula Catarata cerúlea Catarata coraliforme Catarata no sindrómica de inicio precoz Catarata nuclear de inicio precoz Catarata parcial de inicio precoz Catarata polar anterior de inicio precoz Catarata polar posterior de inicio precoz Catarata pulverulenta Catarata sutural de inicio precoz Catarata total de inicio precoz Catarata zonular de inicio precoz *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutive y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Catarata congénita/precoz sindrómica	G11.2, G37.8, G71.3, H26.0, Q12.0, Q13.8, Q87.8,	1368, 1381, 1387, 1373, 1375, 48431, 330054, 1369, 98641, 1580, 11630, 162, 1377, 14, 29, 44, 61, 63, 64, 65, 87, 163, 177, 189, 207, 236, 272, 273, 280, 281, 290, 291, 317, 324, 352, 394, 414, 428, 534, 559, 560, 564, 574, 581, 585, 588, 606, 627, 637, 649, 709, 728, 773, 792, 800, 818, 821, 870, 881, 893, 902, 909, 910, 912, 974, 1052, 1068, 1170, 1264, 1272, 1345, 1366, 1380, 1383, 1397, 1458, 1466, 1493, 1563, 1587, 1590, 1598, 1600, 1617, 1695, 1707, 1742, 1839, 1875, 1884, 2036, 2047, 2108, 2115, 2238, 2239, 2250, 2253, 2278, 2310, 2346, 2410, 2457, 2489, 2510, 2528, 2551, 2572, 2643, 2663, 2674, 2710, 2712, 2714, 2719, 2720, 2725, 2772, 2788, 2909, 2962, 2969, 3042, 3085, 3103	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención,	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Mutación dinámica/Expansión por repetición, Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluye estudio CNVs), Detección de expansión de repeticiones			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Catarata - ataxia - sordera Catarata - discapacidad intelectual - atresia anal - uropatía Catarata - discapacidad intelectual - hipogonadismo Catarata - frenillo bucal - retraso del crecimiento Catarata - hipertricosis - discapacidad intelectual Catarata - nefropatía - encefalopatía Catarata congénita - dismorfismo facial - neuropatía Catarata congénita - hipotonía muscular progresiva - pérdida de audición - retraso en el desarrollo Catarata congénita - miocardiopatía hipertrófica - miopatía mitocondrial Catarata sindrómica Enfermedad sistémica (hereditaria) con cataratas Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas Hipomielinización - catarata congénita Síndrome de catarata-glaucoma Síndrome cataratas - microcórnea *2Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutive y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si aplica	Tratamiento farmacológico asociado	Observaciones (revisado)
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Disgenesias del segmento anterior //Glaucoma	H21.2, Q15.0, Q13.4, Q13.3, Q13.8, Q12.2, Q12.1, Q13.4	98978, 708, 101033, 91483, 98943, 1885, 98635, 88632, 782, 98980, 98979, 709, 64734	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención,	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica , Alteración cromosómica estructural/ reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Anomalia de Axenfeld Anomalia de Peters Anomalia de Peters - catarata Anomalia de Rieger Coloboma de cristalino Ectopia del cristalino aislada Corneogoniodisgenesia Disgenesia del segmento anterior Síndrome de Axenfeld-Rieger Síndrome de Cogan-Reese Síndrome de Chandler Síndrome de Peters plus Síndrome endotelial iridocorneal *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutive y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Glaucoma congénito o juvenil no sindrómico	Q15.0	98976, 98977, 359, 523000, 156005.	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención, Respuesta a tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica , Alteración cromosómica estructural/ reordenamiento genómico, Alteración cromosómica	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Glaucoma congénito Glaucoma juvenil Glaucoma Hereditario *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutive y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Glaucoma congénito o juvenil sindrómico		98638, 1064, 1069, 1259, 1425, 892, 534, 394, 893, 560, 3205, 709, 2409, 2556, 2712, 3163, 3449, 782, 96125, 2614, 2636, 2536, 1052, 588, 272, 2818, 783, 828, 2875, 79213	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención,	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/ reordenamiento genómico, Alteración cromosómica	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Enfermedad rara con glaucoma como característica principal *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutive y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Distrofias corneales	H18.5, Q13.3, Q13.4, Q15.8	34533, 98967, 293375, 98954, 98961, 98960, 98958, 98974, 98955, 98626, 101068, 98957, 98963, 98962, 98969, 98956, 98970, 98959, 98973, 98627, 98971, 293462, 98964, 98625, 98975, 293603, 98972, 293381, 91490, 91489, 238763, 90354, 369970, 10736, 293621, 98628, 1490, 257, 374, 461, 477, 558, 650, 870, 1467, 1661, 1896, 2067, 2334, 2479, 2557, 2572, 2709, 2741, 2962, 3177, 3194, 28378, 35664, 53691, 67043, 70476, 79149, 79292, 79293, 79404, 79408, 85448, 85453, 89842, 98623, 98635, 137586, 137672, 158668, 284963, 284973, 293633, 293936, 314017, 352657, 352662, 411641, 495875, 519288	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención,	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica , Alteración cromosómica estructural/ reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo , Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)** /Mutacion dinamica	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs) ;Deteccion expansion de repeticiones			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Distrofia corneal Distrofia corneal cristalina de Schnyder Distrofia corneal de Grayson-Wilbrandt Distrofia corneal de Meesmann Distrofia corneal de Reis-Bücklers Distrofia corneal de Thiel-Behnke Distrofia corneal en 'gotas de miel' Distrofia corneal endotelial de Fuchs Distrofia corneal epitelial de Lisch Distrofia corneal estromal Distrofia corneal estromal congénita Distrofia corneal gelatinosa en forma de gotas Distrofia corneal granular tipo 2 Distrofia corneal granular tipo I Distrofia corneal macular Distrofia corneal microquística Distrofia corneal moteada Distrofia corneal mucinosa subepitelial Distrofia corneal polimorfa posterior Distrofia corneal posterior Distrofia corneal posterior amorfa Distrofia corneal predescemética Distrofia corneal reticular tipo I Distrofia corneal superficial Distrofia endotelial hereditaria congénita I Distrofia endotelial hereditaria congénita II Distrofia nebulosa central de Francois

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si	Tratamiento farmacológico asociado	Observaciones (revisado)
Enfermedades oftalmológicas	Neurooftalmológicas	Atrofia Optica no sindrómica o Neuropatía Optica hereditaria de Leber (NOHL)	H47.2	98676, 98672, 227976, 98890, 140653, 104, 98671, 99718, 1215, 67036, 98673, 250932	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención, Respuesta a tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad (raramente), Metilación/Imprinting, Disomía uniparental (DUP)**	CES, WES. Paneles; (incluir estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA)		Respuesta a tratamiento ((ver ficha tecnica de Idebena))	Observación 1: Subcategorías de patologías. Atrofia óptica autosómica dominante Atrofia óptica autosómica recesiva aislada Atrofia óptica autosómica recesiva tipo OPA7 Atrofia óptica de inicio precoz ligada al X Enfermedad Neurooftalmológica Neuropatía Optica hereditaria de Leber (NOHL) Neuropatía Optica Hereditaria Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutive y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica. Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs.
Enfermedades oftalmológicas	Neurooftalmológicas	Atrofia Optica Sindrómica	H47.2	250932, 3212, 99718, 137905, 441434, 431320, 1215, 3349, 3463, 487, 512, 551, 702, 1171, 2067, 2836, 3078, 3157, 52368, 67047, 83472, 97249, 98890, 99013, 99014, 99015, 206436, 206443, 206448, 227976, 254930, 280210, 280219, 280224, 280229, 280234, 289560, 309256, 309263, 309271, 313850, 320375, 320406, 329308, 352654, 391677, 401777, 411590, 431329, 447896, 457205, 457406, 468661, 482606, 495844, 496641, 496790, 497623, 508093, 521426	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención, Respuesta a tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica (raramente), Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo(raramente), Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA)		Solo aplica en NOHL (ver ficha tecnica de Idebena)	Observación 1: Subcategorías de patologías. Atrofia óptica autosómica dominante y neuropatía periférica Atrofia óptica autosómica dominante y sordera congénita Enfermedad de Leber 'plus' Hipoplasia del Nervio Optico Sindrómica Neuropatía Optica Hereditaria Sindrómica Paraplejía espástica - atrofia óptica - neuropatía y trastornos relacionados Síndrome de atrofia óptica autosómica dominante plus Síndrome de atrofia óptica plus autosómica dominante Síndrome de Wolfram Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutive y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica.
Enfermedades oftalmológicas	Neurooftalmológicas	Enfermedad mitocondrial		506, 98695, 480, 699	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención, Respuesta a tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina y en ciertos casos músculo*	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica , Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs y mtDNA)		Ver ficha tecnica de Idebena	Observación 1: Subcategorías de patologías. Enfermedad mitocondrial con afectación ocular Síndrome de Leigh Síndrome de MELAS Síndrome de Kearns-Sayre Síndrome de Pearson Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutive y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica. Observación 3 para tipo de muestra: *En mitocondriales, si negativo saliva/sangre, hacer
Enfermedades oftalmológicas	Neurooftalmológicas	Ocular en enfermedad neurológica sistémica	G11.1, G71.3	45358, 1764, 98691, 70595, 363429, 22466, 370022, 100996, 2368, 329336, 298	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)** / Mutacion dinamica (expansion)	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA)			Observación 1: Subcategorías de patologías. Disautonomía familiar Fibrosis Congenita de los musculos extraoculares (CFEOM) Movimientos oculares anormales Neuropatía atáxica sensitiva - disartria - oftalmoplejía Síndrome de ataxia cerebelosa autosómico recesivo - signos piramidales - nistagmo - apraxia oculomotora Síndrome de ataxia cerebelosa autosómico recesivo - signos piramidales - nistagmo - apraxia oculomotora Síndrome de ataxia-discapacidad intelectual-apraxia oculomotora-quistes cerebelosos Síndrome de Kjellin o Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 15

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si aplica	Tratamiento farmacológico asociado	Observaciones (revisado)
Enfermedades oftalmológicas	Neurooftalmológicas	Parálisis Oculomotora	G11.3, G71.3, H49.4, Q10.0	98688, 1168, 329336, 663, 100932, 98685, 98687, 91411, 683, 240094, 99750, 240071, 240112, 240085	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención, Respuesta a tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina, en ciertos casos músculo*	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica (raramente), Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad/Mosaicismo (raramente), Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)** // Mutación dinámica (expansion repeticiones)	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluye estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA); Detección expansiones			Observación 1: Subcategorías de patologías. Apraxia Oculomotora o relacionada con enfermedad oculomotora Ataxia - apraxia oculomotora tipo 1 Oftalmoplejía externa progresiva crónica del adulto con miopatía mitocondrial Oftalmoplejía externa progresiva de herencia materna Parálisis Nuclear oculomotora Parálisis Oculomotora Parálisis Supranuclear oculomotora Ptosis congénita Síndrome de Parálisis Progresiva supranuclear Síndrome de Parálisis Progresiva supranuclear - acinesia pura con marcha congelada Síndrome de Parálisis Progresiva supranuclear Atípico Síndrome de Parálisis Progresiva supranuclear clásico Síndrome de Parálisis Progresiva supranuclear-afasia progresiva no fluente Síndrome de Parálisis Progresiva supranuclear-parkinsonismo
Enfermedades oftalmológicas	Malformaciones congénitas oculares	Malformación ocular no sindrómica	Q14.8, Q13.0, Q10.3, Q14.2, Q11.2, H35.5, Q15.8, Q11.0	98942, 98944, 98946, 98947, 98945, 91396, 98949, 98553, 1574, 3157, 19619, 98938, 568, 35612, 98555, 2542, 435930, 397618, 35737	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad/Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluye estudio CNVs)			Observación 1: Subcategorías de patologías. Coloboma corio-retiniano Coloboma de iris Coloboma de párpado Coloboma del disco óptico Coloboma macular Criptofthalmia aislada Criptofthalmia completa Defecto de desarrollo ocular Degeneración retiniana - microftalmia - glaucoma Espectro de Displasia Septo-optica Microftalmia - retinosis pigmentaria - foveosquias - drusen de disco óptico Microftalmia colobomatosa Microftalmia tipo Lenz Nanoftalmia Síndrome de anoftalmia - microftalmia Síndrome de anoftalmia - microftalmia aisladas Síndrome de disco óptico colobomatoso - atrofia macular - coriorretinopatía Síndrome de hipoplasia foveal - defecto de decusación del nervio óptico - disgenesia del segmento anterior Síndrome 'Morning glory'
Enfermedades oftalmológicas	Malformaciones congénitas oculares	Malformación ocular sindrómica	Q87.8, Q12.2, Q87.1, Q11.2, Q87.2, Q18.8, Q87.5, Q15.8, Q60.4,	77298, 1473, 1654, 2710, 2250, 280195, 139471, 1106, 178364, 293843, 959, 1297, 52055, 138, 2470, 424099, 2556, 139450, 157962, 2438	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica (raramente), Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad/Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluye estudio CNVs)			Observación 2: Subcategorías de patologías. Anoftalmia/microftalmia - atresia esofágica Coloboma - fisura labiopalatina - discapacidad intelectual Coloboma macular - braquidactilia tipo b Displasia oculodentodigital Hiposmia - hipoplasia nasal y ocular - hipogonadismo hipogonadotrópico Holoprosencefalia septo-optica Microftalmia con anomalías cerebrales y de las manos Microftalmia con anomalías de las extremidades Microftalmia sindrómica debido a una mutación en OTX2 Síndrome 3MC Síndrome acro-reno-ocular Síndrome branquio-oculo-facial Síndrome de agenesia del cuerpo calloso-discapacidad intelectual-coloboma-micrognatia Síndrome de Charge Síndrome de Matthew-Wood Síndrome de microftalmia colobomatosa-displasia rizomélica Síndrome de microftalmia con defectos cutáneos lineales Síndrome de microftalmia - coloboma del ojo

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar,	Tratamiento farmacológico asociado	Observaciones (revisado)
Enfermedades oftalmológicas	Tumores oculares hereditarios	Tumores oculares	C69.2, Q85.8	357027, 892	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación)	Es posible estudio dirigido al gen que incluya Sanger y MLPA); Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; que incluyan análisis CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Retinoblastoma unilateral Retinoblastoma familiar Von Hippel Lindau Melanoma coroideo (para tratamiento y pronóstico, es no hereditario)
Enfermedades oftalmológicas	Síndrome enfermedad con participación ocular	Conectivopatía con participación ocular	Q28.8,	758, 63, 86818, 88917, 88918, 88919, 558	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Enfermedad tejido conectivo con afectación ocular Pseudoxantoma elasticum Síndromes de Alport Síndrome de Stickler/Wagner (buscar ORPHA) Síndrome de Marfan *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs.
Enfermedades oftalmológicas	Síndrome enfermedad con participación ocular	Cutáneas con participación ocular	Q84.8, Q82.3, H35.5, Q82.8,	1117, 636, 637, 464, 1021, 352662	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención,	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica (raramente), Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Aplasia cutis - miopía Facomatosis con afectación ocular Neurofibromatosis Tipo 1 Neurofibromatosis Tipo 2 Añadir Esclerosis Tuberosa Ictiosis Incontinencia pigmenti Incontinencia pigmentaria Síndrome de amaurosis-hipertricosis Síndrome de disqueratosis intraepitelial corneal - hiperqueratosis palmoplantar - disqueratosis laríngea *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs.
Enfermedades oftalmológicas	Síndrome enfermedad con participación ocular	Endocrinológicas con participación ocular			Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención,	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina*	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica (raramente), Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Hipogonadismo hipergonadotrópico - cataratas *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutive y sospecha de mutaciones específicas: amplificación de la correspondiente técnica
Enfermedades oftalmológicas	Síndrome enfermedad con participación ocular	Esqueléticas con participación ocular	Q87.5, K00.2, Q87.0, Q75.1, Q75.0	666, 85194, 99806, 828, 35099, 207, 35093, 87, 710, 3366	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención,	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina*	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Craneostenosis asociada a estrabismo Osteogénesis imperfecta Síndrome espondilo-ocular Síndrome oculo-odontal Stickler syndrome Braquicefalia aislada Enfermedad de Crouzon Escafocefalia aislada Plagiocefalia aislada Síndrome de Apert Síndrome de Pfeiffer Trigonocéfala aislada *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutive y sospecha de mutaciones específicas: amplificación de la correspondiente técnica

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si	Tratamiento farmacológico asociado	Observaciones (revisado)
Enfermedades oftalmológicas	Síndrome enfermedad con participación ocular	Metabólicas con participación ocular	E72.0, E75.2, E83.4	213, 411629, 411634, 411641, 324, 355, 905, 416, 306516, 79213	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención, Respuesta a tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina*	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA)			Observación 1: Subcategorías de patologías. Cistinosis Cistinosis nefropática infantil Cistinosis nefropática juvenil Cistinosis ocular Enfermedad de Fabry Enfermedad de Gaucher - oftalmoplejía - calcificación cardiovascular Enfermedad de Wilson Enfermedad Metabolica asociada a alteraciones oculares Hiperoxaluria primaria Hipomagnesemia primaria familiar con hipercalcemia y nefrocalcinosis con afectación ocular grave Mucopolisacaridosis Síndrome Cerebro-Hepato-Renal o Síndrome de Zellweger *Observación 2: Si mutación familiar identificada:
Enfermedades oftalmológicas	Síndrome enfermedad con participación ocular	Neuromuscular con participación ocular	G12.8, Q87.8, G71.1, E71.3, G71.0, G71.2, G71.8,	73245, 3042, 269, 273, 270, 519347, 363677, 79091, 98897, 199	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención,	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina*	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)** // Mutacion dinamica (expansion repeticiones) //mutacion reg subtelomerica en DFSH	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs) Estudio de expansión repeticiones //estudio específico reg subtelomerica en DFSH			Observación 2: Si mutación familiar identificada: Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy-Walker - cataratas Discapacidad intelectual - catarata - pabellón auditivo calcificado - miopatía Distrofia facioescapulohumeral Distrofia miotónica de Steinert o miotónica atrofica Síndrome de discapacidad intelectual grave - epilepsia - catarata por una deficiencia de acil-CoA reductasa grasa Anomalia de SN con afectacion ocular Distrofia muscular oculofaríngea Miopatía autosómica recesiva de inicio en la infancia con oftalmoplejía externa Miopatía con afectacion ocular Trastorno neuromuscular raro con anomalia de la movilidad/alineamiento ocular Miopatía congénita multicore con oftalmoplejía externa *Observación 3: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida
Enfermedades oftalmológicas	Síndrome enfermedad con participación ocular	Otros síndromes con participación ocular	G71.2, H18.5, Q87.8	436174, 2985, 740, 439212, 3194, 3205, 157962, 363245, 3449	Todos los casos con sospecha clínica o antecedentes familiares; con o sin mutación familiar identificada	Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento, Manejo clínico, Prevención, Respuesta a tratamiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal, Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	sangre periférica, saliva, orina*	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidia), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluir estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA)			Observación 4: Si mutación familiar identificada: Enfermedad mitocondrial con afectacion ocular Pseudoprogeria Síndrome de catarata-deficiencia de hormona de crecimiento-neuropatía sensitiva-pérdida de audición neurosensorial-displasia esquelética Síndrome de Hutchinson-Gilford Síndrome de miopía de inicio precoz - arreflexia - dificultad respiratoria - disfagia Síndrome de Stern-Lubinsky-Durrie Síndrome de Sturge-Weber Síndrome oculoauricular tipo Schorderet Síndrome progeroide de origen genético Síndrome de Weill Marchesani *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el ciclo de la urea e hiperamonemias hereditarias	E72.2	Pendiente de revisión	CLÍNICA Crisis agudas Afectación neurológica Afectación digestiva Afectación hepática Fallo de medro BIOQUÍMICA Hiperamonemia Urea baja Hipertransaminasemia Aminoácidos Acidos orgánicos Actividad enzimática	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético Cofactores y vitaminas Farmacológico Trasplante de órgano sólido Depuración exógena
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Aciduria Orgánica	E71.1	Pendiente de revisión	CLÍNICA Cribado Crisis agudas Fallo de medro Afectación neurológica Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática Afectación ocular Afectación auditiva Afectación hematológica Afectación multisistémica BIOQUÍMICA Hiperamonemia Hiperlactacidemia Acidosis metabólica Hipoglucemia Cetosis Ácidos orgánicos Acilcarnitinas Actividad enzimática	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético Cofactores y vitaminas Tratamiento farmacológico Trasplante de órgano sólido Depuración exógena G-CSF (en TAZ)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada	E71	Pendiente de revisión	CLÍNICA Cribado Crisis agudas Fallo de medro Afectación neurológica Fallo de medro Afectación ocular Olor dulzón de la orina BIOQUÍMICA Cetosis Aminoácidos Aloisoleucina Acidos orgánicos	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético Cofactores y vitaminas Trasplante de órgano sólido Depuración exógena
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el metabolismo de la fenilalanina y tirosina	E70.0, E70.1, E70.2	Pendiente de revisión	CLÍNICA Cribado <u>Fenilalanina</u> Afectación neurológica <u>Tirosina</u> Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática Afectación ocular Afectación articular Alteración del pelo Alteraciones cutáneas BIOQUÍMICA Aminoácidos: Phe, TYR Pterinas DHPR Ácidos orgánicos Succinilacetona	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético <u>Fenilalanina</u> Cofactor BH4 <u>Tirosina</u> Inhibidor de sustrato: NTBC
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el metabolismo de los aminoácidos azufrados	E72.1	Pendiente de revisión	CLÍNICA Afectación neurológica Afectación ósea Afectación ocular Afectación vascular Fallo de medro Afectación hepática BIOQUÍMICA Aminoácidos: Met Homocisteína Adenosilmetionina Adenosilhomocisteína	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético Cofactores y vitaminas Tratamiento farmacológico

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el metabolismo de la glicina y de la serina	E72.5, E72.8	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Epilepsia refractaria neonatal Hipertensión pulmonar Prenatal CIR Polimalformativo Microcefalia BIOQUIMICA Aminoácidos en plasma, orina y LCR Hiperglicemia sin cetosis ni acidosis Aumento de glicina en plasma, orina y LCR con ratio elevado de glicina LCR/plasma Déficit de serina en plasma y LCR	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Dietético Vitaminas Farmacológico
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales		Defectos en el metabolismo de la prolina, hidroxiprolina y ornitina	E72.4, E72.5	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Afectación neuropsiquiátrica Fallo de medro Afectación cutánea Rasgos dismórficos Afectación ocular Encefalopatía hiperamoniémica neonatal Afectación nefrológica BIOQUÍMICA Hiperamoniemia Aminoácidos: Orn, Pro Ácidos orgánicos: P5C	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético Vitaminas: B6, C y E Tratamiento farmacológico
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el metabolismo de la lisina	E72.3	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica BIOQUIMICA Aminoácidos Ácidos orgánicos	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el metabolismo del triptófano	E70.5	Pendiente de revisión	CLINICA Variante benigna Afectación neurológica Afectación cutánea BIOQUÍMICA Aminoácidos Ácidos orgánicos	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	No precisa
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el metabolismo de glutamato /glutamina y aspartato/asparagina	E72.8, E88.8	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Cataratas BIOQUIMICA Aminoácidos en plasma y orina Hiperamoniemia N-Acetilaspártico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	No hay
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el metabolismo de la histidina	E70.4	Pendiente de revisión	CLINICA Variante bioquímica sin significación clínica Trastornos neuropsiquiátricos BIOQUIMICA Aminoácidos en plasma, orina y LCR Imidazoles en orina	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	No precisa
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el metabolismo del γ- aminobutírico (GABA)	E72.8	Pendiente de revisión	CLINICA Alteraciones neurológicas BIOQUIMICA Acido 4.OH butírico en plasma, orina y LCR	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	En SLC6A1, dieta cetogénica. En el resto no hay

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el transporte de aminoácidos	E72.0	Pendiente de revisión	CLINICA <u>Cistinosis:</u> Afectación nefrológica Afectación ocular <u>Hartnup:</u> Afectación cutánea Afectación neuropsiquiátrica Afectación neurológica <u>Cistinuria:</u> Nefrolitiasis <u>LPI:</u> Fallo de medro Afectación pulmonar Alteraciones medulares Coma hiperamoniémico Afectación neurológica <u>Otros:</u> Afectación neurológica Neuropsiquiátricas Afectación ocular BIOQUIMICA Aminoácidos en plasma y orina	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamientos diversos en función de la clínica: <u>Cistinosis:</u> cisteamina <u>Hartnup:</u> Tratamiento nutricional y Nicotinamida <u>Cistinuria:</u> alcalinización de la orina, hidratación, litotricia <u>LPI:</u> Tratamiento nutricional
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Otros defectos en el metabolismo de los aminoácidos	E72.9	Pendiente de revisión	CLINICA Alteraciones neurológicas BIOQUÍMICA N-acilaminoácidos	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	No hay
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Aminas y Péptidos	Defectos en el metabolismo del Glutatión	D55., E72.8	Pendiente de revisión	Afectación hematológica Afectación neurológica Afectación ocular Afectación ósea Crisis agudas BIOQUIMICA Anemia hemolítica Acidosis metabólica Aminoácidos Acidos orgánicos	Análisis genéticos o+G2:J2 genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Vitaminas
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Aminas y Péptidos	Otros defectos en el metabolismo de péptidos	E70-E90, E72.8, Q61.5, E70.8	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Afectación cutánea Afectación neurológica Infecciones recurrentes <u>X-</u> <u>prolylaminopeptidasa</u> Anomalías renales (Nefronoptisis tardía) BIOQUIMICA Hipertransaminasemia Anemia y trombopenia Hiperгамaglobulinemia Insuficiencia renal Imidopeptinuria	Análisis genéticos o+G2:J2 genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales		Defectos en el metabolismo de la metilamina	E88.8	Pendiente de revisión	CLINICA Olor a pescado BIOQUIMICA Trimetilaminuria	Análisis genéticos o+G2:J2 genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento nutricional
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Aminas y Péptidos	Defectos en el metabolismo de las poliaminas	E72.4, Q87.8, Q82.8, M32, M89.8	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Afectación neurológica Afectación cutánea Afectación ósea Afectación ocular BIOQUIMICA Alteraciones en poliaminas: N- acetilputrescina	Análisis genéticos o+G2:J2 genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de CARBOHIDRATOS	Defectos en el metabolismo de la galactosa	E74.2	Pendiente de revisión	Afectación ocular Afectación hepática Afectación renal Afectación gonadal BIOQUIMICA sustancias reductoras en orina, Galactosa total y Galactosa1P en sangre, galactosa en orina. DEFICIT ENZIMÁTICO	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Manejo clínico Tratamiento Asesoramiento reproductivo Prevención	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético Suplementos vitamínicos y de minerales

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de CARBOHIDRATOS	Defectos en el metabolismo de la fructosa	E74.1	Pendiente de revisión	Afectación hepática BIOQUIMICA hipoglucemia sustancias reductoras en orina, CDT (transferrina deficiente en carbohidratos), ácidos orgánicos en orina	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Manejo clínico Tratamiento Asesoramiento reproductivo. Prevención	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético Suplementos vitamínicos
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de CARBOHIDRATOS	Glucogenosis	E74.0	Pendiente de revisión	Afectación hepática Afectación muscular Afectación cardíaca BIOQUIMICA hipoglucemia acidosis láctica cetosis hiperuricemia hipertrigliceridemia	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Manejo clínico Tratamiento Asesoramiento reproductivo. Prevención	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético. Terapie enzimática (tipo II). Trasplante de organo sólido
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de CARBOHIDRATOS	Defectos en la gluconeogénesis	E74.4	Pendiente de revisión	Afectación hepática Retraso psicomotor BIOQUIMICA hipoglucemia acidosis láctica cetosis	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Manejo clínico Tratamiento Asesoramiento reproductivo. Prevención	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma clinic (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético Tratamiento farmacológico
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de CARBOHIDRATOS	Defectos en la glucolisis	D55.2, E16.1	Pendiente de revisión	Ictericia Afectación esplénica Crisis hemolíticas Afectación neurológica. BIOQUÍMICA: Anemia hemolítica, ↑ Bilirrubina. DEFICIT ENZIMÁTICO	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Manejo clínico Tratamiento Asesoramiento reproductivo. Prevención	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento sintomático Transfusiones sanguíneas Esplenectomia
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de CARBOHIDRATOS	Defectos en el metabolismo de las pentosas	E74.8, E88.8	Pendiente de revisión	Afectación hepática Afectación neurológica Retraso psicomotor BIOQUIMICA Estudio de azúcares y polioles en orina. DÉFICIT ENZIMÁTICO	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Manejo clínico Tratamiento Asesoramiento reproductivo. prevención	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	A veces trasplante hepático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de CARBOHIDRATOS	Defectos en el transporte y absorción de carbohidratos	E74.3, E73, E16.1, E74.1, E88.8, E74.9, E74.8. G40.4, E74	Pendiente de revisión	Afectación hepática Afectación neurológica Retraso psicomotor Afectación intestinal Deshidratación BIOQUIMICA: sustancias reductoras en heces Glucosa en sangre y en LCR. Electrolytos aminoácidos en orina	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Manejo clínico Tratamiento Asesoramiento reproductivo. Prevención	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma clinic (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético y sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de CARBOHIDRATOS	Hipoglucemia por hiperinsulinismo persistente	E13, E16.1	Pendiente de revisión	Orphanet: enfermedades endocrinas raras. CIE- 10: enfermedades endocrinas y metabólicas						
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de ÁCIDOS GRASOS y CUERPOS CETÓNICOS	Defectos en el metabolismo de la carnitina	E71.3, E71.4	Pendiente de revisión	Afectación hepática Afectación cardíaca Afectación muscular BIOQUÍMICA hipoglucemia hipocetósica, alteración niveles séricos carnitina y acilcarnitinas. ESTUDIO ENZIMÁTICO	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Tratamiento farmacológico
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de ÁCIDOS GRASOS y CUERPOS CETÓNICOS	Defectos en la β- oxidación de ácidos grasos y cetogénesis	E71.3 (E71.31)	Pendiente de revisión	Afectación hepática Afectación cardíaca Afectación muscular BIOQUÍMICA hipoglucemia hipocetósica, alteración niveles séricos acilcarnitinas y de ácidos orgánicos en orina.	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Tratamiento farmacológico

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de ÁCIDOS GRASOS y CUERPOS CETÓNICOS	Defectos en el metabolismo de cuerpos cetónicos	E71.3	Pendiente de revisión	Afectación digestiva Afectación neurológica BIOQUIMICA cetoacidosis Alteración de ácidos orgánicos en orina ESTUDIO ENZIMÁTICO	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Tratamiento farmacológico
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo ENERGÉTICO	Defectos en el metabolismo del piruvato	D55.2, E74.4	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Fallo de medro Afectación neurológica Afectación cardíaca Afectación hepática Afectación muscular Alteraciones hematológicas (gen PK) Crisis agudas BIOQUIMICA Hiperlactacidemia (elevación L/P ratio) Hiperalaninemia	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético Cofactores, vitaminas.
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo ENERGÉTICO	Defectos en el ciclo de Krebs (en ORPHA Trastornos del ciclo de los ácidos tricarboxílicos)	E88.8, G93.4	Pendiente de revisión	CLINICA Algunos genes asociados a riesgo de tumores [DLST(g), FH(g) , IDH1 (s), IDH2(s)] Rasgos dismórficos Síndrome malformativo Fallo de medro Afectación neurológica Afectación cardíaca Afectación hepática Afectación ocular Afectación multisistémica Crisis agudas BIOQUIMICA Hipoglucemia Cuerpos cetónicos Hiperlactacidemia HiperCKemia. Niveles urinarios de metabolitos específicos.	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético Cofactores
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales		Defectos en el metabolismo de creatina	E72.8	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Fallo de medro Afectación neurológica Afectación gastrointerinales Afectación muscular Afectación ocular BIOQUIMICA Alteraciones de niveles creatina y creatinina en LCR, plasma y orina Alteraciones niveles guanidoacetato orina y plasma y cerebrales.	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético Creatina monohidrato (GAMT)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo ENERGÉTICO	Defectos diversos del metabolismo intermedio: Defectos en el metabolismo del glicoxilato y oxalato	E74.8	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Afectación cardíaca Afectación renal Afectación ósea Afectación ocular Afectación multisistémica BIOQUIMICA Alteraciones de oxalato, L-glicerato, oxálico y glicólico orina y plasma.	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Nefro: Tx renal, diálisis, cálculos renal Vitaminas. mRNAi (lumasiran) (AGXT)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo ENERGÉTICO	Defectos diversos del metabolismo intermedio: otros defectos: ACATALASEMIA	E80.3	Pendiente de revisión		O					

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo ENERGÉTICO	Defectos en la FOSFORILACIÓN OXIDATIVA: Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial por anomalías del ADN mitocondrial.	E88.9 E88.8	Pendiente de revisión	CLINICA Fallo de medro Afectación muscular Afectación neurológica Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática Afectación ocular Afectación multisistémica Crisis agudas BIOQUIMICA Hiperlactacidemia Otros marcadores: FGF-21, GDF-15.	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Orina (células del sedimento) Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	mtDNA WGS (captura por long-range PCR) Secuenciación 1 solo gen o análisis de mutaciones específicas [Síndromes mtDNA típicos con variante/s frecuentes como LHON_MT-ND1,4,6 (ORPHA 104) MELAS_MT-TL1(ORPHA 550) MIDD_MT-TL1 (ORPHA 225), NSSND_MT-RNR1 (ORPHA 90641)] Determinación de Heteroplasmia	Tratamiento dietético Cofactores, vitaminas, aminoácidos. Coenzima Q y derivados (LHON)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo ENERGÉTICO	Defectos en la FOSFORILACIÓN OXIDATIVA: Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial por una deleción única de ADN mitocondrial a gran escala (SKS; PEO herencia materna, síndrome de Pearson)	E88.9, H49.8, D64,	Pendiente de revisión	Síndrome de Kearns-Sayre (Afectación multisistémica) Síndrome de Pearson (alteación hematológica y páncreática) Oftalmoplejía externa progresiva Afectación muscular BIOQUIMICA Hiperlactacidemia Disminución folato LCR	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Orina (células del sedimento) Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Variación en número de copias (CNV)	Real-Time-PCR, Long-Range PCR, Southern-blot, mtDNA WGS (captura long-range PCR) Determinación de Heteroplasmia	Tratamiento dietético Cofactores y vitaminas.
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo ENERGÉTICO	Defectos en la FOSFORILACIÓN OXIDATIVA: Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial por anomalías del ADN nuclear. Incluye los siguientes trastornos: 1) Trastornos aislados de un complejo de la fosforilación oxidativa (CI, CII, CIII, CIV y CV) 2) Defectos biosíntesis del ácido lipóico y de los complejos hierro-azufre 3) Trastorno en el transporte de membrana mitocondrial 4) Código ORPHA 2443: 4.1) Defectos en la	E88.9	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Fallo de medro Afectación neurológica Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática Afectación muscular Afectación ósea Afectación ocular Afectación multisistémica Crisis agudas BIOQUIMICA Hiperlactacidemia Hiperalaninemia Otros marcadores: FGF-21, GDF-15, metabolitos específicos.	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Exoma clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento dietético Cofactores y vitaminas (CoQ10 y derivados en defectos biosíntesis coenzima Q10).
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Defectos en la síntesis, elongación y reciclaje de los ácidos grasos	E71.1, E71.3, E77.8, G11.4, G11.8, G23.0, G31.8, G40.3, Q80.8, Q87.1	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Fallo de medro Afectación neurológica Afectación muscular Afectación multisistémica (cutánea) Rasgos dismórficos (ELOVL) Afectación ocular (Sdr. De Sjögren-Larsson ALDH3A2) BIOQUIMICA: Alteraciones en leucotrienos, actividad enzimática	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Sintomático

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Defectos en la alfa beta y omega oxidacion peroxisomal	E72.3, E74.8, E80.3, G60.1, K76.8, Q87.8	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Rasgos dismórficos Afectacion esquelética Afectación hepática Afectacion cardiaca Afectación neuropsiquiátrica Afectación ocular (retinosis) BIOQUÍMICA: Alteraciones en perfil de ácidos grasos de cadena muy larga, ácido fitánico, pristánico, sales biliares, leucotrienos	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaci ones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Dieta Trasplante de medula osea Terapia genetica Plasmaferesis
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Defectos en el metabolismo de EICOSANOIDES	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Anomalías esqueléticas (osteotropatía) y cutaneas Hipotonía Microcefalia Discapacidad intelectual BIOQUÍMICA: Disminucion de leucotrienos	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaci ones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Defectos en el metabolismo de GLICEROLÍPIDOS	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Aspecto progeroide Lipodistrofia Afectación hepática Rabdomiolisis Resistencia a insulina BIOQUÍMICA: Hipertrigliceridemia Resistencia a insulina Disminucion de leptina Adiponectinas HiperCKemia	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaci ones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Dieta Antidiabéticos oarales Leptina Fluidoterapia
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Defectos en el metabolismo de GLICEROFOSFOLÍPIDOS: Defectos en el metabolismo de la fosfatidilcolina, fosfatidilserina y fosfatidiletanolamina	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Talla baja Disimetría de miembros Dimorfismo facial Microcefalia Cataratas congénitas Contracturas Espasticidad Discapacidad intelectual Ictiosis Anomalías epifisarias (radiológicas) BIOQUÍMICA: Plasmalógenos Acidos grasos cadena muy larga	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaci ones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Defectos en el metabolismo de GLICEROFOSFOLÍPIDOS: Defectos en el metabolismo del fosfatidilinositol	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Fallo de medro Cataratas congénitas, glaucoma Disfunción tubular renal (Fanconi) e insuficiencia renal Discapacidad intelectual Anomalías neuropsiquiátricas BIOQUÍMICA: Fanconi renal, aminoaciduria	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaci ones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Logopedico y atención temprana Sintomático de Fanconi renal Nutrición/Raquitismo Cirugía ocular Farmacológico (Gaucoma, neurotropos)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Defectos en el metabolismo de GLICEROFOSFOLÍPIDOS: Defectos en el metabolismo de éter lípidos	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Multisistémica (Espectro Zellweger) Fallo de medro Neurodegenerativa Corazón Muscular Esquelética (radiologica) Condroadiplasia punctata Cáncer BIOQUÍMICA: Plasmalógenos	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaci ones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Dietético Sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Defectos en la síntesis de ESFINGOLÍPIDOS:	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Anomalías neurológicas (epilepsia mioclínica, distonías, paraplejoa, disartria) Neuropatías periféricas Anomalías cutáneas (ictiosis) BIOQUÍMICA: Llididómica	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaci ones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Sintomático

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Defectos en el metabolismo del colesterol	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Abortos recurrentes y dimorfismo fetal Multisistémica Discapacidad intelectual Dimorfismo Displasias mesqueléticas Lesiones cutáneas ictiosiformes Cataratas BIOQUÍMICA: Colesterol y derivados Anomalías en esteroides plasmáticos Ácidos orgánicos Leucotrienos, prostanoides IgD	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Sintomático Dietético (coelsterol) Farmacológica Inmunomoduladora Trasplante médula ósea
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Defectos en el metabolismo de ácidos biliares	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Afectación hepática (colestasis) Malabsorción Neurológica BIOQUÍMICA: Alteración pruebas hepáticas (colestasis) Coagulopatía	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Farmacológico (sales biliares, antihistamínico) Vitaminas Dietoterapia
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Dislipidemias raras: Hipercolesterolemias	E78	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Aterosclerosis precoz Enfermedad cardiovascular precoz Xantomas, xantelasmas Anomalías corneales Fallo hepático BIOQUÍMICA: Dislipemia Fitoesteroides, sitoesteroides	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Dietético Farmacológico (estatinas, resinas, inhibidores de PCSK9) Aféresis Trasplante hepático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Dislipidemias raras: Hipertriglicidemias	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Fallo de medro Dolor abdominal Pancreatitis Hepatoesplenomegalia Xantomas Síndrome metabólico Dislipemia BIOQUÍMICA: Índice HOMA	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Dietético Farmacológico (estatinas, resinas) Aféresis Estilo de vida
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Dislipidemias raras: Hiperlipidemias mixtas	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Aterosclerosis precoz Enfermedad cardiovascular precoz Xantomas, xantelasmas Anomalías corneales Fallo hepático BIOQUÍMICA: Dislipemia	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Dietético Farmacológico (estatinas, resinas) Aféresis Estilo de vida
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Dislipidemias raras: Defectos en el metabolismo de lipoproteínas de alta densidad (HDL)	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Aterosclerosis precoz Enfermedad cardiovascular precoz Xantomas, xantelasmas Anomalías corneales Polineuropatía Hepatoesplenomegalia Nefropatía Anemia Amiloidosis BIOQUÍMICA: Dislipemia	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Sintomático Dietoterápico Farmacológico Esplenectomía
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Dislipidemias raras: Defectos con disminución de lipoproteínas de baja densidad (LDL)	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Fallo de medro Malabsorción grasa (esteatorrea, vómitos, fallo de medro) Neuropatía, ataxia Retinopatía Miopatía BIOQUÍMICA: Dislipemia Acantocitosis	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Dietoterápico Vitaminoterapia

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS	Dislipidemias raras: Otros Defectos en el metabolismo de lipoproteínas	<i>Pendiente de revisión</i>	<i>Pendiente de revisión</i>	CLÍNICA: Aterosclerosis precoz Enfermedad cardiovascular precoz Xantomas, xantelasmas Anomalías corneales Polineuropatía Hepatoesplenomegalia Nefropatía Anemia Amiloidosis BIOQUÍMICA: Dislipemia	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP	Sintomático Dietoterápico Farmacológico
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de NUCLEOBASES, NUCLEÓTIDOS Y ÁCIDOS NUCLEÍCOS	Defectos en el metabolismo de nucleótidos	<i>Pendiente de revisión</i>	<i>Pendiente de revisión</i>	CLINICA Afectación neurológica: retraso motor, ataxia, epilepsia, hipo/hipertonía Afectación renal Artropatía Miocardiopatía Alteraciones médula ósea: anemias, trombopenias, inmunodeficiencia, linfomas/leucemias BIOQUÍMICA Hiper/hipouricemia Hiper/hipouricosuria Aumento orótico en orina	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos			Tratamiento sintomático Ribosa Trasplante médula ósea
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de NUCLEOBASES, NUCLEÓTIDOS Y ÁCIDOS NUCLEÍCOS	Defectos en el procesamiento del tRNA no mitocondrial y aminoacil-tRNA sintetasas	<i>Pendiente de revisión</i>	<i>Pendiente de revisión</i>	CLINICA Afectación neurológica: retraso psicomotor, leucodistrofia, neuropatía, hipoplasia pontocerebelosa	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento sintomático Altas dosis del aminoácido implicado
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de NUCLEOBASES, NUCLEÓTIDOS Y ÁCIDOS NUCLEÍCOS	Defectos en la biogénesis del ribosoma	<i>Pendiente de revisión</i>	<i>Pendiente de revisión</i>	CLINICA Cáncer Alteración médula ósea: anemia aplásica o megaloblástica, megacariocitos, sd. mielodisplásicos. Rasgos dismórficos Mallforaciones genitourinarias o cardíacas Hiperpigmentación	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de TETRAPIRROLES	Defectos en la síntesis del grupo hemo y porfirias	D64.0 E80.1 E80.2 E80.7 E88.8, E80	<i>Pendiente de revisión</i>	CLÍNICA: Dolor, vómitos, alteración hidroelectrolítica Neurológica Hepática Cutánea BIOQUÍMICA: Porfirinas urinarias	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sintomático (evitación, fotoprotección)/preventivo Farmacológico Perfusión Flebotomía
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de TETRAPIRROLES	Defectos en la degradación del grupo hemo y metabolismo de bilirrubina	E80.7	<i>Pendiente de revisión</i>	CLÍNICA: Hepato-biliar Cutánea (bilirrubina) Hematología Encefalopatía (Kernicterus) Pulmonar (EPOC) BIOQUÍMICA: Función hepática (bilirrubina) Metahemoglobinemia	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sintomático Fototerapia Exangunotransfusión
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Defectos en N-glicosilación	E77.8	<i>Pendiente de revisión</i>	CLINICA: deterioro cognitivo epilepsia anomalías en el perímetro craneal anomalías del tono muscular miopatía trastornos del movimiento ataxia anomalías endocrinas anomalías hematológicas defectos de coagulación anomalías óseas problemas oculares inmunodeficiencia BIOQUÍMICA: Transferrina sérica alterada (patrón tipo 1)	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Cofactores y vitaminas Tratamientos médicos específicos (<i>desarrollar?</i>) Terapia de remplazo enzimático Trasplante de órgano sólido Trasplante de médula ósea Terapia génica

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Defectos en O- manosilación	G71.0, G71.2	Pendiente de revisión	perfil de transferrina sérica normal creatina quinasa elevada debilidad muscular hipotonía cardiomiopatía discapacidad intelectual epilepsia trastorno de la migración neuronal	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Cofactores y vitaminas Tratamientos médicos específicos (<i>desarrollar?</i>) Suplemento de aminoácidos Quelantes del amonio Terapia de remplazo enzimático Trasplante de órgano sólido
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Defectos en O- fucosilación	Q13.8, Q76.8, Q79.8, L81.4, L81.8,	Pendiente de revisión	perfil de transferrina sérica normal retraso del crecimiento retraso del desarrollo dismorfia facial problemas de movilidad anomalías vertebrales problemas dermatológicos	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Cofactores y vitaminas Terapia de reemplazo enzimático Terapia génica Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Defectos en O- xilosisilación y síntesis de glicosaminoglicanos	E77.8, G71.0, Q74.8, Q78.6, Q79.6, Q87.2,	Pendiente de revisión	perfil de transferrina sérica normal dismorfia facial anomalías esqueléticas hiperlaxitud articular retraso del crecimiento retraso mental problemas oculares	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Otros defectos en O- glicosilación	E77.8, G71.0, G71.2, L81.4, L81.8, M11.2, Q13.8, Q74.8, Q76.8, Q77.7 Q79.8, Q78.6, Q79.6, Q87.2,	Pendiente de revisión	perfil de transferrina sérica normal anomalías hematológicas anomalías esqueléticas miopatía problemas oculares anomalías dermatológicas	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Defectos la biosíntesis de glicosilfosfatidilinositol	D59.5, E77.8, G23.0, G11.4, Q87.8, E88.8	Pendiente de revisión	perfil de transferrina sérica normal fosfatasa alcalina alterada epilepsia hipotonía discapacidad intelectual retraso del desarrollo dismorfia facial espasticidad atrofia cerebral problemas oculares anomalías hematológicas	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Terapia dirigida con la inhibición de histona desacetilasa Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Otros efectos en la glicosilación de lípidos	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	perfil de transferrina sérica normal retraso del desarrollo discapacidad intelectual retraso del lenguaje epilepsia hipotonía problemas oculares irritabilidad	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Tratamiento sintomático

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Defectos en el metabolismo del dolicol	E77.8	Pendiente de revisión	transferrina sérica alterada (patrón tipo 1) ictiosis cardiomiopatía distrofia muscular hipotonía epilepsia microcefalia retraso del crecimiento retraso del desarrollo retraso mental nistagmo problemas oculares	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Trasplante de órgano sólido Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Defectos en el transporte vesicular del aparato de Golgi	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	transferrina sérica alterada (patrón tipo 2) encefalopatía dismorfia facial retraso del desarrollo retraso del crecimiento hipotonía microcefalia infecciones recurrentes anomalías hematológicas defectos de coagulación	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Defectos en la homeostasis del pH del aparato de Golgi Defecto de la V-ATPasa (Parecen dos líneas)	Q82.8	Pendiente de revisión	transferrina sérica alterada (patrón tipo 2) dismorfia facial retraso del crecimiento retraso psicomotor problemas oculares anomalías esqueléticas miopatía	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Defectos del complejo de Golgi	E77.8	Pendiente de revisión	transferrina sérica alterada (patrón tipo 2) problemas de alimentación retraso del crecimiento microcefalia dismorfia facial hipotonía atrofia cerebral	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Defectos en metabolismo del ácido siálico Enfermedad lisosomal	E77.8	Pendiente de revisión	perfil de transferrina sérica normal sialuria dismorfia facial retraso del desarrollo displasia esquelética miopatía	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Terapia de reemplazo enzimático Terapia dirigida con chaperonas o inhibidores
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Otros defectos en múltiples vías de glicosilación	E77.8	Pendiente de revisión	perfil de transferrina sérica normal dismorfia facial miopatía anomalía esquelética fatiga retraso psicomotor epilepsia problemas oculares	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP	Tratamiento dietético Terapia de reemplazo enzimático Trasplante de médula ósea Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la BIOGÉNESIS e INTERACCIÓN de ORGÁNULOS	Defectos en la biogénesis de la membrana mitocondrial	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLINICA Fallo de medro Afectación neurológica: Leigh Miocardiopatía Afectación renal Afectación hepática	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento sintomático

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la BIOGÉNESIS e INTERACCIÓN de ORGÁNULOS	Defectos en la dinámica peroxisomal y mitocondrial	<i>Pendiente de revisión</i>	<i>Pendiente de revisión</i>	CLINICA Afectación neurológica: ataxia, neuropatía, epilepsia. Atrofia óptica Sordera Afectación cardíaca Autoinflamación	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la BIOGÉNESIS e INTERACCIÓN de ORGÁNULOS	Defectos en la biogénesis PEROXISOMAL	G60.1, Q87.8, E71.3	<i>Pendiente de revisión</i>	CLINICA Rasgos dismórficos Fallo de medro Afectación neurológica: retraso, microcefalia, leucodistrofia Afectación ósea: condrodiasplasia, rizomielia Sordera Cataratas y retinopatía Insuficiencia adrenal Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática BIOQUIMICA Ácidos grasos de cadena muy larga Plasmalógenos Fitánico y pristánico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la BIOGÉNESIS e INTERACCIÓN de ORGÁNULOS	Defectos en la biogénesis de los LISOSOMAS	E70.3, Q82.8	<i>Pendiente de revisión</i>	CLINICA Síndrome de Hermansky-Pudlak Alteración pigmentación, Inmunodeficiencia, Plaquetopenia	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento sintomático Trasplante pulmonar
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la BIOGÉNESIS e INTERACCIÓN de ORGÁNULOS	Defectos en la interacción de orgánulos	<i>Pendiente de revisión</i>	<i>Pendiente de revisión</i>	CLINICA Rasgos dismórficos Afectación neurológica: retraso, microcefalia, distonia, leucodistrofia hipomielinización Sordera Retinopatía Afectación hepática Acantocitosis BIOQUIMICA Ácidos grasos de cadena muy larga	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la BIOGÉNESIS e INTERACCIÓN de ORGÁNULOS	Defectos en el tráfico vesicular	G25.8	<i>Pendiente de revisión</i>	CLINICA Afectación neurológica: microcefalia, ataxia, retraso, epilepsia, malformaciones Afectación neuromuscular: neuropatía, rabdomiolisis Afectación ocular: retinopatía, ceguera Afectación endocrina Afectación cardíaca Afectación inmunológica Afectación cutánea Afectación hematológica Afectación renal	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento sintomático

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la DEGRADACIÓN de MOLÉCULAS COMPLEJAS	Defectos en la degradación de esfingolípidos: ESFINGOLIPIDOSIS	E75.1, E75.2, E75.5, G11.8	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Fallo de medro Afectación neurológica Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática Afectación ocular Megalias BIOQUIMICA Sulfatidos, LisoGB1, LisoGB3, QT, Lisoesfingo	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Terapia de reemplazo enzimático Chaperonas Terapia reducción sustrato Trasplante de órgano sólido Trasplante de médula ósea Terapia génica
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la DEGRADACIÓN de MOLÉCULAS COMPLEJAS	Defectos en la degradación de glicosaminoglicanos: MUCOPOLISACARIDOSI S	E76.0, E76.1, E76.2, E76.3,	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Afectación neurológica Afectación ósea Sordera Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática Afectación ocular Megalias BIOQUIMICA GAGs	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Terapia de reemplazo enzimático Terapia reducción sustrato Trasplante de médula ósea Terapia génica
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la DEGRADACIÓN de MOLÉCULAS COMPLEJAS	Defectos en la degradación de glucoproteínas: OLIGOSACARIDOSIS	E77.1	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Fallo de medro Afectación neurológica Afectación ósea Sordera Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática Afectación ocular Megalias BIOQUIMICA Oligosacáridos	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Terapia de reemplazo enzimático Trasplante de médula ósea Terapia génica
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la DEGRADACIÓN de MOLÉCULAS COMPLEJAS	LIPOFUSCINOSIS neuronal cerioidea (CLN)	E75.4	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Epilepsia Ataxia Sordera Afectación ocular	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Terapia de reemplazo enzimático (CLN2) Terapia génica
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la DEGRADACIÓN de MOLÉCULAS COMPLEJAS	DEFECTOS EN LA AUTOFAGIA	G11.4, Q87.8, G23, Q87.7	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Fallo de medro Afectación neurológica Afectación muscular Inflamación Afectación cardíaca	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la DEGRADACIÓN de MOLÉCULAS COMPLEJAS	Otros defectos en la DEGRADACIÓN de MOLÉCULAS COMPLEJAS: GLUCOGENO	E74	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación muscular Afectación cardíaca Afectación respiratoria Hepatomegalia	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Terapia de reemplazo enzimático Terapia génica

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la DEGRADACIÓN de MOLÉCULAS COMPLEJAS	MUCOLIPIDOSIS	E77, E75.1	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Fallo de medro Afectación neurológica Afectación ósea Sordera Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática Afectación ocular BIOQUIMICA Actividad enzimática	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la DEGRADACIÓN de MOLÉCULAS COMPLEJAS	Otros Defectos en la DEGRADACIÓN de MOLÉCULAS COMPLEJAS	E75.5, E75.2	Pendiente de revisión	CLINICA LIPA Afectación digestiva Afectación hematológica NPC Afectación neurológica Esplenomegalia Afectación respiratoria	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Terapia reducción sustrato Sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos en el metabolismo de la BH4	E70.1	Pendiente de revisión	CLINICA Cribado Afectación neurológica BIOQUIMICA Aminoácidos Phe Pterinas Neurotransmisores Test de BH4	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento nutricional Cofactores Farmacológico
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos del transporte y metabolismo de la tiamina (vitamina B1)	G24.1, E70.1, E88.8, Q02, G93.8, G96.8, E51.2, Q53.1	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Afectación hematológica Afectación ORL Afectación endocrina Polineuropatía Microcefalia Afectación ocular Crisis	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Vitaminas
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos del transporte y metabolismo de riboflavina (vitamina B2)	P00.4, G12.1, G12.2,	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Síndrome malformativo Afectación neurológica Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática Afectación muscular Polineuropatía periférica y craneal Afectación multisistémica Crisis agudas BIOQUIMICA Hipoglucemia Acilcarnitinas Ácidos orgánicos	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento nutricional Cofactores y vitaminas
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos del metabolismo de niacina y NAD	E52, E88.8, G71.3, Q87.8	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Síndrome malformativo Afectación neurológica Afectación cardíaca Afectación renal Afectación ósea Afectación neurosensorial Afectación multisistémica Crisis BIOQUIMICA Hiperglucemia Aminoácidos Ácidos orgánicos Acilcarnitinas	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicacion es Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clinico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	No tiene

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos del metabolismo de pantotenato y CoA	G23.0	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Afectación ocular Afectación cardiaca RM cerebral sugestiva BIOQUIMICA	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos del metabolismo de piridoxina (vitamina B6)	G40.8	Pendiente de revisión	CLINICA ALDH7A, PNPO, PLPBP Afectación neurológica ALPL Afectación ósea BIOQUIMICA ALDH7A Alfa-aminoadípico semialdehído Pipecólico ALPL Fosfatasa alcalina	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	ALDH7A1 Tratamiento nutricional Vitaminas PNPO Vitaminas ALPL Tratamiento enzimático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos en el metabolismo de la biotina (vitamina B7)	E53.8	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Afectación neurosensorial Afectación cutánea BIOQUIMICA Acidosis metabólica Hiperlactacidemia Hiperamoniemia Ácidos orgánicos Actividad enzimática	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Vitaminas
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos del transporte y metabolismo del folato	D52.8, E70.8, E72.1, E88.8, G31.8	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Afectación hematológica Síndrome Malfornativo (Tubo neural) Fallo de medro Afectación inmunológica Síntomas psiquiátricos BIOQUIMICA Anemia, Fólico 5-MTHF y BH4 en LCR Aminoácidos Homocisteína Ácidos orgánicos Enzimático	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) ? Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Vitaminas: diversas formas de folatos (fólico, folínico, metil-THF, formil-THF) Aminoácidos
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos en el metabolismo de la cobalamina (vitamina B12)	D51.0, D51.1, D51.2, E53.8, E71.1, E72.1	Pendiente de revisión	CLINICA Cribado Afectación neurológica Afectación hematológica Síndrome Malfornativo (Tubo neural) Fallo de medro Afectación inmunológica Afectación ocular Síntomas psiquiátricos Renales BIOQUIMICA Anemia, Fólico, B12 5-MTHF y BH4 en LCR Aminoácidos Homocisteína Ácidos orgánicos Acilcarnitinas Enzimático	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Vitaminas Farmacológico (Betaína)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos en el metabolismo del cofactor de molibdeno	E72.1	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Rasgos dismórficos Afectación ocular Afectación nefrológica solo MOCOS BIOQUIMICA Test de sulfitos Hipouricemia Homocisteína baja Enzimático Sulfocisteína baja en líquido amniótico Purinas solo MOCOS	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	No tiene

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Otros defectos del metabolismo de vitaminas	E56, E56.8	Pendiente de revisión	CLINICA TTPA: Afectación neurológica GCFX y VKORC1 Afectación coagulación EPHX1 Prurito Malabsorción de grasas Afectación digestiva UBIAD1 Alteraciones oculares SLCA10: Afectación cardiovascular Tortuosidad vascular BIOQUÍMICA TTPA Vitamina E GCFX y VKORC1 Factores coagulación EPHX1 Acidos biliares	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Vitaminas
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de oligoelementos y metales	Defectos en el metabolismo del cobre	E83.0	Pendiente de revisión	Afectación hepática Afectación neuropsiquiátrica Afectación renal Afectación ocular. Pelo ensortijado y facies peculiar. Afectación ósea y del tejido conectivo. BIOQUÍMICA: Alteración de Cu en sangr, orina, hígado, ↓ce algunos de ceruloplasmina	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento farmacológico Trasplante de órgano sólido
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de oligoelementos y metales	Defectos en el metabolismo del hierro	E83.1, G23, D50.8, E88	Pendiente de revisión	Afectación neurológica Afectación ocular Afectación hepática BIOQUÍMICA: anemia, alteración niveles de glucosa, Fe, transferrina, ferritina	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento farmacológico Flebotomías Trasplante de organo sólido
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de oligoelementos y metales	Defectos en el metabolismo del manganeso	E77.8 E83.8 E88.8	Pendiente de revisión	Afectación neurológica y motora Afectación hepática BIOQUÍMICA: alteración de niveles de Mn, policitemia, patrón glicosilación anómalo	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento farmacológico
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de oligoelementos y metales	Defectos en el metabolismo del Zinc	E83.2	Pendiente de revisión	Afectación cutánea Afectación intestinal Fallo de medro BIOQUÍMICA: alteración niveles Zinc en sangre, orina, de calprotectina	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento farmacológico
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de oligoelementos y metales	Defectos en el transporte de magnesio	E83.4	Pendiente de revisión	Afectación muscular Afectación neurológica Afectación renal Afectación ocular BIOQUÍMICA: alteración niveles de Ca, Mg en sangre, orina	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Tratamiento farmacológico
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de NEUROTRANSMISORES	Defectos en el metabolismo de monoaminas y catecolaminas	E70.8, G24.8, G90.8	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Distonia Hipotonía Crisis oculogiras	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	L Dopa (-carbidopa) 5 hidroxitriptófano Agonistas Dopa (pramipexol) Inhibidores MAO Piridoxina/Piridoxal Terapia génica AADC
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de NEUROTRANSMISORES	Defectos en el metabolismo del ácido γ-aminobutírico (GABA)	E72.8	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Epilepsia (GABA) Rerazo del desarrollo y ataxia (ALDH5A1) BIOQUÍMICA Aumento GHB, GABA y sus metabolitos en LCR y orina	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sintomático

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de NEUROTRANSMISORES	Defectos en el metabolismo del glutamato	E88.8, E72.8	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Epilepsia Autismo Retraso del desarrollo	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sintomático L-Serina
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de NEUROTRANSMISORES	Defectos en el metabolismo de glicina	E72.5	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Epilepsia Sobresalto exagerado Alteración respiratoria Retraso del desarrollo Hipotonía BIOQUIMICA	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de NEUROTRANSMISORES	Defectos en el metabolismo de colina	G70.2	Pendiente de revisión	CLINICA Discapacidad intelectual Epilepsia Síndrome miasténico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de NEUROTRANSMISORES	Defectos en el metabolismo de pterinas	E88.8, E70.1, G24.1	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica BIOQUIMICA Alteración pterinas Hiperfenilalaninemia	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	L-Dopa/carbidopa Agonistas dopaminérgicos BH4
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de NEUROTRANSMISORES	Defectos en el Ciclo de las vesículas sinápticas	G25.8	Pendiente de revisión	CLINICA Discapacidad intelectual Epilepsia Trastorno del movimiento	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de NEUROTRANSMISORES	Epilepsia dependiente de piridoxina	G40.8	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica: Epilepsia refractaria BIOQUIMICA Aumento de AAL y pipecólico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Piridoxina Piridoxal fosfato
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de NEUROTRANSMISORES	Defectos en el metabolismo de serina	E72.8	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Microcefalia congénita BIOQUIMICA Disminución de serina en plasma y LCR	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Serina
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos METABÓLICOS ENDOCRINOS	Defectos en el metabolismo de insulina	E13, E16.1, E88.1, P70.2, Q87.3, Q87.1, E34.8	Pendiente de revisión	CLÍNICA: (convulsiones letargia, coma, cianosis) Neurológica Macrosomía Diabetes neonatal Diabetes MODY Hemihipertrofia Lipodistrofia Hipoglucemia hipocetósica neonatal BIOQUÍMICA: Hiperamoniemia	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sintomático Glucosa Farmacológico (diazóxido, octreótido, glucagón, nifedipino)

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10: Clasificación Internacional de Enfermedades 10a Edición	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica; indicar en que circunstancias/criterios debe prescribirse la prueba genética.	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre: opciones de análisis genéticos o genómicos recogidos en el RD 1030/2006	Utilidad clínica: objeto de la prueba	Tipo de muestra; muestra necesaria para la realización de las pruebas	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos METABÓLICOS ENDOCRINOS	Defectos en el metabolismo de esteroides	E25.0, E27.1, E27.4, E29.1, E30.1, Q56.1, Q80.2	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Hiperplasia suprarrenal congénita, Anomalías desarrollo sexual (virilización, genitales ambiguos) Hiperpigmentación Pubertad precoz Ictiosis lamelar Malabsorción Insuficiencia suprarrenal Clínica neurológica Deshidratación (perde sal) Hipertensión arterial BIOQUÍMICA: Insuficiencia suprarrenal Trastorno sales biliares Patrón colestasis Anomalías hidroelectrolíticas Hiperaldosteronismo	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sales biliares Antihistamínicos Farmacológico/hormonal (esteroides, mineralocorticoides) Sintomático (sal, cirugía) Hormonal (hormonas sexuales)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos METABÓLICOS ENDOCRINOS	Defectos en el metabolismo de esteroides (diferenciación sexual)	E29.1	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Hiperplasia suprarrenal congénita, Anomalías desarrollo sexual (virilización, genitales ambiguos) BIOQUÍMICA: Insuficiencia suprarrenal Anomalías hormonas sexuales	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Farmacológico/hormonal (esteroides, mineralocorticoides) Sintomático (sal, cirugía)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos METABÓLICOS ENDOCRINOS	Defectos en el metabolismo de esteroides (genodermatosis-ictiosis)	Q80.9, Q80.1, Q80.2	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Anmalias cutáneas (Ictiosis lamelar Genodermatosis) BIOQUÍMICA: Biopsia cutanea	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos METABÓLICOS ENDOCRINOS	Defectos en el metabolismo de esteroides (insuficiencia adrenal, mineralocorticoides)	A39.1, E35.1, E25.8, E26, E27.4, E27.8	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Hipertensión arterial Enfermedad cardiovascular BIOQUÍMICA: Anomalías hidroelectrolíticas Hiper/hipoaldosteronismo	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos METABÓLICOS ENDOCRINOS	Defectos en el metabolismo de esteroides (insuficiencia adrenal)	E25.0	Pendiente de revisión		Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Esteroides
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos METABÓLICOS ENDOCRINOS	Defectos en el metabolismo de esteroides (síntesis de sales biliares)	E78.0, E78.7 E88.8, K76.8, K90.8	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Ictericia, esteatorrea, raquitismo BIOQUÍMICA: Trastorno sales biliares Anmalias hepáticas Hipovitaminosis	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Sangre periférica Saliva Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Sales biliares Antihistamínicos Vitaminas

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES DE MOTONEURONA	Atrofia Muscular Espinal Infantil (5q)	G12.0, G12.1	Atrofia muscular espinal infantil tipo I, tipo II, tipo III	83330; 83418; 83419; 83420	Hipotonía neonatal, arreflexia debilidad muscular progresiva. No sedestación. Caídas frecuentes. Temblores. Calambres. Fasciculaciones	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	MLPA o equivalente, Análisis de mutaciones específicas, secuenciación de gen SMN1. Número de copias gen SMN2.	SMN1, SMN2	SI	Mutaciones puntuales en el gen SMN1 (Cr. 5 q13)
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES DE MOTONEURONA	Atrofia Muscular espinal Proximal no 5 q	G12.0, G12.1	Atrofia muscular espinal proximal no 5q otras atrofias musculares espinales hereditarias	363454;209341;211037;20935;363447;227510;2254	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, Análisis de mutaciones dinámicas/Expansión por repetición/Southern-blot/long-PCR/TP-PCR, según lo más adecuado a cada caso	AARS1, AIFM1, ANXA11, AR, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BAG3, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DDX20, DNAJB2, DYNC1H1, EXOSC1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GARS1, GEMIN2, GLE1, GTF2H2, HEXA, HEXB, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, KIF5A, LAS1L, LMNA, NAIP, NEFH, PLEKHG5, PLS3, RAX2, REEP1, SCO2, SERF1A, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, TBCE, TFG, TRA2B, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VCP, VRK1, VWA1, ZPR1	SI	
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES DE MOTONEURONA	Enfermedad de la neurona motora familiar (incluye esclerosis Lateral amiotrófica)	G12.24	Enfermedad de la Neurona motora familiar	803	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, Análisis de mutaciones dinámicas/Expansión por repetición/Southern-blot/long-PCR/TP-PCR, según lo más adecuado a cada caso	AARS1, AIFM1, ALS2, ANG, ANXA11, AR, ARHGEF28, ASAH1, ASCC1, ATP7A, ATXN2, BICD2, BSCL2, C9orf72, CFAP410, CHCHD10, CHMP2B, DAO, DCTN1, DDX20, DNAJB2, DYNC1H1, ERBB3, ERBB4, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, FGGY, FIG4, FUS, GARS1, GEMIN2, GLE1, GRN, GTF2H2, HEXA, HEXB, HFE, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, KIF5A, LAS1L, MAPT, MATR3, NAIP, NEFH, NEK1, OPTN, PARK7, PFN1, PIP5K1C, PLEKHG5, PLS3, PON1, PON2, PON3, PRPH, PRUNE1, PSEN1, RAX2, RBM7, REEP1, SCFD1, SCO2, SERF1A, SETX, SIGMAR1, SLC25A46, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMN1, SMN2, SOD1, SPART, SPG11, SQSTM1, SS18L1, TAF15, TARDBP, TBK1, TRA2B, TRIP4, TRPM7, TRPV4, TUBA4A, UBA1, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54, VRK1, WARS1, ZPR1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES DE MOTONEURONA	Esclerosis lateral amiotrófica con Demencia Frontotemporal	G31.0	Demencia Frontotemporal con Esclerosis Lateral Amiotrófica	275872	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido	Expansión de un hexanucleótido	TP-PCR	c9orf72		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES DE MOTONEURONA	Atrofia muscular espinal distal	G12.8, G12.9	Otras atrofias musculares espinales y síndromes relacionados, Atrofia muscular espinal no especificada	53739; 140465; 40468	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	AARS1, AGTPBP1, AIFM1, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BAG3, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DDX20, DNAJB2, DYNC1H1, EMILIN1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GARS1, GEMIN2, GSN, GTF2H2, HARS1, HEXA, HEXB, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, KIF5A, LAS1L, MFN2, MORC2, NAIP, PLEKHG5, PLS3, RAX2, RBM7, REEP1, SCO2, SERF1A, SETX, SIGMAR1, SLC25A21, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMN1, SMN2, SORD, SPTAN1, SYT2, TBCE, TFG, TRA2B, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, WARS1, ZPR1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES DE MOTONEURONA	Atrofia bulboespinal o Enfermedad de Kennedy	G12.8, G12.9	Otras atrofias musculares espinales y síndromes relacionados, Atrofia muscular espinal no especificada	206701	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido	Expansión de triplete CAG (40-62 repeticiones) en el exón 1 del gen receptor de andrógenos (AR) en el cromosoma Xq11-12.	Análisis de mutaciones dinámicas/Expansión por repetición/Southern-blot/long-PCR/TP-PCR	AR		

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES DE MOTONEURONA	Paraparesia espástica	G11.4	Paraplejía espástica hereditaria	685	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	ABCD1, ACOX1, ADAR, AFG3L2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ARSI, ATAD3A, ATL1, ATP13A2, ATP2B4, B4GALNT1, BICD2, BSCL2, BTBD, C19ORF12, CAPN1, CCT5, COASY, CPT1C, CTNBN1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, DNM2, DSTYK, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FARS2, FLRT1, FXN, GAD1, GALC, GAN, GBA2, GBE1, GCH1, GJC2, GRID2, HACE1, HSPD1, IBA57, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KLC4, KPNA3, L1CAM, L2HGDH, MAG, MARS1, MARS2, MTPAP, MTRFR, NIPA1, NT5C2, OPA3, PAH, PGAP1, PLA2G6, PLP1, PNPLA6, PSEN1, RAB3GAP2, RARS1, REEP1, REEP2, RTN2, SACS, SETX, SLC16A2, SLC1A4, SLC25A15, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPR, TECPR2, TFG, TH, TLR2, TTR, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, USP8, VAMP1, VCP, VPS37A, WASHC5, WDR48, ZFYVE26, ZFYVE27		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Distrofia Facioescapulohumeral tipo 1 y 2	G71.02	Distrofia muscular facioescapulohumeral	269	Cuadro clínico y exploración neurológica compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Southern Blot y electroforesis para FSHD1, análisis de mutaciones específicas, secuenciación de un gen para FSHD2	región D4Z4, DNMT3B, LRIF1, SMCHD1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Distrofia Miotónica tipo 1 y 2	G71.11	Distrofia muscular miotónica	206647	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido	Mutación dinámica/Expansión por repetición	Análisis de mutaciones dinámicas/Expansión por repetición/Southern-blot/long-PCR/TP-PCR	DMPK, CNBP		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Condrodistrofia miotónica	G71.13	condrodistrofia miotónica	800	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, secuenciación de un gen, panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	HSPG2, LIFR		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Distrofia muscular congénita	G71.09	Otras distrofias musculares especificadas	97242	Cuadro clínico y exploración neurológica compatibles, ± estudio histológico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	ACTA1, ALG13, B3GALNT2, B4GAT1, BET1, CAPN1, CAVIN1, CHKB, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRPPA, CRYAB, DAG1, DNM2, DOK7, DPM1, DPM2, DPM3, FKRP, FKTN, GMPFB, GOLGA2, GOSR2, INPP5K, ITGA7, LAMA2, LARGE1, LMNA, MSTO1, MYH7, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RAPSN, RXYLT1, RYR1, SELENON, TCAP, TRAPPC11, TRIP4, TTN		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Distrofia muscular de Duchenne y Becker	G71.01	Distrofia muscular de Duchenne o de Becker	262	Cuadro clínico y exploración neurológica compatibles, ± estudio histológico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, cDNA, según lo más adecuado a cada caso	DMD		En caso de déficit de distrofina confirmado mediante biopsia muscular, si el estudio genético es negativo, está indicado el estudio de RNAseq

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Distrofia oculofaríngea	G71.09	Otras distrofias musculares especificadas	270	Cuadro clínico y exploración neurológica compatibles, ± estudio histológico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido	Mutaciones dinámicas/Expansión por repetición	Análisis de mutaciones dinámicas/Expansión por repetición/Southern-blot/long-PCR/TP-PCR	PABPN1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Miopatía congénita	G71.2	Miopatías congénitas	97245	Cuadro clínico y exploración neurológica compatibles ± estudio de resonancia magnética muscular compatible ± estudio histológico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	ACTA1, BIN1, CACNA1S, CCDC78, CFL2, CNTN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DNM2, HACD1, HNRNPA1, HRAS, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMOD3, MAP3K20, MEGF10, MTM1, MYBPC3, MYH2, MYH7, MYMK, MYO18B, MYPN, NEB, RYR1, RYR3, SELENON, SPEG, SPTBN4, STAC3, TNNC2, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Miopatía de Bethlem	G71.8	Otros trastornos primarios de los músculos	610	Cuadro clínico y exploración neurológica compatibles ± estudio de resonancia magnética muscular compatible ± estudio histológico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, POPDC3		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Miopatía miofibrilar (y con vacuolas ribeteadas)	G71.9	Otros trastornos primarios de los músculos	593	Cuadro clínico y exploración neurológica compatibles ± estudio de resonancia magnética muscular compatible ± estudio histológico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	ACTA1, BAG3, CRYAB, DES, DNAJB4, DNAJB6, FHL1, FLNC, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB8, KY, LDB3, MB, MYH2, MYOT, PLEC, PYROXD1, SQSTM1, TPM3, TRIM54, TRIM63, TTN, VCP		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Distrofia muscular de cinturas	G71.09	Otras distrofias musculares especificadas	263	Cuadro clínico y exploración neurológica compatibles ± estudio de resonancia magnética muscular compatible ± estudio histológico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	ACADVL, ACTA1, AGL, ANO5, ATP2A1, B3GALNT2, BAG3, BVES, CACNA1S, CAPN3, CAV3, CHRND, CLCN1, COL12A1, COL4A1, COL4A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CPT2, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DNM2, DOK7, DPM3, DYNC1H1, DYSF, EGR2, EMD, ETFDH, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GBE1, GFPT1, GMPPB, GNE, GYG1, HACD1, HNRNPA1, HNRNPDL, HSPB1, HSPB8, INPP5K, LAMA2, LAMP2, LIMS2, LMNA, LPIN1, LRIF1, MATR3, MEGF10, MGME1, MME, MTM1, MYF6, MYH14, MYH7, MYMK, MYOT, NEB, PFKM, PGK1, PHKA1, PLEC, PNPLA2, POGLUT1, POLG, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, PRPS1, PYGM, PYROXD1, RAPSN, RYR1, SCN4A, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, SPEG, SYNE1, SYNE2, TCAP, TMEM43, TNNT3, TNPO3, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRIM32, TTN, TTR, VCP, VMA21		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Miopatías distales	G71.09	Otras distrofias musculares especificadas	599	Cuadro clínico y exploración neurológica compatibles ± estudio de resonancia magnética muscular compatible ± estudio histológico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, Análisis de mutaciones dinámicas/Expansión por repetición/Southern-blot/long-PCR/TP-PCR, según lo más adecuado a cada caso	ACTA1, ACTN2, ADSS1, ANO5, ATP7A, BAG3, BSCL2, CAV3, CNBP, CRYAB, DCTN1, DES, DNAJB2, DNAJB6, DNM2, DYSF, FBXO38, FHL1, FLNC, GARS1, GNE, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, KLHL9, LAS1L, LDB3, MATR3, MYH14, MYH7, MYOT, NEB, REEP1, RYR1, SIGMAR1, SLC5A7, SMPX, SQSTM1, TBCE, TIA1, TRPV4, TTN, UBA1, VCP		

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Miopatía mitocondrial	G71.3	Miopatía mitocondrial no clasificada bajo otro concepto	206966	Cuadro clínico y exploración neurológica compatibles ± biomarcadores en sangre compatibles ± estudio histológico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede, ADN mitocondrial	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV, deleción de ADNmt	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, secuenciación de ADNmt, según lo más adecuado a cada caso	ADNmt, AARS2, AASS, ABA1, ABCB7, ABCD1, ACACA, ACAD8, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, AFG3L2, AGK, AIFM1, AK2, ALAS2, ALDH2, ALDH4A1, ALDH6A1, AMACR, AMT, APTX, ASS1, ATP5F1A, ATP5F1E, ATP7B, ATPAF2, AUH, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BOLA3, CARS2, CHCHD10, CISD2, CLPP, COA5, COA6, COA8, COQ2, COQ4, COQ6, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX4I1, COX4I2, COX6B1, COX7B, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT2, CYC1, CYCS, CYP27A1, D2HGDH, DARS2, DBT, DGUOK, DHODH, DIABLO, DLAT, DLD, DMGDH, DNA2, DNAJC19, DNM1L, EARS2, ELAC2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBP1, FBXL4, FH, FLAD1, FOXRED1, FXN, G6PC1, GAMT, GARS1, GATM, GCDH, GCK, GCSH, GDAP1, GFER, GFM1, GFM2, GK, GLDC, GLRX5, GLUD1, GTPBP3, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HARS2, HCCS, HIBCH, HK1, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HOGA1, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, IARS2, IBA57, IDH2, IDH3B, IMMT, ISCU, IVD, KARS1, KIF1B, L2HGDH, LARS1, LARS2, LIAS, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MAOA, MARS2, MCCC1, MCCC2, MCEE, MFN2, MGME1, MICU1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MPC1, MPV17, MRPL3, MRPL44, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTO1, MTPAP, MTRFR, MTRR, NAGS, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA7, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF7, NDUFB2, NDUFB6, NDUFB9		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Miopatía metabólica	M.62.82	Miopatía metabólica	98486	Cuadro clínico compatible con HiperCKemia crónica o episódica ± estudio histológico compatible ± estudio metabólico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, ANOS, ATP2A1, CACNA1S, CAV3, COA7, COA8, COX10, COX14, COX20, COX6B1, COX8A, CPT2, CTDP1, DMD, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FASTKD2, FHL1, FKRP, FKTN, FLAD1, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, OPA1, PET100, PFKM, PGAM1, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PNPLA2, PNPLA8, POLG, POLG2, PRKAG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, RYR1, SCN4A, SCO1, SIL1, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, SUCLA2, TACO1, TAFAZZIN, TANGO2, TK2, TSEN54, TSFM, TWNK, TYMP		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Enfermedad de Pompe	E74.0	Enfermedad por almacenamiento de glucógeno tipo II	365	Cuadro clínico compatible y déficit de alfa-glucosidasa ácida ± estudio histológico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, indicación de tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	GAA	Tratamiento enzimático sustitutivo	
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	G71.0	Distrofia muscular no especificada	261	Cuadro clínico y exploración neurológica compatibles ± estudio de resonancia magnética muscular compatible ± estudio histológico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	EMD, FHL1, LMNA, SUN1, SUN2, SYNE1, SYNE2, TMEM43, TTN		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES MUSCULARES	Distrofia oculofaringodistal	G71.09	Otras distrofias musculares especificadas	98897	Cuadro clínico y exploración neurológica compatibles ± estudio de resonancia magnética muscular compatible ± estudio histológico compatible y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutación dinámica/Expansión por repetición	Análisis de mutaciones dinámicas	LRP12, GIPC1, NOTCH2NLC, RILPL1		

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES DEL NERVI0 PERIFÉRICO	Amiloidosis hereditaria (transtirretina)	E85.1	Amiloidosis neuropática hereditaria familiar	271861	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles ± estudio histológico y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), según lo más adecuado a cada caso	APOA1, GSN, TTR	Si, para TTR	
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES DEL NERVI0 PERIFÉRICO	Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión	G60.0	Neuropatía hereditaria e idiopática	640	Cuadro clínico y estudio neurofisiológico compatibles con el cuadro clínico	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	Análisis de la duplicación PMP22	PMP22		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES DEL NERVI0 PERIFÉRICO	Neuropatía Motora hereditaria distal	G60	Neuropatía hereditaria e idiopática	53739	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	AARS1, AGTPBP1, AIFM1, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BAG3, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DDX20, DNAJB2, DYNC1H1, EMILIN1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GARS1, GEMIN2, GSN, GTF2H2, HARS1, HEXA, HEXB, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, KIF5A, LAS1L, MFN2, MORC2, NAIP, PLEKHG5, PLS3, RAX2, RBM7, REEP1, SCO2, SERF1A, SETX, SIGMARI1, SLC25A21, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMN1, SMN2, SORD, SPTAN1, SYT2, TBCE, TFG, TRA2B, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, WARS1, ZPR1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEDADES DEL NERVI0 PERIFÉRICO	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y Neuropatía hereditaria sensitiva y autonómica	G60	Neuropatía hereditaria e idiopática	166; 140471	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, Análisis de mutaciones dinámicas/Expansión por repetición/Southern-blot/long-PCR/TP-PCR, según lo más adecuado a cada caso	AARS1, ABCA1, ABCC8, ABCD1, ABHD12, AGRP, AGX1, AIFM1, AIMP1, ALS2, AMACR, ANG, ANKRD1, ANKRD2, ANXA11, AP1S1, APEX1, APOE, APTX, AR, ARHGEF10, ARHGEF28, ARSA, ASAH1, ASCC1, ATL1, ATL3, ATP5F1E, ATP7A, ATXN2, BAG3, BICD2, BSCL2, C19ORF12, C9ORF72, CANX, CCNF, CCS, CCT5, CFAP410, CHCHD10, CHGB, CHMP2B, CNTF, COX10, COX6A1, CPOX, CTDP1, CTRL, CYBB, CYP27A1, DAO, DCAF8, DCTN1, DCTN2, DDX20, DGAT2, DGUOK, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DPP6, DRP2, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, ELP3, EMILIN1, ERBB4, ERCC6, ERCC8, EWSR1, EXOSC3, EXOSC8, FAH, FBLN5, FBXO38, FGD4, FGF3, FGF3, FGGY, FIG4, FUCA1, FUS, FXN, GALC, GAN, GARS1, GBE1, GCK, GCLC, GDAP1, GDAP1, GEMIN2, GJB1, GJB3, GLA, GLE1, GNB4, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRM2, GRN, GSN, GTF2H2, HADHA, HADHB, HARS1, HECW1, HEXA, HFE, HINT1, HK1, HMBS, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HOXD10, HSD17B4, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HYCC1, IARS2, IGHMBP2, IL10, IL10, INF2, INS, ITPR2, JPH1, KARS1, KCNJ11, KIF1A, KIF1B, KIF5A, KIFAP3, LAMA2, LAS1L, LDB3, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYST, MAPT, MARS1, MATR3, MED25, MFF, MFN2, MME, MORC2, MPZ, MTHFR, MTM1, MTMR2, MTRFR, MYD88, MYH14, MYOT, NAIP, NDRG1, NEFH, NEFL, NEK1, NELL1, NF2, NGF, NGLY1, NIPA1, NOS1, NRG2, NRP1, NTRK1, OPA1, OPTN, PARK7, PDK3, PDSS1, PEX12, PEX5, PEX7, PFN1, PHYH, PLEKHG5, PLP1, PLS3, PMM2, PMP2, PMP22, PMPK, PNLIP1, PNLIP2, PNLIP3, PNLIP4, PNLIP5, PNLIP6, PNLIP7, PNLIP8, PNLIP9, PNLIP10, PNLIP11, PNLIP12, PNLIP13, PNLIP14, PNLIP15, PNLIP16, PNLIP17, PNLIP18, PNLIP19, PNLIP20, PNLIP21, PNLIP22, PNLIP23, PNLIP24, PNLIP25, PNLIP26, PNLIP27, PNLIP28, PNLIP29, PNLIP30, PNLIP31, PNLIP32, PNLIP33, PNLIP34, PNLIP35, PNLIP36, PNLIP37, PNLIP38, PNLIP39, PNLIP40, PNLIP41, PNLIP42, PNLIP43, PNLIP44, PNLIP45, PNLIP46, PNLIP47, PNLIP48, PNLIP49, PNLIP50, PNLIP51, PNLIP52, PNLIP53, PNLIP54, PNLIP55, PNLIP56, PNLIP57, PNLIP58, PNLIP59, PNLIP60, PNLIP61, PNLIP62, PNLIP63, PNLIP64, PNLIP65, PNLIP66, PNLIP67, PNLIP68, PNLIP69, PNLIP70, PNLIP71, PNLIP72, PNLIP73, PNLIP74, PNLIP75, PNLIP76, PNLIP77, PNLIP78, PNLIP79, PNLIP80, PNLIP81, PNLIP82, PNLIP83, PNLIP84, PNLIP85, PNLIP86, PNLIP87, PNLIP88, PNLIP89, PNLIP90, PNLIP91, PNLIP92, PNLIP93, PNLIP94, PNLIP95, PNLIP96, PNLIP97, PNLIP98, PNLIP99, PNLIP100		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	CANALOPATÍAS	Miotonía no distrófica	G17.12, G17.19	Miotonía congénita, otros trastornos miotónicos	206973; 99736; 684; 612	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	ATP2A1, CACNA1S, CAV3, CLCN1, HSPG2, SCN4A		

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	CANALOPATÍAS	Parálisis periódica	G72.3	parálisis periódica	206976	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	CACNA1S, CLCN1, KCNJ2, SCN4A		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	MIASTENIAS CONGÉNITAS	Miastenias congénitas	G70.2	Miastenia congénita y del desarrollo	590	Cuadro clínico, exploración neurológica y estudio neurofisiológico compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, FLAD1, GFPT1, GMPPB, LAMAS, LAMB2, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, PREPL, RAPSN, RPH3A, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, STIM1, SYT2, UNC13B, VAMP1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA	Artrogriposis múltiple congénita	Q74.3	Artrogriposis múltiple congénita	1037	Cuadro clínico y exploración compatibles y/o antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	ADN extraído de sangre u otro tejido, cDNA si procede	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	ACTA1, ADCY6, ADGRG6, ALG3, CDK5, CHAT, CHRNA1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CNTNAP1, DHCR24, DOK7, ECEL1, ERBB3, ERCC1, ERCC5, ERCC6, FBN2, FKBP10, GBA1, GBE1, GFPT1, GLE1, KAT6B, KIF14, KIF5C, KLHL41, MUSK, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH8, NALCN, NEB, NEK9, PI4KA, PIEZO2, PLOD2, RAPSN, SELENON, SLC35A3, TGFB3, TNNI2, TNNT3, TPM2, TPM3, TRPV4, UBA1, VIPAS39, VPS33B, ZC4H2		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Ataxias hereditarias	G11	Ataxias hereditarias	183518	Ataxia de inicio temprano pura o complicada; Ataxias congénitas Antecedentes familiares de ataxia	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Expansiones de tripletes, Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	TP-PCR , F-PCR , NGS (panel de genes o exomas) , MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación RNA , secuenciación Sanger	AAAS, AARS2, ABCB7, ABCD1, ABHD12, ACO2, ADGRG1, ADPRS, AFG3L2, AGTPBP1, AHI1, ALDH5A1, ALG6, ALG8, AMACR, AMPD2, ANO10, APSZ1, APTX, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ARSA, ASL, ATCAY, ATG5, ATM, ATN1, ATP1A3, ATP2B3, ATP7B, ATP8A2, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8/ATXNOS8, AUH, B9D1, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCKDHB, BCS1L, BEAN1, BTB, C12ORF4, CAB, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMTA1, CAPN1, CASK, CAV1, CC2D2A, CCDC88C, CEP104, CEP120, CEP290, CEP41, CHCHD10, CHMP1A, CHP1, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPP, COA7, COA8, COASY, COG8, COQ5, COQ8A, COQ9, COX14, COX20, COX6B1, CP, CPLANE1, CPS1, CSPP1, CSTB, CTBP1, CTC1, CTDP1, CTSD, CTSF, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DAB1, DARS2, DBT, DDHD2, DLAT, DLD, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC5, DNMT1, DOCK3, EBF3, EEF2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, EP300, EPM2A, ERCC2, ERCC4, ERCC5, ERCC6, EXOSC3, EXOSC8, FA2H, FASTKD2, FAT1, FAT2, FBXL4, FDXR, FGF12, FGF14, FLVCR1, FMR1, FOLR1, FOXRED1, FTL, FXN, GALT, GAMT, GAN, GBA1, GBA2, GCH1, GDAP2, GFAP, GJB1, GJC2, GLB1, GLRX5, GMPPB, GOSR2, GPAA1, GRID2, GRM1, GRN, GSS, HARS2, HCN1, HEPACAM, HEXA, HEXB, HIBCH, HOXD13, HSD17B4, IFRD1, INPP5E, IRF2BPL, ITM2B, ITPR1, ITPR1, KATNIP, KCNA1, KCNA2, KCNC1, KCNC3, KCNC3, KCND3, KCND3, KCNJ10, KCTD7, KIAA0586, KIF1A, KIF1C, KIF26B, KIF7, KLC2, LZHDH, LAMA1, LARS2, LMBR1, LMBR2		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Ataxia Friedreich	G11.11	Ataxia Friedreich	95	Ataxia de inicio temprano ; Antecedentes familiares de la en	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Expansión tripletes , Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	TP-PCR , F-PCR , NGS (panel de genes o exomas) , MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación RNA , secuenciación Sanger	FXN		

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	ATROFIA DENTATORUBROPALIDOLUSIANA	G11.8	Otras ataxias hereditarias	101	ataxia, Corea, demencia, mioclonias, antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Expansión tripletes	F-PCR, TP-PCR	ATN1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Ataxias por deficiencia de Vitamina E	G11.1	Ataxia cerebelosa de inicio temprano	96	Ataxia inicio temprano, deficit vit E	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Panel dirigido a ataxias incluyendo gen TTPA, secuenciación Sanger, MLPA o equivalente,	TTPA		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Ataxia por deficiencia de COQ			35656	Encefalopatía neonatal con hipotonía, formas inicio tardío con hipotonía, mioclonias, espasticidad, discapacidad intelectual. Niveles séricos de lactato elevados. Deficit complejos cadema respiratoria	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Panel dirigido a ataxias, secuenciación Sanger, MLPA o equivalente,	COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, PDSS1, PDSS2		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	CANVAS Síndrome de ataxia cerebelosa con neuropatía y arreflexia vestibular bilateral			504476	Ataxia y neuropatía Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutación dinámica/Expansión por repetición, Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	TP-PCR, F-PCR, NGS (panel de genes o exomas), MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación RNA, secuenciación Sanger	RFC1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Síndrome de ataxia/temblor asociado al cromosoma X frágil	G11.2	Ataxia cerebelosa de inicio tardío	93256	Ataxia de inicio tardío. Antecedentes familiares de síndrome Xfrágil	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutación dinámica/Expansión por repetición	F-PCR, TP-PCR	FMR1		Análisis genéticos presintomáticos o predictivos (FACTOR DE RIESGO PAR FXTA)
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Enfermedad de Wilson	E83.01	Enfermedad de Wilson	905	Distonia, temblor, corea; anillos de Kayser-Fleischer; niveles bajos de ceruloplasmina y cobre en suero y altos niveles en orina	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS, Secuenciación Sanger, MLPA o equivalente	ATP7B		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Neurodegeneración por acúmulo de hierro en el cerebro	G23.0	Otras enfermedades neurodegenerativas de los núcleos de la base	385	Distonia, disartria, ojo de tigre en resonancia. Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS, Secuenciación Sanger, MLPA o equivalente	PANK2, PLA2G6, FTL, C19orf12, WDR45, COASY, REPS1, CRAT		

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Corea-acantocitosis	E78.6	Carencia de lipoproteínas	2388	Corea ,miopatía, presencia de acantocitos en sangre . Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNVs	NGS, Secuenciación Sanger, MLPA o equivalente	VPS13A		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Corea de Huntington	G10	Corea de Huntington	399	Corea , demencia, . Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutación dinámica/Expansión por repetición	F-PCR,. TP-PCR	HTT		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Corea hereditaria	G10		98934; 1429; 306719	Corea , Parkinsonismo, d	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutación dinámica/Expansión por repetición, Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	F-PCR,. TP-PCR, NGS, Secuenciación sanger	ADCY5, ATM, ATP7B, C19ORF12, CP, DCAF17, FRRS1L, FTL, GM2A, GNAO1, HPRT1, JPH3, KCNA1, NKX2-1, NUP62, OPA3, PANK2, PDE10A, PDE8B, PDGFRB, PLA2G6, PRNP, RNF216, SLC20A2, SLC2A1, VAC14, VPS13A, XK		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Distonias primarias de torsión	G24.1	Distonias de torsión hereditaria	256	Distonias tempranas. Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	NGS, F-PCR (mutación más frecuente)	TOR1A		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Distonias hereditarias	G24	Distonias	156159; 391711; 376724; 1866; 391799	Distonias primarias aisladas o combinadas. Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS (panel de genes o exomas) , MLPA o equivalente, RT-PCR,secuenciación RNA , secuenciación Sanger	ACAT1, ACTB, ADAR, ADCY5, AFG3L2, ALS2, ANO3, APTX, ARSA, ARX, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP7B, BCAP31, C19ORF12, CACNA1A, CACNA1B, CAMK4, CHMP2B, CIZ1, COL6A3, COX10, COX15, COX20, CP, CYP27A1, DCAF17, DDC, DLAT, DNAJC12, DNAJC6, EARS2, ECHS1, FA2H, FBXO7, FOXG1, FOXRED1, FTL, GCDH, GCH1, GLB1, GNAL, GNAO1, GNB1, HEXA, HPCA, HPRT1, KCNMA1, KCNQ2, KCTD17, KIF1C, KMT2B, L2HGDH, LIPT1, MAT1A, MCOLN1, MECP2, MECP2, MMADHC, MMUT, MPV17, NDUFA10, NDUFA2, NDUFA9, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS8, NKX2-1, NPC1, NPC2, NUP62, PANK2, PCCA, PCCB, PDE10A, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHX, PINK1, PLA2G6, PLEKHG2, PLP1, PNKD, PNKP, POLG, POLR3A, POLR3B, PRKN, PRKRA, PRRT2, PSEN1, PTS, QDPR, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SCN8A, SCP2, SDHA, SDHAF1, SERAC1, SGCE, SLC19A3, SLC20A2, SLC2A1, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SLC6A8, SPR, SUCLA2, SUOX, SURF1, SYNJ1, TH, THAP1, TIMM8A, TOR1A, TPI1, TPK1, TREX1, TTC19, TUBB4A, UQCRCQ, VAC14, VPS13A, WDR45		

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Síndrome de Fahr	G23.8	Otras enfermedades degenerativas específicas de los núcleos de la base	1980	Calcificación de los núcleos de la base	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS (panel de genes o exomas), MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación RNA, secuenciación Sanger	JAM2, PDGFRB, PDGFB, SLC20A2		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	Enfermedad de Parkinson hereditaria	G20	Enfermedad de Parkinson	307052; 411602	Parkinson de inicio temprano o inicio tardío con antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS (panel de genes o exomas), MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación RNA, secuenciación Sanger	ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, CHCHD2, CSF1R, DCTN1, DNAJC12, DNAJC6, FBXO7, FTL, GBA1, GCH1, LRRK2, LYST, MAPT, NUS1, OPA1, PARK7, PINK1, PLA2G6, POLG, PRKN, PTRHD1, RAB39B, SLC6A3, SNCA, SNCB, SPG11, SYNJ1, TWNK, VPS13C, VPS35		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	DETERIORO COGNITIVO	Degeneración del lóbulo frontotemporal	G31.0	Demencia Frontotemporal	282	Deterioro cognitivo/demencia de inicio temprano o inicio tardío con antecedentes familiares. Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS (panel de genes o exomas), MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación RNA, secuenciación Sanger	CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CTSF, CYP27A1, DCTN1, FUS, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, MAPT, MATR3, OPTN, PSEN1, PSEN2, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, TUBA4A, UBQLN2, VCP		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	DETERIORO COGNITIVO	Demencia tipo Alzheimer	G30	Enfermedad de Alzheimer	1020	Deterioro cognitivo/demencia de inicio temprano o inicio tardío con antecedentes familiares. Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutación dinámica/Expansión por repetición, Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS (panel de genes o exomas), MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación RNA, secuenciación Sanger, F-PCR, TP_PCR, Discriminación alélica	ABCA7, APOE, APP, ARSA, ATP13A2, ATP7B, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, CTSF, CYP27A1, DCTN1, DNAJC5, DNMT1, FUS, GBA1, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HTRA1, ITM2B, LRRK2, MAPT, MATR3, NOTCH3, NPC1, NPC2, OPTN, PINK1, PLA2G6, PRKAR1B, PRNP, PSEN1, PSEN2, RNF216, SERPINI1, SNCA, SNCB, SORL1, SPG21, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TIMM8A, TREM2, TREX1, TUBA4A, TYROBP, UBQLN2, VCP		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	ENFERMEDADES CEREBROVASCULARES	CADASIL	I67.85	Arteriopatía cerebral autosómica dominante- infartos subcorticales- leucoencefalopatía	136	Ictus isquémico de repetición, deterioro cognitivo, Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS (panel de genes o exomas), MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación RNA, secuenciación Sanger	NOTCH3		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	ENFERMEDADES CEREBROVASCULARES	CARASIL	I67.858	Otras enfermedades cerebrovasculares hereditarias	99354	Infartos lacunares, alopecia, hiperreflexia, parálisis pseudobulbar. Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS (panel de genes o exomas), MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación RNA, secuenciación Sanger	HTRA1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	ENFERMEDADES CEREBROVASCULARES	Migraña hemipléjica familiar	G43.1	Migraña con aura	569	Migraña con aura y déficit motor. Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS (panel de genes o exomas), MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación RNA, secuenciación Sanger	ATP1A2, CACNA1A, y SCN1A		

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	ENFERMEDADES CEREBROVASCULARES	CAVERNOMATOSIS	Q28.3	Otras malformaciones de los vasos cerebrales	221061	Hemorragias cerebrales, crisis epilépticas, crisis focales y neuroimagen con múltiples lesiones. Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS (panel de genes o exomas), MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación RNA, secuenciación Sanger	KRIT1, CCM2 y PDCD10		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	EPILEPSIAS	EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA			98261	Epilepsia mioclónica progresiva	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	CERS1, CSTB, DHDDS, EPM2A, GOSR2, KCNC1, KCTD7, LMNB2, NHLRC1, PRDM8, PRICKLE1, SCARB2		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	EPILEPSIAS	EPILEPSIAS	Q40	Epilepsias y crisis epilépticas recurrentes		Epilepsia pura o síndromica	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS (panel de genes o exomas), MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación Sanger, ARRAYS	AARS1, ABAT1, ABCD1, ACY1, ADAR, ADGRG1, ADGRV1, ADSL, AFG2A, AFG3L2, AGA, AIFM1, AIMP1, ALDH3A2, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG13, AMACR, AMT, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARG1, ARHGEF15, ARHGEF9, ARID1B, ARSA, ARV1, ARX, ASAH1, ASNS, ASPA, ASPM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATRX, BCKDK, BOLA3, BRAT1, BSCL2, BTD, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASK, CASR, CBL, CC2D1A, CDKL5, CENPJ, CERS1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRN2, CLCN2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTNAP2, COA8, COG7, COG8, COL4A1, COQ2, COQ9, COX15, COX6B1, CPA6, CPT1A, CPT2, CREBBP, CSF1R, CSNK1G1, CSTB, CTC1, CTSD, CTSF, CUL4B, CYP27A1, D2HGDH, DARS1, DARS2, DCX, DDC, DEPD5, DGUOK, DHFR, DLD, DNAJC5, DNMI1, DNMI2, DOCK7, DPYD, DPYS, DYRK1A, EARS2, ECHS1, ECM1, EEF1A2, EFHC1, EHMT1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FA2H, FAR1, FARS2, FASTKD2, FGF12, FH, FKTN, FLNA, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FRRS1L, GABRA1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GALT, GAMT, GATM, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GFAP, GFM1, GJC2, GLB1, GLDC, GLRB, GLUL, GNAO1, GNB1, GNE, GOSR2, GPHN, GRIA3, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRN, GTPBP3, GUF1, HACE1, HADH, HCN1, HECW2, HEPACAM, HIBCH, HNRNPU, HSD17B10, HSPD1, HTRA1, HTT, HYCC1, IBA57, IER3IP1, IQSEC2, ITPA, JRK, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCND2, KCNH1, KCNH5, KCNJ10, KCNJ11, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	LEUCODISTROFIAS	Adrenoleucodistrofias ligada al cromosoma X	E71.52	Adrenoleucodistrofias ligada al cromosoma X	43	espasticidad, ataxia, disfunción autonómica. Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	NGS (panel de genes o exomas), MLPA o equivalente, RT-PCR, secuenciación Sanger	ABCD1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	LEUCODISTROFIAS	Leucodistrofia autosómica dominante de inicio en el adulto	E75.2	Esfingolipidosis	99027	espasticidad, ataxia, disfunción autonómica. Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	MLPA o equivalente,	LMNB1		

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	LEUCODISTROFIAS	Leucodistrofias	E75	Trastorno del metabolismo de esfingolípidos	68356	espasticidad, ataxia, disfunción autonómica . Antecedentes familiares	Diagnóstico, asesoramiento genético, tratamiento y pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	sangre periférica saliva vellosidad coriónica líquido amniótico tejido, tejido parafinado	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, CNV	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), Exoma completo (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	AARS2, ABAT, ABCD1, ACER3, ACOX1, ADAR, AIFM1, AIMP1, AIMP2, ALDH3A2, APP, ARSA, ASPA, AUH, B3GALNT2, BCAP31, BEST1, CBS, CLCN2, CLN5, CLN6, CLN8, COA8, COL4A1, COL4A2, COX15, CSF1R, CST3, CTC1, CTSA, CTSD, CYP27A1, DAG1, DARS1, DARS2, DEGS1, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, EPRS1, ERCC2, ERCC3, ERCC6, ERCC8, FA2H, FBXL4, FOLR1, FOXRED1, FUCA1, GALC, GALT, GAN, GBE1, GFAP, GJA1, GJB1, GJC2, GLA, GLB1, GM2A, GRN, GSN, GTF2H5, HEPACAM, HEXA, HEXB, HIKESHI, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, HYCC1, IBA57, IFIH1, ISCA2, ITM2B, KARS1, KCNT1, KCTD7, LZHGHD, LAMA2, LARS2, LMNB1, LYRM7, MAG, MARS2, MCOLN1, MFSD8, MLC1, MPLKIP, MPV17, MTHFR, NAXE, NDUFA1, NDUFA11, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFV1, NDUFV2, NKX6-2, NOTCH3, NUBPL, PAH, PC, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH, PLP1, POLG, POLR1A, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PPT1, PSAP, PTEN, PYCR2, RARS1, RARS2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF216, RPIA, SAMHD1, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SLC16A2, SLC17A5, SLC25A12, SOX10, SUMF1, TMEM106B, TPP1, TREM2, TREX1, TUBB4A, TYMP, TYROBP, UFM1, VPS11		

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Discapacidad intelectual (DI) síndrónica y no síndrónica, incluyendo alteraciones genómicas y cromosómicas (sin diagnóstico clínico previo), X-frágil y enfermedades monogénicas	Múltiples	F70-F79	Discapacidad intelectual	528084, 178469, 88616, 777, 611314	Discapacidad intelectual o retraso global del desarrollo con o sin rasgos dismórficos variables +/- otra sintomatología. Pruebas de evaluación de capacidad intelectual (escalas de Wechsler /McCarthy). Riesgo de herencia por historia familiar	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Puede precisarse ARN (de sangre o tejido) y/o cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones de resultados previos	Variación en número de copias (CNV)	Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH)	Cualquier región genómica no repetitiva, incluyendo regiones subteloméricas y trastornos genómicos recurrentes	Posible en muchas entidades que se pueden diagnosticar	Por lo general, excepto en casos de una sospecha clínica clara que permita un estudio dirigido (<30% de los casos) o en casos con historia familiar positiva, se comienza por un estudio de microarrays (preferible que sea de SNPs) con o sin estudio molecular de X-frágil. Si existe sospecha de un gen concreto (o dos) por la información clínica y estudios complementarios, se solicita el estudio de este gen (o variante concreta en caso de fenotipos definidos por variantes recurrentes). Si los estudios son negativos (sin variantes diagnósticas), y si hay heterogeneidad genética (más de dos genes) y no hay forma de diferenciar clínicamente, se solicita captura de exoma, secuenciación por NGS, y análisis dirigido (in silico) del panel definido (panelapp/NIH), incluyendo SNVs y CNVs. Posteriormente, se precisa la validación en el paciente y segregación en muestras parentales (ampliable a otros familiares) de la alteración cromosómica, y/o variante genética o genómica detectada. Todos los casos negativos (sin diagnóstico) de los que se han obtenido datos
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Discapacidad intelectual (DI) síndrónica y no síndrónica, incluyendo alteraciones genómicas y cromosómicas (sin diagnóstico clínico previo), X-frágil y enfermedades monogénicas	Múltiples	F70-F79	Discapacidad intelectual	528084, 178469, 88616, 777, 611315	Discapacidad intelectual o retraso global del desarrollo con o sin rasgos dismórficos variables +/- otra sintomatología. Pruebas de evaluación de capacidad intelectual (escalas de Wechsler /McCarthy). Riesgo de herencia por historia familiar	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Puede precisarse ARN (de sangre o tejido) y/o cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones de resultados previos	Expansión de tripletes	PCR específica de STR	FRAXA (FMR1) +/- FRAXE (AFF2) +/- DM1	Varios en fase de ensayo clínico	Por lo general, excepto en casos de una sospecha clínica clara que permita un estudio dirigido (<30% de los casos) o en casos con historia familiar positiva, se comienza por un estudio de microarrays (preferible que sea de SNPs) con o sin estudio molecular de X-frágil. Si existe sospecha de un gen concreto (o dos) por la información clínica y estudios complementarios, se solicita el estudio de este gen (o variante concreta en caso de fenotipos definidos por variantes recurrentes). Si los estudios son negativos (sin variantes diagnósticas), y si hay
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Discapacidad intelectual (DI) síndrónica y no síndrónica, incluyendo alteraciones genómicas y cromosómicas (sin diagnóstico clínico previo), X-frágil y enfermedades monogénicas	Múltiples	F70-F79	Discapacidad intelectual	528084, 178469, 88616, 777, 611316	Discapacidad intelectual o retraso global del desarrollo con o sin rasgos dismórficos variables +/- otra sintomatología. Pruebas de evaluación de capacidad intelectual (escalas de Wechsler /McCarthy). Riesgo de herencia por historia familiar	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Puede precisarse ARN (de sangre o tejido) y/o cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones de resultados previos	Mutaciones puntuales/ Pequeñas deleciones/ Inserciones/ Duplicaciones. Análisis multigénico	NGS (exoma/panel)	>2500 genes Panelapp/NIH	Posible en muchas entidades que se pueden diagnosticar	Por lo general, excepto en casos de una sospecha clínica clara que permita un estudio dirigido (<30% de los casos) o en casos con historia familiar positiva, se comienza por un estudio de microarrays (preferible que sea de SNPs) con o sin estudio molecular de X-frágil. Si existe sospecha de un gen concreto (o dos) por la información clínica y estudios complementarios, se solicita el estudio de este gen (o variante concreta en caso de fenotipos definidos por variantes recurrentes). Si los estudios son negativos (sin variantes diagnósticas), y si hay heterogeneidad genética (más de dos genes) y no hay forma de diferenciar clínicamente, se solicita captura de exoma, secuenciación por NGS, y análisis dirigido (in silico) del panel definido (panelapp/NIH), incluyendo SNVs y CNVs. Posteriormente, se precisa la validación en el paciente y segregación en muestras parentales (ampliable a otros familiares) de la alteración cromosómica, y/o variante genética o genómica detectada. Todos los casos negativos (sin diagnóstico) de los que se han obtenido datos
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Discapacidad intelectual (DI) síndrónica y no síndrónica, incluyendo alteraciones genómicas y cromosómicas (sin diagnóstico clínico previo), X-frágil y enfermedades monogénicas	Múltiples	F70-F79	Discapacidad intelectual	528084, 178469, 88616, 777, 611317	Discapacidad intelectual o retraso global del desarrollo con o sin rasgos dismórficos variables +/- otra sintomatología. Pruebas de evaluación de capacidad intelectual (escalas de Wechsler /McCarthy). Riesgo de herencia por historia familiar	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos de portadores (dirigido)	Sangre periférica, Saliva	Mutaciones puntuales/ Pequeñas deleciones/ Inserciones/ Duplicaciones	PCR/Análisis de fragmentos o secuencia (Sanger)	Variante familiar		Por lo general, excepto en casos de una sospecha clínica clara que permita un estudio dirigido (<30% de los casos) o en casos con historia familiar positiva, se comienza por un estudio de microarrays (preferible que sea de SNPs) con o sin estudio molecular de X-frágil. Si existe sospecha de un gen concreto (o dos) por la información clínica y estudios complementarios, se solicita el estudio de este gen (o variante concreta en caso de fenotipos definidos por variantes recurrentes). Si los estudios son negativos (sin variantes diagnósticas), y si hay heterogeneidad genética (más de dos genes) y no hay forma de diferenciar clínicamente, se

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Discapacidad intelectual (DI) síndrómica y no síndrómica, incluyendo alteraciones genómicas y cromosómicas (sin diagnóstico clínico previo), X-frágil y enfermedades monogénicas	Múltiples	F70-F79	Discapacidad intelectual	528084, 178469, 88616, 777, 611318	Discapacidad intelectual o retraso global del desarrollo con o sin rasgos dismórficos variables +/- otra sintomatología. Pruebas de evaluación de capacidad intelectual (escalas de Wechsler /McCarthy). Riesgo de herencia por historia familiar	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Líquido amniótico, Vellosidad coriónica	Mutaciones puntuales/ Pequeñas deleciones/ Inserciones/ Duplicaciones	PCR/Análisis de fragmentos o secuencia (Sanger)	Variante familiar	Posible en muchas entidades que se pueden diagnosticar	Por lo general, excepto en casos de una sospecha clínica clara que permita un estudio dirigido (<30% de los casos) o en casos con historia familiar positiva, se comienza por un estudio de microarrays (preferible que sea de SNPs) con o sin estudio molecular de X-frágil. Si existe sospecha de un gen concreto (o dos) por la información clínica y estudios complementarios, se solicita el estudio de este gen (o variante concreta en caso de fenotipos definidos por variantes recurrentes). Si los estudios son negativos (sin variantes diagnósticas), y si hay heterogeneidad genética (más de dos genes) y no hay forma de diferenciar clínicamente, se
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Trastorno del espectro autista (TEA), autismo	Múltiples	F84	Autismo, autista (infancia) (infantil)	611314	Criterios establecidos basados en entrevista (ADIR) y/o exploración (ADOS) estructurada	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Puede precisarse ARN (de sangre o tejido) y cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones de resultados previos	Variación en número de copias (CNV)	Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH)	Cualquier región genómica no repetitiva, incluyendo regiones subteloméricas y trastornos genómicos recurrentes	Posible en algunas entidades que se pueden diagnosticar	Similar a casos con discapacidad intelectual, está indicado un estudio de cariotipado molecular por microarrays (preferible que sea de SNPs) y el estudio molecular de X-frágil (FRAXA). Si hay historia familiar sugerente de herencia ligada al X, se debe estudiar también FRAXE. Estudios de cribado metabólico están indicados solo si hay sospecha clínica (amniocidos en sangre, ácidos orgánicos en orina, otros). Los estudios genéticos adicionales (incluido captura de exoma. panel) deben hacerse en casos con discapacidad intelectual, dismorfia u otras comorbilidades, y
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Trastorno del espectro autista (TEA), autismo	Múltiples	F85	Autismo, autista (infancia) (infantil)	611314	Criterios establecidos basados en entrevista (ADIR) y/o exploración (ADOS) estructurada	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Puede precisarse ARN (de sangre o tejido) y cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones de resultados previos	Expansión de tripletes	PCR específica de STR	FRAXA (FMR1) +/- FRAXE (AFF2)	Varios en fase de ensayo clínico	Similar a casos con discapacidad intelectual, está indicado un estudio de cariotipado molecular por microarrays (preferible que sea de SNPs) y el estudio molecular de X-frágil (FRAXA). Si hay historia familiar sugerente de herencia ligada al X, se debe estudiar también FRAXE. Estudios de cribado metabólico están indicados solo si hay sospecha clínica (amniocidos en sangre, ácidos orgánicos en orina, otros). Los estudios genéticos adicionales (incluido captura de exoma. panel) deben hacerse en casos con discapacidad intelectual, dismorfia u otras comorbilidades, y
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Aneuploidías cromosómicas	Síndrome de Turner	Q96.9	Turner-Ullrich, síndrome de	881	Talla baja, amenorrea (hipogonadismo hipergonadotrópico), cardiopatía, linfedema, trastornos de conducta	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	Cromosomas desde sangre o tejido	Alteración cromosómica numérica (aneuploidia) (monosomía del X) o estructural (con monosomía parcial del X)	Cariotipo, FISH	Cromosoma X	Tratamiento hormonal sustitutorio y hormona de crecimiento	Depende de si la detección es pre o postnatal, a raíz de un cariotipo o biochip. Estudio de muestras parentales dependiente del hallazgo (monosomía simple, monosomía en mosaico, reordenamiento del X, etc) Observación para tipo de técnica a utilizar: Posibilidad de utilizar FISH (interfase y/o metafase) si se sospecha mosaicismo o reordenamiento atípico
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Aneuploidías cromosómicas	Síndrome de Turner	Q96.10	Turner-Ullrich, síndrome de	99413	Talla baja, amenorrea (hipogonadismo hipergonadotrópico), cardiopatía, linfedema, trastornos de conducta	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	Sangre periférica, Saliva	Alteración cromosómica numérica (aneuploidia) (monosomía del X) o estructural (con monosomía parcial del	Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH). PCR de STRs. MLPA X e Y	Cromosoma X	Tratamiento hormonal sustitutorio y hormona de crecimiento	Depende de si la detección es pre o postnatal, a raíz de un cariotipo o biochip. Estudio de muestras parentales dependiente del hallazgo (monosomía simple, monosomía en mosaico, reordenamiento del X, etc)
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Aneuploidías cromosómicas	Síndrome de Down	Q90.9	Down, síndrome de	870	Discapacidad intelectual variable (leve-moderada), hipotonía muscular casi constante y laxitud articular, rasgos morfológicos específicos y malformaciones (en la mitad de los casos)	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	Cromosomas desde sangre o tejido	Alteración cromosómica numérica (aneuploidia) (trisomía 21 simple) y/o estructural (translocación Robertsoniana / duplicación cr21, otra)	Cariotipo, FISH	cromosoma 21	Tratamiento específico. Algunos en fase de ensayo clínico	Depende de si la detección es pre o postnatal, a raíz de un cariotipo o biochip. Estudio de muestras parentales dependiente del hallazgo (innecesario en trisomía simple o en mosaico; necesario en otras causas) Observación para tipo de técnica a utilizar: Posibilidad de utilizar FISH (interfase y/o metafase) si se sospecha mosaicismo o reordenamiento atípico
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Aneuploidías cromosómicas	Síndrome de Down	Q90.10	Down, síndrome de	870	Discapacidad intelectual variable (leve-moderada), hipotonía muscular casi constante y laxitud articular, rasgos morfológicos específicos y malformaciones (en la mitad de los casos)	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	Sangre periférica, Saliva	Alteración cromosómica numérica (aneuploidia) (trisomía 21 simple) y/o estructural (translocación Robertsoniana / duplicación cr21, otra)	Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH). PCR de STRs.	cromosoma 22	Tratamiento específico. Algunos en fase de ensayo clínico	Depende de si la detección es pre o postnatal, a raíz de un cariotipo o biochip. Estudio de muestras parentales dependiente del hallazgo (innecesario en trisomía simple o en mosaico; necesario en otras causas)

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Aneuploidías cromosómicas	Otras aneuploidías	Q,92/Q98.4/Q98.5/Q97.0....		múltiples	Variable	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN / cromosomas	Alteración cromosómica numérica (aneuploidia) y/o estructural (translocación)	Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH). PCR de STRs. Cariotipo. FISH	Autosomas o cromosomas sexuales		
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Trastornos genómicos recurrentes	Síndrome de Williams-Beuren	Q93.82	Williams, síndrome de	904	Gestalt facial, DI y patrón conductual, estenosis aórtica supra valvular y/o pulmonar, hiperacusia	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN / cromosomas	Alteración cromosómica estructural (delección)	MLPA, Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH). PCR de STRs. PCR	7q11.23		Flujo de trabajo para la caracterización completa que depende de la sospecha clínica (estudios dirigidos, MLPA o FISH) o si la detección es tras un método de cribado (por lo general microarray) pre o postnatal. Caracterización completa de la delección, mecanismo mutacional,
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Trastornos genómicos recurrentes	Síndrome de DiGeorge/Velocardiofacial/22q11.2del	Q93.81/D82.1	DiGeorge, síndrome de (hipoplasia del timo)	567	Gestalt facial, DI, cardiopatía congénita conotruncal, hipocalcemia, hipoplasia de timo, inmunodeficiencia, esquizofrenia	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN / cromosomas	Alteración cromosómica estructural (delección)	MLPA, Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH). PCR de STRs. PCR semicuantitativa de PSVs	22q11.2		Flujo de trabajo para la caracterización completa que depende de la sospecha clínica (estudios dirigidos, MLPA o FISH) o si la detección es tras un método de cribado (por lo general microarray) pre o postnatal. Caracterización completa de la delección, mecanismo mutacional, origen parental (de novo o heredada) y existencia o no de alelos parentales con mayor riesgo de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Trastornos genómicos recurrentes	Otros trastornos genómicos recurrentes	Q93.88/Q92.8	Microdeleciones NCO / microduplicaciones	múltiples	Trastorno del neurodesarrollo variable +/- otras anomalías	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN / cromosomas	Alteración cromosómica estructural (delección/duplicación)	MLPA, Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH). PCR de STRs. PCR semicuantitativa de PSVs	2q13, 5q35, 7q11.23, 15q11, 15q13, 16q11.2, 17p11, 17q12, 17q21.32, 22q11.2, etc		Flujo de trabajo para la caracterización completa que depende de la sospecha clínica (estudios dirigidos, MLPA o FISH) o si la detección es tras un método de cribado (por lo general microarray) pre o postnatal. Caracterización completa de la delección, mecanismo mutacional, origen parental (de novo o heredada) y existencia o no de alelos parentales con mayor riesgo de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Cromosomas marcadores	Duplicación/inversión 15q11	Q99.8			Identificación prenatal. Autismo y DI, epilepsia, rasgos dismórficos inespecíficos	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN / cromosomas					
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Reordenamientos crípticos					Variable. Historia familiar. Identificación prenatal.	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN / cromosomas			15q11.2		
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Prader-Willi	Q87.11	Prader-Willi, síndrome de	739, 98793, 177901, 177904	Hipotonía neonatal, DI, Gestalt facial, obesidad, trastorno de conducta, hiperfagia	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Alteración cromosómica estructural (delección o UPD)	MS-MLPA o PCR de metilación, Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH). PCR de STRs		Tratamiento específico conductual, hormona de crecimiento, otros	Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Prader-Willi	Q87.12	Prader-Willi, síndrome de	98754	Hipotonía neonatal, DI, Gestalt facial, obesidad, trastorno de conducta, hiperfagia	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Metilación/Imprinting	MS-MLPA o PCR de metilación	15q11.2	Tratamiento específico conductual, hormona de crecimiento, otros	Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Prader-Willi	Q87.13	Prader-Willi, síndrome de	177910	Hipotonía neonatal, DI, Gestalt facial, obesidad, trastorno de conducta, hiperfagia	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Disomía uniparental (DUP)	PCR de STR, Microarray de SNPs	15q11.2	Tratamiento específico conductual, hormona de crecimiento, otros	Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Prader-Willi	Q87.14	Prader-Willi, síndrome de	177907	Hipotonía neonatal, DI, Gestalt facial, obesidad, trastorno de conducta, hiperfagia	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	Sangre periférica	Alteración cromosómica estructural (translocación)	Cariotipo, FISH	15q11.2	Tratamiento específico conductual, hormona de crecimiento, otros	Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Angelman	Q93.51	Angelman, síndrome de	72, 98794	Gestalt facial, microcefalia, epilepsia, conducta característica	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Alteración cromosómica estructural, Disomía uniparental (DUP)	MS-MLPA o PCR de metilación, Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH). PCR de STRs	15q11.2		Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Angelman	Q93.52	Angelman, síndrome de	411511	Gestalt facial, microcefalia, epilepsia, conducta característica	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Mutaciones puntuales/ Pequeñas delecciones/ Inserciones/ Duplicaciones.	Secuenciación de un solo gen (Sanger), Panel de genes	UBE3A		Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Angelman	Q93.53	Angelman, síndrome de	411515	Gestalt facial, microcefalia, epilepsia, conducta característica	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Metilación/Impronta	MS-MLPA o PCR de metilación	15q11.2		Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Angelman	Q93.54	Angelman, síndrome de	98795	Gestalt facial, microcefalia, epilepsia, conducta característica	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Disomía uniparental (DUP)	PCR de STR, Microarray de SNPs	15q11.2		Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Temple	ND	ND	254516	Retraso del crecimiento pre- y postnatal, dificultades en la alimentación, hipotonía muscular, retraso del desarrollo, discapacidad intelectual leve, dismorfia facial, obesidad central de inicio en la infancia, pubertad prematura y anomalías óseas variables	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Disomía uniparental (DUP)	PCR de STR, Microarray de SNPs	14q32.2		Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado, para detectar otras variantes (disomía uniparental o alteración de la metilación) y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Temple	ND	ND	254525	Retraso del crecimiento pre- y postnatal, dificultades en la alimentación, hipotonía muscular, retraso del desarrollo, discapacidad intelectual leve, dismorfia facial, obesidad central de inicio en la infancia, pubertad prematura y anomalías óseas variables	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Alteración cromosómica estructural (delección)	Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH) / FISH	14q32.2		Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado, para detectar otras variantes (disomía uniparental o alteración de la metilación) y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Temple	ND	ND	96184	Retraso del crecimiento pre- y postnatal, dificultades en la alimentación, hipotonía muscular, retraso del desarrollo, discapacidad intelectual leve, dismorfia facial, obesidad central de inicio en la infancia, pubertad prematura y anomalías óseas variables	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Metilación/Impronta	MS-MLPA o PCR de metilación	14q32.2		Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado, para detectar otras variantes (disomía uniparental o alteración de la metilación) y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Kagami-Ogata	ND	ND	254519, 9633	Polihidramnios, placentomegalia, macrosomía fetal, defectos de la pared abdominal, anomalías esqueléticas, dificultades en la alimentación y trastorno de la deglución, rasgos dismórficos, retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual.	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Disomía uniparental (DUP)	PCR de STR, Microarray de SNPs	14q32.2		Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado, para detectar otras variantes (disomía uniparental o alteración de la metilación) y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Kagami-Ogata	ND	ND	254528	Polihidramnios, placentomegalia, macrosomía fetal, defectos de la pared abdominal, anomalías esqueléticas, dificultades en la alimentación y trastorno de la deglución, rasgos dismórficos, retraso en el desarrollo y	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Alteración cromosómica estructural (delección)	Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH) / FISH	14q32.2		Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado, para detectar otras variantes (disomía uniparental o alteración de la metilación) y son necesarios para asesoramiento

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Descripción CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1030/2006, de 15 de	Tipo de muestra	Tipo de alteración	Tipo de técnica a utilizar	Genes o regiones a estudiar, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Kagami-Ogata	ND	ND	254534	Polihidramnios, placentomegalia, macrosomía fetal, defectos de la pared abdominal, anomalías esqueléticas, dificultades en la alimentación y trastorno de la deglución, rasgos dismórficos, retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual.	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. Pueden precisarse cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones	Metilación/Impronta	MS-MLPA o PCR de metilación	14q32.2		Si existe una sospecha diagnóstica el primer estudio sería el MS-MLPA que permite documentar la alteración de la impronta, el origen parental y si la causa es una delección o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado, para detectar otras variantes (disomía uniparental o alteración de la metilación) y son necesarios para asesoramiento de riesgos de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Beckwith-Wiedemann / Russell-Silver / Pseudohipoparatiroidismo / otros	Q87.3, Q87.19, E20.1				Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos			MS-MLPA o PCR de metilación	11p15.5, 20q13.2		
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Facomatosis	Neurofibromatosis tipo 1	Q85.01	Neurofibromatosis (múltiple) (no maligna)	363700	Máculas café-au-lait (>6), neurofibromas, neurofibroma plexiforme, nódulos de Lisch, problemas conductuales. Historia familiar	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. ADN de biopsia de lesión si se sospecha mosaïcismo. Puede precisarse ARN (de sangre o tejido) y/o cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones de resultados previos	Mutaciones puntuales/ Pequeñas delecciones/ Inserciones/ Duplicaciones.	NGS (panel de 2 g	NF1 +/- SPRED1		Se suelen analizar conjuntamente los genes NF1 y SPRED1 por la dificultad para la distinción en el diagnóstico entre NF1 y síndrome de Legius, en ausencia de neurofibromas y / o de historia familiar
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Facomatosis	Neurofibromatosis tipo 2	Q85.02	Neurofibromatosis (múltiple) (no maligna)	97685	Rasgos dismórficos y fenotipo severo de NF1	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. ADN de biopsia de lesión si se sospecha mosaïcismo. Puede precisarse ARN (de sangre o tejido) y/o cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones de resultados previos	Alteración cromosómica estructural (delección)	Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH) / MLPA o equivalente / FISH	NF1 +/- SPRED2		Se suelen analizar conjuntamente los genes NF1 y SPRED1 por la dificultad para la distinción en el diagnóstico entre NF1 y síndrome de Legius, en ausencia de neurofibromas y / o de historia familiar
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Facomatosis	Esclerosis tuberosa	Q85.1	Esclerosis tuberosa (cerebro)	805	Manchas hipocromas, túbers intracraneales, angioliomas cutáneos y/o renales, rasgos autistas. Historia familiar	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. ADN de biopsia de lesión si se sospecha mosaïcismo. Puede precisarse ARN (de sangre o tejido) y/o cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones de resultados previos	Mutaciones puntuales/ Pequeñas delecciones/ Inserciones/ Duplicaciones.	NGS (panel de 2 genes)	TSC1 y TSC2	Sirolimus / everolimus para alteraciones no quirúrgicas. Orientación específica del diagnóstico y tratamiento de la epilepsia	Cuadro clínico indistinguible causado por variantes en TSC1 o TSC2
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Facomatosis	Esclerosis tuberosa	Q85.2	Esclerosis tuberosa (cerebro)	88924	Poliquistosis renal asociada a criterios de esclerosis tuberosa	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN. Normalmente obtenido de sangre periférica; sirve desde saliva (u otro tejido) en caso de dificultad de obtener sangre. ADN de biopsia de lesión si se sospecha mosaïcismo. Puede precisarse ARN (de sangre o tejido) y/o cromosomas (normalmente de sangre) para validaciones de resultados previos	Alteración cromosómica estructural (delección)	Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH) / MLPA o equivalente/ FISH	TSC1 y TSC3	Sirolimus / everolimus para alteraciones no quirúrgicas. Orientación específica del diagnóstico y tratamiento de la epilepsia	Síndrome de delección de genes contiguos en cromosoma 16 (TSC2 y PKD1)