
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



Consejo Interterritorial
SISTEMA NACIONAL DE SALUD

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, 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.



Consejo Interterritorial
SISTEMA NACIONAL DE SALUD

- 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/metastásico 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/metastásico 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/metastásico 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 varien 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/metastásico 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/metastásico 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/metastásico 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/metastásico 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/metastásico 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)	Enfermedad avanzada: Dabrafenib + trametinib; encorafenib + binimetinib; vemurafenib + cobimetinib (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 irreseccable	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: ipilimumab en combinación con nivolumab (Anti-CTLA4+anti-PD1)	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 irreseccable	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	No aplicable	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Tumor maligno de la coroides	C43	Melanoma uveal metastásico o irreseccable	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	No aplicable	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irreseccable	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	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irreseccable	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	No aplicable	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Melanoma (maligno) de la piel	C43	Melanoma metastásico o irreseccable	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	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 aromatasas, fulvestrant (Hormonoterapia)	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 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 decisiones tratamiento adyuvante	Enfermedad avanzada: alpelisib (Inhibidor selectivo de 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 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	Enfermedad avanzada: alpelisib (Inhibidor selectivo de 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 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 precoz decisiones tratamiento adyuvante	Enfermedad avanzada: alpelisib (Inhibidor selectivo de 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	

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 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 (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 (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/HapB3	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	
Oncohematología adultos	Tumores sólidos	Cáncer esofagogástrico	C15, C16	Adenocarcinoma esofagogástrico irresecable 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 deleciones/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/ipilimumab (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 esofagogástrico (incluida UGE)	C15, C16	Adenocarcinoma esofagogástrico irresecable 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 irresecable 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 irresecable o metastático	Predictivo de respuesta	Estudio de biomarcadores diagnósticos, pronósticos o predictivos de respuesta al tratamiento	Tumor	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/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 irresecable 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 irresecable 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 (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 irresecable 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 deleciones/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
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 EQUILIBRADA (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, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PAX3, PDGFB, PHF1, PLAG1, PRKCA, PRKCB, PRKCD, RAF1, RET, ROS1, SS18, STAT6, TAF15, TCF12, TFE3, TFG, USP6, VGLL2, YAP1, YMHAE	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	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	PDGFR	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 varíen 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
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 varíen 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 varíen 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 DESEQUILBRADA	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 DESEQUILBRADA	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 varíen 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 varíen 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 varíen 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 varíen la expresión ARN/Proteica	Inmunohistoquímica (IHQ) , Análisis de mutaciones específicas, Hibridación in situ (ISH)	p16/VPH	No aplicable	
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 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)	

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	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	Grupos de 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 hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH)	C81-C96	Alo-TPH	Monitorización	Análisis genético de variantes germinales	Sangre periférica, Médula ósea, Tejido	Polimorfismos STR o SNP-IN/DEL	PCR, Genescan y análisis, RT-PCR	Polimorfismos STR	Ajuste de inmunosupresores	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma difuso de células B grandes cerebral	C83.39	Sospecha de linfoma Cerebral primario	Diagnóstico/Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Biopsia cerebral, Líquido cefalorraquídeo, Plasma (ctADN)	NA	PCR, Genescan y análisis, NGS	MYD88, IGH_CDR3	iBTK covalentes, ChT	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma testicular	C83.59	Sospecha de linfoma testicular	Diagnóstico/Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Biopsia testicular, Plasma (ctADN)	NA	PCR, Genescan y análisis, NGS	MYD88, IGH_CDR3	iBTK covalentes, ChT	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia linfocítica crónica	C91.1	Previo a cada línea de tratamiento	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Altración del nº de copias	FISH, cariotipo, NGS	11q, +12, 13q, 17p	Ajuste terapéutico	Obligatorio
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia linfocítica crónica	C91.1	Previo a cada línea de tratamiento	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS, Secuenciación Sanger	TP53	iBTK covalentes, iBCL2	Obligatorio
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia linfocítica crónica	C91.1	Diagnóstico	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones somáticas	Secuenciación Sanger/NGS	IGHV	iBTK covalentes, iBCL2	Obligatorio
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia linfocítica crónica	C91.1	Sospecha de progresión bajo inhibidores de BTK (Ibrutinib, Acalabrutinib)	Predicción de respuesta a tratamiento	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS, Secuenciación Sanger	BTK, PLCg2	iBTK no covalentes, iBCL2	Recomendado
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia linfocítica crónica	C91.1	Sospecha de progresión bajo inhibidores de BCL2 (Venetoclax)	Predicción de respuesta a tratamiento	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS	BCL2	iBTK	Recomendado
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma no Hodgkiniano NOS	C85.99	Sospecha de proliferación clonal B, no confirmada por CMF ni histología	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Reordenamiento del receptor de células B	PCR múltiple (BIOMED-2) o NGS	IGH, IGK	Ninguno	Clonalidad B
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma de células del manto	C83.1	Diagnóstico en células CD19+ separadas o tejido; eventualmente, homogeneizado de ganglio total	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Traslocación	FISH, cariotipo, NGS, PCR y análisis de fragmentos	t(11;14)	Ninguno	Selección CD19+
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma de células del manto	C83.1	Diagnóstico	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	PCR y análisis de fragmentos	t(11;14)/NGS	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma de células del manto	C83.1	Sospecha de progresión bajo inhibidores de BTK o BCL2	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS, Secuenciación Sanger	BTK, PLCg2, BIRC3, BCL2	Ajuste terapéutico	Selección CD19+
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma de células del manto	C83.1	Diagnóstico y seguimiento	Monitorización	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS, Secuenciación Sanger + ASO-PCR	IGHV	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma folicular NOS	C82.9	Diagnóstico	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Traslocación	FISH, cariotipo, PCR, NGS	t(14;18)	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma folicular NOS	C82.9	Diagnóstico	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS panel panel panlifoide o Secuenciación Sanger	EZH2	Ninguno	Recomendado
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma folicular NOS	C82.9	Diagnóstico	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS panel panel panlifoide o Secuenciación Sanger	TP53	Ninguno	Recomendado
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia de células peludas	C91.4	Diagnóstico	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	PCR y análisis de fragmentos; ASO-PCR; ddPCR, NGS	BRAF	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia de células peludas	C91.4	Diagnóstico	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS, Secuenciación Sanger	TP53	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia de células peludas (Variante)	C91.4	Diagnóstico si CD25- y BRAF-	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Uso de IGHV	Secuenciación Sanger	Presencia de IGHV4-34	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Macroglobulinemia de Waldenström	C88.0	Diagnóstico en células CD19+ separadas	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	FISH, cariotipo	Del(6q21)	Ninguno	Selección CD19+
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Macroglobulinemia de Waldenström	C88.0	Diagnóstico en células CD19+ separadas	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	FISH, cariotipo	Del(17p)	Ninguno	Selección CD19+
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Macroglobulinemia de Waldenström	C88.0	Diagnóstico	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS, ddPCR o ASO-PCR	MYD88	iBTK	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Macroglobulinemia de Waldenström	C88.0	Diagnóstico	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS, ddPCR o ASO-PCR	CXCR4	iBTK (+Anti-CD20)	

Área	Grupos de 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 hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Macroglobulinemia de Waldenström	C88.0	Diagnóstico en células CD19+ separadas	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS	TP53	Intensificación tratamiento	Selección CD19+
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Mieloma múltiple, leucemia de células plasmáticas, plasmocitoma	C90.0	Diagnóstico en células CD138+ separadas	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Traslocación	FISH, NGS	14q32	Doble trasplante, Venetoclax	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Mieloma múltiple, leucemia de células plasmáticas, plasmocitoma	C90.0	Diagnóstico en células CD138+ separadas	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Altración del nº de copias	FISH	TP53	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Mieloma múltiple, leucemia de células plasmáticas, plasmocitoma	C90.0	Diagnóstico en células CD138+ separadas	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS	TP53	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Mieloma múltiple, leucemia de células plasmáticas, plasmocitoma	C90.0	Diagnóstico en células CD138+ separadas	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Altración del nº de copias	FISH	gain(1q), del(1p),	Pronóstico	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma no Hodgkin marginal	C88.4	Diagnóstico diferencial con MW	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS, ddPCR o ASO-PCR	MYD88	Ninguno	Descartar MW, si MYD88+
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma no Hodgkin marginal	C88.4	Diagnóstico	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS	TP53	Ninguno	Descartar MW, si MYD88+
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfomas T	C84	Sospecha de proliferación clonal T, no confirmada por CMF ni histología	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Reordenamiento del receptor de células T	PCR múltiple (BIOMED-2) o NGS	TCR	Ninguno	Clonalidad T
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfomas T	C84	Sospecha de proliferación clonal T, no confirmada por CMF ni histología	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS	Panel T: Ej. RHOA, TET2, IDH2, DNMT3A, TP53, PLCG1	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma Difuso de Células B Grande, LDCBG	C85.2	Diagnóstico en células CD19+ separadas o tejido; eventualmente, homogeneizado de ganglio total	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	FISH, NGS, PCR	TP53, MYC, BCL2, otros genes linfoides (panel)	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	LDCBG, linfoma mediastínico primario	C85.2	Diagnóstico en células CD19+ separadas o tejido; eventualmente, homogeneizado de ganglio total	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Alteración del nº de copias	FISH, NGS	TP53	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	LDCBG, linfoma mediastínico primario	9593/3	Diagnóstico en células CD19+ separadas o tejido; eventualmente, homogeneizado de ganglio total	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Alteración del nº de copias/reordenamiento	FISH, NGS	MYC	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	LDCBG, linfoma mediastínico primario	9593/3	Diagnóstico en células CD19+ separadas o tejido; eventualmente, homogeneizado de ganglio total	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Alteración del nº de copias/reordenamiento	FISH, NGS	BCL2	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	LDCBG, linfoma mediastínico primario	9593/3	Diagnóstico en células CD19+ separadas o tejido; eventualmente, homogeneizado de ganglio total	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Alteración del nº de copias/reordenamiento	FISH, NGS	BCL6	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	LDCBG, linfoma mediastínico primario	9593/3	Diagnóstico en células CD19+ separadas o tejido; eventualmente, homogeneizado de ganglio total	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS	STAT6, NFKBIE, TNFAIP3, SOCS1, TP53, XPO1	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma IRF4	C83.3	Diagnóstico en células CD19+ separadas o tejido; eventualmente, homogeneizado de ganglio total	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Alteración del nº de copias/reordenamiento	FISH, NGS	IRF4	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma anaplasico ALK-	C84.7	homogeneizado e ganglio total	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	reordenamientos	FISH, PCR	DUSP22 y TP63	Valorar Anti-cD30	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfoma ALK	C84.6	homogeneizado e ganglio total	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Alteración del nº de copias/reordenamiento	FISH	ALK	Valorar Anti-cD30	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia de linfocitos grandes granulares	C91.9	Sospecha de LLGG	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Reordenamiento/traslocación	FISH	ALK	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia de linfocitos grandes granulares	C91.9	Sospecha de LLGG	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales	NGS	STAT3, STAT5A	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfomas de células T/NK maduras	C84	Sospecha SLP-NK (sólo válido en sexo femenino)	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Clonalidad	PCR	HUMARA	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Linfomas de células T/NK maduras	C84	Diagnóstico diferencial con SLP-T	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o Tejido (confirmar presencia células tumorales)	Reordenamiento del receptor de células T	PCR múltiple (BIOMED-2) o NGS	TCR	Ninguno	

Área	Grupos de 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 hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia mieloide crónica	C92.1	Diagnóstico	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales	Sanger, NGS	TP53	Pronóstico	Preferentemente Médula ósea
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia mieloide crónica	C92.1	Sospecha LMC. Diagnóstico diferencial de LMC con TE y MF	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Gen de fusión	RT-PCR o Q-PCR, FISH y Cariotipo	BCR::ABL1	Inhibidores de TK: imatinib, nilotinib y dasatinib	Preferentemente Médula ósea
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia mieloide crónica	C92.1	Seguimiento	Seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica	Gen de fusión	Q-PCR	BCR::ABL1	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia mieloide crónica	C92.1	Sospecha de progresión bajo inhibidores de TK (no respuesta óptima o pérdida de respuesta, progresión a fases avanzadas, cambio de iTK)	Resistencia a fármacos	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales	Secuenciación Sanger, NGS, ddPCR	ABL1 (dentro de BCR::ABL)	Inhibidores de TK de 2º o 3º generación (según mutación)	Preferentemente Médula ósea
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Neoplasias Mieloproliferativas Crónicas	D47.1	Sospecha de NPMc Ph- (PV, TE o MF)	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea , Sangre periférica	Mutaciones puntuales	PCR discriminación alélica/ NGS	JAK2, variante V617F	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Neoplasias Mieloproliferativas Crónicas	D47.1	Sospecha de PV que no presenta mutación JAK2-V617F	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea , Sangre periférica	Mutaciones puntuales y/o indels	Secuenciación Sanger/ NGS	JAK2, exón 12, analisis de fragmentos	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Neoplasias Mieloproliferativas Crónicas	D47.1	Sospecha de TE o MF que no presenta mutación JAK2-V617F	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea , Sangre periférica	Indels	Análisis de fragmentos/ NGS	CALR	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Neoplasias Mieloproliferativas Crónicas	D47.1	Sospecha de TE o MF que no presentan JAK2-V617F ni mutación CALR	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea , Sangre periférica	Mutaciones puntuales	Secuenciación Sanger/ NGS	MPL	Ninguno	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Neoplasias Mieloproliferativas Crónicas	D47.1	Sospecha de NPMc Ph- (PV, TE o MF) triple negativos (sin mutación en JAK2, CALR y MPL)	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea , Sangre periférica	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS	Panel pan-mieloide	Ninguno	Genes para determinar en el panel
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	NM con eosinofia	C92	Diagnóstico	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Gen de fusión	PCR cualitativa o Q-PCR, FISH	FIP1L1-PDGFRalfa	Inhibidores de TK: imatinib	Preferentemente Médula ósea
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Neoplasia Mieloide/linfoide con eosinofia	C92	Diagnóstico	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Reordenamiento del receptor de células T	PCR múltiple (BIOMED-2) o NGS	TCR	Ninguno	Preferentemente Médula ósea - Clonalidad T para descartar el SLP-T con eosinofia
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Neoplasia Mieloide/linfoide con eosinofia	C92	Diagnóstico	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Reordenamientos	FISH, Cariotipo, NGS	PDGFR/FGFR	Valorar Inhibidores de TK	Preferentemente Médula ósea
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia neutrofilica crónica	D47.1	Diagnóstico	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS, Secuenciación Sanger	CSF3R, SETBP1, ASXL1, TP53	Ninguno	Preferentemente Médula ósea
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Síndrome Mielodisplásico	D46.9	Diagnóstico de SMD diagnostico o recaída candidato a tratamiento	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Deleciones y traslocaciones	Cariotipo	Alteraciones citogeneticas, clasifiacion IPSS molecular	Pronóstico	Preferentemente Médula ósea
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Síndrome Mielodisplásico	D46.9	Diagnóstico en sospecha de ARSA	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales	NGS, Secuenciación Sanger	SF3B1		Preferentemente Médula ósea
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Síndrome Mielodisplásico	D46.9	Diagnóstico en pacientes candidatos a tratamiento curativo	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS	Panel pan-mieloide*		Preferentemente Médula ósea - DNMT3A, RUNX1
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Síndrome Mielodisplásico	D46.9	Diagnóstico en SMD 5q-	Pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS, Secuenciación Sanger	TP53		Preferentemente Médula ósea
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Síndrome Mielodisplásico/Mieloproliferativo	D47.1/D46.9	Diagnóstico en pacientes candidatos a tratamiento curativo	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS	Panel pan-mieloide		Preferentemente Médula ósea
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Alteraciones citogenéticas	Cariotipo	Alt citogeneticas, clasifiacion ELN202	Pronóstico	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Duplicaciones en tandem (ITD)	Análisis de fragmentos/ NGS	FLT3 (ITD)	Inhibidores de FLT3 (midostaurin, sorafenib, quizartinib, etc.)	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	Digestión y Análisis de fragmentos/ NGS	FLT3 (TKD)	Inhibidores de FLT3 (midostaurin, sorafenib, quizartinib, etc.)	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Inserciones	Análisis de fragmentos/NGS	NPM1	Quimioterapia específica	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales	NGS, PCR, Sanger	IDH1	Inhibidores de IDH1 (ivosidenib)	Ahora en NGS

Área	Grupos de 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 hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales	NGS, PCR, Sanger	IDH2	Inhibidores de IDH2 (enasidenib)	Ahora en NGS
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS	Panel pan-mieloide	Milotarg, TPH-alogénico	CEBPA, DNMT3A, RUNX1 aquí
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Gen de fusión	Q-PCR, FISH, NGS	BCR::ABL1	ITK	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Gen de fusión	Q-PCR, FISH, NGS	t(8;21) (RUNX1::RUNX1T1)	Milotarg	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Gen de fusión	Q-PCR, FISH, NGS	t(6;9) (DEK::NUP214)		
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Gen de fusión	Q-PCR, FISH, NGS	inv 16 (CBFB::MYH11)	Quimioterapia específica	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico, sospecha morfológica de M3	Diagnóstico, pronóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Gen de fusión; Reordenamientos RARA	Q-PCR, FISH, NGS	t(15;17) (PML::RARA); Otros reordenamientos RARA	ATRA, ATO_	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Gen de fusión	Q-PCR, FISH, NGS	t(9;11) KMT2A-MLL3 otras t(11q23) reordenamientos KMT2A	Alo-TPH	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico o recaída	Diagnóstico, pronóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	PCR análisis de fragmentos, NGS	CEBPA	Alo-TPH	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico de LMA	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales	ASO-PCR, NGS	cKIT		
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Seguimiento de LMA con NPM1 mutado	Diagnóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Expresión	Q-PCR	WT1	Alo-TPH	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Mieloblástica Aguda	C92.0	Diagnóstico de LLA	Diagnóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Expresión	Q-PCR	NPM1 mutada	Alo-TPH	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Linfoblástica Aguda B y T	C91.0	Diagnóstico en LLA pro-B (CD10-), LLA pediátrica	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Alteraciones citogenéticas pronosticas	Cariotipo	todo genoma	Pronostico	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Linfoblástica Aguda línea B	C91.0	Diagnóstico en LLA común (CD10+) o pre-B (IgM+)	Diagnóstico, pronóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Gen de fusión	Q-PCR	t(4;11) (MLL::AF4)	Alo-TPH	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Linfoblástica Aguda línea B	C91.0	Diagnóstico en LLA pre-B (IgM+)	Diagnóstico, pronóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Gen de fusión	Q-PCR	t(9;22) (BCR::ABL1)	ITK	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Linfoblástica Aguda línea B	C91.0	Diagnóstico en LLA	Diagnóstico, pronóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Gen de fusión	Q-PCR	t(1;19) (E2A::PBX1)	Alo-TPH	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Linfoblástica Aguda línea B	C91.0	Diagnóstico en LLA	Diagnóstico, pronóstico y seguimiento de la enfermedad (Enfermedad mínima residual, EMR)	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Gen de fusión	Q-PCR	t(12;21) (ETV6::RUNX1)	Alo-TPH	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Linfoblástica Aguda línea T	C91.0	Diagnóstico en LLA	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Microdelección	Q-PCR	SIL::TAL1	Alo-TPH	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Linfoblástica Aguda línea B	C91.0	Diagnóstico en LLA	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Sobreexpresión o reordenamientos	Q-PCR FISH	CRLF2	Alo-TPH, ITK	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Linfoblástica Aguda línea B	C91.0	Diagnóstico en LLA	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Indels	MLPA	IKZF1, CDKN2A, CDKN2B	Alo-TPH	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Linfoblástica Aguda B y T	C91.0	Diagnóstico en LLA	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Identificación del reordenamiento IG y RT	NGS, Secuenciación Sanger	Genes del receptor de célula B y del receptor de célula T	Diseño del tratamiento	Obligatorio en pacientes con tratamiento intensivo
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Linfoblástica Aguda B y T	C91.0	Diagnóstico en LLA	Pronóstico/Monitorización	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Seguimiento del reordenamiento IG y RT	ASO-PCR/NGS	Genes del receptor de célula B y del receptor de célula T	Continuación/ cambio del tratamiento	Obligatorio en pacientes con tratamiento intensivo

Área	Grupos de 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 hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Leucemia Linfoblástica Aguda B y T	C91.0	Sospechas de diagnóstico en mastocitosis	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Médula ósea y/o Sangre periférica (confirmar presencia células tumorales)	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS	Panel pan-linfoide	Alo-TPH	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Mastocitosis	D47.09	Diagnóstico confirmado de mastocitosis	Diagnóstico en mastocitosis	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o tejido	Mutaciones puntuales	Q-PCR, NGS, ddPCR o ASO-qPCR	<i>KIT</i>	Midostaurina, Imatinib	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Mastocitosis	D47.09	Sospecha de síndrome de Vexas	Pronóstico/Monitorización	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o tejido	Mutaciones puntuales	NGS	<i>ASXL1, RUNX1, SRSF2</i>	Midostaurina, Imatinib	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Sospecha de síndrome de VEXAS	998-999 9732/3	Diagnóstico indefinido (Casos puntuales)	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Preferentemente Médula ósea	Mutaciones puntuales	Secuenciación Sanger	UBA1	Alo-TPH	
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Sospecha de neoplasia hematopoyética sin diagnóstico final	C81-C96	Diagnóstico indefinido (Casos puntuales)	Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas	Sangre periférica, Médula ósea o tejido	Mutaciones puntuales, traslocaciones, cambios numéricos	NGS (panel, WES, WGS))	Múltiples	múltiple	Diagnósticos de sospecha cuya solución suponga un cambio de manejo
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Sospecha de neoplasia hematopoyética de línea germinal	C81-C96	Diagnóstico	Diagnóstico	Análisis genético de variantes germinales	Sangre periférica, Médula ósea o tejido	Mutaciones puntuales, traslocaciones, cambios numéricos	NGS (panel, WES, WGS))	Múltiples	múltiple	Diagnósticos de sospecha cuya solución suponga un cambio de manejo
Oncohematología adultos hematológicos en adulto	Tumores hematológicos	Fallo medular congénito	D61		Diagnóstico	Análisis genético de variantes somáticas y/o germinales	Sangre periférica, Médula ósea	Mutaciones puntuales y/o indels	NGS, Sanger	panel de genes	TPH	

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 de mama	C50.9, D059	Mama, SAI Glándula mamaria	145, 201, 524, 2869, 26106, 227535	Independientemente de los antecedentes familiares: - 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% - 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 características de alto riesgo:</u> - Cáncer de mama bilateral + otro cáncer de mama < 60 años - Cáncer de mama < 50 años y cáncer de próstata o cáncer de páncreas < 60 años - Cáncer de mama y cáncer de ovario - Dos casos de cáncer de mama < o igual 50 años <u>3 o más familiares de primer grado con cáncer de mama (al menos uno premenopáusico) y/o cáncer de ovario y/o, cáncer de páncreas o cáncer de próstata</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	Variantes 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, 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	Variantes 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 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	Variantes 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>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	Variantes 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>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 mutación > 10% según modelos estimación riesgo (BOADICEA, CanRisk, PREMM5, etc).
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	Variantes 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 mutación > 10% según modelos estimación riesgo (BOADICEA, CanRisk, PREMM5, etc).
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer epitelial no mucinoso de alto grado primario peritoneal	C48.2	Peritoneo, SAI Cavidad 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	Variantes 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 mutación > 10% según modelos estimación riesgo (BOADICEA, CanRisk, PREMM5, etc).
Oncohematología adultos	Cáncer Hereditario	Cáncer colorrectal	C18.9, C19.9, C20.9	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.	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	Variantes 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).	Metilación promotor <i>MLH1 (somático), BRAF (somático), MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i> (delecciones 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 Amsterdam para 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 posible, la doble mutación somática en los genes correspondientes).

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 colorrectal	C18.9, C19.9, C20.9	Colon SAI, Intestino grueso SAI (excluye Recto, SAI C20.9 y Unión rectosigmoidea C19.9); C19.9 Unión rectosigmoidea, Colon rectosigmoidea, Rectosigmoide SAI	144, 447877, 524, 201	<p>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</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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. - CCR 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. - CCR diagnosticado en 2 o más familiares de primer grado o de segundo grado con cánceres asociados a síndrome de Lynch, independientemente de la edad. 	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Sangre periférica	Meilación promotor de MLH1 y/o Mutación BRAF V600E (en tejido tumoral). Variantes genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (delecciones extremo 3' que incluya los últimos exones), MUTYH, POLE (dominio exonucleasa), POLD1 (dominio exonucleasa), TP53 †, PTEN ††.	Inmunoterapia	<p>† Si criterios de Chompret o CCR<50 años ; †† Si criterios síndrome hamartomatoso asociado a PTEN (Cowden)</p> <p>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 Amsterdam para síndrome de Lynch.</p> <p>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 Amsterdam para síndrome de Lynch o persona sana familiar de primer grado de caso de cáncer colorrectal/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 posible, la doble mutación somática en los genes correspondientes).</p>	
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de endometrio	C54.9	Cuerpo del útero uterino	144, 447877	<p>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.</p> <p>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:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 segundo grado con cánceres asociados a síndrome de Lynch, independientemente de la edad. - Cáncer de endometrio y criterios de síndrome hamartomatoso asociado a PTEN (S. Cowden) - Cáncer de endometrio con mutación en dominio exonucleasa del gen POLE en estudio somático tumoral. <p>Criterios clínicos en poliposis adenomatosa de colon:</p> <ul style="list-style-type: none"> - ≥ 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). - 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 y familiar de primer grado con alguna de las manifestaciones extracolónicas 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). <p>Criterios clínicos en poliposis hamartomatosas:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Criterios clínicos de cada entidad: síndrome tumores hamartomatoso asociado a PTEN (Cowden), síndrome Peutz-Jeghers, síndrome Poliposis Juvenil, síndrome Poliposis mixta. - Criterio 3 de poliposis serrada: cualquier cantidad de pólipos dentados proximales al colon sigmoide en un individuo que tiene al menos un familiar de primer grado con poliposis serrada (menor de 50 años) <p>Criterios clínicos del síndrome de cáncer gástrico difuso hereditario (CGDH)</p> <p>Criterios individuales:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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. <p>Criterios familiares:</p> <ul style="list-style-type: none"> - ≥ 2 casos CG, al menos 1 con histología confirmada de difuso. - ≥ 1 caso de CGD y 1 caso de cáncer de mama lobulillar infiltrante antes de los 70 años, entre familiares de primer o de segundo grado. - ≥ 2 casos de cáncer de mama lobulillar infiltrante antes de los 50 años, entre familiares de primer o segundo grado. <p>Criterios clínicos del síndrome de adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal en el estómago (AGPPE):</p> <ul style="list-style-type: none"> - Poliposis gástrica de cuerpo o fondo sin evidencia de poliposis colorrectal 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 fúndicos displásicos o CG, y patrón autosómico dominante <p>Se debe excluir el uso de inhibidor de la bomba de protones (IBP)</p>	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Tumor, Sangre periférica	Meilación promotor de MLH1 y/o Mutación BRAF V600E (en tejido tumoral). Variantes genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (delecciones extremo 3' que incluya los últimos exones), MUTYH, POLE (dominio exonucleasa), POLD1 (dominio exonucleasa).	Inmunoterapia	<p>†† Si criterios síndrome hamartomatoso asociado a PTEN (Cowden)</p> <p>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 Amsterdam para síndrome de Lynch.</p>	
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de endometrio	C54.9	Cuerpo del útero uterino	144, 447877, 201	<p>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:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 segundo grado con cánceres asociados a síndrome de Lynch, independientemente de la edad. - Cáncer de endometrio y criterios de síndrome hamartomatoso asociado a PTEN (S. Cowden) - Cáncer de endometrio con mutación en dominio exonucleasa del gen POLE en estudio somático tumoral. <p>Criterios clínicos en poliposis adenomatosa de colon:</p> <ul style="list-style-type: none"> - ≥ 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). - 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 y familiar de primer grado con alguna de las manifestaciones extracolónicas 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). <p>Criterios clínicos en poliposis hamartomatosas:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Criterios clínicos de cada entidad: síndrome tumores hamartomatoso asociado a PTEN (Cowden), síndrome Peutz-Jeghers, síndrome Poliposis Juvenil, síndrome Poliposis mixta. - Criterio 3 de poliposis serrada: cualquier cantidad de pólipos dentados proximales al colon sigmoide en un individuo que tiene al menos un familiar de primer grado con poliposis serrada (menor de 50 años) <p>Criterios clínicos del síndrome de cáncer gástrico difuso hereditario (CGDH)</p> <p>Criterios individuales:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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. <p>Criterios familiares:</p> <ul style="list-style-type: none"> - ≥ 2 casos CG, al menos 1 con histología confirmada de difuso. - ≥ 1 caso de CGD y 1 caso de cáncer de mama lobulillar infiltrante antes de los 70 años, entre familiares de primer o de segundo grado. - ≥ 2 casos de cáncer de mama lobulillar infiltrante antes de los 50 años, entre familiares de primer o segundo grado. <p>Criterios clínicos del síndrome de adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal en el estómago (AGPPE):</p> <ul style="list-style-type: none"> - Poliposis gástrica de cuerpo o fondo sin evidencia de poliposis colorrectal 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 fúndicos displásicos o CG, y patrón autosómico dominante <p>Se debe excluir el uso de inhibidor de la bomba de protones (IBP)</p>	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Sangre periférica	Variantes genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (delecciones extremo 3' que incluya los últimos exones), MUTYH, POLE (dominio exonucleasa), POLD1 (dominio exonucleasa), PTEN††.	Inmunoterapia	<p>^si fenotipo asociado</p> <p>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</p>	
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de estómago	C16.9	Estómago, SAI Gástrico, SAI	733, 220460, 447877, 454840, 2929, 329971, 79076, 201, 2869, 401911,	<p>Criterios clínicos del síndrome de adenocarcinoma gástrico y poliposis proximal en el estómago (AGPPE):</p> <ul style="list-style-type: none"> - Poliposis gástrica de cuerpo o fondo sin evidencia de poliposis colorrectal 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 fúndicos displásicos o CG, y patrón autosómico dominante <p>Se debe excluir el uso de inhibidor de la bomba de protones (IBP)</p>	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Terapia, Prevención	Sangre periférica	Variantes genéticas puntuales (SNV, MNV, indel), Variación en el número de copias (CNV). Inversiones o traslocaciones	Análisis de alteraciones patogénicas específicas (Secuenciación Sanger, MLPA).	CDH1, CTNNA1	Promotor APC 1B	<p>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.</p>	

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 de estómago	C16.9	Estómago, SAI Gástrico, SAI	144, 145, 524, 733, 2869, 2929	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 caso de melanoma < 60 años en otro familiar de primer grado. - ≥ 3 casos entre cáncer de páncreas y/o ovario y/o mama y/o próstata metastásica Gleason > 7.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variantes 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).	MLH1, MSH2, MSH6, APC, SMAD4, BMPR1, STK11, TP53, BRCA1, BRCA2	Inmunoterapia	
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de páncreas	C25.9	Páncreas, SAI	144, 145, 618, 733, 1333, 2869	- Cáncer de próstata metastásico Gleason ≥ 7. - Cáncer de próstata con Gleason ≥ 7 a edad < 55 años.F17 - Cáncer de próstata con Gleason ≥ 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. - Cáncer de próstata con patrón histológico cribiforme (ductal o intraductal). - Cáncer de próstata con indicación de tratamiento con inhibidor de PARP. - Cáncer de próstata y variante patogénica familiar conocida en genes BRCA1, BRCA2, MMR.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variantes 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).	BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, ATM, PALB2, CDKN2A, STK11. PRSS1 sólo si presenta criterios de pancreatitis hereditaria.	Inhibidores de PARP para BRCA1 y BRCA2, Inmunoterapia	
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer de próstata	C61.9	Glándula prostática Próstata, SAI	1331	- Cáncer de próstata metastásico Gleason ≥ 7. - Cáncer de próstata con Gleason ≥ 7 a edad < 55 años.F17 - Cáncer de próstata con Gleason ≥ 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. - Cáncer de próstata con patrón histológico cribiforme (ductal o intraductal). - Cáncer de próstata con indicación de tratamiento con inhibidor de PARP. - Cáncer de próstata y variante patogénica familiar conocida en genes BRCA1, BRCA2, MMR.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variantes 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).	BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, HOXB13 (variante G84E), ATM, CHEK2, PALB2	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 - ≥ 1 caso de melanoma < 60 años y un caso de cáncer de páncreas en otro familiar	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variantes 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).	CDKN2A, CDK4 (exón 2), POT1, BAP1, MTF (sólo la variante E318K), ACD, TERT (sólo promotor), TERF2IP		
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Melanoma	C44.9	Piel, SAI	902	Criterios clínicos de Síndrome de Werner	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variantes 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).	WRN		
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	genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variantes 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).	DD2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC		
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. - 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 y/o multifocales son candidatos a derivación a consulta. Se recomienda realizar un cariotipo para descartar la translocación que afecte al cromosoma 3. Se valorará la indicación de estudio genético según histologías, información de la familia, edad de diagnóstico y exploración dermatológica.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variantes 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).	PTCH1, SUFU	vismodegib	í si fenotipo sugestivo.
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Cáncer renal	C64.9	Riñón, SAI Parénquima renal Renal, SAI 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	122, 201, 523, 805, 892, 29072, 47044, 289539	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. - 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, Prevención	genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variantes 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).	FH, FLCN, MET, VHL, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, PTEN, BAP1, TSC1, TSC2, MTF1 (E318K).		
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Feocromocitoma, paraganglioma	C74.9, C47.9	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. - 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, Prevención	genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variantes 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).	FH, KIF1B, MAX, MEN1, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, TMEM127, VHL, NF1 ^^		
Oncohematología adultos	Cáncer Hereditario	Carcinoma medular de tiroides, síndrome MEN2	C73.9, C74.9	Glándula tiroides Tiroides, SAI Conducto tirogloso; Glándula suprarrenal, 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. - 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, Indicación de tratamiento, Prevención	genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variantes 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).	RET	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.	

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 de tiroides sindrómico	C73.9	Glándula tiroideas Tiroideas, 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). - 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 paratiroides. - Paciente con gastrinoma (síndrome de Zollinger-Ellison). - Paciente con insulinoma. - Paciente con somatotropinoma antes de los 50 años - Paciente con macroprolactinoma diagnosticada antes de los 30-35 años.	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Prevención	genómicos diagnósticos, Análisis genéticos presintomáticos o predictivos, Análisis genéticos de portadores, Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Sangre periférica	Variantes 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>		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, síndrome DICER1.
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Neoplasias endocrinas múltiples 1	C75.0, C75.1, C75.9, C25.9, C16.9	Glándula paratiroides; Hipófisis Glándula pituitaria Pituitaria, SAI Bolsa de Rathke Fosa pituitaria Silla turca; Glándula endocrina, SAI; Páncreas, SAI; Estómago, SAI Gástrico, SAI		- En cualquier paciente diagnosticado de un tumor adrenocortical. 524 - Valorar características sindrómicas (síndrome de Beckwith-Wiedemann)	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	Variantes 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, CoSR *</i> *a valorar en casos con posible hipercalcemia-hipocalciuria. <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 translocación de la región 11p15.5, microdeleciones o duplicaciones en la región 11p15.5	*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 de Cowden, poliposis adenomatosa familiar, complejo de Carney, síndrome DICER1.	
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Tumor adrenocortical	C74.9	Glándula suprarrenal, SAI Glándula adrenal, SAI Suprarrenal, SAI		- En cualquier paciente diagnosticado de un tumor adrenocortical. 524 - 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	Variantes 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, 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 Hueso de extremidad, 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 C40.9, craneal media Fosa craneal posterior C41.9, craneal posterior C42.0, Localización intracraneal C49.9, Supraselar; Sistema nervioso, SAI C71.9, Epidural Extradural C72.9, Paraselar Sistema nervioso central; C74.9, Glándula suprarrenal, SAI C77.9	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-Stratka, 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	Variantes 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	
Oncohematología adultos	Cáncer hereditario	Múltiples tumores espectro síndrome de Li-Fraumeni	C74.9, C77.9	Glándula suprarrenal, SAI		- 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. - 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. Una variante patogénica en el gen NF1 en heterocigosis con una frecuencia alélica del 50% en un tejido aparentemente normal como, por ejemplo, los glóbulos blancos. B: Un hij@ de un progenitor que cumple con los criterios diagnósticos especificados en A cumple los criterios diagnósticos de NF1 si presenta uno o más de los criterios anteriores (A)	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, 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	Variantes 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>TP53</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 Li-Fraumeni.
Oncohematología	Cáncer hereditario	Neurofibromatosis tipo 1	Q85.0	Neurofibromatosis, tipo 1; Enfermedad de Von Recklinghausen	636		Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Mutaciones puntuales, Variación en número de copias, Reordenamiento.	Sangre periférica	Variantes 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>NF1; SPRED1</i>	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 Li-Fraumeni.

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	Síndrome de Legius	Q85.0		137605	<p>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:</p> <p>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.</p> <p>B: Un hij@ de un progenitor que cumple con los criterios diagnósticos especificados en A cumple los criterios diagnósticos de Síndrome de Legius y presenta uno o más de los criterios anteriores (A)</p>	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Mutaciones puntuales, Variación en número de copias, Reordenamiento.	Sangre periférica	Variantes 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.
Oncohematología	Cáncer hereditario	Neurofibromatosis tipo 2. Schwannomatosis asociada a NF2	Q85.0	Neurofibromatosis, tipo 2; Neurofibromatosis acústica	637	<p>Puede establecerse un diagnóstico de schwannomatosis asociada al gen NF2 cuando el paciente tiene uno de los siguientes:</p> <p>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.</p> <p>Criterios mayores:</p> <ul style="list-style-type: none"> 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) <p>Criterios menores:</p> <p>Puede contar >1 de un tipo (p. ej., 2 schwannomas distintos contarían como 2 criterios menores)</p> <ul style="list-style-type: none"> Ependimoma, meningioma (Nota: los meningiomas múltiples califican como criterio principal), schwannoma (Nota: si el criterio principal es SV unilateral, al menos 1 schwannoma debe estar localizado en la dermis) <p>Puede contar solo una vez (p. ej., las cataratas corticales bilaterales cuentan como un único criterio menor)</p> <ul style="list-style-type: none"> Catarata subcapsular o cortical juvenil, hamartoma retiniano, membrana piritretiniana en una persona <40 años, meningioma 	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Mutaciones puntuales, Variación en número de copias, Reordenamiento.	Sangre periférica; Tumor (Schwannoma, meningioma o ependimoma)	Variantes 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).	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	Q85.0	Neurofibromatosis, tipo 2; Neurofibromatosis acústica 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. 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 articular de extremidad,	93921	<p>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:</p> <ul style="list-style-type: none"> 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 híbridos de la vaina nerviosa. 	Diagnóstico, Pronóstico, Predictiva, Indicación de tratamiento, Prevención	Mutaciones puntuales, Variación en número de copias, Reordenamiento.	Sangre periférica; Tumor (Schwannoma)	Variantes 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).	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		252202	<p>Indicado estudio genético en pacientes con diagnóstico de cáncer y con ≥3 puntos Neoplasias y preneoplasias:</p> <ul style="list-style-type: none"> 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 punto) <p>Características adicionales:</p> <ul style="list-style-type: none"> 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 un familiar de primer, segundo o tercer grado (1 punto) Hermano con carcinoma del espectro de síndrome de Lynch*, glioma de alto grado, PNETs o linfoma no Hodgkin (2 puntos) Hermano con cualquier tipo de tumor en la infancia (1 punto) Múltiples pilomatricomas en el paciente (2 puntos) Un pilomatricoma en el paciente (1 punto) Agnesia del cuerpo caloso o cavernoma no inducido por terapia en el paciente (1 punto) Padres consanguíneos (1 punto) Deficiencia/niveles reducidos de IgG2/4 o IgA (1 punto) 	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	Variantes 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).	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 delecciones/Inserciones/Duplicaciones	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; NTRK3; MET; ROS1; ALK	SI	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.iaarc.who.int/chapters/44 .
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	BRAF; FGFR1; NF1; TSC1; TSC2; PTEN; KRAS; IDH1; IDH2; H3F3A; HIST1H3B; HIST1H3C; CDKN2A/C; ATRX; EGFR	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.iaarc.who.int/chapters/44 .
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	FGFR1; FGFR2; FGFR3; NTRK1; NTRK2; NTRK3; MET; ROS1; ALK; PDGFRA; MYCN	SI	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.iaarc.who.int/chapters/44 .
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	BRAF; FGFR1; IDH1; IDH2; H3F3A; HIST1H3B; HIST1H3C; CDKN2A/C; ATRX; EGFR; TSC1; TSC2; NF1; PTEN; TERT promotor; PDGFRA; MYCN; TP53	NA	Estudio limitado a pacientes que puedan ser biopsiados; 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.iaarc.who.int/chapters/44 .
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	Estudio limitado a pacientes que puedan ser biopsiados; 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.iaarc.who.int/chapters/44 .
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 Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iaarc.who.int/chapters/44 .
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 Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iaarc.who.int/chapters/44 .
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	Estudio limitado a pacientes que puedan ser biopsiados; 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.iaarc.who.int/chapters/44 .
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 Agency for Research on Cancer; 2022 [cited 2022 November 04]. (WHO classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iaarc.who.int/chapters/44 .
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;	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.iaarc.who.int/chapters/44 .
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	CTNNB1; APC; PTCH1; TP53; SMO; SUFU; BCOR; TERT promotor; PTEN; PTCH1; SMARCA4; DDX3X; KMT2D; KDM6A	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.iaarc.who.int/chapters/44 .

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	Tumor embrionario con rosetas multicapa	C71.9	Tumor embrionario con rosetas multicapa al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido paraafinado	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 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	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 paraafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/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 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	Tumores Sistema nervioso central	Pinealoblastoma	C75.3	Pinealoblastoma al diagnóstico	Diagnóstico, pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido paraafinado	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 paraafinado	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 paraafinado	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 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	Tumores Sistema nervioso central	Otros tumores embrionarios del Sistema nervioso central		Otros Tumor embrionario al diagnóstico	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido paraafinado	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 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	Tumores Sistema nervioso central	Craneofaringioma adamantinomatoso	D44.3 vs C75.2 (Maligno)	craneofaringioma al diagnóstico	diagnóstico, terapeutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido paraafinado	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 paraafinado	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 paraafinado	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 paraafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	SMARCE1; AKT1; NF2; promotor TERT	NA	
Tumores óseos y de partes blandas												
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 paraafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica ; Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	TP53; MYOD1; PAX3; PAX7 (partner FOXO1); FGFR4; FOXO1; VGLL2; NCOA2	NA	Shern JF, Seife 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 CM, Hughes D, Jamal S, Jenney M, Chisholm J, Brown R, Jones K, Hicks B, Angelini P, George S, Chesler L, Hubank M, Kelsey A, Gatz SA, Skapek SX, Hawkins DS, Shipley JM, Khan J. Genomic Classification and Clinical Outcome in Rhabdomyosarcoma: A Report From an International Consortium. J Clin Oncol. 2021 Sep 10;39(26):2859-2871. doi: 10.1200/JCO.20.03060. Epub 2021 Jun 24. PMID: 34166060; PMCID: PMC8425837.
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 paraafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica, Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	ALK; NTRK1; NTRK2; NTRK3; RET; ROS1; ALK; RAF1; BRAF; FUS; EWSR1; EWSR1::SMAD3; TFE3; TSC1; TSC2; CIC; BCOR-ITD	NA	
Oncohematología pediátrica	Tumores de partes blandas	Tumores adipocíticos	C49.9, D48.1	tumores adipocíticos	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido paraafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes: ARNseq; FISH	PTEN; PIK3CA; TSC1; TSC2; FGFR1; MDM2; FUS-DDIT3; EWSR1-DDIT3	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	Tumores de partes blandas	Dermatofibrosarcoma protuberans	D48.5, C44.9	Neoplasia compatible con Dermatofibrosarcoma protuberans desde un punto de vista anatomopatológico pero persisten dudas diagnósticas tras su evaluación	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido paraafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH	PDGFB; PFDGD	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	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 evaluación o en caso ed biopsias pequeñas	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido paraafinado	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 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	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 paraafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica, Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones	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 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	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 paraafinado	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 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	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 vasculares	Tumores vasculares y periciticos	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 la etiología ó para confirmar el diagnóstico	diagnóstico, terapéutico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	<i>GNAQ; PIK3CA; TEK; GLMN; MAP3K3; MAP2K1; KRAS; HRAS; BRAF; RASA1; EPHB4; PDGFRB; SFR; PTEN; GNA11; FOSB; WWTR1::CAMTA1; YAP1::TEF3</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	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 delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	<i>SDHA; SDHB; SDHC; SDHD; KIT; PDGFRA</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	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	<i>metilación promotor SDHC (epimutación de SDHC)</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	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)	<i>SS18::SSX</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	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	<i>SS18L1</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	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	<i>EWSR1 (al menos EWSR1::WT1)</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	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	<i>EWSR1; FUS; EWSR1::NFATC2; FUS::NFATC2; EWSR1::PATZ1</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 .
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	<i>MDM2</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	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	<i>EWSR1; FUS</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	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	<i>FOS; FOSB; H3F3A; HEY1-NCOA2</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	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	<i>SMARCB1</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 .
Tumores renales y tumores de genitales masculinos												
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	<i>1q ganancia; LOH 1p y 16q</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 ; NCCN Guidelines Version 2.2022 Wilms Tumor (Nephroblastoma); UMBRELLA PROTOCOL SIOP-RTSG 2016. EudraCT number: 2016-004180-39 VERSION 3.2 May 2022

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 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 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	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 concluyentes	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 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 .
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 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	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 classification of tumours series, 5th ed.; vol. 7). Available from: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 .
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 información pronóstica queda sujeta a la recomendación del protocolo vigente (Paediatric Hepatic International Tumor Trial (PHITT)) o el que corresponda en el momento de realizar el estudio 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	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 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	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 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 .
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 a vs seguimiento	PMID: PMID: 31361657; La decisión clínica desde un punto de vista terapéutico queda sujeta a lo recogido en el protocolo internacional de tratamiento y a la valoración del caso clínico realizada por el equipo multidisciplinar. 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	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 a vs seguimiento	PMID: PMID: 31361657. PMID: PMID: 31361657; La decisión clínica desde un punto de vista terapéutico queda sujeta a lo recogido en el protocolo internacional de tratamiento y a la valoración del caso clínico realizada por el equipo multidisciplinar. 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 .
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	<i>AKT1</i> (proteus); <i>FGFR1</i> o <i>KRAS</i> (Encefalocraniocutaneous lipomatosis);		Los síndromes hereditarios asociados al desarrollo de hamartomas quedan contemplados en el apartado de cáncer hereditario pediátrico, pero no se contemplan aquí. 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	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	<i>NTRK1</i> ; <i>NTRK3</i> ; <i>BAP1</i> ; <i>ALK</i> ; <i>ROS1</i> ; <i>RET</i> ; <i>MET</i> ; <i>BRAF</i> ; <i>pTERT</i> ; <i>CDKN2A</i> ; <i>PTEN</i> ; <i>NRAS</i> ; <i>KIT</i>		PMID: 34174159 DOI: 10.1002/psc.28992; PMID: 28895292 PMCID: PMC6500729 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	<i>Patrón de CNVs y deleción homocigota 9p21</i>		PMID: 34174159 DOI: 10.1002/psc.28992; PMID: 28895292 PMCID: 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	<i>DICER1</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	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	<i>PLG1</i> ; <i>HMG2</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	Tumores UltraRaros	Carcinoma mucocpidermoide	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	<i>MAML2</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	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)	<i>NUTM1</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	Tumores UltraRaros	Carcinoma NUT	C80.9	Neoplasia compatible con este diagnóstico desde un punto de vista anatomopatológico pero existen dudas diagnósticas tras la realización de NUT (IHQ)	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	<i>NUTM1</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	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	<i>ETV6</i> ; <i>RET</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 . NOTA: la determinación de RET se podría hacer en un segundo escalón en base a la escasa frecuencia
Oncohematología pediátrica	Tumor vascular	Hemangioendoteloma epiteliode	D18	tumor de partes blandas compatible con esta entidad, pero persisten dudas diagnósticas tras la realización de la evaluación anatomopatológica (incluyendo inmunohistoquímica de CAMTA1 y TFE3 o bien no estar disponibles dichas tinciones)	diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación); fusión génica	panel de genes: ARNseq; FISH ; RT-PCR	<i>CAMTA1</i> ; <i>TFE3</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 .

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, Sauße S, Soverini S, Steegmann JL, Turkina A, Zaritskey A, Hehlmann R. European LeukemiaNet 2020 recommendations for treating chronic myeloid leukemia. <i>Leukemia</i> . 2020 Apr;34(4):966-984. doi: 10.1038/s41375-020-0776-2. Epub 2020 Mar 3. PMID: 32127639; PMCID: PMC7214240.
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	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, Sauße S, Soverini S, Steegmann JL, Turkina A, Zaritskey A, Hehlmann R. European LeukemiaNet 2020 recommendations for treating chronic myeloid leukemia. <i>Leukemia</i> . 2020 Apr;34(4):966-984. doi: 10.1038/s41375-020-0776-2. Epub 2020 Mar 3. PMID: 32127639; PMCID: PMC7214240.

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 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 delecciones/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)	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, Sauße S, Soverini S, Steegmann JL, Turkina A, Zaritskey A, Hehlmann R. European LeukemiaNet 2020 recommendations for treating chronic myeloid leukemia. <i>Leukemia</i> . 2020 Apr;34(4):966-984. doi: 10.1038/s41375-020-0776-2. Epub 2020 Mar 3. PMID: 32127639; PMCID: PMC7214240. 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. <i>Hematology Am Soc Hematol Educ Program</i> . 2018 Nov 30;2018(1):307-312. doi: 10.1182/asheducation-2018.1.307. PMID: 30504325; PMCID: PMC6245977.
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 delecciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes	PTPN11, NRAS, KRAS, NF1, CBL, SETBP1, JAK3	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	Síndromes mielodisplásicos	citopenia refractaria 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 delecciones/Inserciones/Duplicaciones	Panel de genes	SETBP1, ASXL1, RUNX1, PTPN11, NRAS, KRAS, TET2, DNMT3A, TP53, SF3B1, SRSF2, GATA2, SAMD9, SAMD9, SBDS, EFL1, DNAC1, SRSP5, genes de anemia de fanconi: OMIM Fanconi anemia - PS227650, genes de dsqueratosis OMIM: congénita Dyskeratosis congenita - PS127550. Otros que añadido: 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 . ;

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		Neoplasia mieloproliferativa	D45, D47.3, D47.1		diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/ Duplicaciones		JAK2 (exon 12 y 14), CALR y MPL		
Oncohematología pediátrica		Neoplasia mioide con eosinofilia	D47.1		diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	médula ósea; sangre periférica	Reordenamientos	Cariotipo, FISH, Panel de genes,	FIP1L1-PDGFR α , 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	Delecciones, traslocaciones	Cariotipo. FISH	Alteraciones citogenéticas, clasificación IPSS molecular		
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 delecciones/Inserciones/ Duplicaciones	Panel de genes (NGS)	Genes recomendados SETBP1, ASXL1, RUNX1, PTPN11, NRAS, KRAS, TET2, DNMT3A, TP53, SF3B1, SRSF2, CEBPA, GATA2, SMAD9, SAMD9, SBDS. DNAC121, SRP52, genes de dsqueratosis OMIM: congénita Dyskeratosis congenita - PS12755, genes de anemia de fanconi: OMIM Fanconi anemia - PS227650 .Otros genes que yo	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. ;

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	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;	PML::RARA. RUNX1::RUNX1T1. CBFB::MYH11. KMT2A. NPM1::MLF1. MECOM. DEK::NUP214. RBM15::MRTFA. CBFA2T3::GLIS2. RUNX1::CBFA2T3. ETV6 (ETV6::MNX1). FUS::ERG. KAT6A::CREBBP. NUP98 (NUP98::NSD1; NUP98::KMD5A. PICALM::MLLT10. PRDM16::RPN1. BCR::ABL1	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	Alteraciones citogeneticas, clasifiacion ELN 2022	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, ETNK1, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NF1, NRAS, RAD21, SETBP1, SMC1A, SMC3, WT1		
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, Tetters JM, Bachas C, Baer C, Béné MC, Bücklein V, Czyz A, Denys B, Dillon R, Feuring-Buske M, Guzman ML, Haferlach T, Han L, Herzig 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	D47.0, C94.3, C96.2	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 ;

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 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		<p>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. <i>Leukemia</i> 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. <i>Blood</i>. 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. <i>Methods Mol Biol.</i> 2022;2453:43-59. Link: https://link.springer.com/protocol/10.1007/978-1-0716-2115-8_3</p>
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		<p>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. <i>Leukemia</i> 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. <i>Blood</i>. 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. <i>Methods Mol Biol.</i> 2022;2453:43-59. Link: https://link.springer.com/protocol/10.1007/978-1-0716-2115-8_3</p>

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 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	<p>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.</p>
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: ABL1, ABL2,	inhibidores tirosina quinasa en caso de fusiones clase ABL;	<p>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.</p>
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	<p>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.</p>

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	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	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.	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. ;

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, 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	<p>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 I, Zhao Y, Gao Q, et al. Enhancer retargeting of CDX2 and UBTF::ATXN7L3 define a subtype of high-risk B progenitor acute lymphoblastic leukemia. Blood 2022. doi:10.1182/blood.2022015444. // Passet M, Kim R, Gachet S, Sigaux F, Chaumeil J, et al. Concurrent 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</p>
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		

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	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, STL::TAL1		<p>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. <i>Leukemia</i> 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. <i>Blood</i>. 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. <i>Methods Mol Biol.</i> 2022;2453:43-59. Link: https://link.springer.com/protocol/10.1007/978-1-0716-2115-8_3</p>
----------------------------	-------------------------------------	---	--------------	---	-------------------------------------	---	-------------	-----------------------	--	-------------------------------------	--	--

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 delecciones/Inserciones/Duplicaciones. Variación en el número de copias	panel de genes	<p><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></p>	Inhibidores tirosina quinasa (ABL1)	<p>Petit A, Trinquand A, Chevret S, Ballerini P, Cayuela JM, Grardel 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. <i>Blood</i>. 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: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44. ;</p>
----------------------------	-------------------------------------	--	---------------------	--	------------	---	--------------------------------	---	----------------	--	-------------------------------------	---

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 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;	<i>KMT2A, HOXA, LMO1, LMO2/LYL1, MYC, NKX2, SPI1, STIL::TAL1, TAL1, TLX1, TLX3, NUTD15, TPMT</i>		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. /// Iacobucci I, Kimura S, Mullighan CG. Biologic and Therapeutic Implications of Genomic Alterations in Acute Lymphoblastic Leukemia. J Clin Med 2021;10:3792. PMID: 34501239 PMCID: PMC8432032 DOI: 10.3390/jcm10173792
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;	<i>CIITA, MYC, BCL2, BCL6,</i>	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	<i>locus PDL1/PDL2 (9p24.1). TP53</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	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;	<i>IRF4, MYC, BCL2, BCL6</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	Neoplasias de células B maduras	Linfoma de células B grandes IRF4 reordenado	Pendiente revisión	Neoplasia compatible con esta entidad	diagnóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Alteración cromosómica estructural (translocación)	panel de genes; ARNseq; FISH;	<i>IRF4</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 ;

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 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	<i>BCL2, IRF4, IGH, BCL6, IGK, IGL</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	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	<i>IGK, IGH, IGL</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	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;	<i>ALK</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	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	<i>MYC, IGH-MYC, IGK, IGL</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	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	<i>11q</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	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: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 ;
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: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 ;
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, <i>DUSP22::IRF4</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 ;

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	Enfermedades linfoproliferativas de la infancia VEB positivo	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: https://tumourclassification.iarc.who.int/chapters/44 ;
Oncohematología pediátrica	Neoplasias de células dendríticas e histiocíticas	histiocitosis de células de langerhans	D76.0, C96.0, C96.2, D76.3	Neoplasia compatible con esta entidad	diagnóstico; pronóstico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	tejidos; tejido parafinado	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones	panel de genes	<i>BRAF, CSF1R</i>		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	<i>regiones polimórficas</i>		

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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833. ; 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	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 deleciones/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, Bertoletti 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, Ünay K, Peruzzi L, Rossignol S, Russo S, Shipster C, Skórka A, Tatton-Brown K, Tenorio J, Tortora C, Grønsvov K, Netchine I, Hennekam RC, Prawitt 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; PMCID: 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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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 células basales	C44	Diagnóstico de carcinoma de células basales en edad pediátrica	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; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	Hamartoma condromesenquimal nasal	Q85.9	Diagnóstico de Hamartoma condromesenquimal nasal	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; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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 colorrectal	C18.9	Diagnóstico de carcinoma colorrectal en edad pediátrica (<18 años)	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; 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, 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	Nefroma quístico	D30.0 , C64.9	Diagnóstico de nefroma quístico	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; 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, 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	Tumor del saco endolinfático	D14	Diagnóstico de tumor del saco endolinfático	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; 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, 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	Rabdomioma fetal	D21.9	Diagnóstico de rabdomioma fetal	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; 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, 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	GIST	D13.9, C49.A	Diagnóstico de GIST SDH deficiente	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; 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, 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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	GIST	D13.9, C49.A	Diagnóstico de GIST SDH no alterado	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; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; Fuente: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Paediatric tumours [Internet: beta version
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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 . ; Ulbright TM, Young RH. Gonadoblastoma and selected other aspects of gonadal pathology in young patients with disorders of sex development. Semin Diagn Pathol. 2014 Sep;31(5):427-40. doi: 10.1053/j.semdp.2014.07.001. Epub 2014 Jul 18. PMID: 25129544.

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	hemangioblastoma	D48.1, C49.9	Diagnóstico de hemangioblastoma	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; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	hepatoblastoma	C22.2	Diagnóstico de hepatoblastoma	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; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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 de la región 11p15.5, microdeleciones o duplicaciones en la región 11p15.5). Trisomía del 18; Simpson-Golabi-Behmel syndrome (GPC3, GPC4); Prader-Willi syndrome (15q deletion, UPD 15 complete isodisomy, UPD 15 segmental isodisomy, UPD 15 heterodisomy, imprinting defect by epimutation); Sotos syndrome (NSD1); Kabuki syndrome	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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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	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; 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, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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; SPRTN; ANEMIA DE FANCONI (BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FAAP100, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG (XRCC9), FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51, RAD51C, REV7 (MAD2L2), RFW3, SLX4, UBE2T, XRCC2)	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, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	miofibromatosis infantil	D48.1	diagnóstico de miofibromatosis infantil	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; 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, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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	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 deleciones/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, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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	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, Köhrholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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, Köhrholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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, Köhrholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 .; Waszak SM, Northcott PA, Buchhalter I, Robinson GW, Sutter C, Groebner S, Grund KB, Brugieres L, Jones DTW, Pajtler KW, Morrissy AS, Kool M, Sturm D, Chavez L, Ernst A, Brabetz S, Hain M, Zichner T, Segura-Wang M, Weischenfeldt J, Rausch T, Mardin BR, Zhou X, Baciu C, Lawrenz C, Chan JA, Varlet P, Guerrini-Rousseau L, Fuhs DW, Grajkowska W, Hauser P, Jabado N, Ra YS, Zitterbart K, Shringarpure SS, De La Vega FM, Bustamante CD, Ng HK, Perry A, MacDonald TJ, Hernáiz Driever P, Bendel AE, Bowers DC, McCowage G, Chintagumpala MM, Cohn R, Hassall T, Fleischhack G, Eggen T, Wesenberg F, Feychting M, Lannering B, Schüz J, Johansen C, Andersen TV, Rööslé M, Kuehni CE, Grotzer M, Kjaerheim K, Monoranu CM, Archer TC, Duke E, Pomeroy SL, Shelagh R, Frank S, Sumerauer D, Scheurlen W, Ryzhova MV, Milde T, Kratz CP, Samuel D, Zhang J, Solomon DA, Marra M, Eils R, Bartram CR, von Hoff K, Rutkowski S, Ramaswamy V, Gilbertson RJ, Korshunov A, Taylor MD, Lichter P, Malkin D, Gajjar A, Korbel JO, Pfister SM. Spectrum and prevalence of genetic predisposition in medulloblastoma: a retrospective genetic study and prospective validation in a clinical trial cohort. Lancet Oncol. 2018 Jun;19(6):785-798. doi: 10.1016/S1470-2045(18)30242-0. Epub 2018 May 9. PMID: 29753700; PMCID: PMC5984248.

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 mutado	C71.6	diagnóstico de meduloblastoma SHH activado	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; 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, Köhrholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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, Köhrholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 .; Waszak SM, Northcott PA, Buchhalter I, Robinson GW, Sutter C, Groebner S, Grund KB, Brugieres L, Jones DTW, Pajtler KW, Morrissy AS, Kool M, Sturm D, Chavez L, Ernst A, Brabetz S, Hain M, Zichner T, Segura-Wang M, Weischenfeldt J, Rausch T, Mardin BR, Zhou X, Baciu C, Lawerenz C, Chan JA, Varlet P, Guerrini-Rousseau L, Fuets DW, Grajkowska W, Hauser P, Jabado N, Ra YS, Zitterbart K, Shringarpure SS, De La Vega FM, Bustamante CD, Ng HK, Perry A, MacDonald TJ, Hernáiz Driever P, Bendel AE, Bowers DC, McCowage G, Chintagumpala MM, Cohn R, Hassall T, Fleischhack G, Eggen T, Wesenberg F, Feychting M, Lanerling B, Schüz J, Johansen C, Andersen TV, Rööslí M, Kuehni CE, Grotzer M, Kjaerheim K, Monoranu CM, Archer TC, Duke E, Pomeroy SL, Shelagh R, Frank S, Sumerauer D, Scheurlen W, Ryzhova MV, Milde T, Kratz CP, Samuel D, Zhang J, Solomon DA, Marra M, Eils R, Bartram CR, von Hoff K, Rutkowski S, Ramaswamy V, Gilbertson RJ, Korshunov A, Taylor MD, Lichter P, Malkin D, Gajjar A, Korbel JO, Pfister SM. Spectrum and prevalence of genetic predisposition in medulloblastoma: a retrospective genetic study and prospective validation in a clinical trial cohort. Lancet Oncol. 2018 Jun;19(6):785-798. doi: 10.1016/S1470-2045(18)30242-0. Epub 2018 May 9. PMID: 29753700; PMCID: PMC5984248.
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 deleciones/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, Köhrholz D, Koscielniak E, Kramm CM, Kuhlén 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 .; Waszak SM, Northcott PA, Buchhalter I, Robinson GW, Sutter C, Groebner S, Grund KB, Brugieres L, Jones DTW, Pajtler KW, Morrissy AS, Kool M, Sturm D, Chavez L, Ernst A, Brabetz S, Hain M, Zichner T, Segura-Wang M, Weischenfeldt J, Rausch T, Mardin BR, Zhou X, Baciu C, Lawerenz C, Chan JA, Varlet P, Guerrini-Rousseau L, Fuets DW, Grajkowska W, Hauser P, Jabado N, Ra YS, Zitterbart K, Shringarpure SS, De La Vega FM, Bustamante CD, Ng HK, Perry A, MacDonald TJ, Hernáiz Driever P, Bendel AE, Bowers DC, McCowage G, Chintagumpala MM, Cohn R, Hassall T, Fleischhack G, Eggen T, Wesenberg F, Feychting M, Lanerling B, Schüz J, Johansen C, Andersen TV, Rööslí M, Kuehni CE, Grotzer M, Kjaerheim K, Monoranu CM, Archer TC, Duke E, Pomeroy SL, Shelagh R, Frank S, Sumerauer D, Scheurlen W, Ryzhova MV, Milde T, Kratz CP, Samuel D, Zhang J, Solomon DA, Marra M, Eils R, Bartram CR, von Hoff K, Rutkowski S, Ramaswamy V, Gilbertson RJ, Korshunov A, Taylor MD, Lichter P, Malkin D, Gajjar A, Korbel JO, Pfister SM. Spectrum and prevalence of genetic predisposition in medulloblastoma: a retrospective genetic study and prospective validation in a clinical trial cohort. Lancet Oncol. 2018 Jun;19(6):785-798. doi: 10.1016/S1470-2045(18)30242-0. Epub 2018 May 9. PMID: 29753700; PMCID: PMC5984248.

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	meduloepitelioma	C72.9	diagnóstico de meduloepitelioma del cuerpo ciliar	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; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	Melanoma	C43.9	diagnóstico de melanoma en edad pediátrica	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; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	meningioma	D32.9	diagnóstico de meningioma	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; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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 deleciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clinico (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; RAD51; FANCI; SLX4; ERCC4; PALB2; RFW3; FANCA; BRCA1; RAD51C; BRIP1; FANCB; GATA2; MLH1; MSH2; MSH6;;PMS2; RUNX1; SAMD9;SAMD9L; SBDS; SRP72; TP53; ATG2B; GSKIP;DDX41; CEBPA ; BLM	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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	Neoplasias mieloproliferativas	D45 , D47.3, D47.1	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 deleciones/Inserciones/Duplicaciones; Variación en número de copias (CNV); Alteración cromosómica estructural	MLPA o equivalente ; Panel de genes; Exoma Clinico (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, 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	mixoma	D21.9	diagnóstico de mixoma	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; Exoma Clinico (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, 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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	tumor neuroendocrino	C7A.1, C7A.8	diagnóstico de tumor neuroendocrino atendiendo a la localización, tipo tumoral y fenotipo acompañante	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; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	MEN1; CDKN1B; VHL; NF1; GCGR; MAFA; ABCC8; 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, 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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, 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	carcinoma paratiroides	C75	diagnóstico carcinoma paratiroides	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; 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, 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	pineoblastoma	C75.3	diagnóstico de pineoblastoma	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; 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, 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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	adenoma pituitario	D35.2	diagnóstico de adenoma pituitario	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; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	AIP; MEN1	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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	blastoma pituitario	C75.1	diagnóstico de blastoma pituitario	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; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	blastoma pleuropulmonar	C34.90	diagnóstico de blastoma pleuropulmonar	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; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	carcinoma renal	C64.9	diagnóstico de carcinoma renal	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; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	BAP1; CDKN2B; FH; FLCN; MET; MTF; PBRM1; PTEN; SDHB; TSC1; TSC2; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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	retinoblastoma	C69.20	diagnóstico de retinoblastoma	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; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	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, 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	tumor rabdoide	C49.9	diagnóstico de tumor rabdoide	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; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen	SMARCB1; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	rabdomiosarcoma con anaplasia difusa	C49.9	diagnóstico de rabdomiosarcoma con anaplasia difusa	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; 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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	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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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 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 deleciones/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; HBP2	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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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 extragonadales fuera del SNC). 2.-tumores muy raros (TMR) en niños (0-14 años) y adolescentes (15-19 años) de acuerdo a lo establecido en el artículo: Ferrari A, Brecht IB, Gatta G, Schneider DT, Orbach D, Cecchetto G, et al. Defining and listing very rare cancers of paediatric age: consensus of the Joint Action on Rare Cancers in cooperation with the European Cooperative Study Group for Pediatric Rare Tumors. European journal of cancer 2019; 110: 120-126. (apéndice A)	Pendiente de revisión	Indicación de revisar bibliografía disponible en torno a la predisposición hereditaria al tumor del paciente. En caso de existir bibliografía que establece 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 metilación; Arrays de CGH	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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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 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	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 metilación; Arrays de CGH	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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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	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 metilación; Arrays de CGH	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 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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	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)	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 metilación; Arrays de CGH	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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 (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 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 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 pendiente de consensuar en el grupo de trabajo nacional SEHOP/PENCIL; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen; cariotipo; Análisis de metilación; Arrays de CGH	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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	cualquier tumor diagnosticados en edad pediátrica	<i>Pendiente de revisión</i>	Paciente con toxicidad excesiva al tratamiento	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 pendiente de consensuar en el grupo de trabajo nacional SEHOP/PENCIL; Exoma Clínico (CES); Secuenciación de un solo gen; cariotipo; Análisis de metilación; Arrays de CGH	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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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	Cáncer hereditario	TUMOR ADRENOCORTICAL	<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</i> . 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 translocación de la región 11p15.5, microdelecciones o duplicaciones en la región 11p15.5		
Oncohematología pediátrica	Cáncer hereditario	CARCINOMAS BASOCELULARES MÚLTIPLES	<i>C44.9</i>	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.	<i>PTCH1, SUFU</i>		

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	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, SINDROME 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 y/o multifocales son candidatos a	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.

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	TUMOR DEL ESTROMA GASTROINTESTINAL (GIST)	C26.9	- 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	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.	<i>KIT, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, NF1</i> ^^		^^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 deleciones/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 2017 Feb 7. PMID: 28168833.; 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 . ; Waszak SM, Northcott PA, Buchhalter I, Robinson GW, Sutter C, Groebner S, Grund KB, Brugières L, Jones DTW, Pajtler KW, Morrissy AS, Kool M, Sturm D, Chavez L, Ernst A, Brabetz S, Hain M, Zichner T, Segura-Wang M, Weischenfeldt J, Rausch T, Mardin BR, Zhou X, Baciu C, Lawerenz C, Chan JA, Varlet P, Guerrini-Rousseau L, Fuhs DW, Grajkowska W, Hauser P, Jabado N, Ra YS, Zitterbart K, Shringarpure SS, De La Vega FM, Bustamante CD, Ng HK, Perry A, MacDonald TJ, Hernáiz Driever P, Bendel AE, Bowers DC, McCowage G, Chintagumpala MM, Cohn R, Hassall T, Fleischhack G, Eggen T, Wesenberg F, Feychting M, Laner B, Schüz J, Johansen C, Andersen TV, Rösli M, Kuehni CE, Grotzer M, Kjaerheim K, Monoranu CM, Archer TC, Duke E, Pomeroy SL, Shelagh R, Frank S, Sumerauer D, Scheurlen W, Ryzhova MV, Milde T, Kratz CP, Samuel D, Zhang J, Solomon DA, Marra M, Eils R, Bartram CR, von Hoff K, Rutkowski S, Ramaswamy V, Gilbertson RJ, Korshunov A, Taylor MD, Lichter P, Malkin D, Gajjar A, Korbel JO, Pfister SM. Spectrum and prevalence of genetic predisposition in medulloblastoma: a retrospective genetic study and prospective validation in a clinical trial cohort. Lancet Oncol. 2018 Jun;19(6):785-798. doi: 10.1016/S1470-2045(18)30242-0. Epub 2018 May 9. PMID: 29753700; PMCID: PMC5984248.
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.	<i>CDKN2A, CDK4</i> (exón 2), <i>POT1, BAP1, MITF</i> (sólo la variante E318K), <i>ACD, TERT</i> (sólo promotor), <i>TERF2, MC1R, POLE</i> ;		
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.	<i>FH, KIF1B, MAX, MEN1, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, TMEM127, VHL, NF1</i> ^^ 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 • Familiar de primer grado que no sea hermano con schwannomatosis relacionada con NF2	1) Análisis genéticos o genómicos diagnósticos; 2) Análisis genéticos presintomáticos o predictivos; 4) Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal;	Sangre periférica; Tumor (Schwannoma, meningioma o ependimoma)	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.gim.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 híbridos de la vaina nerviosa.	1) Análisis genéticos o genómicos diagnósticos; 2) Análisis genéticos presintomáticos o predictivos; 4) Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal;	Sangre periférica; Tumor (Schwannoma)	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.gim.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.	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 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.

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 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.	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 mas utilizados son: Dexametazona, 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 mas utilizados son: Ondasetrón, Tropicetón, Flecainida, Metoprolol, Propafenona, Tamoxifeno, Paroxetina, Trimipramina, Amitriptilina, Aripiprazol, Haloperidol, Clomipramina, Desipramina, Risperidona, Venlafaxina, Doxepina, Fluocetina, Hidrocodona, Imipramina, Zuclopentixol, 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	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 saclituzumab-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 delecciones/inserciones/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

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	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
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: 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 DEL SISTEMA NERVIOSO	Epilepsia	G40.9; T42.1X5	Candidatos a tratamiento con oxcarbazepina 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 oxcarbazepina.	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 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	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.

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	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 fosfato 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 función 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
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, Flecainida, Metoprolol, Propafenona, Tamoxifeno, Paroxetina, Trimipramina, Amitriptilina, Aripiprazol, Haloperidol, Clomipramina, Desipramina, Risperidona, Venlafaxina, Doxepina, Flucosamina, Hidrocodona, Imipramina, Zlucopentixol, Nortriptilina, Tramadol o Codeína.
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	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 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.

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	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	Indispensable NUDT15*2 y *3
-----------------	--------------------------------	-----------------------------------	---------	---	---------------------------	---	---------------------------	-----	--	--------	------------	-----------------------------

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	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.
-----------------	---------	-----------------------	------------	--	---	---	---------------------------	-----	--	---------	-------------	---

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	[Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento Respuesta a tratamiento, Manejo]	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	Pendiente de revisar	Individuo o un familiar de primer grado con: -Anomalías conotruncuales -Alteraciones de 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).	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			
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Aortopatías	Síndromes aórticos (Marfan, Ehlers-Danlos vascular, Loays-Dietz y Shprintzen-Goldberg, y los aneurismas de aorta torácica y disecciones aórticas familiares (TAAD)	Q87.4 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 vascular periférico I71.0 Disección aórtica familiar		Aneurisma de la aorta torácica o disección antes de los 50 años. - 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 Loays-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 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	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, 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 debe incluir estudios de genes de fenocopias (TTR, GLA, PRKAG2, , RASopatías)		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 genes de fenocopias (TTR, GLA, PRKAG2, , RASopatías)
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Miocardiopatías	Miocardiopatía dilatada	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).		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 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 fuerte y moderada de patogenicidad (actualmente MHY7, 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.
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Miocardiopatías	Miocardiopatía arritmogénica	I42.8 Otras cardiomiopatías		Pacientes con diagnóstico definitivo de miocardiopatía 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	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	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).
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Miocardiopatías	Miocardiopatía restrictiva	I42.5 Otras cardiomiopatías restrictivas		Pacientes con un diagnóstico clínico de miocardiopatía restrictiva basado en el examen del historial clínico del paciente, antecedentes familiares y fenotipo electrocardiográfico/ecocardiográfico/hemodinámico.	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	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva de patogenicidad (actualmente MHY7, TTN, ACTC1, TNNI3, TTR, FLNC, TNNT2).		Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva de patogenicidad (actualmente MHY7, 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 arritmias 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	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	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 de arritmia por triadina.		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 de arritmia por triadina.
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	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	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	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o fuerte de patogenicidad (actualmente KCNH2, KCNQ1) y genes con evidencia moderada de patogenicidad (KCNJ2 y SLC4A3).		Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o fuerte de patogenicidad (actualmente KCNH2, KCNQ1) y genes con evidencia moderada de patogenicidad (KCNJ2 y SLC4A3).

Área	Grupo Patologías	Patología/as	CIE10	Código ORPHA	Criterios de indicación clínica	[Diagnóstico, Pronóstico, Estudio familiares, Tratamiento Respuesta a tratamiento, Manejo	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	Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC)	I47.2		Pacientes con diagnóstico clínico de TVPC: 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 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 patogenidad (actualmente RYR2, CASQ2, CALM1-3, TRDN y TECRL).	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o moderada de patogenidad (actualmente RYR2, CASQ2, CALM1-3, TRDN y TECRL).	
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	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	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	Canal de sodio (SCN5A)	Canal de sodio (SCN5A)	
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	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	Se deben incluir todos los genes incluidos en los apartados de miocardiopatías y resto de canalopatías		
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	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 ≤ 35 años) y sin cardiopatía estructural.	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	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o moderada de patogenidad (actualmente SCN5A, KCNQ1, KCNH2, TBX5, GJA5, MYL4, TTN, KCNSA, GJC1, NPPA, LMNA).	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o moderada de patogenidad (actualmente SCN5A, KCNQ1, KCNH2, TBX5, GJA5, MYL4, TTN, KCNSA, 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 auriculo-ventricular con agregación familiar (2 o más familiares de hasta 2º grado y < 60 años).	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	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o moderada de patogenidad (actualmente SCN5A, TRPM4, LMNA, DES, DMD, DMPK, EMD, LAMP2, ZNF9, GLA, PRKAG2, TNNT3K, NKX2-5, GJC1, TBX5, MYL4, mtDNA).	Se debe incluir al menos genes con evidencia definitiva o moderada de patogenidad (actualmente SCN5A, TRPM4, LMNA, DES, DMD, DMPK, EMD, LAMP2, ZNF9, GLA, PRKAG2, TNNT3K, NKX2-5, GJC1, TBX5, MYL4, mtDNA).	
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Muerte súbita con autopsia blanca	Muerte súbita con autopsia blanca	I46.9, R99, Z82.41		Muerte súbita con autopsia blanca y ≤ 35 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, 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 o genómicos para diagnóstico prenatal *	
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Linfedema primario o hereditario	Linfedema primario	Q82.0	77240	Diagnóstico de linfedema, sin causa etiológica evidente	Diagnóstico, Pronóstico, Estudios familiares		Sangre periférica	Mutaciones puntuales (SNV)/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Alteración número de copias	NGS Panel exoma	Mínimo VGFR-3 / FOX C2	Mínimo VGFR-3 / FOX C2	
Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Alteraciones vasculares cutáneas	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-Weber	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, si procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones (revisado)	
Enfermedades oftalmológicas	Retinianas no síndromicas	Albinismo ocular u oculocutáneo no síndromico	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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad/MOSAICISMO, Metilación/Imprinting, Disomía uniparental (DUP)	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Albinismo con sordera, Albinismo cutáneo, fenotipo Hermine, Albinismo ocular Albinismo ocular con sordera sensorial laría; Albinismo ocular recesivo ligado al X Albinismo ocular-cutáneo; Albinismo oculocutáneo síndromico; 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 Albinismo oculocutáneo tipo 7; Albinismo oculocutáneo u ocular *Observación 2: Con mutación familiar identificada: técnica dirigida Sin mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica	
Enfermedades oftalmológicas	Retinianas no síndromicas	Distrofia hereditaria de Retina (DHR) y similares no síndromicas	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, 363898, 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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad/Mosaicismo (raramente), Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA)	Criterio mutaciones biélicas (RPE65); voretigene neparovovec		*Observación 1: Subcategorías de patologías: Aromatopsia; Alt Vision Cromática Amaurosis Congénita de Leber (Retinosis pigmentaria de inicio precoz); Atrofia coriorretiniana pigmentada paraverosa; 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 coroides areolar central; Distrofia cristalina de Best; 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; Distrofia macular anular concéntrica benigna; Distrofia macular cistoide; Distrofia macular de Carolina del Norte; Distrofia macular viteliforme de Best; Distrofia pigmentada en forma de mariposa; Distrofia reticular del epitelio pigmentario de la retina; Drusen familiar; Enfermedad de Oguchi; Enfermedad de Stargardt; Epileptopatía pigmentaria retiniana arrugada de Martinica; Fundus albipunctatus; Fundus pulverulentus; Isolated macular dystrophy; Monocromatismo de conos azules; Occult macular dystrophy; Retina moteada de Kandori; Retina moteada familiar benigna; Retinitis punctata albescens; Retinocorioidopatía vitrea autosómica dominante; Retinopatía de flecos familiar benigna; Retinosis Pigmentaria Retinosquis ligada al X; Síndrome de disfunción de los conos con miopía; Síndrome de Wagner (Degeneración vitreoretiniana); Síndrome "Morning glory"; Tortuosidad de las arterias retinianas; Tritanopia; Vitreo primario hiperplásico persistente; Vitreocorioidopatía autosómica dominante (ADVIRC); Vitreoretinopatía exudativa familiar *Observación 2: Con mutación familiar identificada: técnica dirigida Sin mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica En relación a la utilidad clínica: Indicación de tratamiento: solo aplicable en gen RPE65	
Enfermedades oftalmológicas	Retinianas síndromicas	Albinismos síndromicos / Alteraciones Pigmentarias síndromicas	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 estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidía), Estudio de Clonalidad/Mosaicismo (raramente), Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Albinismo oculocutáneo síndromico Trastorno Pigmentario con afectación ocular Trastorno Pigmentario con afectación ocular excluido albinismo *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica	
Enfermedades oftalmológicas	Retinianas síndromicas	Distrofias Hereditarias de Retina (DHR) síndromicas	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, 19916, 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, 77299, 77292, 79189, 79255, 79262, 79263, 79264, 79282, 79865, 85167, 85332, 87876, 90321, 90322, 90324, 90653, 90654, 91494, 91496, 93399, 93400, 93598, 140969, 140976, 157650, 166035, 168486, 168491, 168549, 171844, 171848, 216866, 216867, 220295, 220493, 228329, 228337, 228340, 228343, 228346, 228349, 228354, 228357, 228360, 228363, 228366, 231169, 231178, 231183, 247522, 250977, 250984, 263516, 309155, 309162, 309169, 309178, 309185, 309192, 309239, 309294, 313850, 314572, 314629, 352709, 352718, 397758, 423479, 436245, 436274, 466718, 494439	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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad/Mosaicismo (raramente), Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs y mtDNA), Detección de expansión de repeticiones			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Degeneración macular juvenil con hipotricosis; Distrofia macular sistémica; Distrofia macular síndromica; Enfermedad de astas posteriores, ataxia - retinosis pigmentaria; Enfermedad de Refsum del adulto; Enfermedad de Refsum infantil; Enfermedad Metabólica asociada a Retinosis Pigmentaria; Hipobalbalipoproteinemia o enfermedad de Bassen-Kornzeig; Hipoplasia cerebelosa -degeneración tapetoretiniana; Manifestaciones cutáneas similares al pseudoxtantoma elástico con retinosis pigmentaria; MRCS (Microcornea-rod-cone dystrophy-cataract-posterior staphyloma syndrome) syndrome; Síndrome pigmentaria - sordera - hipogonadismo; Retinosis Pigmentaria Síndromica; 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-especificidad de las extremidades; Distrofia retiniana; Síndrome de Goldmann-Favre; Síndrome de Joubert con defecto ocular; Síndrome de Kearns-Sayre; Síndrome de Knobloch; Síndrome de microcefalia - infemedia - coriorretinopatía; Síndrome de retinosis pigmentaria - catarata juvenil - estatura baja - discapacidad intelectual; Síndrome de Senior-Loken; Síndrome de Sjögren-Larsson; Síndrome de Usher tipo 1; Síndrome de Usher tipo 2; Síndrome de Usher tipo 3; Síndrome Jallaí (DCB + anomalías dentales); Síndrome NARP (neuropatía, ataxia y retinitis pigmentosa) *Observación 2: Con mutación familiar identificada: técnica dirigida Sin mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica	
Enfermedades oftalmológicas	Retinianas síndromicas	Otras retinianas síndromicas	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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad/MOSAICISMO, Metilación/Imprinting, Disomía uniparental (DUP)**	CES, WES, Paneles; (incluír 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 arterial retiniana - contracturas; Síndrome de acinesia fetal-hemorragias cerebrales y retinianas; Síndrome de Aicardi; Síndrome de Alcardi-Goutières; Síndrome de artrogriposis - limitaciones ocular-motoras - anomalías electro-retinianas; Síndrome de ataxia - hipogonadismo - distrofia coroides; Síndrome de Cohen; Síndrome de miopía alta-sordera neurosensorial; Síndrome de Wolfram Síndrome trico-retino-dentio-digital; *Observación 2: Con mutación familiar identificada: técnica dirigida Sin mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica	
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Aniridia no síndromica	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), Alteración cromosómica numérica (aneuploidía), Estudio de Clonalidad/Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: 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 resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica	
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Aniridia síndromica		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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad/MOSAICISMO (raramente), Metilación/Imprinting, Disomía uniparental (DUP)**	CES, WES, Paneles; (incluír estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: 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 Síndromica Síndrome de aniridia - discapacidad intelectual *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 resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica	
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, 1957, 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, 99176, 99226, 99228, 99413, 100976, 101104, 217085, 217093, 220295, 228396, 261559, 261572, 261579, 281097, 281122, 281127, 294963, 306588, 306597, 353327, 357158, 502430, 519268, 519270, 519386, 519390, 98604, 98609, 519264, 98605, 86815, 1764, 869, 91416, 238468, 289483, 404454, 978, 1896, 2363, 69085, 79078, 519274, 451612, 141083, 161, 248, 1810, 98813, 1775, 98606, 228396, 1862	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/reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidía), Estudio de Clonalidad/Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs)				*Observación 1: Subcategorías de patologías: Enfermedad rara palpebral; del sistema lagrimal y conjuntival Enfermedad rara palpebral Microblefaron - afelefaría Síndrome de blefarofimosis-ptosis-epicanto inverso (BPES) Síndrome de blefarofimosis - discapacidad intelectual tipo MKB Blefarofimosis - ptosis - epicanto inverso Telecantho 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 resolutiva 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 procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones (revisado)	
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Catarata congénita/precoc 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 deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/ reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Aftaquia primaria congénita Anomalia del cristalino y de la zónula Catarata cerúlea Catarata coralliforme Catarata no sindrómica de inicio precoc Catarata nuclear de inicio precoc Catarata parcial de inicio precoc Catarata polar anterior de inicio precoc Catarata polar posterior de inicio precoc Catarata pulverulenta Catarata sutural de inicio precoc Catarata total de inicio precoc Catarata zonular de inicio precoc *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica	
Enfermedades oftalmológicas	Segmento anterior y Glaucoma	Catarata congénita/precoc sindrómica	G11.2, G37.8, G71.3, H26.0, Q13.8, Q12.2, Q12.1, Q13.4	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, 1486, 1493, 1563, 1587, 1590, 1598, 1600, 1617, 1695, 1707, 1742, 1639, 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, 3137, 3167, 3173, 3231, 3233, 3301, 3309, 3376, 3378, 3380, 3433, 3437, 3453, 33001, 33364, 35125, 35173, 35664, 46059, 50814, 50945, 67048, 79107, 79237, 79238, 79239, 79269, 79270, 79271, 79272, 79279, 79280, 79281, 79325, 79326, 79443, 79444, 79445, 79499, 79500, 85163, 85172, 85194, 85276, 85321, 88917, 88918, 88919, 90153, 90154, 90307, 90308, 90340, 90653, 90654, 91495, 93267, 96070, 96095, 96102, 96168, 98642, 98644, 98646, 98648, 98649, 98650, 98907, 99226, 99228, 99413, 139471, 163937, 166011, 171860, 189466, 221008, 221016, 247794, 250923, 263347, 289499, 293633, 300313, 308473, 308487, 309282, 309288, 309789, 309796, 309803, 314585, 314588, 314993, 436174, 438178, 445038, 447753, 457059, 464738, 468717, 478049, 488168, 500545, 521432	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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír 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 - hipertriquiasis - 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 hipertrofica - miopatía mitocondrial Catarata sindrómica Enfermedad sistémica (hereditaria) con catarata Hiperferritinemia hereditaria con cataratas congénitas Hipomielinización - catarata congénita Síndrome de catarata-glaucoma Síndrome cataratas - microcórnea *ZSI mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica	
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, 98960, 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 deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/ reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Anomalia de Axenfeld 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 resolutiva 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, 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/ reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír 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 resolutiva 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 deleciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica, Alteración cromosómica estructural/ reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír 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 resolutiva 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, 495675, 519289	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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)** /Mutacion dinamica	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs); Detección expansion de repeticiones				*Observación 1: Subcategorías de patologías: Distrofia corneal; Distrofia corneal cristalina de Schryder; 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 1; 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 François; Distrofia por erosiones epiteliales recurrentes; Esclerocórnea aislada congénita; Megalocórnea aislada congénita; Megalocórnea - esteroftaquia - glaucoma secundario; Síndrome de córnea frágil; Síndrome de microcórnea-miopia con atrofia coriorretiniana-telectanto; Córnea plana congénita; Distrofia corneal endotelial ligada al X; Distrofia corneal sindrómica; Distrofia de córnea - sordera de percepción *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica
Enfermedades oftalmológicas	Neurooftalmológicas	Atrofia Óptica no sindrómica o Neuropatía Óptica hereditaria de Leber (NOHL)	H47.2	98676, 98672, 227976, 98890, 1406653, 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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad (raramente), Metilación/Imprinting, Disomía uniparental (DUP)**	CES, WES, Paneles; (incluír estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA)		Respuesta a tratamiento (ver ficha técnica de Idebona)	*Observación 1: Subcategorías de patologías: Atrofia óptica autosómica dominante Atrofia óptica autosómica recesiva aislada Atrofia óptica autosómica recesiva tipo OPA7 Atrofia óptica de inicio precoc ligada al X Enfermedad Neurooftalmológica Neuropatía Óptica hereditaria de Leber (NOHL) Neuropatía Óptica 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 resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica. Observación 3 para tipo de muestra: "En mitocondriales, si negativo saliva/sangre, hacer orina Observación 4 para tipo de alteración: **Aplica todo (en mitocondrial, estudio de hetero/homoplasmia)	

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 procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones (revisado)
Enfermedades oftalmológicas	Neurooftalmológicas	Atrofia Óptica Síndromica	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, 457408, 468661, 482606, 495844, 498641, 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 delecciones/Inserciones/Duplicaciones, Variación en número de copias (CNV), Fusión génica (raramente), Alteración cromosómica estructural/ reordenamiento genómico, Alteración cromosómica estructural (translocación), Alteración cromosómica numérica (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo/raramente), Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA)	Solo aplica en NOHL (ver ficha técnica de Ictenbona)	*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 Óptico Síndromica Neuropatía Óptica Hereditaria Síndromica 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 resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica. Observación 3 para tipo de muestra: *En mitocondriales, si negativo saliva/sangre, hacer orina Observación 4 para tipo de alteración: **Aplica todo (en mitocondrial, estudio de hetero/homoplasmia) Observación 5: para la utilidad clínica: Respuesta a tratamiento: (solo aplica en NOHL (ver ficha técnica de Ictenbona))	
					Enfermedades oftalmológicas	Neurooftalmológicas	Enfermedad mitocondrial	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, 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*
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, 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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)** / Mutación dinámica (expansion repeticiones)	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA)	*Observación 1: Subcategorías de patologías: Disautonomía familiar Fibrosis Congenita de los músculos extraoculares (CFEOM) Movimientos oculares anormales Neuropatía alérgica sensitiva -disartría - oftalmoplejía Síndrome de ataxia cerebelosa autosómico recesivo - signos piramidales - nieltagmo - apraxia oculomotora Síndrome de ataxia cerebelosa autosómico recesivo - signos piramidales - nieltagmo - apraxia oculomotora Síndrome de ataxia-discapacidad intelectual-apraxia oculomotora-quistes cerebelosos Síndrome de Kjelín o Paraparesia espástica autosómica recesiva tipo 15 Síndrome de Mohr-Tranebjaerg *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica		
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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo uniparental (DUP)** // Mutación dinámica (expansion repeticiones)	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír 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 Alipico Síndrome de Parálisis Progresiva supranuclear clásico Síndrome de Parálisis Progresiva supranuclear-afasia porgersiva no fluente Síndrome de Parálisis Progresiva supranuclear-parkinsonismo *En mitocondriales, si negativo saliva/sangre, hacer orina **Aplica todo (en mitocondrial, estudio de hetero/homoplasmia) Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica En relación a la utilidad clínica: Respuesta a tratamiento: (solo aplica en algunas mitocondriales (ver ficha técnica de Ictenbona))		
Enfermedades oftalmológicas	Malformaciones congénitas	Malformación ocular no síndromica	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, 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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs)	*Observación 1: Subcategorías de patologías: Coloboma coro-retiniano Coloboma de iris Coloboma de párpado Coloboma del disco óptico Coloboma macular Criptoftalmia aislada Criptoftalmia completa Defecto de desarrollo ocular Degeneración retiniana - microftalmia - glaucoma Espectro de Displasia Septo-optica Microftalmia - retinosis pigmentaria - foveosquisis - 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" *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica		
Enfermedades oftalmológicas	Malformaciones congénitas	Malformación ocular no síndromica	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, 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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs)	*Observación 1: 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 septopreoptica Microftalmia con anomalias cerebrales y de las manos Microftalmia con anomalías de las extremidades Microftalmia síndromica 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 - imperforación del conducto nasolagrimal Síndrome oculobauricular tipo Schorderet Síndrome renal-coloboma *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica		
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, 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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs) Salvo mutacion familiar identificada	*Observación 1: Subcategorías de patologías: Retinoblastoma unilateral Retinoblastoma familiar Von Hippel Lindau Melanoma corioide (para tratamiento y pronóstico, es no 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 resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica		
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, 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 (aneuploidía), Estudio de Clonalidad /Mosaicismo, Metilación/Impronta, Disomía uniparental (DUP)**	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs)	*Observación 1: Subcategorías de patologías: Retinoblastoma unilateral Retinoblastoma familiar Von Hippel Lindau Melanoma corioide (para tratamiento y pronóstico, es no 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 resolutiva 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 procede	Tratamiento farmacológico asociado, si procede	Observaciones (revisado)
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; (incluír 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 pigmentaria Incontinencia pigmentaria Síndrome de amaroosis-hipertricosis Síndrome de disqueratosis intrapitelial 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. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica
	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, 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; (incluír 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 resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a 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; (incluír estudio CNVs)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Craneostenosis asociada a estrabismo Osteogénesis imperfecta Síndrome espondilo-ocular Síndrome oculodentodental Stickler syndrome Braquicefalia aislada Enfermedad de Crozón Escafocefalia aislada Plagiocefalia aislada Síndrome de Apert Síndrome de Pfeiffer Trigocofalia 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 resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica
	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; (incluír 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 Metabólica asociada a alteraciones oculares Hipoparatiroidismo primario Hipomagnesemia primaria familiar con hipercalemia y nefrocalcinosis con afectación ocular grave Mucopolisacaridosis Síndrome Cerebro-Hepato-Renal o Síndrome de Zellweger *Observación 2: Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica.
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)** // Mutación dinámica (expansión repeticiones) //mutacion req subtelomérica en DFSH	Exoma clínico (CES), Exoma completo (WES), Panel de genes; (incluír estudio CNVs) Estudio de expansión repeticiones //estudio específico req subtelomérica en DFSH			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Atrofia muscular espinal - malformación de Dandy-Walker - cataratas Discapacidad intelectual - catarata - pabellón auditivo calcificado - miopatía Distrofia facioescapulohumeral Distrofia miotónica de Steinert o miotónica atrofia Síndrome de discapacidad intelectual grave - epilepsia - catarata por una deficiencia de acil-CoA reductasa grasa Anomalia de SN con afectación ocular Distrofia muscular oculofaríngea Miopatía autosómica recesiva de inicio en la infancia con oftalmoplejía externa Miopatía con afectación ocular Trastorno neuromuscular raro con anomalía de la movilidad/alineamiento ocular Miopatía congénita multicore con oftalmoplejía externa Miopatía hereditaria de cuerpos de inclusión - contracturas de las articulaciones - oftalmoplejía Miopatía oculofaringodistal Cornelia de Lange *2Si mutación familiar identificada: técnica dirigida Si no mutación familiar identificada: NGS (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica
	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; (incluír estudio CNVs y en ciertos casos mtDNA)			*Observación 1: Subcategorías de patologías: Enfermedad mitocondrial con afectación 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 oculobauricular 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 (paneles, CES, WES) que incluya análisis CNVs. Si NGS no resolutiva y sospecha de mutaciones atípicas: ampliación a la correspondiente técnica.

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	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	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 delecciones/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
	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Aciduria Orgánica			CLÍNICA Cribado Crisis agudas Fallo de medro Afectación neurológica Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática Afectación ocular Afectación auditiva Afectación hematológica Afectación multisistémica		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 delecciones/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	E71.1	Pendiente de revisión	BIOQUÍMICA Hiperamonemia Hiperlactacidemia Acidosis metabólica Hipoglucemia Cetosis Acidos 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 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)		Tratamiento dietético Cofactores y vitaminas Trasplante de órgano sólido Depuración exógena
	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el metabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada			CLÍNICA Cribado Crisis agudas Afectación neurológica Fallo de medro Afectación ocular Olor dulce de la orina		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 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 en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el metabolismo de la fenilalanina y tirosina	E71	Pendiente de revisión	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 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)		Tratamiento dietético Cofactor Inhibidor de sustrato: NTBC
	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el metabolismo de la fenilalanina y tirosina			CLÍNICA Cribado Fenilalanina Afectación neurológica Tirosina Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática Afectación ocular Afectación articular Alteración del pelo Alteraciones cutáneas		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 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 Fenilalanina Afectación neurológica Tirosina Afectación cardíaca Afectación renal Afectación hepática Afectación ocular Afectación articular Alteración del pelo Alteraciones cutáneas	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)		Tratamiento dietético Cofactor Inhibidor de sustrato: NTBC

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	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 los aminoácidos azufrados	E72.1	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Afectación ósea Afectación ocular Afectación vascular Fallo de medro Afectación hepática		Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica		Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Tratamiento dietético Cofactores y vitaminas Tratamiento farmacológico
					BIOQUIMICA 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	Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
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		Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica		Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		
					BIOQUIMICA Aminoácidos en plasma, orina y LCR Hiperglicinemia 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	Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)		Dietético Farmacológico	
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	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		Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica		Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Tratamiento dietético Vitaminas: B6, C y E Tratamiento farmacológico
					BIOQUÍMICA Hiperamoniemia Aminoácidos: Orn, Pro Ácidos orgánicos: PSC	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
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		Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica		Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Tratamiento dietético
					BIOQUIMICA Aminoácidos orgánicos CLINICA Variante benigna Afectación neurológica cutánea	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
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	BIOQUÍMICA Aminoácidos orgánicos CLINICA Variante Afectación neurológica cutánea		Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica		Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		No precisa
					BIOQUÍMICA Aminoácidos orgánicos CLINICA Variante benigna Afectación neurológica cutánea	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
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		Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica		Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		No hay
					BIOQUIMICA Aminoácidos en plasma y orina Hiperamoniemia Acetilaspartico	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
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		Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica		Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		No precisa
					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	Indicación de tratamiento Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
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 Vellosidad 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)		En SLC6A1, dieta cetogénica. En el resto no hay
	Defectos en el metabolismo de AMINOÁCIDOS y otras acidurias orgánicas	Defectos en el transporte de aminoácidos			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	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 delecciones/Inserciones/Duplicaciones 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		E72.0	Pendiente de revisión	CLINICA Alteraciones neurológicas 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 Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
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 BIOQUIMICA 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 Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)		No hay	
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Aminas y Péptidos		D55., E72.8	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación hematológica Afectación neurológica Afectación ocular Afectación ósea Crisis agudas	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 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)		
	Defectos en el metabolismo del Glutión				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 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 Aminas y Péptidos	Otros defectos en el metabolismo de péptidos	E70-E90, E72.8, Q61.5, E70.8	Pendiente de revisión	CLINICA <u>Prolidasa</u> Rasgos dismórficos Afectación cutánea Afectación neurológica Infecciones recurrentes <u>X-prolylaminopeptidasa</u> Anomalías renales (Nefronoptisis tardía) BIOQUIMICA Hipertransaminasemia Anemia y trombopenia Hipergamaglobulinemia 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 Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)		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 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 nutricional

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
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	Análisis genéticos o+G2:J2 genómicos diagnósticos	Diagnóstico Pronóstico Estudio familiares Tratamiento	Sangre periférica Saliva Vellosidad coriónica		Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Tratamiento sintomático
					BIOQUIMICA Alteraciones en poliaminas: N-acetilputrescina	Análisis genéticos presintomáticos o predictivos Análisis genéticos de portadores Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal	Respuesta a tratamiento Manejo clínico Prevención Asesoramiento reproductivo	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
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 Vellosidad coriónica		Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Tratamiento dietético Suplementos vitamínicos y de minerales
					BIOQUIMICA hipoglucemia	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	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
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 Vellosidad coriónica		Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Tratamiento dietético Suplementos vitamínicos
					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	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
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 Vellosidad coriónica		Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Tratamiento dietético. Terapie enzimática (tipo II). Trasplante de organo sólido
					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	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
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 Vellosidad coriónica		Exoma clinico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Tratamiento dietético Tratamiento farmacológico
					Ictericia Afectación esplénica Crisis hemolíticas Afectación neurológica. BIOQUIMICA: 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	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en el metabolismo de CARBOHIDRATOS	Defectos en la glucolisis	D55.2, E16.1	Pendiente de revisión	Afectación hepática Afectación neurológica Retraso psicomotor BIOQUIMICA Estudio de azucares 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 Vellosidad coriónica		Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Tratamiento sintomático Transfusiones sanguineas Esplenectomia
					Afectación hepática Afectación neurológica Retraso psicomotor Afectación intestinal Deshidratación BIOQUIMICA: sustancias reductoras en heces Glucosa en sangre y en LCR. Electrolitos 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	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
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 Afectación intestinal Deshidratación BIOQUIMICA: sustancias reductoras en heces Glucosa en sangre y en LCR. Electrolitos 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 Vellosidad coriónica		Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		A veces trasplante hepático
					Afectación hepática Afectación neurológica Retraso psicomotor Afectación intestinal Deshidratación BIOQUIMICA: sustancias reductoras en heces Glucosa en sangre y en LCR. Electrolitos 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	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
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	Orphanet:enfermedades endocrinas raras. CIE-10: enfermedades endocrinas y metabólicas	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 Vellosidad coriónica		Exoma completo (WES) Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP		Tratamiento dietético y sintomático
					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	Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
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 hipocetótica, 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 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		Tratamiento dietético Tratamiento farmacológico
	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 BIOQUÍMICA cetoacidosis Alteración de ácidos orgánicos en orina ESTUDIO ENZIMÁTICO CLINICA	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 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	Rasgos dismórficos Fallo de medro Afectación neurológica Afectación cardíaca Afectación hepática Afectación muscular Alteraciones hematológicas (gen PK) Crisis agudas BIOQUÍMICA 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 delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Tratamiento dietético Cofactores, vitaminas.
	Defectos en el metabolismo ENERGÉTICO	Defectos en el ciclo de Krebs (en ORPHA Trastornos del ciclo de los ácidos tricarbóxicos)			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 BIOQUÍMICA 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 delecciones/Inserciones/Duplicaciones 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 ENERGÉTICO	Defectos en el metabolismo de creatina	E72.8	Pendiente de revisión	CLINICA Rasgos dismórficos Fallo de medro Afectación neurológica Afectación gastrointestinal Afectación muscular Afectación ocular BIOQUÍMICA 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 delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Tratamiento dietético Creatina monohidrato (GAMT)
	Defectos en el metabolismo ENERGÉTICO	Defectos diversos del metabolismo intermedio: Defectos en el metabolismo del glioxilato y oxalato	E74.8	Pendiente de revisión	Afectación neurológica Afectación cardíaca Afectación renal Afectación ósea Afectación ocular Afectación multisistémica BIOQUÍMICA 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 delecciones/Inserciones/Duplicaciones 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: 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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	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 multisitémica 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 delecciones/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)	
	Defectos en el metabolismo ENERGÉTICO	Defectos en la FOSFORILACIÓN OXIDATIVA: Trastorno de la fosforilación oxidativa mitocondrial por una delección 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 multisitémica) Síndrome de Pearson (alteración hematológica y pancreática) Oftalmoplejia 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. <i>Incluye los siguientes trastornos:</i> 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 biosíntesis de COFACTORES MITOCONDRIALES: Coenzima Q10 t citocromo C mitocondrial" 4.2) Defectos en el mantenimiento y replicación del ADN MITOCONDRIAL. 4.3) Defectos de la EXPRESIÓN GÉNICA MITOCONDRIAL: a) transcripción y procesamiento del RNA; b) sintetasas del aminoacil-tRNA mitocondrial, c) mitorribosomas 5) Otros defectos de la FUNCIÓN MITOCONDRIAL: i) importación mitocondrial de las proteínas ii) control de calidad de las proteínas mitocondriales, ii) reparación de metabolitos mitocondriales	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 multisitémica 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 delecciones/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).	
	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 multisitémica (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 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	

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
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 (radiológica) Condrodisplasia 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 delecciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente Arrays de CGH Arrays de SNP		Dietético Sintomático
	Defectos en el metabolismo de LÍPIDOS y LIPOPROTEINAS				Defectos en la síntesis de ESFINGOLÍPIDOS:	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	CLÍNICA: Anomalías neurológicas (epilepsia mioclónica, distonías, paraplejoa, disartria) Neuropatías periféricas Anomalías cutáneas (ictiosis) BIOQUÍMICA: Llidadómica	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)
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 Displasiasmesqueléticas Lesiones cutáneas ictiosiformes Cataratas BIOQUÍMICA: Colesterol y derivados Anomalías en esteroides plasmáticos Ácidos orgánicos Leucotrienos, prostánidos 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
	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) Malbsorción 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)
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 Fitoesteroles, sitoesteroles	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
	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 BIOQUÍMICA: Dislipemia 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)

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): diana en la que deben detectarse las variantes	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
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		Pendiente de revisión	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 deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP		Tratamiento sintomático Altas dosis del aminoácido implicado
	Defectos en el metabolismo de NUCLEOBASES, NUCLEÓTIDOS Y ÁCIDOS NUCLEÍCOS				CLINICA Cáncer Alteración médula ósea: anemia aplásica o megaloblástica, megacariocitos, sd. mielodisplásicos. Rasgos dismórficos Malformaciones 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			Exoma completo (WES) Arrays de CGH Arrays de SNP		Tratamiento sintomático	
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales		Defectos en la biogénesis del ribosoma		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 Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
	Defectos en el metabolismo de TETRAPIRROLES				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 deleciones/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		D64.0 E80.1 E80.2 E80.7 E88.8, E80	Pendiente de revisión	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 deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Sintomático Fototerapia Exangunotransfusión
		Defectos en la degradación del grupo hemo y metabolismo de bilirrubina				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 Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)		E80.7	Pendiente de revisión	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 deleciones/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
	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)				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/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>) Suplemento de aminoácidos Quelantes del amonio Terapia de remplazo enzimático Trasplante de órgano sólido Terapia génica
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales		Defectos en N-glicosilación		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 Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			
	Defectos en O-manosilación		G71.0, G71.2	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 Vellosidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)			

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos congénitos de GLICOSILACIÓN (CDG)	Defectos en el transporte vesicular del aparato de Golgi		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/Duplicaciones 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/Duplicaciones 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/Duplicaciones 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 silícico 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/Duplicaciones 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/Duplicaciones 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/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	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 dinámica peroxisomal y mitocondrial	Pendiente de revisión	Pendiente de revisión	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/Duplicaciones 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	Genes o regiones a estudiar (si procede): diana en la que deben detectarse las variantes	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la DEGRADACIÓN de MOLÉCULAS COMPLEJAS	Defectos en la degradación de glicosaminoglicanos: MUCOPOLISACARIDOSIS	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 deleciones/Inserciones/Duplicaciones 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
	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 deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos en la DEGRADACIÓN de MOLÉCULAS COMPLEJAS	LIPOFUSCINOSIS neuronal ceroida (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 deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)
	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 deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)
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 deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)	Exoma Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)
	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 Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)
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 <u>LIPA</u> Afectación digestiva Afectación hematológica <u>NPC</u> 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 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)

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
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	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 nutricional Cofactores Farmacológico
	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 Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)
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 cardiaca Afectación renal Afectación hepática Afectación muscular Polineuropatía periférica y craneal Afectación multisitémica Crisis agudas	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 nutricional Cofactores y vitaminas
	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 cardiaca Afectación renal Afectación ósea Afectación neurosensorial Afectación multisitémica 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 Vellosoidad coriónica Líquido amniótico Tejidos	Mutaciones puntuales/Pequeñas deleciones/Inserciones/Duplicaciones Variación en número de copias (CNV)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos del metabolismo de pantotenato y CoA	G23.0	Pendiente de revisión	Afectación cardiaca cerebral sugestiva	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 sintomático
	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	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos Alfa-aminoadípico semialdehído Pipecólico ALPL Fosfatasa alcalina	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)

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
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	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
	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos del transporte y metabolismo del folato			CLINICA Afectación neurológica Afectación hematológica Síndrome Malformativo (Tubo neural) Fallo de medro Afectación inmunológica Síntomas psiquiátricos	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)		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)	D52.8, E70.8, E72.1, E88.8, G31.8	Pendiente de revisión	CLINICA Cribado Afectación neurológica Afectación hematológica Síndrome Malformativo (Tubo neural) Fallo de medro Afectación inmunológica Afectación ocular Síntomas psiquiátricos Renales	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 (Betaína) Farmacológico
	Trastornos del Metabolismo de Vitaminas y Cofactores	Defectos en el metabolismo del cofactor de molibdeno	D51.0, D51.1, D51.2, E53.8, E71.1, E72.1	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica Rasgos dismórgicos Afectación ocular Afectación nefrológica 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 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)		No tiene
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	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 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)		

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	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	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 Clínico (CES) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)	Vitaminas	
	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 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 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 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 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 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 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 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 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 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 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 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)	BH4 L Dopa (-carbidopa) 5 hidroxitriptófano Agonistas Dopa (pramipexol) Inhibidores MAO Piridoxina/Piridoxal Terapia génica AADC	

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
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 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)		Sintomático
					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 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)		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 Hipotonia BIOQUÍMICA Aumento glicina 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 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)		Sintomático
					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 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)		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 BIOQUÍMICA 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 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)		L-Dopa/carbidopa Agonistas dopaminérgicos BH4
					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 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)		Sintomático
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos de NEUROTRANSMISORES	Epilepsia dependiente de piridoxina	G40.8	Pendiente de revisión	CLINICA Afectación neurológica: Epilepsia refractaria BIOQUÍMICA 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 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)		Piridoxina Piridoxal fosfato
					CLINICA Afectación neurológica Microcefalia congénita BIOQUÍMICA 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 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)		Serina

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): <i>diana en la que deben detectarse las variantes</i>	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos METABÓLICOS ENDOCRINOS	Defectos en el metabolismo de insulina	<i>E13, E16.1, E88.1, P70.2, Q87.3, Q87.1, E34.8</i>	<i>Pendiente de revisión</i>	CLÍNICA: Neurológica (convulsiones letargia, coma, cianosis) Macrosomía Diabetes MODY Diabetes neonatal Lipodistrofia Hemihipertrofia BIOQUÍMICA: Hipoglucemia hipocetósica neonatal 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 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 Glucosa Farmacológico (diazóxido, octreótido, glucagón, nifedipino)
	Defectos METABÓLICOS ENDOCRINOS	Defectos en el metabolismo de esteroides			CLÍNICA: Hiperplasia suprarrenal congénita, Anomalías desarrollo sexual (virilización, genitales ambiguos) Hiperpigmentación Pubertad precoz Ictiosis lamelar Malabsorción Insuficiencia suprarrenal Clínica neurológica Deshidratación (perdida de 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 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)	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)	<i>E25.0, E27.1, E27.4, E29.1, E30.1, Q56.1, Q80.2</i>	<i>Pendiente de revisión</i>	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 Vellosidad 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)	<i>Q80.9, Q80.1, Q80.2</i>	<i>Pendiente de revisión</i>	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 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
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales	Defectos METABÓLICOS ENDOCRINOS	Defectos en el metabolismo de esteroides (insuficiencia adrenal, mineralocorticoides)	<i>A39.1, E35.1, E25.8, E26, E27.4, E27.8</i>	<i>Pendiente de revisión</i>	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 Vellosidad 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)	<i>E25.0</i>	<i>Pendiente de revisión</i>		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) MLPA o equivalente, Arrays de CGH, SNP Sanger (portadores)		Esteroides

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	Genes o regiones a estudiar (si procede): diana en la que deben detectarse las variantes	Tratamiento farmacológico asociado (si procede)
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 Velloalidad 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.	ENFERMEADES 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.	ENFERMEADES DE MOTONEURONA	Atrofia Muscular espinal Proximal no 5 q	G12.0, G12.1	Atrofia muscular espinal proximal no 5q otras atrofas musculares espinales hereditarias	363454;209341;211037;209335;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, BSLC2, 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, SLC25A2, SLC25A3, SLC5A7, TBCE, TFG, TRAZB, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VCP, VRK1, VWAI, ZPR1	Si	
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES 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, ARHGFB28, ASAH1, ASCC1, ATP7A, ATXN2, BICD2, BSLC2, 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, PRN1, PIPSK1G, PLEKHG5, PLS3, PON1, PON2, PON3, PRPH, PRLN1, PSEN1, RAX2, RBM7, REEP1, SCFD1, SCO2, SERF1A, SETX, SIGMAR1, SLC25A46, SLC25A1, SLC25A2, SLC25A3, SLC5A7, SMN1, SMN2, SOD1, SPART, SPG11, SQSTM1, SS18L1, TAF15, TARDBP, TBK1, TRAZB, TRIP4, TRPM7, TRPV4, TUBA4A, UBA1, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54, VRK1, WARS1, ZPR1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES 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.	ENFERMEADES DE MOTONEURONA	Atrofia muscular espinal distal	G12.8, G12.9	Otras atrofas 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, BSLC2, 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, SLC25A2, SLC25A3, SLC5A7, SMN1, SMN2, SORD, SPTAN1, SYT2, TBCE, TFG, TRAZB, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, WARS1, ZPR1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES DE MOTONEURONA	Atrofia bulboespinal o Enfermedad de Kennedy	G12.8, G12.9	Otras atrofas 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		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES DE MOTONEURONA	Paraparesia espástica	G11.4	Paraplejia 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, APS21, ARG1, ARLGIP1, ARS1, ATAD3A, ATIL1, ATP13A2, ATP2B4, B4GALNT1, BICD2, BSLC2, BTD, C19ORF12, CAPN1, CCT5, COASY, CPT1C, CTNND1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, DNM2, DSTYK, ENTDP1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FARS2, FLRT1, FXN, GAD1, GALC, GAN, GBA2, GBE1, GCH1, GIK2, GRID2, HACE1, HSPD1, IBA57, KDM5C, RIDNS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KLC4, KPN4B, LICAM, L2HGDH, MAG, MARS1, MARS2, MTRAP, MTRFR, NIPAL1, NTS2C, OPA3, PAH, PGAP1, PLA2G6, PIP1, PNPJL6, PSEN1, RAB3GAP2, RARS1, REEP1, REEP2, RTN2, SAC3, 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.	ENFERMEADES 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.	ENFERMEADES 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.	ENFERMEADES 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.	ENFERMEADES 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, DNMT2, DOK7, DPM1, DPM2, DPM3, FKRP, FKTN, GMPFB, GOLGA2, GOSR2, INPP5K, ITGA7, LAMA2, LARGE1, LMNA, MSTO1, MYH7, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RAPS, RXYLT1, RYR1, SELENON, TCAP, TRAPPC11, TRIP4, TTN		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES 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.	ENFERMEADES 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.	ENFERMEADES MUSCULARES	Miopatía congénita	G71.2	Miopatías congénitas	97245	Cuadro clínico y exploración neurológica compatible ± 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, HADCD1, HNRNP1A, 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.	ENFERMEADES MUSCULARES	Miopatía de Bethlem	G71.8	Otros trastornos primarios de los músculos	610	Cuadro clínico y exploración neurológica compatible ± 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.	ENFERMEADES MUSCULARES	Miopatía miofibrilar (y con vacuolas ribeteadas)	G71.9	Otros trastornos primarios de los músculos	593	Cuadro clínico y exploración neurológica compatible ± 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, FHLL1, FLNC, HNRNP1A, HNRNP2B1, HSPB8, KY, LDB3, MB, MYH2, MYOT, PLEC, PYROXD1, SQSTM1, TPM3, TRIM54, TRIM63, TTN, VCP		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES MUSCULARES	Distrofia muscular de cinturas	G71.09	Otras distrofias musculares especificadas	263	Cuadro clínico y exploración neurológica compatible ± 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, ANOS, 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, DPB3, DYNC1H1, DYSF, EGR2, EMD, ETFDH, FHLL1, FKBP, FKTN, FLNC, GAA, GBE1, GFPT1, GMPBB, GNE, GYG1, HACD1, HNRNP1A, HNRNPDL, HSPB1, HSPB8, INP3K, LAMA2, LAMP2, LIM2, LMNA, LPIN1, LRIF1, MATR3, MEGF10, MGME1, MME, MTM1, MYF6, MYH14, MYH7, MYMK, MYOT, NEB, PFKM, PGK1, PHKA1, PLEC, PNPLA2, POGGLT1, POLG, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, PRPS1, PYGM, PYROXD1, RAPS1, RYR1, SCNA4, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, SPEG, SYNE1, SYNE2, TCAF, TMEM43, TNNT3, TNPO3, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPP1, TRIM32, TTN, TTR, VCP, VMA21		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES MUSCULARES	Miopatías distales	G71.09	Otras distrofias musculares especificadas	599	Cuadro clínico y exploración neurológica compatible ± 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, ANOS, ATP7A, BAG3, BSCL2, CAV3, CNBP, CRYAB, DCTN1, DES, DNAJB2, DNAJB6, DNM2, DYSF, FBXO38, FHLL1, FLNC, GARS1, GNE, HNRNP1A, HNRNP2B1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, KLHL9, LAS1L, LDB3, MATR3, MYH14, MYH7, MYOT, NEB, REEP1, RYR1, SIGMAR1, SLC5A7, SMPX, SQSTM1, TBCE, TIA1, TRPV4, TTN, UBA1, VCP		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES 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, ABAT, ABCB7, ABCD1, ACACA, ACAD8, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACCO2, AFG3L2, AGK, AIFM1, AK2, ALAS2, ALDH2, ALDH4A1, ALDH6A1, AMACR, AMT, APTX, ASS1, ATP5F1A, ATP5F1E, ATP7B, ATPAF2, AUH, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BOLA3, CARS2, CHCHD10, C10SD2, CLPP, COA5, COA6, COA8, COQ2, COO4, COQ6, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX20, COX41, COX42, COX6B1, COX7B, CPOX, CPS1, CPT1A, CPT2, CYC1, CYC5, CYP27A1, D2HGDH, DARS2, DBT, DGUOK, DHODH, DIABLO, DLAT, DLD, DMGDH, DNA2, DNAIC19, DNMI1, 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, IBAS7, IDH2, IDH3B, IMMT, ISCU, IVD, KARS1, KIF1B, LZHGHD, LARS1, LARS2, LIAS, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MAOA, MARS2, MCC1, MCC2, MCEE, MFN2, MGME1, MICU1, MLYCD, MIMA, MIMAB, MMACHC, MMADHC, MMLUT, MPC1, MPV17, MRPL3, MRPL4, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTO1, MTPAP, MTRFR, MTRR, NAGS, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF7, NDUFB3, NDUFB6, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS5, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NDUFV3, NFU1, NUBPL, OAT, OGDH, OGG1, OPA1, OPA3, OTX, OXCT1, PANK2, PC, PCCA, PCCB, PCK2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDX1, PET100, PGAM2, PINK1, PNKD, PNPT1, POLG, POLG2, PPARGC1A, PPOX, PREPL, PRKN, PUS1, RARS2, REEP1, RRMND1, RRM2B, RYR1, SACS, SARDH, SARS2, SC01, SC02, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERAC1, SFXN4, SIRT1, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A3B, SLC25A4, SLC37A4, SLC3A1, SLC6A8, SOD1, SOD2, SPAST, SPG7, STAR, SUCLA2, SUCCLA2, SUGCT, SUOX, SURF1, TAC01, TAFAZIN, TARS2, TFAM, TRBM1, TIMM44, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM70, TPS3, TPK1, TRMT5, TRMU, TSFM, TTC19, TUFM, TWNK, TXN2, TYMP, UCP1, UCP2, UCP3, UNG, UQC22, UQCRR, UQCRC2, UQCRC3, VARS2, WFS1, XPNPEP3, YARS2		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES MUSCULARES	Miopatía metabólica	M.62.82	Miopatía metabólica	98486	Cuadro clínico compatible con Hiperkemia 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, CTDSP1, DMD, DYSF, ENOS3, ETFA, ETFB, ETFDH, FASTKD2, FHLL1, FKBP, FKTN, FLAD1, GAA, GBE1, GYGL1, GYS1, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, OPA1, PET100, PYKM, PGAM1, PGAM2, PGK1, PGH1, PHKA1, PHKB, PNPLA2, PNPLA8, POLG, POLG2, PRKAG2, PUS1, PYGM, RBC1, RRM2B, RYR1, SCNA4, SCD1, SLC1, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, SUCLA2, TAC01, TAFAZIN, TANGO2, TK2, TSEN54, TSFM, TWNK, TYMP		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES 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 (WES), MLPA o equivalente, según lo más adecuado a cada caso	GAA	Tratamiento enzimático sustitutivo	
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES 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, FHLL1, LMNA, SUN1, SUN2, SYNE1, SYNE2, TMEM43, TTN		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES 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, NOTCH2NL2, RILP1		

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.	ENFERMEADES DEL NERVI PERIFÉRICO	Amiloidosis hereditaria (transtirretina)	E85.1	Amiloidosis neuropática hereditaria familiar	271861	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	Análisis de mutaciones específicas, Secuenciación de un solo gen (Sanger), panel de genes, Exoma Clínico (CES), según lo más adecuado a cada caso	APDA1, GSN, TTR	Si, para TTR	
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES DEL NERVI 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.	ENFERMEADES DEL NERVI 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, DDIT2, DDX20, DNAAF2, 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, SERP1A, SETX, SIGMAR1, SLC25A21, SLC25A2, SLC25A3, SLC5A7, SMN1, SMN2, SORD, SPAN1, SYT2, TBCE, TFG, TRAP2, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, WARS1, ZPR1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares.	ENFERMEADES DEL NERVI 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, AGXT, AIFM1, AIMP1, ALS2, AMACR, ANG, ANKRD1, ANKRD2, ANXA11, AP1S1, APEX1, APOE, APTX, AR, ARHGAP10, ARHGAP28, ARSA, ASAH1, ASCC1, AT1L1, AT1L3, ATP9A, ATP9B, BAG3, BICD2, BSCL2, C10orf12, C9orf72, CANK, CCNF, CCS, CCT5, CFAP410, CHCHD10, CHGB, CHMP2B, CNTF, COX10, COMK1, CPXN, CTDP1, CTL, CYBB, CYP27A1, DAO, DCAP2B, DCTN1, DCTN2, DDX20, DGAT2, DGLUOK, DHTKD1, DNAAF2, DNAAF2, DNMT1, DPP6, DRP2, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, ELP3, EMILIN1, ERBB4, ERCC6, ERCC8, EWSR1, EXOSC3, EXOSC8, FAH, FBIN5, FBXO38, FGD4, FGF3, FGF8, FGGY, FIGA, FUC1, FUS, FXN, GALC, GAN, GARS1, GBE1, GCX, GCLC, GDDAP1, GEMIN2, GIB1, GIB3, GLA, GLA, GLE1, GNBA, GRIA1, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRM2, GRN, GSN, GTF2H2, HADHA, HADHB, HARS1, HECW1, HEXA, HFE, HINT1, HK1, HMBS, HNRNP1A, HNRNP2B1, HOXD10, HSD17B4, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HYCC1, IARS2, IGHMBP2, IL10, IL10, INF2, INS, ITPR2, JPH1, KARS1, KCN11, KIF1A, KIF1B, KIF5A, KIFAP3, LAMA2, LAS1L, LDB3, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYST, MAPT, MARS1, MATR3, MED25, MEF, MFN2, MME, MORC2, MP2, MTHFR, MTM1, MTRMR2, MTRFR, MYD88, MYH14, MYOT, NAIP, NDRG1, NEFH, NEFL, NEK1, NELL1, NF2, NGF, NGLY1, NIPA1, NOS1, NRG2, NRP1, NTRK1, OPA1, OPTN, PARK7, PDK3, PDS1, PEX12, PEX5, PEX7, PFN1, PHYH, PLEKHG5, PLP1, PLS3, PMM2, PMP2, PMP22, PNKP, PNPLA6, POLG, PON1, PON2, PON3, PPARGC1A, PRPH, PRPS1, PRX, PSAP, PSEN1, RAB5A, RAB7A, REEP1, RETREG1, RIPK1, RPIA, RPS6KB1, RTN4, SACS, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN11A, SCN9A, SCN9A, SCO2, SCYL1, SEMA3A, SEPTIN9, SERP1A, SETX, SFN, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC12A2, SLC25A46, SLC25A3, SLC5A7, SMAD3, SMN1, SNAP29, SNCA, SNCA, SOD1, SORD, SOX10, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPTLC1, SPTLC2, SOSTM1, SS18L1, SUCLA2, SURF1, TAF15, TARDBP, TBK1, TDP1, TFG, TGFBI, TK2, TNF, TNFRSF1A, TP1, TRAP2, TREM2, TRIM2, TRIM21, TRIP4, TRPA1, TRPM7, TRPV1, TRPV4, TTBK2, TTPA, TTR, TUBA4A, TUBB3, TWNK, TYMP, UBA1, UBQLN2, UNC13A, UR1, VAPB, VCP, VEGFA, VPS34, VRK1, VWA1, WASHCS, WFS1, WNK1, YARS1, ZFYVE26, ZPR1		
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		
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, 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, RAPS9, SELENON, SLC35A3, TGFBR3, TNNT2, TNNT3, TPM2, TPM3, TRPV4, UBA1, VIPAS39, VPS33B, ZC4H2		
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, DHC24, 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, RAPS9, SELENON, SLC35A3, TGFBR3, TNNT2, 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 congenitas 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, APS2L, APTX, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ARSA, ASL, ATCA1, ATGS, ATM, ATNL1, ATP1A3, ATP2B3, ATP7B, ATP8A2, ATXN1, ATXN10, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8/ATXN8OS, AUH, B9D1, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCKDHB, BCS1L, BEAN1, BTD, C12ORF4, CAB, CACNA1A, CACNA1G, CACNB8, CAMT1A, CAPN1, CASK, CAV1, CC2D2A, CDC80C, CEP104, CEP120, CEP290, CEP41, CHCHD10, CHMP1A, CHP1, CLCN2, CLN3, CLNS, CLNG, CLNH, CLPP, COA7, COA8, COASY, COG8, COQ5, COQA, COQ9, COX14, COX20, COX6B1, CP, CPLANEA1, CPS1, CSPP1, CSTB, CTBP1, CTC1, CTDP1, CTSD, CTSF, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DAB1, DARS2, DBT, DDHD2, DLAT, DLD, DNAAF19, DNAAF3, DNAAF5, DNMT1, DOCK3, EBF3, EEF2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, EP300, EPM2A, ERCC2, ERCC4, ERCC5, ERCC6, EXOSC3, EXOSC8, FA2H, FASTKD2, FAT1, FAT2, FBX14, FDXR, FGF12, FGF14, FLVCR1, FMRI, FOLR1, FOXRED1, FTL, FXN, GALC, GAMT, GAN, GBA1, GBA2, GCH1, GDAP2, GFAP, GJB1, GJC2, GLB1, GLRX5, GMPPB, GOSR2, GPPA1, GRID2, GRM1, GRN, GSS, HARS2, HCN1, HEPACAM, HEXA, HEXB, HIBCH, HOXD13, HSD17B4, IFRD1, INPP5E, IRF2BP1, ITM2B, ITPR1, ITPR1, KATNIP, KCNA1, KCNA2, KCNC1, KCNC3, KCNC3, KCND3, KCND3, KCNJ10, KCTD7, KIAA0586, KIF1A, KIF1C, KIF26B, KIF7, KLC2, L2HGDH, LAMA1, LARS2, LMNB1, LMNB2, LRPPRC, MAN2B1, MARS2, MECP2, MECP, MFSDB, MGME1, MKKS, MKS1, MLC1, MMAACH, MMAP4C, MME, MPV17, MRE11, MSTO1, MTC1, MTFMT, MTPAP, MTRFR, MTPP, MVK, NBN, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFA12, NDUFA6, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS5, NDUFS8, NDUV1, NEU1, NFASC, NFU1, NHLRC1, NKX2-1, NKX6-2, NOL3, NODP56, NPC1, NPC2, NPHP1, NUBPL, OFD1, OPA1, OPA3, OPHN1, OTC, PANK2, PAX6, PCDH12, PCNA, PDE6D, PDHA1, PDHX, PDYN, PEX10, PEX16, PEX2, PEX6, PEX7, PHYH, PIBF1, PIK3RS, PLA2G6, PLD3, PLEKHG4, PLP1, PMM2, PMP2A, PNKD, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR1C, POLR3A, POLR3B, PPP2R2B, PPT1, PRF1, PRICKLE1, PRKCG, PRKCG, PRNP, PRPS1, PRRT2, PRX, PSEN1, PTF1A, PTH2, PTH, PUM1, RARS1, RARS2, RIF1, RNF170, RNF216, RPRIPR1L, RRM2B, RTNAP1, RUBCN, SACS, SACS, SAMD9L, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SOD1, SCYL1, SOHA, SOHA1, SEPS3, SERAC1, SETX, SIL1, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A3, SLC20A2, SLC25A15, SLC25A16, SLC2A1, SLC30A9, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC6A1, SLC6A19, SLC9A1, SLC9A6, SMPD1, SNAP25, SNX14, SOD1, SPG11, SPG7, SPG7, SPR, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, STUB1, SUFU, SUMF1, SUOX, SURF1, SYNE1, SYNE1, SYT14, TACO1, TANGO2, TBP, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TDP2, TGM6, TH, THG1L, TIMM8A, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM67, TP53, TP53, TP53, TRIM32, TRIO, TRNT1, TRPC3, TSEN15, TSEN2, TSEN4, TSMF, TTBK2, TTC19, TTC8, TTPA, TTR, TUBB2A, TUBB4A, TWNK, TXN2, UBA5, UBE3A, UBTF, UCHL1, UQCRCQ, VAMP1, VARS2, VLDLR, VPS13D, VRK1, VWA3B, WOPCP, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XPA, XRCC1, ZFYVE26, ZNF423, ZNF592		

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	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		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO	ATROFIA DENTATORUBROPALIDOLUISIANA	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, déficit 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		Encefalopatía neonatan con hipotonía , formas inicio tardío con hipotonía, mioclonias, espasticidad, discapacidad intelectual. Niveles séricos de lactato elevados . Deficit complejos cadena respiratoria mitocondrial	35656		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		Ataxia y neuropatía Antecedentes familiares	504476		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 frágil	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	FMRI		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 acumulo 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		
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	Corea , Parkinsonismo, demencia . Antecedentes familiares	98934; 1429; 306719		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, 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	Distonia primaria de torsión	G24.1	Distonia de torsión hereditaria	256	Distonia temprana. 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 frecua TOR1A			

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	Distonias hereditarias	G24	Distonía	156159; 391711; 376724; 1866; 391799	Distonía primaria aislada o combinada. 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	ACAT1, ACTB, ADAR, ADCYS, 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, GBL1, GNAL, GNAO1, GNB1, HEXA, HPCA, HPRT1, KCNMA1, KCNQ2, KCTD17, KIF1C, KMT2B, LZHG0H, LPT1, MAT1A, MCOLN1, MECP2, MECR, MMADHC, MMIT, MPV17, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA9, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS8, NFKX2-1, NPC1, NPC2, NUP62, PAHK2, PCCA, PCCB, PDK10A, PDGF, 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, SLC12A2, SUXO, SURF1, SYNJ1, TH, THAP1, TIMM8A, TOR1A, TPI1, TPK1, TREX1, TTC19, TUBA4A, UQCRCQ, VAC14, VPS13A, WDR45		
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 Sanger	JAM2, PDGFRB, PDGF, 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 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, SNCA, SNGB1, 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 t	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 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	ENFERMEDEDES 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 Sanger	NOTCH3		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	ENFERMEDEDES CEREBROVASCULARES	CARASIL	I67.85B	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 Sanger	HTRA1		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	ENFERMEDEDES 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 Sanger	ATP1A2 , CACNA1A, y SCN1A		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	ENFERMEDEDES CEREBROVASCULARES	CAVERNOMATOSIS	Q28.3	Otras malformaciones de los vasos cerebrales	221061	Hemorragias cerebrales, crisis epilépticas, crisis focales y neuroimagen con multiples 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 Sanger	KR171 , CCM2 y PDCD10		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	EPILEPSIAS	EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA		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, CST8, DHDDS, EPM2A, GOSR2, KCNC1, KCTD7, LMBN2, NHLRC1, PRDM8, PRICKLE1, SCAR2		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	EPILEPSIAS	EPILEPSIAS	Q40	Epilepsias y crisis epilépticas recurrentes		Epilepsia pura o sindrómica	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, ABAT, ABCD1, ACY1, ADAR, ADGRG1, ADGRV1, ADSL, AFG2A, AFG3L2, AGA, AIFM1, AIMP1, ALDH3A2, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG13, AMACR, AMT, AP4B1, APAE1, AP4M1, AP4S1, ARG1, ARHGAP15, ARHGAP9, ARID1B, ARSA, ARV1, ARX, ASAH1, ASNS, ASPA, ASPM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATRX, BCKDK, BOLA3, BRAT1, BSCL2, BTD, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASK, CASR, CBL, CCK2D1A, CDKL5, CENPI, CERS1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRN2, CLCN2, CLCN4, CLN3, CLNS, CLN6, CLN8, CNTNAP2, COA8, COG7, COG8, COL4A1, COQ2, COQ3, COX15, COX6B1, CPA6, CPT1A, CPT2, CREBBP, CSF1R, CSN1G1, CSTB, CTC1, CTSD, CTSF, CUL4B, CYP27A1, D2HG0H, DARS1, DARS2, DCX, DDC, DEPDC5, DGLUQ, DHFR, DLD, DNAJC5, DNMI1, DNMI1L, DOCK7, DPYD, DPYS, DYRK1A, EARS2, ECHS1, ECM1, EEF1A2, EFHC1, EHM1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPM2A, ETEA, ETEB, ETHE1, FA2H, FAR1, FARS2, FASTKD2, FGF12, FH, FKTN, FLNA, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FRRS1, GABRA1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GALT, GAMT, GATM, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GFAP, GFMI, GIC2, GNL1, 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, IBAS7, IER3P1, IQSEC2, ITPA, IRK, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCND2, KCNH1, KCNH5, KCNJ10, KCNJ11, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, KDM5C, KIF1A, LZHG0H, LAMB1, LGI1, LIAS, LMBN1, LRPPRC, LYRM7, MAGI2, MAPK10, MAR2, MBDS, MCPH1, MECP2, MED12, MECP2, MFSDB, MCL1, MOCS1, MOCS2, MRPL44, MRPS22, MTFMT, MTHFR, MTOR, NAC1, NDE1, NDUFA1, NDUFA5, NDUFA6, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUV1, NECAP1, NEDD4L, NEU1, NFU1, NHLRC1, NOL3, NOTCH3, NR2F1, NRXN1, NUBPL, OCLN, OFD1, OPHN1, PAFAH1B1, PCDH19, PDSS2, PGK1, PHF6, PHGDH, PIGA, PIGN, PIGO, PIPO, PIPT, PIGV, PIK3R2, PLCB1, PLP1, PNKP, PNPO, POLG, POLG2, POLR3A, POLR3B, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRIMA1, PRODH, PRRT2, PSAP, PTS, PURA, PYCR2, QARS1, QDPR, RAB39B, RARS1, RBF1, RBF1X1, RBF1X3, RELN, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASEH2D, RNF216, RROG1, SAMHD1, SCAR2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SCO1, SDHAF1, SERPINI1, SGCE, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A15, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC39A8, SLC48A1, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SNAP25, SOX10, SPR, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, ST3GALS5, STIL, STX1B, STXBP1, SUCLA2, SUMF1, SUOX, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TAF1, TBC1D24, TBCD, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TCF4, TPP1, TREX1, TSC1, TSC2, TSEN54, TSMF, TTC19, TUBB4A, UBAS, UBE2A, UBE3A, UNC80, VPS13A, WDR26, WDR45, WDR62, WWOX, YY1, ZEB2, ZFYVE26		

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	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X	E71.52	Adrenoleucodistrofia 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 RNA , 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		
Enfermedades neurológicas y neuromusculares	LEUCODISTROFIAS	Leucodistrofias	E75	Trastorno del metabolismo de esfingolipidos	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, CLNS, CLN6, CLN8, COA8, COL4A1, COL4A2, COX15, CSF1R, CST3, CTC1, CTSA, CTSB, 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, GIC2, GLA, GLB1, GM2A, GRN, GSN, GTF2H5, HEPACAM, HEXA, HEXB, HIKESHI, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, HYCC1, IBA57, IFIH1, ISCA2, ITM2B, KARS1, KCNT1, KCTD7, L2HGDH, 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 Patología	Patología/s	OE10	Descripción OE10	Código ORPHA	Criterios de Indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 1035/2006, 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
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Discapacidad intelectual (DI) síndrome y no síndrome, incluyendo alteraciones genómicas y cromosómicas	Múltiples	F70-F79	Discapacidad intelectual	528084, 178460, 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 SNP) 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 genómicos por NGS se pueden reanalizar por paneles de expertos a través de los Programas de ER no diagnosticadas que se han ido desarrollando a tal efecto (ENAD-CBERER / URDCat / IMPACT Genómica / SolveRD).
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Discapacidad intelectual (DI) síndrome y no síndrome, incluyendo alteraciones genómicas y cromosómicas	Múltiples	F70-F79	Discapacidad intelectual	528084, 178460, 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 SNP) 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 genómicos por NGS se pueden reanalizar por paneles de expertos a través de los Programas de ER no diagnosticadas que se han ido desarrollando a tal efecto (ENAD-CBERER / URDCat / IMPACT Genómica / SolveRD).
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Discapacidad intelectual (DI) síndrome y no síndrome, incluyendo alteraciones genómicas y cromosómicas	Múltiples	F70-F79	Discapacidad intelectual	528084, 178460, 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)	>200 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 SNP) 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 genómicos por NGS se pueden reanalizar por paneles de expertos a través de los Programas de ER no diagnosticadas que se han ido desarrollando a tal efecto (ENAD-CBERER / URDCat / IMPACT Genómica / SolveRD).
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Discapacidad intelectual (DI) síndrome y no síndrome, incluyendo alteraciones genómicas y cromosómicas	Múltiples	F70-F79	Discapacidad intelectual	528084, 178460, 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	Posible en algunas 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 SNP) 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 genómicos por NGS se pueden reanalizar por paneles de expertos a través de los Programas de ER no diagnosticadas que se han ido desarrollando a tal efecto (ENAD-CBERER / URDCat / IMPACT Genómica / SolveRD).
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Discapacidad intelectual (DI) síndrome y no síndrome, incluyendo alteraciones genómicas y cromosómicas	Múltiples	F70-F79	Discapacidad intelectual	528084, 178460, 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 SNP) 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 genómicos por NGS se pueden reanalizar por paneles de expertos a través de los Programas de ER no diagnosticadas que se han ido desarrollando a tal efecto (ENAD-CBERER / URDCat / IMPACT Genómica / SolveRD).
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 (ADI-R) 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/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 algunas entidades que se pueden diagnosticar	Similar a casos con discapacidad intelectual, está indicado un estudio de cariotipo molecular por microarrays (preferible que sea de SNP) 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 (ampliados en sangre, ácidos orgánicos en orina, otros). Los estudios genéticos adicionales (incluido captura de exoma, panel) deben hacerse en casos con discapacidad intelectual, dismorfia o otros comorbidades, y en casos familiares (dos o más familiares de primer grado afectos).
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 (ADI-R) 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/o 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 cariotipo molecular por microarrays (preferible que sea de SNP) 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 (ampliados en sangre, ácidos orgánicos en orina, otros). Los estudios genéticos adicionales (incluido captura de exoma, panel) deben hacerse en casos con discapacidad intelectual, dismorfia o otros comorbidades, y en casos familiares (dos o más familiares de primer grado afectos).
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Aneuploidias cromosómicas	Síndrome de Turner	Q96.9	Turner-Ullrich, síndrome de	881	Talla baja, amenorrea (hipogonadismo hipogonadotrópico), 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 (aneuploidía) (monosomía del X) o estructural (con monosomía parcial del X)	Cariotipo, FISH	Cromosoma X	Tratamiento hormonal sustitutivo 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	Aneuploidias cromosómicas	Síndrome de Turner	Q96.10	Turner-Ullrich, síndrome de	99413	Talla baja, amenorrea (hipogonadismo hipogonadotrópico), 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 (aneuploidía) (monosomía del X) o estructural (con monosomía parcial del X)	Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH), PCR de STRs, MLPA X e Y	Cromosoma X	Tratamiento hormonal sustitutivo 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	Aneuploidias 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 (aneuploidía) (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 (necesario 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	Aneuploidias 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 (aneuploidía) (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 (necesario en trisomía simple o en mosaico; necesario en otras causas)
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Aneuploidias cromosómicas	Otras aneuploidias	Q,92/Q98.4/Q98.5/Q97.0...	múltiples	Variable	Variable	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN / cromosomas	Alteración cromosómica numérica (aneuploidía) y/o estructural (translocación Robertsoniana / otra)	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 supravalvular y/o pulmonar, hipercalcemia	Diagnóstico / pronóstico / seguimiento / tratamiento o manejo clínico / asesoramiento genético / estudio familiares / prevención	Análisis genéticos o genómicos diagnósticos	ADN / cromosomas	Alteración cromosómica estructural (deleción)	MLPA, Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH), PCR de STRs, PCR semicuantitativa de PSVs	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 detección, mecanismo mutacional, origen parental (de novo o hereditaria) y existencia o no de alelos parentales con mayor riesgo de recurrencia.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Trastornos genómicos recurrentes	Síndrome de DiGeorge/velocardiofacial/22q11.2Del	Q93.81/Q82.1	DiGeorge, síndrome de (hipoplasia del timo)	567	Gestalt facial, DI, cardiopatía congénita construncional, 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 (deleción)	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 detección, mecanismo mutacional, origen parental (de novo o hereditaria) 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 NCOG / 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 (deleción/duplicación)	MLPA, Cariotipo molecular (Microarray de SNPs o CGH), PCR de STRs, PCR semicuantitativa de PSVs	2q13, 3q35, 7q11.23, 15q13, 16q13.1, 17p11.2, 17q21.31, 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 detección, mecanismo mutacional, origen parental (de novo o hereditaria) 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 (deleción 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 deleción o una variante de otro tipo. Los siguientes pasos dependen del resultado y se necesitan para asesoramiento de riesgo de recurrencia.

Área	Grupo Patologías	Patología/s	OE10	Description OE10	Código ORPHA	Criterios de Indicación clínica	Utilidad clínica	Tipo de estudio de acuerdo al Real Decreto 3836/2006, 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
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Prader-Willi	QB7.12	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/impriñting	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	QB7.13	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	QB7.14	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.
Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit cognitivo	Alteraciones de la impronta	Síndrome de Angelman	QB9.51	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	QB9.52	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	QB9.53	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/impriñting	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	QB9.54	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/impriñting	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, 96334	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 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	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 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/impriñting	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 / Pseudoparatrofismo / otros	QB7.3, QB7.19, 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	QB5.01	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 mosaicismo. 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)	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	QB5.02	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 mosaicismo. 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	QB5.1	Esclerosis tuberosa (cerebro)	805	Manchas hipocórmicas, tubérculos intracraniales, angiolipomas 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 mosaicismo. 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	Sírolimus / 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	QB5.2	Esclerosis tuberosa (cerebro)	88924	Poliostosis 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 mosaicismo. 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	Sírolimus / everolimus para alteraciones no quirúrgicas. Orientación específica del diagnóstico y tratamiento de la epilepsia	Síndrome de delección de genes contiguos en cromosoma 16 (TSC1 y PRKD1)