



**BIOARRAY**  
Genetic Diagnosis

Parque Científico y Empresarial de la UMH. Edificio Quorum III  
Avenida de la Universidad s/n. 03202 Elche (Alicante - Spain)  
Tlf: +34 96 668 25 00 Fax: +34 96 668 25 01  
info@bioarray.es www.bioarray.es

## Listado PGD

| Nombre                                   | Gen        |
|------------------------------------------|------------|
| Deficiencia ACADM                        | ACADM      |
| Alpha Talasemia                          | HBA        |
| Esclerosis lateral amiotrófica (ALS)     | FUS        |
| Síndrome de Bardet-Biedl 10              | BBS1       |
| B-talasemia                              | HBB        |
| CADASIL                                  | NOTCH3     |
| Miocardiopatía dilatada                  | LMNA       |
| Enf. Núcleo central                      | RYR1       |
| Charcot-Marie-Tooth                      | CMT1B(MPZ) |
| Inmunodeficiencia combinada ligada X     | IL2RG      |
| Hiperplasia suprarrenal congénita        | CYP21A2    |
| Fibrosis quística                        | CFRT       |
| Distrofia muscular Duchenne              | DMD        |
| Síndrome de Ellis-van Creveld            | EVC (EVC2) |
| Epidermolysis Bullosa                    | LAMB3      |
| Exostosis tipo 1                         | EXT1       |
| Exostosis tipo 2                         | EXT2       |
| FSHD                                     | D4Z4       |
| Linfocitosis Hemofagocítica tipo 3       | UNC13D     |
| Hemofilia A                              | F8         |
| Histocompatibilidad                      | HLA        |
| Síndrome de Holt-Oram                    | TBX5       |
| Huntington                               | HTT        |
| Hidrocefalia                             | L1CAM      |
| Jeune                                    | DYNC2H     |
| Lynch                                    | LYNCH      |
| Síndrome de Marfan                       | FBN1       |
| Mucopolisacaridosis tipo IV              | GALNS      |
| Neoplasia endocrina múltiple             | MEN1       |
| Neoplasia endocrina múltiple tipo 2      | RET        |
| Displasia oculodentodigital              | GJA1       |
| Deficiencia de ornitina transcarbamilasa | OTC        |
| Osteogénesis imperfecta                  | COL1A1     |
| Poliquistosis Recesiva                   | PKHD1      |
| Poliquistosis Dominante tipo 1           | PKD1       |
| Poliquistosis dominante tipo 2           | PKD2       |
| POMK gene                                | POMK       |



**BIOARRAY**  
Genetic Diagnosis

Parque Científico y Empresarial de la UMH. Edificio Quorum III  
Avenida de la Universidad s/n. 03202 Elche (Alicante - Spain)  
Tlf: +34 96 668 25 00 Fax: +34 96 668 25 01  
info@bioarray.es www.bioarray.es

| Nombre                         | Gen     |
|--------------------------------|---------|
| Retinitis Pigmentosa           | RHO     |
| Síndrome de Saethre-Chotzen    | TWIST1  |
| Paraplegia espástica AD tipo 3 | SPG3A   |
| Atrofia muscular espinal       | SMN1    |
| Displasia espondilo-epifisaria | COL2A1  |
| Steinert (DM1)                 | DMPK    |
| Síndrome de Stickler           | COL11A1 |
| Tay-Sachs                      | HEXA    |
| Treacher-Collins               | TCOF1   |
| Esclerosis tuberosa            | TSC1    |
| X-frágil                       | FMR-1   |

