

PANEL DE ENFERMEDADES – REUMATOLOGÍA

- Artritis idiopática juvenil
- Artritis idiopática juvenil sistémica
- Artritis reumatoide
- Deficiencia interleuquina 1 receptor antagonista
- Displasia progresiva pseudorreumatoide (juvenil)
- Enfermedad ósea de Paget
- Espondilitis anquilosante
- Fiebre mediterránea familiar
- Intolerancia al gluten no celiaca
- Lesiones tejido blando musculoesquelético: rotura del tendón de Aquiles, lesión del manguito rotador (Progresión), ligamentos cruzados en la rodilla.
- Lupus eritematoso sistémico
- Osteoartritis
- Osteoclastogénesis
- Osteoporosis
- Síndrome Winchester
- Vasculitis

Colagenopatías:

- Acondrogénesis II/ Hipocondrogénesis
- Angiopatía hereditaria con nefropatía, aneurisma y calambres musculares
- Condrodisplasia metafisaria, tipo Schmid
- Displasia de coxis
- Displasia de rodilla
- Displasia epifisaria múltiple con miopatía
- Displasia epifisaria múltiple de tipo VI
- Displasia epifisaria múltiple metafisaria condrodisplasia tipo Schmid
- Displasia epifisaria múltiple tipo II, III
- Displasia espondiloepifisaria congénita
- Displasia espondiloepimetafisaria congénita
- Displasia espondiloepimetafisaria tipo Strudwick
- Displasia esquelética platispondílica letal, tipo Torrence
- Displasia Checa
- Distrofia muscular congénita de Ullrich
- Enfermedad de Caffey
- Enfermedad de pequeños vasos cerebrales con anomalía de Axenfeld-Reiger
- Enfermedad de pequeños vasos cerebrales con hemorragia
- Epidermolísis: bullosa juntural (II) tipo no-Herlitz, bullosa distrófica (III) tipo autosómico recesivo y dominante, tipo pretibial, tipo inversa, tipo prutigínea y tipo síndrome de Bart, Tipo inversa
- Fibrocondrogénesis
- Hematuria familiar benigna

- Hipocondrogénesis/ Acondrogénesis tipo II
- Miopatía Bethlem
- Necrosis avascular de la cabeza del femoral
- Osteoartritis con condrodisplasia leve
- Osteogénesis imperfecta tipo I, II, III, IV
- Porencefalia I,II
- Síndrome de Alport con leiomiomatosis difusa
- Síndrome de Alport, tipos autosómico dominante y recesivo y ligado al X
- Síndrome de Ehlers-Danlos tipo I,II, III, IV, VII, VIIIb, cardiaco-valvular
- Síndrome de Marshal
- Síndrome de Stickler tipo 1, tipo ocular no sindrómico
- Síndrome de Stickler tipo IV, y V autosómico recesivo
- Síndrome de Stickler, tipo II, autosómico dominante
- Síndrome de Weissenbacker-Zweymuller
- Síndrome Lnobloch

Autoinmunes:

- Trastornos autoinmunes tiroideos
- Enfermedad de Hashimoto
- Síndrome Sjogren
- Fibromialgia
- Enfermedad de Raynaud
- Anemia hemolítica autoinmunitaria
- Deficiencia de alfa-1 antitripsina
- Síndrome Aicardi-Goutieres
- Síndrome del intestino irritable: Enfermedad de Crohn y colitis ulcerosa
- Psoriasis y artritis psoriásica
- Tendinitis
- Uveitis

Enfermedades asociadas:

- Enfermedad inflamatoria intestinal
- Síndrome Schmidt
- Crioglobulinemia
- Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo I
- Inmunodeficiencia común variable (IDCV)
- Diabetes mellitus tipo I
- Retinitis pigmentosa con microcitos eritrocitaria
- AIPCS (Autoinflammatory-pancytopenia Syndrome)
- Alopecia areata
- Anemia perniciosa
- Sordera, autosómica dominante y autosómica recesiva
- Síndrome DiGeorge
- Deficiencia DOCK11
- Enfermedad celiaca

- Esclerosis múltiple
- Acalasia
- Alzheimer
- Condrocalcinosis
- Parkinson
- Enfermedad granulomatosa crónica
- Trombocitopenia
- Agammaglobulinemia
- Reactivación herpes zoster
- Riesgo de cáncer cervical, pancreático y de mama.
- Cardiopatía isquémica
- Síndrome Prader-Willi
- Neuritis óptica
- TRAPS (Tumor Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome)
- Síndrome de hiper-IgE
- Neutropenia
- Síndrome X frágil
- Sarcoidosis

* En este panel sólo se detectan variantes en la región codificante del genoma. Todas las enfermedades listadas tienen varios componentes genéticos en esta región exónica.

* Si hay alguna enfermedad que no encuentra en el listado, consúltenos para ver si se puede incluir en el panel.