

2023

**NefroCHUS**

Laboratorio de Genética de  
Enfermedades Renales



## CATÁLOGO DE SERVICIOS

Laboratorio nº 11 (NEFROCHUS) – IDIS  
Hospital Clínico Universitario de Santiago  
Edificio de Consultas Planta-2  
15706 Santiago de Compostela  
[nefrochus@gmail.com](mailto:nefrochus@gmail.com)



## ¿Quiénes somos?

El laboratorio de Genética de las enfermedades Renales Hereditarias está situado en el Instituto de Investigaciones Sanitarias de Santiago de Compostela (IDIS), dentro del marco Hospitalario del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (CHUS), y reúne un equipo de investigadores y profesionales con más de doce años de experiencia nacional e internacional en el estudio de las enfermedades renales hereditarias.

Nuestro interés se centra en entender los mecanismos moleculares que conducen a la enfermedad renal, y para ello, basándonos en nuestra experiencia en la materia y de los recursos que nos rodean, intentamos desarrollar herramientas de análisis rápido y eficiente. Por ello, nuestro laboratorio se encuentra dividido en dos unidades:

- Unidad de Investigación. El *Grupo de Genética y Biología del Desarrollo de las Enfermedades Renales*(IDIS) está dirigido por el Dr. Miguel Ángel García González, experto en genética y fisiopatología de las enfermedades renales. El Dr. García-González es conocido no solo por ser uno de los autores de la patente en explotación “*PKD mutations and evaluation of the same* (PCT/US2007/016705)” base del primer test comercializado para la Poliquistosis Renal Autosómica Dominante, PKDx test (Athena Diagnostics, Inc.), sino que también es conocido por el desarrollo de modelos animales de enfermedad renal y la identificación de mecanismos genéticos y moleculares en el desarrollo de la misma. Sus trabajos han sido recogidos en las revistas científicas de ámbito internacional (*Nature Medicine, PNAS, Human Molecular Genetics, Molecular Genetics and Metabolism, Journal of Cell Biology, Kidney International, ...*). Por ello, NefroCHUS está constantemente centrado la búsqueda de sinergias y colaboraciones entre investigadores clínicos y básicos del ámbito público y privado.

- Unidad de Análisis Genético. NefroCHUS es una unidad de análisis genético de enfermedades renales hereditarias centrado en el desarrollo de herramientas capaces de identificar mutaciones en genes conocidos. En aquellos casos donde se descarte asociación mutación en un gen conocido, establecemos proyectos colaboradores para identificar nuevos genes renales asociados a enfermedad.

## I) ANÁLISIS GENÉTICO POR PANELES (NGS):

- *Panel de enfermedad poliquística autosómica dominante tipo I (NGS).*

**CÓDIGO: PD1-1g**

<i>Patologías que incluye</i>	<i>Gen</i>
Poliquistosis renal autosómica dominante tipo I	<i>PKD1</i>

- *Panel de enfermedad poliquística autosómica dominante tipo II (NGS).*

**CÓDIGO: PD2-1g**

<i>Patologías que incluye</i>	<i>Gen</i>
Poliquistosis renal autosómica dominante tipo II	<i>PKD2</i>

- *Panel de enfermedad poliquística autosómica dominante tipo III (NGS).*

**CÓDIGO: PD3-1g**

<i>Patologías que incluye</i>	<i>Gen</i>
Poliquistosis renal autosómica dominante tipo III	<i>GANA<math>\beta</math></i>

- *Panel de enfermedad poliquística autosómica dominante (NGS).*

**CÓDIGO: PDc3g**

<i>Patologías que incluye</i>	<i>Gen</i>
Poliquistosis renal autosómica dominante tipo I	<i>PKD1</i>
Poliquistosis renal autosómica dominante tipo II	<i>PKD2</i>
Poliquistosis renal autosómica dominante tipo III	<i>GANA<math>\beta</math></i>

• **Panel de enfermedades quísticas renales y hepáticas más comunes y nefropatía túbulo-intersticial autosómica dominante (ADTKD) (NGS).**

**CÓDIGO: PDc24g**

<i>Patologías que incluye</i>	<i>Gen</i>
Desorden congénito de glicosilación tipo Ia ( <i>Poliquistosis renal</i> )	<i>PMM2</i>
Desorden congénito de glicosilación tipo II (presencia esporádica de riñones poliquísticos)	<i>ALG9</i>
Esclerosis tuberosa tipo I	<i>TSC1</i>
Esclerosis tuberosa tipo II	<i>TSC2</i>
Nefropatía tubulointersticial autosómica dominante Síndrome de quistes renales y diabetes	<i>HNF1β</i>
Nefropatía tubulointersticial tipo 1, autosómica dominante (nefropatía hiperuricémica juvenil familiar o enfermedad quística medular)	<i>UMOD</i>
Nefropatía tubulointersticial tipo 2, autosómica dominante (nefropatía hiperuricémica juvenil familiar o enfermedad quística medular)	<i>MUC1</i>
Nefropatía tubulointersticial tipo 4, autosómica dominante (nefropatía hiperuricémica juvenil familiar o enfermedad quística medular) Displasia tubular renal	<i>REN</i>
Nefropatía tubulointersticial tipo 5, autosómica dominante (nefropatía hiperuricémica familiar juvenil o enfermedad quística medular)	<i>SEC61A1</i>
Patologías asociadas a genes del colágeno	<i>COL4A3</i>
Patologías asociadas a genes del colágeno	<i>COL4A4</i>
Patologías asociadas a genes del colágeno	<i>COL4A5</i>
Poliquistosis hepática tipo 1, autosómica dominante	<i>PRKCSH</i>
Poliquistosis hepática tipo 2, autosómica dominante	<i>SEC63</i>
Poliquistosis hepática tipo 3, autosómica dominante, con o sin quistes renales Desorden congénito de glicosilación tipo Ih	<i>ALG8</i>
Poliquistosis hepática tipo 4, autosómica dominante, con o sin quistes renales	<i>LRP5</i>
Poliquistosis hepática autosómica dominante	<i>SEC61B</i>
Poliquistosis renal tipo 1, autosómica dominante	<i>PKD1</i>
Poliquistosis renal tipo 2, autosómica dominante	<i>PKD2</i>
Poliquistosis renal tipo 3, autosómica dominante, con o sin enfermedad hepática	<i>GANAB</i>
Poliquistosis renal tipo 4, autosómica recesiva	<i>PKHD1</i>
Poliquistosis renal tipo 5, autosómica recesiva	<i>DZIP1L</i>
Poliquistosis renal tipo 6, autosómica dominante, con o sin quistes hepáticos	<i>DNAJB11</i>
Espectro fenotípico de poliquistosis renal autosómica dominante	<i>IFT140</i>

• **Panel de todas las enfermedades renales glomerulares (NGS).**

**CÓDIGO: Glom115g**

<i>Patologías que incluye</i>	<i>Gen</i>
Amiloidosis	<i>LYZ</i>
Amiloidosis, 3; Deficiencia de ApoA-I y apoC-III; Hipoalphalipoproteinemia, primaria, 2	<i>APOA1</i>
Amiloidosis, familiar visceral; Inmunodeficiencia 43	<i>B2M</i>
Cistinosis nefropática	<i>CTNS</i>
Deficiencia de lipoproteína lipasa; Hiperlipidemia familiar	<i>LPL</i>
Dermatosis neutrofílica febril aguda; Fiebre mediterránea familiar	<i>MEFV</i>
Disfibrinogenemia congénita; Amiloidosis familiar visceral; Hipodisfibrinogenemia congénita	<i>FGA</i>
Enfermedad autoinmune multisistémica infantil	<i>ZAP70</i>
Enfermedad de Dent	<i>CLCN5</i>
Enfermedad de Dent; Síndrome de Lowe	<i>OCRL</i>
Enfermedad de Fabry	<i>GLA</i>
Enfermedad renal terminal	<i>CUBN</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>ACSL4</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>ARHGAP24</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>ITGB4</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>LMNA</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>NXF5</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>PODXL</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>SMARCAL1</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>SYNPO</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>ZEB1</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>ZMPSTE24</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>RCAN1</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria 1; Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides	<i>ACTN4</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria 2	<i>TRPC6</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria 3; Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides	<i>CD2AP</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria 4; Estadío final de la enfermedad renal no diabética	<i>APOL1</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria 5	<i>INF2</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria 6; Síndrome nefrótico idiopático resistente a esteroides	<i>MYO1E</i>
Glomeruloesclerosis focal segmental 7; Síndrome papilo renal	<i>PAX2</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria 8	<i>ANLN</i>

Glomeruloesclerosis focal y segmentaria 9; Ventriculomegalia con enfermedad renal quística	<i>CRB2</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria; Deficiencia primaria de coenzima Q10, 1	<i>COQ2</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria; Deficiencia primaria de coenzima Q10, 6	<i>COQ6</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria; Deficiencia primaria de coenzima Q10; Síndrome de Leigh con síndrome nefrótico	<i>PDSS2</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria; Desorden congénito de glicosilación tipo IK	<i>ALG1</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria; Epilepsia progresiva mioclónica 4 con fallo renal	<i>SCARB2</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria; Síndrome de Alport	<i>LAMA5</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria; Síndrome de Epstein; Síndrome de Fechtner	<i>MYH9</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria; Síndrome de NailPatella	<i>LMX1B</i>
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria y síndrome del neurodesarrollo	<i>TRIM8</i>
Glomerulopatía C3	<i>ADAM19</i>
Glomerulopatía C3	<i>C3AR1</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico 1; Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>CFH</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico con anticuerpos anti-factor H	<i>CFHR5</i>
Glomerulopatía con depósitos de fibronectina 2	<i>FN1</i>
Glomerulopatía por lipoproteínas; Hiperlipoproteinemia tipo III	<i>APOE</i>
Hipercalcemia Hipocalciurica tipo III	<i>AP2S1</i>
Hipocalciuria hipercalcemia tipo II; Hipocalcemia autosómica dominante tipo 2	<i>GNA11</i>
Ictiosis ligada al cromosoma X	<i>STS</i>
Nefritis intersticial cariomegálica	<i>FAN1</i>
Nefronoptisis tipo 4	<i>NPHP4</i>
Nefronoptisis tipo 12	<i>TTC21B</i>
Nefropatía con epidermólisis bullosa pretibial y sordera	<i>CD151</i>
Nefropatía glomerulotubular	<i>FAT1</i>
Nefropatía hiperuricémica	<i>SEC61A1</i>
Nefropatía similar a nefronoptisis tipo 1	<i>XPNPEP3</i>
Nefropatía hiperuricémica juvenil familiar tipo 2; Displasia tubular renal	<i>REN</i>
Patologías asociadas a genes del colágeno (Síndrome de Alport, FGSG, microhematuria familiar benigna)	<i>COL4A3</i>
Patologías asociadas a genes del colágeno (Síndrome de Alport, FGSG, microhematuria familiar benigna)	<i>COL4A4</i>
Patologías asociadas a genes del colágeno (Síndrome de Alport, FGSG, microhematuria familiar benigna)	<i>COL4A5</i>
Patologías asociadas a genes del colágeno (Síndrome de Alport, FGSG, microhematuria familiar benigna)	<i>COL4A6</i>

Poliquistosis renal; Desorden congénito de glicosilación tipo Ia; Hipoglucemia hiperinsulinémica (HI)	<i>PMM2</i>
Retinoblastoma unilateral	<i>XPO5</i>
Retinoblastoma y cáncer de próstata	<i>E2F3</i>
Síndrome de Alstrom	<i>ALMS1</i>
Síndrome de autoinflamación, deficiencia de anticuerpos y desregulación inmunitaria	<i>PLCG2</i>
Síndrome de CINCA; Síndrome de Muckle-Wells	<i>NLRP3</i>
Síndrome de depleción de DNA mitocondrial tipo 6	<i>MPV17</i>
Síndrome de Donnai-Barrow	<i>LRP2</i>
Síndrome de Duane retraction; Síndrome de Osteólisis carpotarsal multicéntrica	<i>MAFB</i>
Síndrome de Galloway-Mowat	<i>LAGE3</i>
Síndrome de Galloway-Mowat	<i>OSGEP</i>
Síndrome de Galloway-Mowat	<i>TP53RK</i>
Síndrome de Galloway-Mowat	<i>TPRKB</i>
Síndrome de Galloway-Mowat	<i>WDR73</i>
Síndrome de Gilbert, Síndrome de Crigler-Najjar tipo I, Síndrome de Crigler-Najjar tipo II	<i>UGT1A1</i>
Síndrome de Imerslund-Grasbeck	<i>AMN</i>
Síndrome de inmunodeficiencia-inestabilidad centromérica-anomalías faciales	<i>ZBTB24</i>
Síndrome de quistes renales y diabetes	<i>HNF1B</i>
Síndrome hemolítico urémico atípico 7; Síndrome nefrótico tipo 7; Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>DGKE</i>
Síndrome nefrótico	<i>CDK20</i>
Síndrome nefrótico	<i>DLC1</i>
Síndrome nefrótico	<i>ITSN1</i>
Síndrome nefrótico	<i>TNS2</i>
Síndrome nefrótico	<i>SYNPO2</i>
Síndrome nefrótico corticosensible	<i>KANK1</i>
Síndrome nefrótico resistente a esteroides	<i>KANK4</i>
Síndrome nefrótico tipo 1; Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>NPHS1</i>
Síndrome nefrótico tipo 2; Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>NPHS2</i>
Síndrome nefrótico tipo 3; Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>PLCE1</i>
Síndrome nefrótico tipo 4; Glomeruloesclerosis focal y segmentaria; síndrome de Denys-Drash; Tumor de Wilms	<i>WT1</i>
Síndrome nefrótico tipo 5; Glomeruloesclerosis focal y segmentaria; Síndrome de Pierson	<i>LAMB2</i>
Síndrome nefrótico tipo 6; Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>PTPRO</i>
Síndrome nefrótico tipo 8; Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>ARHGDI1</i>
Síndrome nefrótico tipo 9	<i>COQ8B</i>
Síndrome nefrótico tipo 10	<i>EMP2</i>
Síndrome nefrótico tipo 11	<i>NUP107</i>
Síndrome nefrótico tipo 12	<i>NUP93</i>

Síndrome nefrótico tipo 13	<i>NUP205</i>
Síndrome nefrótico tipo 14	<i>SGPL1</i>
Síndrome nefrótico tipo 15	<i>MAGI2</i>
Síndrome nefrótico tipo 16	<i>KANK2</i>
Síndrome nefrótico tipo 17	<i>NUP85</i>
Síndrome nefrótico tipo 18	<i>NUP133</i>
Síndrome nefrótico tipo 19	<i>NUP160</i>
Síndrome nefrótico tipo 20	<i>TBC1D8B</i>
Síndrome nefrótico tipo 21	<i>AVIL</i>
Síndrome nefrótico tipo 22	<i>NOS1AP</i>
Síndrome nefrótico tipo 23	<i>KIRREL</i>
Síndrome nefrótico tipo 24	<i>DAAM2</i>
Síndrome nefrótico; Enfermedad pulmonar intersticial; Epidermolisis bullosa congénita	<i>ITGA3</i>
Síndrome nefrótico; Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>NEIL1</i>
Xeroderma pigmentoso tipo F/Síndrome de Cockayne	<i>ERCC4</i>

● **Panel de todas las enfermedades renales tubulares (NGS).**

**CÓDIGO: Tub80g**

<i>Patologías que incluye</i>	<i>Gen</i>
Acidosis tubular renal distal	<i>ATP6V0A4</i>
Cistinosis nefropática	<i>CTNS</i>
Cistinuria	<i>SLC3A1</i>
Cistinuria; Nefrocalcinosis; Nefrolitiasis	<i>SLC7A9</i>
Diabetes insípida nefrogénica tipo II	<i>AQP2</i>
Diabetes insípida, neurohipofisaria	<i>AVP</i>
Enfermedad de Dent	<i>CLCN5</i>
Enfermedad de Dent; Síndrome de Lowe	<i>OCRL</i>
Factor de riesgo asociado a nefropatía diabética	<i>KCNJ15</i>
Glucosuria renal	<i>SLC5A2</i>
Hipercalcemia infantil	<i>CYP24A1</i>
Hipercalcemia hipocalciúrica tipo III	<i>AP2S1</i>
Hiper calciuria absortiva	<i>ADCY10</i>
Hiperoxaluria primaria tipo I	<i>AGXT</i>
Hiperoxaluria primaria; Nefrocalcinosis; Nefrolitiasis	<i>GRHPR</i>
Hiperoxaluria primaria; Nefrocalcinosis; Nefrolitiasis	<i>HOGA1</i>
Hipofosfatasa	<i>ALPL</i>
Hipofosfatemia 2; Hipofosfatemia dominante con nefrolitiasis u osteoporosis	<i>SLC9A3R1</i>
Hipomagnesemia	<i>KCNA1</i>
Hipomagnesemia intestinal tipo 1	<i>TRPM6</i>
Hipomagnesemia renal tipo 2 (HOMG2)	<i>FXYD2</i>
Hipomagnesemia familiar (FHHNC) tipo 3	<i>CLDN16</i>



Hipomagnesemia renal tipo 4 (HOMG4)	<i>EGF</i>
Hipomagnesemia familiar (FHHNC) tipo 5	<i>CLDN19</i>
Hipomagnesemia renal tipo 6	<i>CNNM2</i>
Hipouricemia renal	<i>SLC22A12</i>
Hipouricemia renal	<i>SLC2A9</i>
Litiasis renal (susceptibilidad)	<i>CLDN14</i>
Mala reabsorción de sodio en el túbulo proximal	<i>SLC5A4/SGLT3</i>
Malabsorción de glucosa / galactosa	<i>SLC5A1</i>
Mesotelioma peritoneal maligno	<i>CLDN15</i>
MODY tipo 1; Síndrome de Fanconi renal-tubular tipo 4	<i>HNF4A</i>
MODY tipo 3	<i>HNF1A</i>
Nefrolitiasis; Hipofosfatemia; Síndrome de Fanconi renal-tubular tipo 2	<i>SLC34A1</i>
Nefrolitiasis; Nefrocalcinosis	<i>APRT</i>
Nefrolitiasis; Nefrocalcinosis	<i>FAM20A</i>
Nefrolitiasis; Nefrocalcinosis	<i>HPRT1</i>
Nefrolitiasis; Nefrocalcinosis	<i>VDR</i>
Nefropatía tipo nefronoptosis 1	<i>XPNPEP3</i>
Nefropatía tubulointersticial tipo 1, autosómica dominante (nefropatía hiperuricémica juvenil familiar o enfermedad quística medular)	<i>UMOD</i>
Nefropatía tubulointersticial tipo 2, autosómica dominante (nefropatía hiperuricémica juvenil familiar o enfermedad quística medular)	<i>MUC1</i>
Nefropatía tubulointersticial tipo 4, autosómica dominante (nefropatía hiperuricémica juvenil familiar o enfermedad quística medular)	<i>REN</i>
Displasia tubular renal	
Nefropatía tubulointersticial tipo 5, autosómica dominante (nefropatía hiperuricémica familiar juvenil o enfermedad quística medular)	<i>SEC61A1</i>
Parálisis periódica hipocalémica tipo 2 (HOKPP2)	<i>SCN4A</i>
Pseudohipoaldosteronismo tipo I	<i>NR3C2</i>
Pseudohipoaldosteronismo tipo IIB (PHA2B)	<i>WNK4</i>
Pseudohipoaldosteronismo tipo IIC	<i>WNK1</i>
Pseudohipoaldosteronismo tipo IID	<i>KLHL3</i>
Pseudohipoaldosteronismo tipo IIE	<i>CUL3</i>
Raquitismo hipofosfatémico	<i>DMP1</i>
Raquitismo hipofosfatémico	<i>ENPP1</i>
Raquitismo hipofosfatémico	<i>FGF23</i>
Raquitismo hipofosfatémico	<i>SLC34A3</i>
Raquitismo hipofosfatémico dependiente de vitamina D tipo 1	<i>CYP27B1</i>
Raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X	<i>PHEX</i>
Síndrome de Alagille 2; Síndrome de Hajdu-Cheney	<i>NOTCH2</i>
Síndrome de Bartter	<i>SLC12A2</i>
Síndrome de Bartter antenatal tipo 1	<i>SLC12A1</i>
Síndrome de Bartter tipo 2	<i>KCNJ1</i>
Síndrome de Bartter tipo 3; Síndrome de Bartter tipo 4b, digénico	<i>CLCNKB</i>
Síndrome de Bartter tipo 4a	<i>BSND</i>
Síndrome de Bartter tipo 4b	<i>CLCNKA</i>

Síndrome de Bartter tipo 5	<i>CASR</i>
Síndrome de Bartter tipo 5	<i>MAGED2</i>
Síndrome de Bartter; Acidosis tubular renal con sordera	<i>ATP6V1B1</i>
Síndrome de Bartter; Acidosis tubular renal distal	<i>SLC4A1</i>
Síndrome de Bartter; Acidosis tubular renal proximal	<i>SLC4A4</i>
Síndrome de Bartter; Osteopetrosis con acidosis tubular renal	<i>CA2</i>
Síndrome de EAST (SeSAME)	<i>KCNJ10</i>
Síndrome de exceso aparente de mineralocorticoides; Hipocalemia	<i>HSD11B2</i>
Síndrome de Gilbert, Síndrome de Crigler-Najjar tipo I, Síndrome de Crigler-Najjar tipo II	<i>UGT1A1</i>
Síndrome de Gitelman	<i>SLC12A3</i>
Síndrome de Fanconi renal-tubular tipo 3	<i>EHHADH</i>
Síndrome de Liddle tipo 1; Pseudohipoaldosteronismo tipo I	<i>SCNN1B</i>
Síndrome de Liddle tipo 2; Pseudohipoaldosteronismo tipo I	<i>SCNN1G</i>
Síndrome de Liddle tipo 3; Pseudohipoaldosteronismo tipo I	<i>SCNN1A</i>
Síndrome de quistes renales y diabetes	<i>HNF1B</i>
Síndrome nefrogénico de antidiuresis inapropiada (NSIAD); diabetes insípida nefrogénica tipo I	<i>AVPR2</i>
Tirosinemia tipo 1	<i>FAH</i>
Xantinuria tipo I	<i>XDH</i>

● **Panel de enfermedades del complemento (NGS).**

**CÓDIGO: SHUa17g**

<i>Patologías que incluye</i>	<i>Gen</i>
Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblC	<i>MMACHC</i>
Aciduria metilmalónica y homocistinuria, tipo cblC	<i>PRDX1</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico 1; Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	<i>CFH</i>
Deficiencia de properdina ligada al cromosoma X	<i>CFP</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico	<i>CFD</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico 2	<i>CD46</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico 3; Deficiencia del factor I del complemento	<i>CFI</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico 4; Deficiencia del factor B del complemento	<i>CFB</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico 5	<i>C3</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico con anticuerpos anti-factor H	<i>CFHR1</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico con anticuerpos anti-factor H	<i>CFHR2</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico con anticuerpos anti-factor H	<i>CFHR3</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico con anticuerpos anti-factor H	<i>CFHR4</i>
Glomerulopatía C3; Síndrome hemolítico urémico atípico con anticuerpos anti-factor H	<i>CFHR5</i>

Púrpura trombocitopénicatrombótica familiar	ADAMTS13
Síndrome hemolítico urémico atípico 6; Trombofilia debida a defecto de trombomodulina	THBD
Síndrome hemolítico urémico atípico 7; Síndrome nefrótico tipo 7; Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	DGKE

- **Panel de todas las enfermedades renales hereditarias (NGS).**

**CÓDIGO: NGS1**

- **Exoma completo para búsqueda de nuevos genes o enfermedades complejas (NGS).**

**CÓDIGO: NGS2**

## II) ANÁLISIS GENÉTICO POR PATOLOGÍAS (NGS):

Patología	Genes	Código
Acidosis tubular renal	ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, EHHADH, HNF4A, SLC34A1, SLC4A1, SLC4A4	NGS_PAT1
Anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (CAKUT)	ACE, ACTB, ACTG1, AGT, AGTR1, AGXT, AMER1, ANOS1, ARID1B, ATRX, AXINI, B3GLCT, BCOR, BMP4, BMP7, BRAF, BSCL2, CCNQ, CD96, CHD1L, CHD7, CHRM3, CHRNG, CISD2, CREBBP, CRKL, CTU2, DHCR7, DSTYK, EMG1, EP300, ESCO2, ESRRG, ETFA, ETFB, ETFDH, ETV4, EVC2, EYA1, FANCA, FANCB, FAT4, FBN1, FGF10, FGF20, FGF3, FGF8, FGFR2, FGFR3, FLNA, FMN1, FOXC1, FOXF1, FOXP1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDF3, GDF6, GFRA1, GLI2, GLI3, GRIP1, HES7, HOXA13, HOXD13, HPSE2, HYLS1, IFT46, IFT52, IFT57, IFT81, ITGA8, JAM3, KAT6B, KCNH2, KCTD1, KRAS, LFNG, LPP, LRP4, MESP2, MID1, MYCN, NFIX, NIPBL, NRIP1, NSDHL, PAX8, PCSK5, PEX1, PEX5, PIGL, PIGN, PIGO, PIGT, PIGV, PIGY, PORCN, PTF1A, PTPN11, RAF1, RAI1, RECQL4, RET, ROBO2, ROR2, RPS19, RPS24, SALL1, SALL4, SCARF2, SEMA3A, SETBP1, SF3B4, SH2B1, SHH, SIX1, SIX2, SIX5, SLIT2, SMC1A, SOS1, SOX17, SOX9, SPRY1, SRCAP, SRGAP1, STRA6, TBC1D1, TBX1, TBX18, TBX3, TMC01, TNXB, TP63, TRAP1, TRPS1, TTC30A, TWIST2, UBRI, UPF3B, UPK3A, VANGL1, WFS1, WNT3, WNT4, WNT5A, ZBTB24, ZIC3	NGS_PAT2

Cáncer renal	<i>BAP1, CCND1, CDC73, CDKN1C, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, FBXW7, FH, FLCN, GPC3, HNF1A, HNF1B, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, OGG1, PMS1, PMS2, PTEN, REST, RNF139, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, SLC49A4, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1</i>	NGS_PAT3
Discinesia ciliar primaria	<i>ARMC4, CCDC103, CCDC114, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNALI1, DRC1, HYDIN, LRRC6, NME8, RSPH1, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, ZMYND10</i>	NGS_PAT4
Esclerosis tuberosa	<i>TSC1, TSC2</i>	NGS_PAT5
Glomerulopatía C3	<i>ADAM19, C3, C3AR1, C8A, CD46, CFB, CFD, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CFP, CRI</i>	NGS_PAT6
Glomerulosclerosis focal y segmentaria	<i>ACSL4, ACTN4, ALG1, ANLN, APOE, APOLI1, ARHGAP24, ARHGDI1, CD2AP, CFH, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, DGKE, EMP2, FAT1, INF2, ITGA3, ITGB4, KANK1, KANK2, KANK4, LAMA5, LAMB2, LMNA, LMX1B, MAGI2, MYH9, MYO1E, NEIL1, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP205, NUP93, NXF5, PAX2, PDSS2, PLCE1, PMM2, PODXL, PTPRO, SCARB2, SMARCAL1, SYNPO, TRPC6, WDR73, WT1, XPNPEP3, XPO5, ZEB1, ZMPSTE24</i>	NGS_PAT7
Glucogenosis	<i>AGL, G6PC, GAA, GBE1, GYS2, PFKM, PHKA2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4</i>	NGS_PAT8
Hiperplasia suprarrenal congénita	<i>CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, HSD3B2, POR, STAR</i>	NGS_PAT9
Hipomagnesemia familiar	<i>CLDN14, CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, FXD2, HNF1B, KCNA1, SLC12A3, TRPM6</i>	NGS_PAT10
Nefronoptosis	<i>ADAMTS9, AH11, ANKS6, CEP83, CEP164, CEP290, DCDC2, GLIS2, INVS, IQCB1, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPGRIP1L, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3, ZNF423</i>	NGS_PAT11
Nefropatía túbulo-intersticial autosómica dominante (ADTKD) y Nefropatía túbulo-intersticial autosómica recesiva (ARTKD)	<i>ANKS6, CEP83, CEP164, DCDC2, GLIS2, HNF1<math>\beta</math>, INVS, MAPKBP1, MUC1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67, TTC221B, REN, SEC61A1, UMOD, WDR19, XPNPEP3, ZNF423</i>	NGS_PAT12
Patologías asociadas a los genes del colágeno	<i>COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6</i>	NGS_PAT13
Poliquistosis hepática autosómica dominante	<i>ALG8, LRP5, PRKCSH, SEC61B, SEC63</i>	NGS_PAT14
Poliquistosis renal autosómica dominante o recesiva	<i>ALG9, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2</i>	NGS_PAT15

Pseudohipoaldosteronismo	<i>CUL3, HSD11B2, KLHL3, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4</i>	NGS_PAT16
Raquitismo hipofosfatémico	<i>CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FGF23, PHEX, SLC34A3, VDR</i>	NGS_PAT17
Síndrome BardetBiedl	<i>ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CCDC28B, CEP290, C8ORF37, IFT27, IFT74, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TMEM67, TRAPPC3, TRIM32, TTC8, WDPCP</i>	NGS_PAT18
Síndrome de Bartter; Síndrome de Gitelman	<i>ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, FXYD2, HSD11B2, KCNJ1, KCNJ10, KLHL3, MAGED2, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC12A3, SLC4A1, SLC4A4, WNK1, WNK4</i>	NGS_PAT19
Síndrome de Jeune	<i>CEP120, DYNC2H1, DYNC2L1, IFT140, IFT172, IFT43, IFT46, IFT52, IFT80, IFT81, KIAA0586, NEK1, TTC21B, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60</i>	NGS_PAT20
Síndrome de Joubert	<i>AHI1, ARL13B, ARL3, ARMC9, B9D1, B9D2, CC2D2A, CELSR2, CEP104, CEP120, CEP290, CEP41, CPLANE1, CSPP1, EXOC8, FAM149B1, INPP5E, KIAA0556, KIAA0586, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, PDE6D, PDPR, PIBF1, RPGRIP1L, SUFU, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, ZNF423</i>	NGS_PAT21
Síndrome de Meckel	<i>B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, KIF14, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM107, TMEM216, TMEM231, TMEM67, TXNDC15</i>	NGS_PAT22
Síndrome de Senior -Loken	<i>CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19</i>	NGS_PAT23
Síndrome nefrótico	<i>ACTN4, ANKFY1, ARHGAP24, ARHGDI, AVIL, CD2AP, CDK20, COQ6, COQ8B, DAAM2, DGKE, DLC1, EMP2, GAPVD1, INF2, ITGA3, ITSN1, ITSN2, KANK2, KIRREL, LAMB2, MAGI2, MPV17, MYO1E, NEIL1, NOS1AP, NPHS1, NPHS2, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, PDSS2, PLCE1, PTPRO, SGPL1, STS, SYNPO2, TBC1D8B, TNS2, TRPC6, WT1</i>	NGS_PAT24
Síndrome Nail Patella	<i>LMX1B, TBX4</i>	NGS_PAT25