

CARTERA DE DIAGNÓSTICOS MOLECULARES DE LA PLATAFORMA DE DIAGNÓSTICO MOLECULAR DEL IIS BIOGIPUZKOA

Rev. Abril 2026

DENOMINACION ESTUDIO	Gen/genes	Técnica	Tiempo respuesta
Distrofia facio-escápulo-humeral tipo 1 (FSHD1) (1) *Centro de referencia de España	Región D4Z4 cromosoma 4	Southern blot (Linear Gel Electrophoresis -LGE-)	3 meses
Distrofia facio-escápulo-humeral tipo 1 (FSHD1) *Centro de referencia de España	Haplotipo SSLP de los alelos del cromosoma 4 y cromosoma 10	PCR y análisis de fragmentos	1 mes
Distrofia facio-escápulo-humeral tipo 1 (FSHD1): Prenatal *Centro de referencia de España	Región D4Z4 cromosoma 4	Southern blot (Linear Gel Electrophoresis -LGE-)	2-3 semanas
Distrofia facio-escápulo-humeral tipo 1 (FSHD1): Prenatal, análisis indirecto mediante marcadores	11 marcadores en la región próxima a D4Z4 (cromosoma 4)	PCR y análisis de fragmentos	2-3 semanas
Distrofia Facio-escápulo-humeral tipo 2 (FSHD2) *Centro de referencia de España	Hipometilación en la región D4Z4 (cromosoma 4)	Southern blot (Linear Gel Electrophoresis -LGE-)	4 meses
Distrofia Facio-escápulo-humeral tipo 2 (FSHD2)	SMCHD1+DNMT3B	NGS	3 meses
Distrofia Facio-escápulo-humeral tipo 2 (FSHD2)	Deleciones/duplicaciones en el gen SMCHD1	MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)	1 mes
Distrofia de cinturas tipo 2A (Calpaína)	CAPN3 **	Secuenciación capilar	2 meses
Distrofia de cinturas tipo 2A (Calpaína)	Deleciones/duplicaciones en el gen CAPN3	MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)	1 mes
Valosina (Síndrome IBMPFTD: Inclusion Body Myopathy -IBM-, Paget disease of bone -PDB- and Frontotemporal Dementia -FTD-)	VCP **	Secuenciación capilar	1 mes
Miopatía escapuloperoneal ligada al cromosoma X	FHL1 **	Secuenciación capilar	1 mes

****** Diagnóstico diferencial de la FSHD

(1) Diagnóstico de rutina para conocer el tamaño del fragmento EcoRI delecionado (<40 kb o 10 unidades repetidas D4Z4)

DENOMINACION ESTUDIO	Gen/genes	Técnica	Tiempo respuesta
Ataxia espinocerebelosa de inicio tardío (SCA27B)	FGF14 (expansión GAA en el intrón 1)	Long-range PCR y RP-PCR bidireccional y secuenciación capilar	1 mes