

ENFERMEDADES VASCULARES



Z537400	PANEL DOLICOECTASIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: COL4A1, COL4A2, GAA, MMP3, PKD1, PKD2, SLC2A10
Z521000	PANEL DE ANEURISMA AÓRTICO TORÁCICO FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: ACTA2, BGN, CBS, LOX, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK
Z535000	PANEL DE TELANGIECTASIAS HEMORRÁGICAS HEREDITARIAS (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ACVRL1, ADAM17, ENG, GDF2, PTPN14, RASA1, SMAD4
Z048300	ANEURISMA AÓRTICO TORÁCICO FAMILIAR TORÁCICO, RELACIONADO AL GEN MAT2A GEN(ES) ASOCIADOS: MAT2A
Z048400	ANEURISMA AÓRTICO TORÁCICO FAMILIAR, TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TGFB2
Z048500	ANEURISMA AÓRTICO TORÁCICO FAMILIAR, TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: MYH11
Z048600	ANEURISMA AÓRTICO TORÁCICO FAMILIAR, TIPO 5 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: TGFB1
Z048200	ANEURISMA AÓRTICO TORÁCICO FAMILIAR, TIPO 6 GEN(ES) ASOCIADOS: ACTA2
Z048700	ANEURISMA AÓRTICO TORÁCICO FAMILIAR, TIPO 7 GEN(ES) ASOCIADOS: MYLK
Z048800	ANEURISMA AÓRTICO TORÁCICO FAMILIAR, TIPO 8 GEN(ES) ASOCIADOS: PRKG1
Z049900	ANGIOEDEMA HEREDITARIO TIPO 1 Y 2 DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA]
Z050000	ANGIOEDEMA HEREDITARIO TIPO 1 Y 2 , SECUENCIACIÓN GEN SERPING1
Z072800	ATEROSCLEROSIS, RELACIONADA AL GEN SOAT1 GEN(ES) ASOCIADOS: SOAT1
Z099200	SÍNDROME CADASIL DELECCIONES-DUPLICACIONES [MLPA] GEN NOTCH3
Z099300	SÍNDROME CADASIL SECUENCIACIÓN GEN NOTCH3
Z100900	CALCIFICACIÓN ARTERIAL GENERALIZADA INFANTIL TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ABCC6
Z100800	CALCIFICACIÓN ARTERIAL GENERALIZADA INFANTIL TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: ENPP1
Z113200	SÍNDROME DE CARASIL GEN(ES) ASOCIADOS: HTRA1
Z148100	COARTACIÓN DE LA AORTA GEN(ES) ASOCIADOS: MCTP2
Z173900	DEFECTOS DEL SISTEMA VASCULAR DEBIDO A DEFICIENCIA DE GNA13 GEN(ES) ASOCIADOS: GNA13
Z174000	DEFECTOS DEL SISTEMA VASCULAR POR DEFICIENCIA DE CALCRL GEN(ES) ASOCIADOS: CALCRL
Z178100	DEFICIENCIA DE ANTITROMBINA III (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: SERPINC1
Z190800	DEFICIENCIA DE PROTEÍNA C, AD (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PROC
Z191100	DEFICIENCIA DE PROTEÍNA S, AUTOSÓMICA DOMINANTE (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PROS1
Z197800	DEFICIENCIA DEL FACTOR II GEN(ES) ASOCIADOS: F2

Z198200	DEFICIENCIA DEL FACTOR VII (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: F7
Z207200	DESTRUCCIÓN HEMORRÁGICA DEL CEREBRO, CALCIFICACIÓN SUBPENDIMAL Y CATARATAS GEN(ES) ASOCIADOS: JAM3
Z269000	ENFERMEDAD DE FABRY (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: GLA
Z481800	ENFERMEDAD DE MOYAMOYA TIPO 2, SUSCEPTIBILIDAD GEN(ES) ASOCIADOS: RNF213
Z481900	ENFERMEDAD DE MOYAMOYA TIPO 5, SUSCEPTIBILIDAD GEN(ES) ASOCIADOS: ACTA2
Z272300	ENFERMEDAD DE MOYAMOYA TIPO 6 CON ACALASIA GEN(ES) ASOCIADOS: GUCY1A3
Z278900	ENFERMEDAD VALVULAR AÓRTICA TIPO 2 GEN(ES) ASOCIADOS: SMAD6
Z279200	ENFERMEDAD VENOOCCLUSIVA PULMONAR TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BMPR2
Z279400	ENFERMEDAD VALVULAR AÓRTICA TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: NOTCH1
Z298100	ESPESOR DE LA ÍNTIMA-MEDIA CAROTÍDEA TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PPARG
Z299600	ESTENOSIS AÓRTICA SUPRAVALVAR (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: ELN
Z737000	HIPERTENSIÓN ESENCIAL, SUSCEPTIBILIDAD; SENSIBLE A LA SAL (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CYP3A5
Z367700	HIPERTENSIÓN PULMONAR PRIMARIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: BMPR2
Z367800	HIPERTENSIÓN TEMPRANA GEN(ES) ASOCIADOS: NR3C2
Z367900	HIPERTENSIÓN, RELACIONADA AL GEN ADD2 GEN(ES) ASOCIADOS: ADD2
Z386300	HOMOCISTINURIA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: MTHFR
Z386400	HOMOCISTINURIA POR DEFICIENCIA DE CISTATIONINA BETA-SINTASA GEN(ES) ASOCIADOS: CBS
Z386500	HOMOCISTINURIA-ANEMIA MEGALOBLÁSTICA, TIPO CBL E GEN(ES) ASOCIADOS: MTRR
Z395300	INHIBIDOR DEL ACTIVADOR DEL PLASMINÓGENO TIPO 1 GEN(ES) ASOCIADOS: SERPINE1
Z414500	INTOLERANCIA ORTOSTÁTICA GEN(ES) ASOCIADOS: SLC6A2
Z447500	MALFORMACIONES CAVERNOSAS CEREBRALES TIPO 1 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: KRIT1
Z447600	MALFORMACIONES CAVERNOSAS CEREBRALES TIPO 2 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: CCM2
Z447700	MALFORMACIONES CAVERNOSAS CEREBRALES TIPO 3 (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: PDCD10
Z470300	MIOGLOBINURIA AGUDA RECURRENTE GEN(ES) ASOCIADOS: LPIN1
Z471100	MIOPATÍA CON ACIDOSIS LÁCTICA HEREDITARIA GEN(ES) ASOCIADOS: ISCU
Z569900	POLIARTERITIS NODOSA, INICIO EN LA INFANCIA GEN(ES) ASOCIADOS: CECR1
Z571300	POLIMORFISMO DE LA GLICOPROTEÍNA C807T GEN(ES) ASOCIADOS: ITGA2
Z578700	PROTECCIÓN CONTRA LA ENFERMEDAD CORONARIA EN LA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR GEN(ES) ASOCIADOS: ABCA1
Z584800	PSEUDO-HIPOALDOSTERONISMO TIPO 2D GEN(ES) ASOCIADOS: KLHL3
Z584900	PSEUDO-HIPOALDOSTERONISMO TIPO 2E GEN(ES) ASOCIADOS: CUL3

Z643800	SÍNDROME DE BERNARD SOULIER TIPO A1 GEN(ES) ASOCIADOS: GPIBA
Z643900	SÍNDROME DE BERNARD SOULIER TIPO A2 GEN(ES) ASOCIADOS: GPIBA
Z644000	SÍNDROME DE BERNARD SOULIER TIPO B GEN(ES) ASOCIADOS: GPIBB
Z644100	SÍNDROME DE BERNARD SOULIER TIPO C GEN(ES) ASOCIADOS: GP9
Z675700	SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ TIPO 4 GEN(ES) ASOCIADOS: TGFB2
Z684100	SÍNDROME DE PARKES WEBER (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RASA1
Z694300	SÍNDROME DE SNEDDON GEN(ES) ASOCIADOS: CECR1
Z695200	SÍNDROME DE STORMORKEN GEN(ES) ASOCIADOS: STIM1
Z703000	SÍNDROME DE TORTUOSIDAD ARTERIAL GEN(ES) ASOCIADOS: SLC2A10
Z708000	SÍNDROME MALFORMACIÓN CAPILAR-MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA (CON MLPA) GEN(ES) ASOCIADOS: RASA1
Z759000	TRANSPOSICIÓN DE LAS GRANDES ARTERIAS, DEXTRO-LOOPED 1 GEN(ES) ASOCIADOS: MED13L
Z775100	TROMBOFILIA POR DEFECTO DE LA TROMBINA GEN(ES) ASOCIADOS: F2