

Adventia Core Panel

20 Enfermedades genéticas analizadas.

Enfermedad	Genes analizados
Alfa Talasemia	HBA1, HBA2
Beta Talasemia	HBB
Síndrome de Bloom	BLM
Enfermedad de Canavan	ASPA
Fibrosis Quística	CFTR
Distrofia Muscular de Duchenne	X, DMD
Disautonomía Familiar	IKBKAP
Anemia de Fanconi Tipo C	FANCC
Síndrome de X Frágil	X, FMR1
Galactosemia	GALT
Enfermedad de Gaucher	GBA
Deficiencia de la cadea media de Ac-CoA Deshidrogenasa	ACADM
Mucopolidosis Tipo 4	MCOLN1
Enfermedad de Niemann-Pick	SMPD1
Pérdida Auditiva relacionada a GJB2-GJB6	GJB2. GJB6
Fenilcetonuria	PAH
Drepanocitosis	HBB
Atrofia Muscular Espinal	SMN1,SMN2
Síndrome Smith-Lemly-Opitz	DHCR7
Enfermedad de Tay-Sachs	HEXA