# ONE La evaluación más completa de salud genética

## Screen de Salud 375 Genes

### Enfermedades cardiovasculares 115 Genes

#### Cardiopatía y arritmia 70 Genes

| | |
|---|---|
| Incluye miocardiopatías: hipertrófica, dilatada y arritmogénica; y los síndromes: de QT largo, de taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica (TVPC) y de Brugada | ABCC9, ACTC1, ACTN2, AGL, ANK2, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GLA, GPD1L, HCN4, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PKP2, PLN, PRKAG2, RAF1, RBM20, RYR2, SCN10A, SCN4B, SCN5A, SGCD, SLC22A5, SNTA1, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TTN, TTR, VCL |

#### Trastornos hereditarios del colesterol y lipídicos 21 Genes

| | |
|---|---|
| Incluye hipercolesterolemia familiar y otros desórdenes del metabolismo lipídico | ABCA1, ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, CYP27A1, GPD1, GPIHBP1, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LMF1, LPL, PCSK9, SAR1B |

#### Aortopatías 7 Genes

| | |
|---|---|
| Incluye el síndrome de Marfan y el riesgo de aneurisma de la aorta torácica | MYH11, ACTA2, TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, FBN1, COL3A1 |

#### Hipertensión y trastornos vasculares 10 Genes

| | |
|---|---|
| Incluye hipertensión arterial pulmonar, CADASIL, telangiectasia hemorrágica hereditaria e hipertensión monogénica | ACVRL1, BMPR2, CAV1, CYP11B1, ENG, HSD11B2, NOTCH3, PKD1, PKD2, SCNN1G |

#### Trombofilia 7 Genes

| | |
|---|---|
| Incluye Factor II, Factor V y otros trastornos hereditarios de la coagulación | F2, F5, F9, MTHFR, PROC, PROS1, SERPINC1 |

### Oncología 83 Genes

#### Cáncer hereditario 83 Genes

| | |
|---|---|
| Incluye cáncer hereditario de mama y ovario, síndrome de Lynch, y el riesgo de desarrollar cáncer cerebral, renal, hematológico, uterino, pancreático, de próstata, de tiroides y otros | AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, FANCC, FH, FLCN, GATA2, GPC3, GREM1, HOXB13, HRAS, KIT, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TERC, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XRCC2 |

### Neurología 39 Genes

#### Trastornos neurodegenerativos 39 Genes

| | |
|---|---|
| Incluye Alzheimer de aparición temprana, enfermedad de Parkinson y ELA | ALS2, ANG, APOE, APP, ATP13A2, CHCHD10, DCTN1, DNAJC6, FBXO7, FUS, GCH1, GRN, LRRK2, MAPT, OPTN, PARK7, PFN1, PINK1, PRKN, PRKRA, PRNP, PSEN1, PSEN2, SETX, SIGMAR1, SLC6A3, SNCA, SOD1, SPG11, SPR, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TFG, TH, UBQLN2, VAPB, VCP, VPS35 |

## Infertilidad 40 Genes

| | |
|---|---|
| **Infertilidad masculina** 17 Genes | |
| Incluye azoospermia, oligospermia, ACBVD y microdeleciones del cromosoma Y | AR, AURKC, CATSPER1, CATSPER2, CFTR, DAZL, DDX25, DPY19L2, FSHB, FSHR, LHB, LHCGR, NR5A1, PRDM9, PRM1, SRY, USP26, USP9Y |
| **Infertilidad femenina** 26 Genes | |
| Incluye fallo ovárico prematuro, síndrome de ovario poliquístico y pérdida recurrente del embarazo | BMP15, CAPN10, CYP11A1, CYP17A1, CYP19A1, DENND1A, F2, F5, FMR1, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GDF9, GNAS, GNRHR, KISS1R, LHCGR, NOBOX, NR5A1, PROC, PROS1, SERPINC1, STAG3, THADA, ZP1 |

## Trastornos oculares hereditarios 16 Genes

| | |
|---|---|
| **Glaucoma de inicio precoz** 12 Genes | COL4A1, CYP1B1, FOXC1, LMX1B, LTBP2, MFRP, MYOC, OPTN, PAX6, PITX2, SH3PXD2B, WDR36 |
| **Degeneración macular asociada a la edad y de inicio precoz** 3 Genes | ABCA4, ARMS2, CFH |
| **Riesgo de cirugía láser** 1 Gen | TGFBI |

## Farmacogenética 83 Genes

| | |
|---|---|
| **Respuesta a fármacos** 83 Genes | |
| Incluye la respuesta a cientos de los fármacos más comúnmente prescritos, como antidepresivos, anticoagulantes, analgésicos y estatinas | ABCB1, ABCG2, ACE, ADD1, ADORA2A, ANKK1, APOE, ATIC, CBR3, CCHCR1, CES1, CETP, CFTR, COMT, COQ2, CRHR1, CRHR2, CYP2B6, CYP2C19, CYP2C8, CYP2C9, CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5, CYP4F2, DPYD, DRD2, DYNC2H1, EPHX1, ERCC1, F2, F5, FDPS, G6PD, GRIK4, GSTM1, GSTP1, HAS3, HLA-A, HLA-B, HLA-C, HLA-DPB1, HLA-DQA1, HLA-DRB1, HTR1A, HTR2A, HTR2C, IFNL3, ITPA, KIF6, LPA, LTC4S, MC4R, MTHFR, MTRR, NAT2, NQO1, NT5C2, NUDT15, OPRM1, PTGFR, PTGS1, SCN1A, SEMA3C, SLC28A3, SLC6A4, SLCO1B1, TANC1, TCF7L2, TNF, TP53, TPMT, TYMS, UGT1A1, UGT1A4, UGT2B15, UMPS, VDR, VKORC1, XPC, XRCC1 |

## Trastornos metabólicos 13 Genes

| | |
|---|---|
| **Hemocromatosis** 5 Genes | HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2 |
| **Alfa-1 Antitripsina** 1 Gen | SERPINA1 |
| **Enfermedad de Wilson** 1 Gen | ATP7B |
| **Discinesia ciliar primaria** 1 Gen | DNAI1 |
| **Hipertermia maligna** 2 Genes | RYR1, CACNA1S |
| **Insuficiencia de pseudocolinesterasa** 1 Gen | BCHE |
| **Insuficiencia de ornitina transcarbamilasa** 1 Gen | OTC |
| **Celiaquía** 1 Gen | HLA-DQB1/HLA-DQA1 |