

MANUAL DE USUARIO

Catálogo de Pruebas Genéticas y Genómicas (CGEN)

Versión 1.0

Este documento ha sido elaborado en la Secretaría General de Salud Digital, Información e Innovación del SNS del Ministerio de Sanidad. No está permitida la reproducción total o parcial de esta publicación por cualquier medio, ya sea mecánico o electrónico, fotocopias, ..., incluyendo esta prohibición la traducción, el uso de ilustraciones, y el almacenamiento en bases de datos, sin permiso expreso y por escrito de la Subdirección General de Servicios Digitales de Salud del Ministerio de Sanidad.



INDICE

1	INTRODUCCIÓN	3
1.1	OBJETIVO Y ALCANCE	3
1.2	GLOSARIO.....	3
2	BREVE DESCRIPCIÓN DEL SISTEMA Y SU CONTENIDO	4
3	REQUISITOS PREVIOS PARA EL USO DEL SISTEMA.....	5
3.1	CONOCIMIENTOS DEL USUARIO	5
3.2	REQUISITOS TÉCNICOS	5
4	INVENTARIO DEL SISTEMA.....	6
4.1	FUNCIONALIDAD	6
4.1.1	<i>Acceso al sistema</i>	<i>6</i>
4.1.1.1	Página de más información.....	8
4.1.2	<i>Consulta de información.....</i>	<i>9</i>
4.1.2.1	Consulta general	10
4.1.2.2	Búsqueda avanzada	12
4.1.2.3	Detalle de una prueba genética.....	14
5	ASISTENCIA, REPORTE DE INCIDENCIAS Y OBSERVACIONES.....	17

1 INTRODUCCIÓN

1.1 *Objetivo y alcance*

Este manual pretende detallar de una manera clara y concisa el funcionamiento de la aplicación CGEN del Ministerio de Sanidad con el propósito de facilitar la experiencia de uso.

1.2 *Glosario*

CGEN: Catálogo de Pruebas Genéticas y Genómicas

SNS: Sistema Nacional de Salud

CIE-10: 10ª edición de la Clasificación Internacional de Enfermedades

2 Breve descripción del sistema y su contenido

La aplicación CGEN es una herramienta informática que permite dar soporte al catálogo de pruebas genéticas y genómicas que forman parte de la cartera común de servicios del Sistema Nacional de Salud (SNS), de manera que sea accesible a la ciudadanía, profesionales, administraciones sanitarias y grupos de interés.

Su objetivo fundamental es la gestión y difusión del catálogo común de pruebas genéticas del SNS. Dicho catálogo, podrá ser consultado tanto por ciudadanos, sin estar registrados en la aplicación, así como por profesionales y administraciones sanitarias registrados y sin registrar. Por tanto, será una herramienta que permita la gestión integral del catálogo, de manera rápida y sencilla, su análisis y difusión y el uso de toda la información asociada que puedan necesitar los usuarios.

3 Requisitos previos para el uso del sistema

3.1 Conocimientos del usuario

Cualquier usuario podrá utilizar la aplicación CGEN, ya que se trata de una aplicación muy intuitiva y fácil de utilizar, lo que optimiza su funcionamiento en el día a día de los usuarios.

3.2 Requisitos técnicos

Para poder acceder a CGEN es necesario disponer de acceso a Internet y cargar la URL de la aplicación <https://cgen.sanidad.gob.es> usando cualquier navegador web.

La aplicación CGEN no necesita ningún procedimiento de instalación, ni configuración previa.

4 Inventario del sistema

4.1 Funcionalidad

En este capítulo, se dispondrá de una guía de acceso y funcionalidad de la aplicación, complementada con capturas de pantalla explicando qué se puede hacer en cada una de ellas y cómo hacerlo.

4.1.1 Acceso al sistema

Al acceder a la aplicación de CGEN, el usuario se encontrará con la siguiente página de inicio:

The screenshot shows the homepage of the 'Catálogo de Pruebas Genéticas y Genómicas' website. At the top, there is a header with the Spanish flag, the text 'GOBIERNO DE ESPAÑA' and 'MINISTERIO DE SANIDAD', and the title 'Catálogo de Pruebas Genéticas y Genómicas'. Below the header, there is a navigation bar with 'Consulta de Información' and a 'Manual Uso' link. The main content area features a large banner with a DNA double helix background, titled 'Catálogo Común de Pruebas Genéticas y Genómicas del SNS'. Below the banner, there is a paragraph explaining the importance of genetic and genomic tests for diagnosis and prognosis of rare and oncological diseases, and a 'Mas Información' button. Below this, there are two columns of content. The left column shows a 3D model of a DNA double helix and a 'Consulta General' button. The right column shows a red mailbox icon and text about submitting observations to 'cau-servicios@sanidad.gob.es' and a 'Notificar' button. At the bottom, there is a footer with the Spanish flag, the text '© Ministerio de Sanidad' and 'Accesibilidad Condiciones', and the logos for 'Financiado por la Unión Europea NextGenerationEU' and 'Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia'.

La aplicación mostrará en la pantalla de inicio el resumen con las opciones del menú y la información destacada en la parte central. Este menú estará siempre visible desde cualquier parte de la aplicación en cualquier momento que lo necesite el usuario.

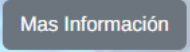
Las opciones de menú disponibles son:

- Icono de acceso a la página de inicio
- Consulta de Información
 - Consulta General
 - Búsqueda Avanzada
- Manual Uso

En la parte principal de la página de inicio encontramos la descripción del sistema y un acceso para obtener más información sobre el proyecto de actualización y concreción de la cartera común de servicios del área de la genética/genómica.

También encontramos dos partes destacadas en la página, una para poder acceder de forma rápida a los dos tipos de consultas disponibles (accesibles también desde el menú) y otra de buzón de contacto para cualquier tipo de comunicación sobre el sistema.

4.1.1.1 *Página de más información*

Desde la página de inicio al pulsar sobre  vamos a la siguiente página que amplía la información sobre el catálogo común de pruebas genéticas y genómicas del SNS:

www.sanidad.gob.es/

 **GOBIERNO
DE ESPAÑA** **MINISTERIO
DE SANIDAD** **Catálogo de Pruebas Genéticas y Genómicas** 

 Consulta de Información  [Manual Uso](#)

Catálogo Común de Pruebas Genéticas y Genómicas del SNS

- La primera propuesta de catálogo de pruebas genéticas fue aprobada por el Consejo Interterritorial del SNS el 23 de junio del 2023. El catálogo se ha iniciado con las primeras áreas priorizadas: Oncohematología adultos, Oncohematología pediátrica, Farmacogenómica, Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio, Enfermedades oftalmológicas, Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales, Enfermedades neurológicas y neuromusculares y Trastornos del neuro-desarrollo, incluyendo déficit neurocognitivo.
- Se va a completar de manera progresiva con el resto de áreas pendientes de abordar.
- En la elaboración han participado profesionales de las Comunidades Autónomas y Sociedades Científicas implicadas, el Instituto de Salud Carlos III y la Red Española de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones Sanitarias del SNS.
- El catálogo se actualizará periódicamente mediante un procedimiento ágil que tendrá en cuenta los requisitos que deben cumplir los análisis genéticos o genómicos para ser incluidos en la cartera común de servicios del SNS.
- CGEN es la herramienta informática que se ha desarrollado para dar soporte al catálogo de pruebas genéticas y genómicas que forman parte de la cartera común de servicios, de manera que sea accesible a la ciudadanía, profesionales, administraciones sanitarias y grupos de interés. La aplicación va a permitir la consulta pública de la información del catálogo, así como su actualización. Se tiene previsto desarrollar un mapa genético que muestre la información relativa a la distribución de los centros autorizados en España que realicen cada una de las pruebas genéticas y los criterios de calidad que deben reunir.
- El proceso asistencial de los pacientes y familias con enfermedades de base genética y/o hereditaria, que incluye entre otros el asesoramiento genético y la realización de análisis genéticos o genómicos, deberá ser efectuado por personal cualificado y deberá llevarse a cabo en centros que dispongan de autorización sanitaria, de acuerdo al Real Decreto 1277/2003, de 10 de octubre, por el que se establecen las bases generales sobre autorización de centros, servicios y establecimientos sanitarios, y la correspondiente normativa autonómica que regule esta materia.
- **Para impulsar la implementación en el sistema sanitario público del catálogo de forma efectiva, homogénea, equitativa y de acuerdo con criterios de calidad:**
 - En 2022 se repartieron 40 millones de euros a las Comunidades Autónomas e INGESA procedentes de las medidas compensatorias derivadas de la ejecución del Convenio de Colaboración entre la Administración General del Estado y Farmaindustria para la financiación del Programa de desarrollo de medidas para mejorar la eficiencia y la sostenibilidad del SNS: consolidación de la medicina personalizada de precisión en el SNS: Plan 5p.
 - La actualización de la cartera común de servicios de genética está incluida, como medida transformadora del SNS, en el componente 18 del Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia (PRTR). Incluye una inversión de 23 millones de euros para las Comunidades Autónomas e INGESA, para la ampliación del catálogo de pruebas genéticas del SNS a través de la compra de los equipos necesarios.

[Más información sobre la cartera común de servicios del SNS](#)

4.1.2 Consulta de información

Opción de menú que nos permite realizar una búsqueda de información sobre el catálogo de pruebas genéticas y genómicas en función de una serie de criterios de selección.

También se puede acceder a los distintos tipos de consulta de información desde la página principal de inicio mediante la sección destacada.

The screenshot shows the top navigation bar with a dropdown menu for 'Consulta de Información' containing 'Consulta General' and 'Búsqueda Avanzada'. Below this is a large banner with the title 'Catálogo Común de Pruebas Genéticas y Genómicas del SNS' and a 'Mas Información' button. The main content area is divided into two columns. The left column features an image of DNA puzzle pieces and a link to 'Acceda aquí a la consulta de datos de las pruebas genéticas y genómicas', with 'Consulta General' and 'Búsqueda Avanzada' buttons below. The right column features an image of a red mailbox, contact information for 'cau-servicios@sanidad.gob.es', a link to a 'formulario', and a 'Notificar' button.

4.1.2.1 Consulta general

Esta operativa nos ofrece la posibilidad de realizar una búsqueda en el catálogo de forma más general o menos específica, es decir, solo existirán tres filtros: Área, Grupos de Patologías y Patologías.

Consulta de Información [Manual Uso](#)

[Inicio](#) / [Consulta de Información](#) / [Consulta General](#)

Consulta General [Nuevo Registro](#)

Área: Seleccionar

Grupo de patologías: Seleccionar

Patología: Seleccionar

[Limpiar](#) [Buscar](#)

En esta pantalla se podrá elegir por qué campo o campos queremos filtrar o si, por el contrario, no queremos seleccionar campo alguno se podrá realizar la búsqueda igualmente. En el caso de que se quieran borrar los filtros se dispone de un botón para realizar la limpieza de todos a la vez.

Las opciones de filtro, son todos campos multiselección, es decir, es posible seleccionar varias Áreas, Grupo de Patologías y Patologías para realizar las búsquedas.

Consulta de Información [Manual Uso](#)

[Inicio](#) / [Consulta de Información](#) / [Consulta General](#)

Consulta General [Nuevo Registro](#)

Área: Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad x, Enfermedades de la piel x, Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales x, Enfermedades neurológicas y neuromusculares x

Grupo de patologías: Anomalías fetales prueba x, Prueba nuevo GP x

Patología: Anomalia fetal concreta x

[Limpiar](#) [Buscar](#)

En la selección de filtros, habrá un autofiltrado para facilitar las búsquedas. Si se selecciona un Área o Áreas en específico, solo mostrará los *Grupo de Patologías* asociados a esas áreas, y por lo tanto, también las *Patologías* asociadas a ese *Grupo de Patologías*.

Es posible realizar búsqueda solo por *Grupo de Patologías*, sin tener que realizar una selección de Área previamente.

Para *Patologías* también es posible realizar una selección sin tener que seleccionar el Área o *Grupo de Patologías*.

Tras realizar la selección de filtros, se pulsará el botón Buscar para mostrar todas aquellas pruebas genéticas que contengan esos filtros.

[Inicio](#) / [Consulta de Información](#) / [Consulta General](#)

Consulta General Nuevo Registro

Área: Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad x
Enfermedades de la piel x
Enfermedades metabólicas hereditarias y mitocondriales x
Enfermedades neurológicas y neuromusculares x

Grupo de patologías: Anomalías fetales prueba x Prueba nuevo GP x

Patología: Anomalia fetal concreta x

Limpiar Buscar

Catálogo Genético							
Acciones	Estado	Área	Grupo de patologías	Patología	Código CIE-10 Diagnósticos	Código ORPHA	Tip
i x	Activo	Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad	Anomalías fetales prueba	Anomalia fetal concreta	Ver Información	104003	V

Tamaño de página: 10 1 Total de elementos: 1

[Exportar](#)

El resultado de cualquier búsqueda para esta página serán aquellas pruebas genéticas que tengan el estado “Activo” o “En Revisión”.

Las pruebas en revisión son pruebas activas que en el marco del procedimiento continuo de actualización del catálogo están en proceso de revisión.

Los resultados de la consulta se podrán exportar a un fichero Excel mediante el botón habilitado para ello. Esta exportación vuelca la información en un fichero Excel con toda la información que hay disponible de cada una de las pruebas del listado.

4.1.2.2 Búsqueda avanzada

Funcionalidad que nos permite realizar una búsqueda sobre el catálogo de pruebas genéticas y genómicas similar a la anterior, con la diferencia que se pueden filtrar las pruebas por más criterios de selección.

[Inicio](#) / [Consulta de Información](#) / [Búsqueda Avanzada](#)

Búsqueda Avanzada Nuevo Registro

Área <input type="text" value="Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad x"/>	Grupo de patologías <input type="text" value="Anomalías fetales prueba x"/>	Patología <input type="text" value="Anomalía fetal concreta x"/>
Código CIE-10 Diagnósticos <input type="text" value="A00.0 - Cólera debido a Vibrio cholerae 01, biotipo cholerae x"/>	Código ORPHA <input type="text" value="1131 - Disostosis mandibulofacial ligada al cromosoma X x"/> <input type="text" value="1132 - Arcos aórticos anómalos x"/>	Utilidad Clínica <input type="text" value="Indicación de tratamiento x"/>
Tipo de Estudio Genético <input type="text" value="Análisis genéticos de portadores x"/> <input type="text" value="Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal x"/>	Tipo de Muestra <input type="text" value="ADN previamente extraído x"/>	Tipo de Alteración <input type="text" value="Alteración en ADNmt x"/>
Tipo de Técnica a Utilizar <input type="text" value="Análisis de aneuploidias x"/>	Tratamiento Farmacológico Asociado <input type="text" value="Aa x"/>	Estado <input type="text" value="Activo x"/>
Genes o Regiones a Estudiar <input type="text"/>		

A continuación, se describen los diferentes campos que se pueden establecer para realizar la búsqueda:

- **Área:** selector en forma de listado desplegable. Este campo de filtrado siempre va a mostrar toda la información que tenga y se pueden seleccionar uno o varios de sus valores. **Grupo de patologías:** selector en forma de listado desplegable. Inicialmente o siempre que el campo Área este vacío, mostraremos todos los valores almacenados que existen de los grupos de patologías. Si el campo Área tiene contenido seleccionado, se filtra el contenido de los grupos de patologías para mostrar sólo los asociados a dichas áreas; y de igual forma, el campo Patología se filtrará con la información asociada a los grupos de patología filtrados que tengamos.
- **Patología:** selector en forma de listado desplegable. Inicialmente o siempre que los otros dos campos estén vacíos, se mostrarán todos los valores almacenados que existen de las patologías. En el caso que se haya seleccionado alguna información en el Área y/o en Grupos de patología, el contenido del campo Patología se filtra para mostrar sólo las que estén asociados a el valor o valores de los otros campos seleccionados.

- Código CIE-10 Diagnósticos: selector de tipo listado desplegable y con múltiples valores de selección. Se mostrarán los códigos CIE10 Diagnósticos almacenados en la aplicación por estar relacionados con alguna prueba del catálogo.
- Código ORPHA: selector de tipo listado desplegable y con múltiples valores de selección. Se mostrarán los códigos ORPHA almacenados en la aplicación por estar relacionados con alguna prueba del catálogo
- Utilidad Clínica: selector de tipo listado desplegable y con múltiples valores de selección. Se mostrarán siempre todas las posibles opciones de selección.
- Tipo de Estudio Genético: selector de tipo listado desplegable y con múltiples valores de selección. Se mostrarán siempre todas las posibles opciones de selección.
- Tipo de Muestra: selector de tipo listado desplegable y con múltiples valores de selección. Se mostrarán siempre todas las posibles opciones de selección.
- Tipo de Alteración: selector de tipo listado desplegable y con múltiples valores de selección. Se mostrarán siempre todas las posibles opciones de selección.
- Tipo de Técnica a Utilizar: selector de tipo listado desplegable y con múltiples valores de selección. Se mostrarán siempre todas las posibles opciones de selección.
- Tratamiento Farmacológico Asociado: selector de tipo listado desplegable y con múltiples valores de selección. Se mostrarán siempre todas las posibles opciones de selección.
- Estado: filtro de selección única, que permite seleccionar entre dos valores: Activo y En revisión.
- Genes o Regiones a Estudiar: campo de texto libre donde introduciremos uno o varios genes. En el caso de que sean varios genes los que queramos establecer para la búsqueda deben ir separados por ‘,’.

Todos los campos de filtrado de tipo selector serán de tipo multiselección excepto el de los estados, que sólo se podrá seleccionar un único estado.

En los filtros de código CIE-10 y ORPHA, solo se mostrarán aquellos contenidos en alguna prueba genética del catálogo.

Tras realizar la búsqueda, se muestra la información de la misma forma que para el caso anterior, siendo esta exportable en un fichero Excel con todos los datos que pertenecen a cada prueba genética.



[Inicio](#) / [Consulta de Información](#) / [Búsqueda Avanzada](#)

[Nuevo Registro](#)

Búsqueda Avanzada

Área	Grupo de patologías	Patología
<input type="text" value="Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad x"/> <input type="text" value="Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio x"/> <input type="text" value="Enfermedades de la piel x"/> <input type="text" value="Enfermedades digestivas, incluyendo hepáticas x"/>	<input type="text" value="Seleccionar"/>	<input type="text" value="Seleccionar"/>
Código CIE-10 Diagnósticos	Código ORPHA	Utilidad Clínica
<input type="text" value="Seleccionar"/>	<input type="text" value="Seleccionar"/>	<input type="text" value="Seleccionar"/>
Tipo de Estudio Genético	Tipo de Muestra	Tipo de Alteración
<input type="text" value="Seleccionar"/>	<input type="text" value="Seleccionar"/>	<input type="text" value="Seleccionar"/>
Tipo de Técnica a Utilizar	Tratamiento Farmacológico Asociado	Estado
<input type="text" value="Seleccionar"/>	<input type="text" value="Seleccionar"/>	<input type="text" value="Seleccionar"/>
Genes o Regiones a Estudiar		
<input type="text"/>		

[Limpiar](#)

[Buscar](#)

Catálogo Genético

Acciones	Estado	Área	Grupo de patologías	Patología	Código CIE-10 Diagnósticos	Código ORPHA
	ACTIVO	Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad	Aaa	Bbb	<input type="text" value="Ver Información"/>	<input type="text" value="Ver Infor"/>
	ACTIVO	Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad	Aaa	Bbb	<input type="text" value="Ver Información"/>	104003
	ACTIVO	Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad	Aaa	Bbb	<input type="text" value="Ver Información"/>	104003
	ACTIVO	Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad	Aaa	Bbb	<input type="text" value="Ver Información"/>	104003
	BAJA	Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad	Aaa	Bbb	<input type="text" value="Ver Información"/>	104003
	BAJA	Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad	Aaa	Bbb	<input type="text" value="Ver Información"/>	104003
	BORRADOR	Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad	Aaa	Bbb	<input type="text" value="Ver Información"/>	104003
	ACTIVO	Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad	Aaa	Bbb	<input type="text" value="Ver Información"/>	104003
	ACTIVO	Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad	Aaa2	Bbb2	<input type="text" value="Ver Información"/>	
	ACTIVO	Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad	Anomalías fetales prueba	Anomalia fetal concreta	<input type="text" value="Ver Información"/>	104003

Tamaño de página:

[1](#) [2](#) [3](#) [4](#) [16](#) [»](#)


Total de elementos: 160

[Exportar](#)

4.1.2.3 Detalle de una prueba genética

Catálogo Genético

Acciones	Estado	Área	Grupo de patologías	Patología
	ACTIVO	Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Alteraciones vasculares cutáneas	Aciduria Orgánica
	ACTIVO	Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio	Alteraciones vasculares cutáneas	Síndrome Kippel-Trenaunay y Síndrome Parkes-Weber

Cuando se ha obtenido resultados, después de realizar cualquiera de las consultas de información, en el listado de pruebas del catálogo obtenidas se dispone de un icono  que nos permitirá ver el detalle de todos los datos que forman la prueba genética que seleccionemos.

Inicio / Consulta de Información / Detalle Registro

Detalle Registro Activo Fecha Alta: 14/12/2023

Área: Anomalías fetales y trastornos de la fertilidad x

Grupo de patologías: Aaa x

Patología: Bbb x

Código CIE-10 Diagnósticos

- B10 - Otros herpesvirus humanos
- B10.0 - Otras encefalitis por herpesvirus humanos
- B10.01 - Encefalitis por herpesvirus humano tipo 6
- B10.09 - Otras encefalitis por herpesvirus humanos
- B10.8 - Otra infección por herpesvirus humano
- B10.81 - Infección por herpesvirus humano 6

Código ORPHA

- 100024 - Enfermedad de cadenas pesadas mu
- 100025 - Enfermedad de cadenas pesadas alfa
- 100026 - Enfermedad de cadenas pesadas gamma
- 100043 - Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica dominante tipo A
- 100044 - Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedia autosómica

Tipo de Estudio Genético: Análisis de farmacogenética y farmacogenómica x

Utilidad Clínica: Indicación de tratamiento x

Tipo de Alteración: Alteración cromosómica numérica (aneuploidia) x

Tipo de Técnica a Utilizar: Análisis de aneuploidias x

Tipo de Muestra: Biopsia líquida x

Tratamiento Farmacológico Asociado: Aaa x

Criterios de Indicación Clínica


Genes o Regiones a Estudiar

Acreditación / Certificación

Observaciones




Fecha Última Revisión: 14/12/2023

Acciones

Acciones	Nombre del documento
	202302s071.docx

Dar De Baja
Copiar
Editar
Imprimir
Volver

Una vez en el detalle, en la parte inferior de la pantalla, aparecen varios botones habilitados, los cuales tienen esta funcionalidad:

-  realiza la impresión de la información mostrada en la pantalla dando la posibilidad de guardarlo en un fichero PDF.
-  vuelve a la página anterior.
-  si hubiera algún documento adjuntado a la prueba genética, el botón de Ver documento permite su descarga.

La impresión genera el siguiente documento para imprimir:

16/1/24, 10:10

Catálogo Genético

Catálogo de pruebas genéticas y genómicas

Detalle Registro Activo

Fecha Alta: 23/06/2023

Área: Cardiopatías y trastornos del sistema circulatorio

Grupo de patologías: Aortopatías

Patología: Síndromes aórticos (Marfan, Ehlers-Danlos vascular, Loeys-Dietz y Shprintzen-Goldberg, y los aneurismas de aorta torácica y disecciones aórticas familiares (TAAD))

Código CIE-10 Diagnósticos

- I71.0 - Disección de aorta
- Q25.43 - Aneurisma congénito de la aorta
- Q27.8 - Otras malformaciones congénitas especificadas del sistema vascular periférico
- Q79.63 - Síndrome de Ehlers-Danlos vascular
- Q87.4 - Síndrome de Marfan

Código ORPHA

No hay ningún código ORPHA

Tipo de Estudio Genético

- Análisis genéticos presintomáticos o predictivos
- Análisis genéticos de portadores
- Análisis genéticos o genómicos diagnósticos
- Análisis genéticos o genómicos para diagnóstico prenatal

Utilidad Clínica

- Diagnóstico
- Pronóstico
- Estudio familiares
- Manejo clínico

Tipo de Alteración

- Variación en número de copias (CNV)
- Variante puntual (SNV)/pequeñas deleciones/inserciones (ins/del)/duplicaciones

Tipo de Técnica a Utilizar

- Exoma Clínico (CES)
- Panel de genes

5 Asistencia, reporte de incidencias y observaciones

En la página de inicio hay un apartado para la notificación por correo electrónico de las incidencias en el uso de la aplicación o las observaciones referentes al catálogo a través del buzón:

cau-servicios@sanidad.gob.es

Si la observación es una propuesta concreta de actualización del catálogo se debe descargar el formulario, a través del enlace, para la cumplimentación de la información relativa a la propuesta y adjuntarlo al correo que se remita.

