

**Panel creado por expertos en diagnóstico clínico  
para un diagnóstico rápido y preciso de cardiopatías**

## 205 GENES ESTUDIADOS EN EL PANEL

Miocardiopatias							Canalopatias			Rasopatias	Aortopatias			Hipercolesterolemia Familiar
ABCC9	DSG2	FLNC	LAMP2	NKX2-5	SDHA	ACTC1	KCND2	SCNIB	BRAF	ACTA2	LOX	TGFBR1	PTENPTE	
ACTC1	DSP	GAA	LDB3	NNT	SGCD	AKAP9	KCND3	SCN2B	CBL	B3GAT3	MAT2A	TGFBR2	STK11	
ACTN2	DTNA	GATA4	LMNA	NRAS	SHOC2	ANK2	KCNE1	SCN3B	HRAS	BGN	MEDI2	ZDHHC9	TP53	
ANKRD1	DMD	GATA5	LZTR1	PAX6	SLC22A5	CACNA1C	KCNE2	SCN4B	JAG1	CBS	MFAP5		NFI	
APOE	DNAJC19	GATAD1	MAP2K1	PDLIM3	SOS1	CACNA1D	KCNE3	SCN5A	KRAS	CHST14	MYH11		CDH1	
BAG3	DOLK	HCN4	MAP2K2	PKP2	TAZ	CACNA2D1	KCNE5	SLC22A5	LZTR1	COL1A1	MYLK			
CALR3	DSC2	HFE	MIB1	PLN	TBX20	CACNB2	KCNH2	SLMAP	MAP2K1	COLIA2	NKX2-5			
CAV3	EIF2AK3	HRAS	MYL3	PSEN2	TNNI3	CALM1	KCNJ2	SNTA1	MAP2K2	COL3A1	NOTCH1			
CHRM2	EMD	ILK	MYLK2	PTPN11	TNNI3K	CALM2	KCNJ5	TBX5	NF1	COL5A1	PLOD1			
CRYAB	EYA4	JPH2	MYOZ2	RAFI	TNNT2	CALM3	KCNJ8	TNNI3K	NRAS	COL5A2	PRKG1			
CSRP3	FHL1	JUP	MYPN	RBM20	TPM1	CASQ2	KCNQ1	TRDN	PTPN11	ELN	PTPN11			
CTNNA3	FHOD3	KCNJ2	NEBL	RIT1	TTN	CAV3	LAMP2	TRPM4	RAF1	FBNI	SKI			
CTNNB1	FKRP	KRAS	NEXN	RYR2	TXNRD2	DES	LMNA	TTR	RASA2	FBN2	SLC2A10			
DES	FKTN	LAMA4	NF1	SCN5A	VCL	EMD	MYH6			RIT1	FLNA	SMAD2		
							GPD1L	SCN10A						
Hipertension Pulmonar y Telangiectasa Hemorragica Hereditaria							Diabetes Mody				Fabry	Amiloidosis por Transtirretina		
ACVR1L	BMPR1B	EIF2AK4	KCNA5	RASA1	SMAD9	ABCC8	GLIS3	INS	PAX4		GLA		TTR	
BMP10	BMPR2	ENG	KCNK3	SMAD1	TBX4	APPL1	HNF1A	KCNJ11	PDX1					
BMPRIA	CAV1	GDF2	NOTCH3	SMAD4		BLK	HNF1B	KLF11						
							GCK	HNF4A	NEUROD1					

Para más información sobre los genes incluidos en el panel contáctanos [info@hoopbio.com](mailto:info@hoopbio.com)

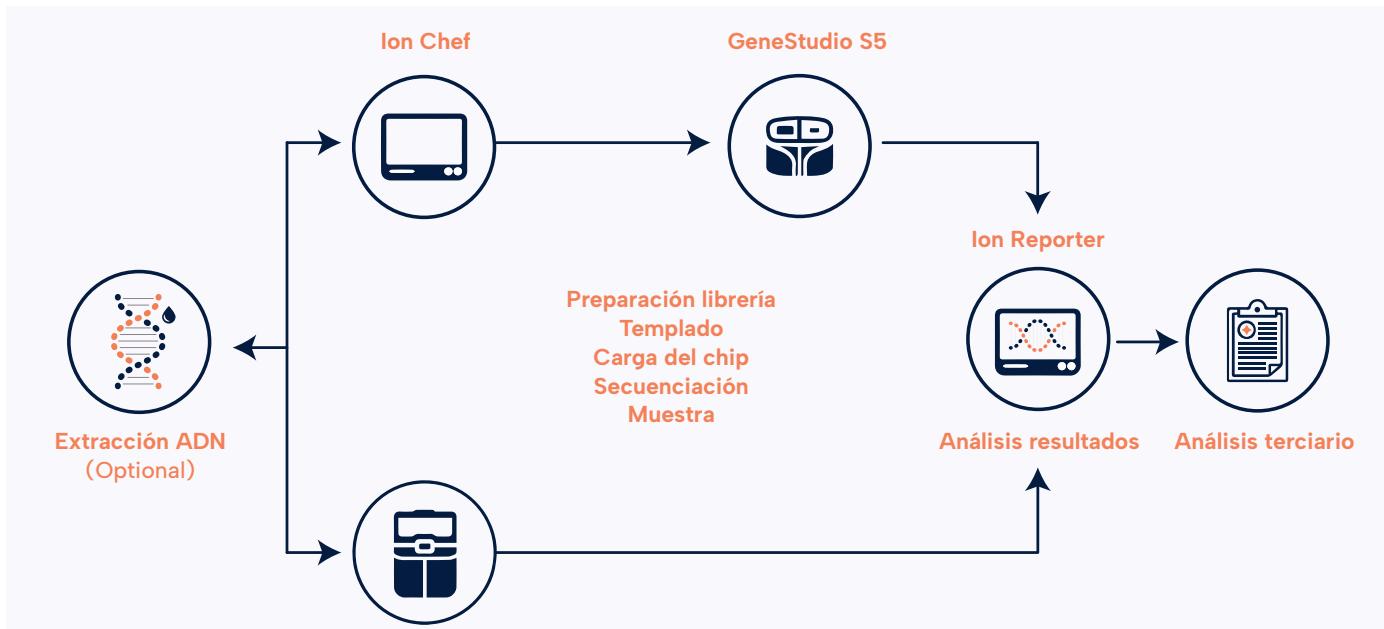
**El 31% de las defunciones en el mundo son causadas por cardiopatías,  
siendo la primera causa de defunción en mujeres y la segunda en hombres.**

## Coverage Overview



## La combinación perfecta: Panel EaseNGS Cardio+Ion Torrent

- **Desde ADN hasta llamada a variantes**
- 3 días con S5+Ion Chef
- 1 día con Genexus
- **Preparación de librerías automatizada**
- Resultados consistentes
- Minimización de errores
- **Flujo de trabajo validado con Software Terciario**
- **Panel y Flujo de trabajo contrastados por usuarios finales**
- **Flexibilidad en el número de muestras por carrera** (desde 2M hasta 130M lecturas)



- Uniformidad de la cobertura del amplicón: 94–95%
- Amplicones con al menos 1 lectura: 99%
- Amplicones con al menos 20 lecturas: 99%
- Amplicones con al menos 100 lecturas: 99%
- Amplicones con al menos 500 lecturas: 96%
- Amplicones sin sesgo de hebra: 98%
- Lectura de amplicones de un extremo a otro: 84%
- Cobertura: 97%
- Porcentaje de lecturas base en el objetivo: 97–98,5%
- Profundidad de cobertura de base promedio: 55%
- Uniformidad de cobertura base: 96%
- Cobertura de la base objetivo a 1x: 99%
- Cobertura de la base objetivo a 20x: 99%
- Cobertura de la base objetivo a 100x: 98%

**ThermoFisher**  
SCIENTIFIC