

# CATÁLOGO DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS AÑO 2013



**Versión 2, Mayo de 2013**

## CARACTERÍSTICAS DE NUESTROS SERVICIOS

**LabGenetics** es un centro privado de biotecnología, fundado en Madrid en 2004 y especializado en análisis genéticos humanos aplicados al Diagnóstico Genético de enfermedades hereditarias, entre las que se incluyen un gran número de las denominadas "enfermedades raras".

En los últimos años, **LabGenetics** se ha posicionado como centro de referencia a nivel europeo y colabora con más de un centenar de hospitales, clínicas e instituciones médicas, tanto públicos como privados, en España y en Europa, para la realización de todo tipo de pruebas genéticas.

Todos los diagnósticos genéticos, que se incluyen en nuestro catálogo, se realizan en instalaciones propias. Los resultados se emiten como informes genéticos completos que incluyen interpretación clínica y biológica de las variantes encontradas, referencias bibliográficas actualizadas y un apartado específico de Consejo Genético, enfocado tanto a pacientes como a familiares.

Disponemos de un catálogo de diagnósticos genéticos con más de 1.000 enfermedades hereditarias. Las características de los estudios moleculares que realizamos varían en función de la patología: secuenciación completa de genes, análisis de mutaciones frecuentes, secuenciación de exones *hotspot*, análisis de mutaciones puntuales, paneles para la secuenciación simultánea de varios genes, estudio de grandes deleciones y duplicaciones por MLPA, análisis de metilación por MLPA, análisis de expansión de tripletes, etc. Además, para todas ellas también es posible realizar un diagnóstico genético prenatal a partir de células fetales sin cultivar. Del mismo modo, estamos en disposición de ofrecer el diagnóstico genético de enfermedades hereditarias mediante la tecnología de secuenciación masiva o NGS (*Next Generation Sequencing*).

Al no externalizar los estudios, podemos ofrecer resultados en plazos de tiempo muy ajustados. Somos conscientes de la importancia de los análisis que realizamos, por lo que, además de cumplir al máximo con los plazos de entrega de resultados, analizamos de manera prioritaria casos urgentes. Asimismo, nos gustaría destacar que, en el catálogo que aquí presentamos, **LabGenetics** ha hecho un esfuerzo especial por adaptarse al contexto económico en el que vivimos, y ha ajustado sus precios al máximo.

**LabGenetics** cuenta con un equipo multidisciplinar de profesionales con amplia experiencia acreditada en Genética Clínica. Además, el laboratorio está certificado con las normas ISO 9001 y 14001, y cumple con todos los requisitos técnicos y metodológicos para la acreditación mediante la norma ISO 15189. De este modo, ofrece la máxima calidad en todos sus análisis

Si necesitan realizar una prueba genética que no se encuentre en nuestro catálogo, por favor, contacte con nosotros ([info@labgenetics.com.es](mailto:info@labgenetics.com.es)) o visite nuestra página web [www.labgenetics.com.es](http://www.labgenetics.com.es). **LabGenetics** ofrece un servicio de diagnóstico genético personalizado, flexible a los requerimientos de los profesionales de la salud, e introduce, de manera continua, nuevos diagnósticos genéticos en su cartera de servicios.

**OFERTA DE SERVICIOS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO AÑO 2013**

<b>DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS SISTÉMICAS</b>	
<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
<b>FIEBRE MEDITERRÁNEA FAMILIAR</b>	
Secuenciación de los exones 2,3,5 y 10 del gen MEFV	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen MEFV	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MEFV	4-6 semanas
<b>SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO INDUCIDO POR FRÍO (URTICARIA FAMILIAR POR FRÍO)</b>	
Secuenciación completa del gen NLRP3 (CIAS1)	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE FIEBRE PERIÓDICA ASOCIADA A TNF-ALFA (SÍNDROME TRAPS)</b>	
Secuenciación de exones 2-4 del gen TNFRSF1A	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen TNFRSF1A	3-4 semanas
<b>SÍNDROME PAPA (ARTRITIS PIÓGENA ESTÉRIL, PIODERMA GANGRENOSO Y ACNÉ)</b>	
Secuenciación completa del gen PSTPIP1	6-8 semanas

<b>DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES DERMATOLÓGICAS</b>	
<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
<b>ACROQUERATOSIS VERRUCIFORME DE HOPF</b>	
Secuenciación completa del gen ATP2A2	6-8 semanas
<b>ALBINISMO ÓCULO-CUTÁNEO (OCA)</b>	
TIPO 1: Secuenciación completa del gen TYR	3-4 semanas
TIPO 2: Secuenciación completa del gen OCA2	6-8 semanas
TIPO 3: Secuenciación completa del gen TYRP1	3-4 semanas
TIPO 4: Secuenciación completa del gen SLC45A2 (MATP)	3-4 semanas
<b>PANEL OCA: Genes TYR, OCA2, TYRP1 &amp; SLC45A2</b>	9-12 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones genes TYR & OCA2	3-4 semanas
<b>ATRIQUIA CON LESIONES PAPULARES</b>	
Secuenciación completa del gen HR	7-9 semanas
<b>CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA DE TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen EFEMP2 (FBLN4)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen FBLN5	7-9 semanas
<b>DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA (ANHIDRÓTICA)</b>	
Secuenciación completa del gen ED1 (EDA) (ligado al X)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen EDAR	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen EDARADD	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en los genes EDA, EDAR y EDARADD	3-4 semanas
<b>PANEL HED: EDA, EDAR &amp; EDARADD - Seq &amp; MLPA</b>	6-8 semanas
<b>DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA CON DEFICIENCIA INMUNE</b>	
Deleción de los exones 4-10 en el gen IKBKG	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen IKBKG (cDNA)	6-8 semanas
<b>DISPLASIA ECTODÉRMICA HIDRÓTICA</b>	
Secuenciación completa del gen GJB6 (Conexina 30)	2-3 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen GJB6	3-4 semanas
<b>DISQUERATOSIS CONGÉNITA DE HERENCIA LIGADA AL X</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen DKC1	4-6 semanas
<b>DISQUERATOSIS CONGÉNITA DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen TINF2	3-4 semanas
Secuenciación de la región promotora del gen TERC (TR)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen TERT	6-8 semanas
<b>DISQUERATOSIS CONGÉNITA DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen NOP10	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NHP2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen C16ORF57 (HVSL1)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen WRAP53 (TCAB1)	4-6 semanas
<b>ENFERMEDAD DE DARIER-WHITE</b>	
Secuenciación completa del gen ATP2A2	6-8 semanas
<b>EPIDERMOLISIS BULLOSA CON ATRESIA PILÓRICA</b>	
Secuenciación completa del gen ITGB4	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen PLEC1	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen ITGA6	7-9 semanas
<b>EPIDERMOLISIS BULLOSA DISTRÓFICA / PRURIGINOSA</b>	
Secuenciación de los exones 73, 74 y 75 del gen COL7A1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen COL7A1	12-16 semanas
<b>EPIDERMOLISIS BULLOSA SIMPLEX / WEBER-COCKAYNE / DOWLING-MEARA / KOEBNER</b>	
Secuenciación completa del gen KRT5	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen KRT14	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen PLEC1	9-12 semanas
<b>ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA BULLOSA</b>	
Secuenciación completa del gen KRT1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen KRT10	4-6 semanas
<b>ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA NO BULLOSA</b>	
Secuenciación completa del gen TGM1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen ALOX12B	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen ALOXE3	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen NIPAL4 (ICHTHYIN)	4-6 semanas
<b>ERITROQUERATODERMIA PROGRESIVA Y SIMÉTRICA DE GOTTRON</b>	
Secuenciación completa del gen LOR (Loricrina)	3-4 semanas
<b>ERITROQUERATODERMIA VARIABLE DE MENDES DA COSTA</b>	
Secuenciación completa del gen GJB3 (Conexina 31)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen GJB4 (Conexina 30.3)	3-4 semanas
<b>INCONTINENTIA PIGMENTI</b>	
Deleción de los exones 4-10 en el gen IKBKG (NEMO)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen IKBKG (cDNA)	6-8 semanas
<b>ICTIOSIS BULLOSA DE SIEMENS</b>	
Secuenciación completa del gen KRT2 (KRT2E)	4-6 semanas
<b>ICTIOSIS CONGÉNITA TIPO FETO ARLEQUIN</b>	
Secuenciación completa del gen ABCA12	9-12 semanas
<b>ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA</b>	
Secuenciación completa del gen KRT1	4-6 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen KRT10	4-6 semanas
<b>ICTIOSIS FOLICULAR CON ATRIQUEIA Y FOTOFobia</b>	
Secuenciación completa del gen MBTPS2	6-8 semanas
<b>ICTIOSIS LAMELAR TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen TGM1	4-6 semanas
<b>ICTIOSIS LAMELAR TIPO 2</b>	
Secuenciación de los exones 28 - 32 del gen ABCA12	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen ABCA12	9-12 semanas
<b>ICTIOSIS LAMELAR TIPO 3</b>	
Secuenciación completa del gen CYP4F22	6-8 semanas
<b>ICTIOSIS LIGADA AL CROMOSOMA X</b>	
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen STS	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen STS	6-8 semanas
<b>ICTIOSIS VULGARIS (SIMPLEX)</b>	
Detección de las mutaciones p.R501X & 2282del4 - gen FLG	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen FLG	9-12 semanas
<b>MASTOCITOSIS SISTÉMICA</b>	
Detección de la mutación D816V en el gen KIT (CD117)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen KIT (CD117)	8-10 semanas
<b>PAQUIONIQUIA CONGÉNITA TIPO 1 (FORMA JADASSOHN-LEWANDOWSKY)</b>	
Secuenciación completa del gen KRT6A	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen KRT16	4-6 semanas
<b>PAQUIONIQUIA CONGÉNITA TIPO 2 (FORMA JACKSON-LAWLER)</b>	
Secuenciación completa del gen KRT6B	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen KRT17	4-6 semanas
<b>PIEBALDISMO</b>	
Secuenciación completa del gen KIT (CD117)	8-10 semanas
<b>PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO (PXE)</b>	
Secuenciación completa del gen ABCC6	7-9 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen ABCC6	3-4 semanas
<b>QUERATITIS, ICTIOSIS Y SORDERA</b>	
Secuenciación completa del gen GJB2 (Conexina 26)	2-3 semanas
<b>QUERATODERMIA PALMOPLANTAR CON SORDERA</b>	
Secuenciación completa del gen GJB2 (Conexina 26)	2-3 semanas
<b>QUERATODERMIA PALMOPLANTAR EPIDERMOLÍTICA</b>	
Secuenciación completa del gen KRT9	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen KRT1	4-6 semanas
<b>QUERATODERMIA PALMOPLANTAR NO EPIDERMOLÍTICA</b>	
Secuenciación completa del gen KRT16	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen KRT6C	4-6 semanas
<b>SÍNDROME ADULT (ACRO-DERMATO-UNGUEAL-LACRIMAL-DENTAL)</b>	
Análisis de los exones 5-8 & 13-14 (incluyendo R204, R227, R279, R280 y R304) del gen TP63 (TP73L)	3-4 semanas
Secuenciación de exones restantes del gen TP63 (TP73L)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen TP63 (TP73L)	6-8 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>SÍNDROME AEC (ANQUILOBLÉFARON - DISPLASIA ECTODÉRMICA - FISURA LABIOPALATINA)</b>	
Análisis de los exones 13-14 del gen TP63 (TP73L)	2-3 semanas
Secuenciación de exones restantes del gen TP63 (TP73L)	6-8 semanas
<b>SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO INDUCIDO POR FRÍO (URTICARIA FAMILIAR POR FRÍO)</b>	
Secuenciación completa del gen NLRP3 (CIAS1)	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE CLOUSTON</b>	
Secuenciación completa del gen GJB6 (Conexina 30)	2-3 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen GJB6	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK</b>	
<b>TIPO 1:</b> Secuenciación completa del gen HPS1	7-9 semanas
<b>TIPO 2:</b> Secuenciación completa del gen AP3B1	8-10 semanas
<b>TIPO 3:</b> Secuenciación completa del gen HPS3	7-9 semanas
<b>TIPO 4:</b> Secuenciación completa del gen HPS4	7-9 semanas
<b>TIPO 5:</b> Secuenciación completa del gen HPS5	8-10 semanas
<b>TIPO 6:</b> Secuenciación completa del gen HPS6	4-6 semanas
<b>TIPO 7:</b> Secuenciación completa del gen DTNBP1	4-6 semanas
<b>TIPO 8:</b> Secuenciación completa del gen BLOC1S3	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE KINDLER</b>	
Secuenciación completa del gen FERMT1 (KIND1)	7-9 semanas
<b>SÍNDROME (MALFORMACIÓN) DE MANOS Y PIES HENDIDOS</b>	
Secuenciación completa del gen TP63 (TP73L)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen WNT10B	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen DLX5	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE MUCKLE - WELLS</b>	
Secuenciación completa del gen NLRP3 (CIAS1)	4-6 semanas
<b>SÍNDROME HAY-WELLS</b>	
Secuenciación completa del gen TP63 (TP73L)	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE NETHERTON</b>	
Secuenciación completa del gen SPINK5	9-12 semanas
<b>SÍNDROME DE PITT-HOPKINS</b>	
Secuenciación completa del gen TCF4	7-9 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen TCF4	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE RAPP-HODGKIN</b>	
Análisis de los exones 13-14 del gen TP63 (TP73L)	2-3 semanas
Secuenciación de exones restantes del gen TP63 (TP73L)	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE SJOGREN-LARSSON</b>	
Secuenciación completa del gen ALDH3A2	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE VOHWINKEL</b>	
Secuenciación completa del gen GJB2 (Conexina 26)	2-3 semanas
<b>SÍNDROME EEC (ECTRODACTILIA, DISPLASIA ECTODÉRMICA Y HENDIDURA)</b>	
Análisis de los exones 5-8 (incluyendo R204, R227, R279, R280 y R304) del gen TP63 (TP73L)	3-4 semanas
Secuenciación de exones restantes del gen TP63 (TP73L)	4-6 semanas
<b>TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA (SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER)</b>	
Secuenciación completa del gen ENG	4-6 semanas

Descripción	Plazo de entrega
Secuenciación completa del gen ACVRL1	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones: ENG & ACVRL1	3-4 semanas
<b>PANEL HHT: ENG &amp; ACVRL1 (Secuenciación + MLPA)</b>	<b>6-8 semanas</b>
Secuenciación completa del gen SMAD4	3-4 semanas
<b>TRICOTIODISTROFIA TIPO D (SÍNDROME BIDS)</b>	
Secuenciación completa del gen C7ORF11 (TTDN1)	3-4 semanas
<b>TRICOTIODISTROFIA TIPO F (SÍNDROME PIBIDS)</b>	
Secuenciación completa del gen ERCC2 (XPD)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen ERCC3 (XPB)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen GTF2H5 (TTDA)	3-4 semanas
<b>XERODERMA PIGMENTOSUM</b>	
Secuenciación completa del gen XPA (Grupo Compl. A)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen XPC (Grupo Compl. C)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen POLH (Variante)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen ERCC2 (XPD)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen ERCC4 (Grupo Compl. F)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen ERCC5 (Grupo Compl. G)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen DDB2 (Grupo Compl. E)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen ERCC3 (XPB)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen ERCC1	6-8 semanas

**DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO**

Descripción	Plazo de entrega
<b>DISPLASIA EPITELIAL INTESTINAL</b>	
Secuenciación completa del gen EPCAM	4-6 semanas
<b>ENFERMEDAD DE CROHN (SUSCEPTIBILIDAD)</b>	
Secuenciación completa del gen NOD2 (CARD15)	4-6 semanas
<b>ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG</b>	
Secuenciación completa del gen RET	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen EDNRB	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen EDN3	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen GDNF	2-3 semanas

**DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS Y CARDIOVASCULARES**

Descripción	Plazo de entrega
<b>AFIBRINOGENEMIA – DISFIBRINOGENEMIA – HIPOFIBRINOGENEMIA</b>	
Secuenciación completa del gen FGA	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen FGB	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen FGG	7-9 semanas
<b>ALFA- TALASEMIA</b>	
Análisis por MLPA de deleciones en los genes HBA1-2	3-4 semanas
Secuenciación completa de los genes HBA1 y HBA2	3-4 semanas
<b>ALFA TALASEMIA CON RETRASO MENTAL LIGADA AL CROMOSOMA X</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación de exones 7-9, 16, 19-20 y 26-29 gen ATRX	<b>7-9 semanas</b>
Secuenciación de los restantes exones del gen ATRX	<b>9-12 semanas</b>
Secuenciación completa del gen ATRX	<b>14-18 semanas</b>
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen ATRX	<b>3-4 semanas</b>
<b>ANEMIA FALCIFORME</b>	
Secuenciación completa del gen HBB	<b>2-3 semanas</b>
<b>ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND</b>	
Secuenciación completa del gen RPS19 (25% Seq+MLPA)	<b>3-4 semanas</b>
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen RPS19	<b>3-4 semanas</b>
Secuenciación completa del gen RPL5 (6,6%)	<b>3-4 semanas</b>
Secuenciación completa del gen RPS26 (6,4%)	<b>2-3 semanas</b>
Secuenciación completa del gen RPL11 (4,8%)	<b>3-4 semanas</b>
Secuenciación completa del gen RPL35A (3%)	<b>2-3 semanas</b>
Secuenciación completa del gen RPS10 (2,6%)	<b>3-4 semanas</b>
Secuenciación completa del gen RPS24 (2%)	<b>3-4 semanas</b>
Secuenciación completa del gen RPS17 (1%)	<b>3-4 semanas</b>
Secuenciación completa del gen RPS7 (1%)	<b>3-4 semanas</b>
<b>PANEL DBA-1: RPS19 (Seq+MLPA), RPL5, RPS26, RPL11 &amp; RPL35A (45,8%)</b>	<b>7-9 semanas</b>
<b>PANEL DBA-2: RPS10, RPS24, RPS17 &amp; RPS7 (6,6%)</b>	<b>7-9 semanas</b>
<b>ANEMIA DE FANCONI (GRUPO DE COMPLEMENTACIÓN A)</b>	
Secuenciación completa del gen FANCA	<b>7-9 semanas</b>
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen FANCA	<b>3-4 semanas</b>
<b>ANEMIA DE FANCONI (GRUPO DE COMPLEMENTACIÓN C)</b>	
Detección de la mutación IVS4+4A-T en el gen FANCC	<b>2-3 semanas</b>
Secuenciación completa del gen FANCC	<b>6-8 semanas</b>
<b>ANEMIA DE FANCONI (GRUPO DE COMPLEMENTACIÓN G)</b>	
Secuenciación completa del gen FANCG	<b>6-8 semanas</b>
<b>ANEMIA DE FANCONI (GRUPO DE COMPLEMENTACIÓN N)</b>	
Secuenciación completa del gen PALB2 (FANCN)	<b>6-8 semanas</b>
<b>ANEMIA DISERITROPOYÉTICA CONGÉNITA TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen CDAN1	<b>7-9 semanas</b>
<b>ANEMIA DISERITROPOYÉTICA CONGÉNITA TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen SEC23B	<b>7-9 semanas</b>
<b>ANEMIA MEGALOBLÁSTICA (ENFERMEDAD DE GRÖSBECK-IMERSLUND)</b>	
Secuenciación completa del gen CUBN	<b>12-16 semanas</b>
Secuenciación completa del gen AMN	<b>6-8 semanas</b>
Secuenciación completa del gen DHFR	<b>4-6 semanas</b>
<b>ANEMIA MEGALOBLÁSTICA SENSIBLE A TIAMINA CON DIABETES Y SORDERA NEUROSENSORIAL</b>	
Secuenciación completa del gen SLC19A2	<b>4-6 semanas</b>
<b>ANEMIA SIDEROBLÁSTICA</b>	
Secuenciación completa del gen ALAS2	<b>4-6 semanas</b>
<b>ANEURISMA AÓRTICO TORÁCICO Y DISECCIÓN AÓRTICA</b>	
Secuenciación completa del gen ACTA2 (10%-14%)	<b>4-6 semanas</b>
Secuenciación completa del gen TGFBR2 (4%)	<b>4-6 semanas</b>
Secuenciación completa del gen SMAD3 (2%)	<b>4-6 semanas</b>



<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen TGFBR1 (1%)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen MYLK (1%)	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen MYH11 (1%)	12-16 semanas
Secuenciación completa del gen TGFB2	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen FBN1	6-8 semanas
<b>PANEL TAAD: Genes ACTA2, TGFBR2, SMAD3 y TGFBR1</b>	6-8 semanas
<b>BETA-TALASEMIA</b>	
Secuenciación completa del gen HBB	2-3 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen HBB	3-4 semanas
<b>DEFICIENCIA DE ANTITROMBINA III</b>	
Secuenciación completa del gen SERPINC1 (AT3)	3-4 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en SERPINC1	3-4 semanas
<b>DEFICIENCIA DE PLASMINÓGENO</b>	
Secuenciación completa del gen PLG	6-8 semanas
<b>DÉFICIT DE FACTOR XI DE COAGULACIÓN</b>	
Secuenciación completa de F11	6-8 semanas
<b>DÉFICIT DE FACTOR XII DE COAGULACIÓN</b>	
Secuenciación completa de F12	4-6 semanas
<b>DISPLASIA ARRITMOGÉNICA DEL VENTRÍCULO DERECHO</b>	
Secuenciación completa del gen PKP2	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen DSG2	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen DSP	9-12 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones: genes PKP2 y DSP	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen DSC2	6-8 semanas
Secuenciación de 30 exones hotspot del gen RYR2	8-10 semanas
Secuenciación completa del gen JUP	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen TGFB3	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen TMEM43	6-8 semanas
<b>ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND</b>	
Secuenciación exones 18-21, 25-28 y 42-45 del gen VWF	6-8 semanas
Secuenciación del resto de exones del gen VWF	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen VWF	12-16 semanas
<b>ERITROMELALGIA O ERITERMALGIA FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen SCN9A	6-8 semanas
<b>ESFEROCITOSIS HEREDITARIA</b>	
Secuenciación completa del gen SLC4A1 (BND3)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen ANK1	12-16 semanas
Secuenciación completa del gen SPTB	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen EPB42	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen SPTA1	14-18 semanas
<b>HEMATOPOYESIS CÍCLICA (NEUTROPENIA CÍCLICA)</b>	
Secuenciación completa del gen ELA2	3-4 semanas
<b>HEMOFILIA A</b>	
Secuenciación completa del gen F8	9-12 semanas
<b>HEMOFILIA B</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen F9	4-6 semanas
<b>HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA</b>	
Secuenciación completa del gen PIGA	4-6 semanas
<b>HIPERALDOSTERONISMO SUPRIMIBLE CON GLUCOCORTICOIDES TIPO 1</b>	
Detección del gen quimérico CYP11B1/CYP11B2	2-3 semanas
<b>HIPERHOMOCISTEINEMIA</b>	
Mutación C677T(Ala222Val) y A1298C(Glu429Ala) en MTHFR	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen MTHFR	6-8 semanas
<b>HIPERTENSIÓN PULMONAR PRIMARIA</b>	
Secuenciación completa del gen BMPR2	7-9 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen BMPR2	3-4 semanas
<b>HIPOALDOSTERONISMO HIPERRENINÉMICO FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen CYP11B2	4-6 semanas
<b>LINFOHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen PRF1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen UNC13D	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen STXBP2	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen STX11	2-3 semanas
<b>PANEL FHL: PRF1, UNCD13D, STXBP2 &amp; STX11</b>	9-12 semanas
<b>MALFORMACIONES GLOMUVENOSAS</b>	
Secuenciación completa del gen GLMN	6-8 semanas
<b>MIOCARDIOPATÍA DILATADA FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen LMNA	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen MYH7	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen TNNT2	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SCN5A	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen MYBPC3	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen TPM1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen ACTC1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen DES	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen EYA4	12-16 semanas
Secuenciación completa del gen TNNI3 (Herencia Recesiva)	3-4 semanas
<b>MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen MYBPC3	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen MYH7	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen TNNT2	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen TNNI3	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen TPM1	4-6 semanas
<b>PANEL HCM-1: MYBPC3, MYH7, TNNT2, TNNI3, TPM1</b>	14-18 semanas
Secuenciación completa del gen TNNC1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MYL2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MYL3	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen ACTC1	3-4 semanas
<b>PANEL HCM-2: TNNC1, MYL2, MYL3, ACTC1</b>	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen CSRP3	3-4 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación de los exones 212-213 del gen TTN	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MYH6	14-18 semanas
Secuenciación completa del gen TCAP	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MYLK2	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen CAV3	2-3 semanas
<b>MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA (VENTRÍCULO IZQUIERDO NO COMPACTADO)</b>	
Secuenciación completa del gen TAZ (G4.5) (X-linked)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen DTNA	12-16 semanas
Secuenciación completa del gen LDB3 (ZASP)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen MYH7	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen MYBPC3	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen LMNA	4-6 semanas
<b>MIXOMA CARDÍACO</b>	
Secuenciación completa del gen PRKAR1A	4-6 semanas
<b>NEUTROPENIA CÍCLICA</b>	
Secuenciación completa del gen ELA2	3-4 semanas
<b>NEUTROPENIA CONGÉNITA DE HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X</b>	
Secuenciación completa del gen WAS	4-6 semanas
<b>NEUTROPENIA CONGÉNITA DE HERENCIA DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen ELA2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GFI1	4-6 semanas
<b>NEUTROPENIA CONGÉNITA DE HERENCIA RECESIVA (incl. SÍNDROME DE KOSTMANN)</b>	
Secuenciación completa del gen HAX1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CSF3R	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen G6PC3	4-6 semanas
<b>POLICITEMIA SECUNDARIA AUTOSÓMICA DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen EGLN1 (HIFPH2)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen EPAS1 (HIF2A)	7-9 semanas
<b>POLICITEMIA VERA</b>	
Análisis ex. 12, 14 (mut. V617F, K539L y K607N) gen JAK2	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE BERNARD-SOULIER</b>	
Secuenciación completa del gen GP9	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GP1BA	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GP1BB	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE BRUGADA</b>	
Secuenciación completa del gen SCN5A	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE MILROY</b>	
Secuenciación de los exones 18-25 del gen FLT4 (VEGFR3)	3-4 semanas
Secuenciación de los exones restantes del gen FLT4	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN (ESTENOSIS SUPRAVALVULAR AÓRTICA)</b>	
Análisis de deleciones de los genes ELN y LIMK1 por MLPA	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen ELN	9-12 semanas
<b>SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH</b>	
Secuenciación completa del gen WAS	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DEL CORAZÓN IZQUIERDO HIPOPLÁSICO</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen GJA1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO</b>	
Secuenciación completa del gen CFH	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen CD46 (MCP)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen CFI	6-8 semanas
Análisis de deleciones de los genes CFI y CD46 por MLPA	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CFB	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen C3	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen THBD	4-6 semanas
<b>SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICO</b>	
Análisis ex. 12, 14 (mut. V617F, K539L y K607N) gen JAK2	3-4 semanas
<b>SÍNDROME PLAQUETARIO FAMILIAR CON PREDISPOSICIÓN A LEUCEMIA MIELOGÉNICA AGUDA</b>	
Secuenciación completa del gen RUNX1 (AML1)	6-8 semanas
<b>SÍNDROME QT-CORTO</b>	
Secuenciación completa del gen KCNH2 (HERG)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen KCNQ1 (KVLQT1)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen KCNJ2	2-3 semanas
<b>SÍNDROME QT-LARGO DE HERENCIA DOMINANTE (SÍNDROME DE ROMANO-WARD)</b>	
Secuenciación completa del gen KCNQ1 (KVLQT1)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen KCNH2 (HERG)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen SCN5A	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen KCNE1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen KCNE2	2-3 semanas
<b>SÍNDROME QT-LARGO DE HERENCIA DOMINANTE (SÍNDROME DE ANDERSEN-TAWIL)</b>	
Secuenciación completa del gen KCNJ2	2-3 semanas
<b>SÍNDROME QT-LARGO DE HERENCIA RECESIVA (SÍNDROME DE JERVELL AND LANGE-NIELSEN)</b>	
Secuenciación completa del gen KCNQ1 (KVLQT1)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen KCNE1	2-3 semanas
<b>TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMÓRFICA CATECOLAMINÉRGICA</b>	
Secuenciación de 30 exones hotspot del gen RYR2	8-10 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen RYR2	18-22 semanas
Secuenciación completa del gen CASQ2	4-6 semanas
<b>TETRALOGÍA DE FALLOT</b>	
Secuenciación completa del gen JAG1	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen JAG1	2-3 semanas
<b>TROMBOCITOPENIA AMEGACARIOCÍTICA CONGÉNITA</b>	
Secuenciación completa del gen MPL	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen HOXA11	3-4 semanas
<b>TROMBOCITOPENIA TROMBÓTICA PÚRPURA FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen ADAMTS13	10-14 semanas
<b>TROMBOCITOSIS ESENCIAL (TROMBOCITEMIA ESENCIAL)</b>	
Análisis ex. 12, 14 (mut. V617F, K539L y K607N) gen JAK2	3-4 semanas
<b>TROMBOCITOSIS FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen THPO	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen MPL	6-8 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>TROMBOFILIA HEREDITARIA</b>	
Mutación G1691A (Arg506Gln) del gen del Factor V de Leiden	2-3 semanas
Mutación G20210A en el gen de la Protrombina (Factor II)	2-3 semanas
Mutación C677T(Ala222Val) y A1298C(Glu429Ala) en MTHFR	2-3 semanas
Polimorfismo 1bp Del/Ins, 4G/5G en el gen PAI1	2-3 semanas
Polimorfismo I/D en el gen ACE	2-3 semanas
Panel de Trombofilia: Mutaciones en Factor V y Factor II	2-3 semanas
Panel de Trombofilia: Factor V, Factor II y MTHFR	2-3 semanas
<b>TRONCO ARTERIAL COMÚN</b>	
Secuenciación completa del gen KNX2-6	3-4 semanas

<b>DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES INMUNOLÓGICAS</b>	
Descripción	Plazo de entrega
<b>ANGIOEDEMA HEREDITARIO TIPO 1 (EDEMA DE QUINCKE)</b>	
Secuenciación completa del gen SERPING1 (C1NH)	4-6 semanas
<b>ANGIOEDEMA HEREDITARIO TIPO III</b>	
Secuenciación completa de F12	4-6 semanas
<b>DÉFICIT DEL COMPLEMENTO C3</b>	
Secuenciación completa del gen C3	9-12 semanas
<b>INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) - DÉFICIT ADENOSIN-DESAMINASA (T- B- NK-)</b>	
Secuenciación completa del gen ADA	4-6 semanas
<b>INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) AUTOSÓMICA RECESIVA (T- B- NK+)</b>	
Secuenciación completa de los genes RAG1 y RAG2	6-8 semanas
<b>INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) AUTOSÓMICA RECESIVA (T- B- NK-)</b>	
Secuenciación completa del gen JAK3	14-18 semanas
<b>INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) AUTOSÓMICA RECESIVA (T- B+ NK+)</b>	
Secuenciación completa del gen CD3D	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CD3E	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen IL7R	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen PTPRC (CD45)	14-18 semanas
<b>INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) SENSIBLE A RADIACIÓN IONIZANTE (T- B- NK+)</b>	
Secuenciación completa del gen DCLRE1C	6-8 semanas
<b>INMUNODEFICIENCIA COMBINADA SEVERA (SCID) LIGADA AL CROMOSOMA X (T- B+ NK-)</b>	
Secuenciación completa del gen IL2RG	6-8 semanas
<b>INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIABLE POR DEFECTO INTRÍNSECO DE LAS CÉLULAS B</b>	
Secuenciación completa del gen CD19	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen CD81	4-6 semanas
<b>INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIABLE POR DEFECTO INTRÍNSECO DE LAS CÉLULAS T</b>	
Secuenciación completa del gen ICOS	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen MS4A1	4-6 semanas
<b>INMUNODEFICIENCIA COMÚN VARIABLE POR DÉFICIT DE TNFR</b>	
Secuenciación completa del gen TNFRSF13B	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen TNFRSF13C (BARRF)	3-4 semanas
<b>INMUNODEFICIENCIA DEL HLA DE CLASE 1 (SÍNDROME DEL LINFOCITO DESNUDO TIPO 1)</b>	

Descripción	Plazo de entrega
Secuenciación completa del gen TAP1	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen TAP2	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen TAPBP	6-8 semanas
<b>INMUNODEFICIENCIA DEL HLA DE CLASE 2 (SÍNDROME DEL LINFOCITO DESNUDO TIPO 2)</b>	
Secuenciación completa del gen CIITA	12-16 semanas
Secuenciación completa del gen RFXANK	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen RFXAP	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen RFX5	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen TAP2	7-9 semanas
<b>MONOCITOPENIA CON SUSCEPTIBILIDAD A INFECCIONES (SÍNDROME MonoMAC)</b>	
Secuenciación completa del gen GATA2	3-4 semanas

**DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES METABÓLICAS Y ENDOCRINAS**

Descripción	Plazo de entrega
<b>ACERULOPLASMINEMIA</b>	
Secuenciación completa del gen CP	9-12 semanas
<b>ACIDEMIA ISOVALÉRICA (DÉFICIT DE ISOVALERIL-COA DESHIDROGENASA)</b>	
Secuenciación completa del gen IVD	4-6 semanas
<b>ACIDEMIA METILMALÓNICA CON HOMOCISTINURIA</b>	
<b>TIPO cbIC:</b> Secuenciación completa del gen MMACHC	3-4 semanas
<b>TIPO cbID:</b> Secuenciación completa del gen MMADHC	6-8 semanas
<b>TIPO cbIF:</b> Secuenciación completa del gen LMBRD1	7-9 semanas
<b>ACIDEMIA METILMALÓNICA VIT. B12 SENSIBLE</b>	
<b>TIPO cbIA:</b> Secuenciación completa del gen MMAA	3-4 semanas
<b>TIPO cbIB:</b> Secuenciación completa del gen MMAB	4-6 semanas
<b>ACIDEMIA METILMALÓNICA VIT. B12 RESISTENTE</b>	
Secuenciación completa del gen MUT	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen MCEE	3-4 semanas
<b>ACIDEMIA PROPIÓNICA</b>	
Secuenciación completa del gen PCCA	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen PCCB	7-9 semanas
Detección de grandes deleciones en PCCA por MLPA	3-4 semanas
<b>ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen GCDH	3-4 semanas
<b>ACIDURIA ORÓTICA HEREDITARIA</b>	
Secuenciación completa del gen UMPS	4-6 semanas
<b>ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA</b>	
Secuenciación completa del gen SLC39A4	7-9 semanas
<b>AGAMMAGLOBULINEMIA LIGADA AL X</b>	
Secuenciación completa del gen BTK	6-8 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen BTK	3-4 semanas
<b>ALCAPTONURIA</b>	
Secuenciación completa del gen HGD	7-9 semanas
<b>CITRULINEMIA TIPO 1</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen ASS1	7-9 semanas
<b>CITRULINEMIA TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen SLC25A13	7-9 semanas
<b>COPROPORFIRIA HEREDITARIA</b>	
Secuenciación completa del gen CPOX	4-6 semanas
<b>DEFICIENCIA COMBINADA DE HORMONAS HIPOFISARIAS</b>	
Secuenciación completa de los genes POU1F1 y PROP1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen HESX1	3-4 semanas
Secuenciación completa de los genes LHX3 y LHX4	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen OTX2	3-4 semanas
<b>DEFICIENCIA CONGÉNITA DE PROTEÍNA C</b>	
Secuenciación completa del gen PROC	3-4 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen PROC	3-4 semanas
<b>DEFICIENCIA CONGÉNITA DE PROTEÍNA S</b>	
Secuenciación completa del gen PROS1	7-9 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en gen PROS1	3-4 semanas
<b>DEFICIENCIA DE ACETOACETIL-COA TIOLASA (DÉFICIT DE BETA-CETOTIOLASA)</b>	
Secuenciación completa del gen ACAT1	7-9 semanas
<b>DEFICIENCIA DE ACIL-COENZIMA A DESHIDROGENASA DE CADENA MEDIA</b>	
Detección de la mutación p.K304E (c.985A>G) gen ACADM	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen ACADM	6-8 semanas
<b>DEFICIENCIA DE ALDOSTERONA</b>	
Secuenciación completa del gen CYP11B2	4-6 semanas
<b>DEFICIENCIA DE APOLIPOPROTEÍNA C2</b>	
Secuenciación completa del gen APOC2	2-3 semanas
<b>DEFICIENCIA DE BUTIRILCOLINESTERASA</b>	
Secuenciación completa del gen BCHE	3-4 semanas
<b>DEFICIENCIA DE GLUCOSA-6-FOSFATO DESHIDROGENASA</b>	
Secuenciación completa del gen G6PD	4-6 semanas
<b>DEFICIENCIA DE GTP CICLOHIDROLASA 1</b>	
Secuenciación completa del gen GCH1	3-4 semanas
<b>DEFICIENCIA DE 11-BETA-HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen H6PD	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen HSD11B1	3-4 semanas
<b>DEFICIENCIA DE 11-BETA-HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen HSD11B2	3-4 semanas
<b>DEFICIENCIA DE HMG-CoA LIASA</b>	
Secuenciación completa del gen HMGCL	3-4 semanas
<b>DEFICIENCIA DE HMG-CoA SINTASA</b>	
Secuenciación completa del gen HMGCS2	4-6 semanas
<b>DEFICIENCIA DE PURÍN NUCLEÓSIDO FOSFORILASA</b>	
Secuenciación completa del gen PNP	3-4 semanas
<b>DEFICIENCIA DE QUITOTRIOSIDASA</b>	
Detección de duplicación 24nt en el exón 10 del gen CHIT1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen CHIT1	4-6 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>DEFICIENCIA DEL FACTOR VII (HIPOPROCONVERTINEMIA)</b>	
Secuenciación completa del gen F7	4-6 semanas
<b>DÉFICIT DE 3 BETA HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA</b>	
Secuenciación completa del gen HSD3B2	3-4 semanas
<b>DÉFICIT DE 3 HIDROXIACIL CoA DESHIDROGENASA DE CADENA LARGA (LCHAD)</b>	
Detección mutaciones p.E474Q y p.Q342X del gen HADHA	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen HADHA	6-8 semanas
<b>DÉFICIT DE 5 ALFA REDUCTASA (PSEUDOHERMAFRODISTISMO MASCULINO)</b>	
Secuenciación completa del gen SRD5A2	2-3 semanas
<b>DÉFICIT DE 17 ALFA HIDROXILASA</b>	
Secuenciación completa del gen CYP17A1	4-6 semanas
<b>DÉFICIT DE 17-BETA-HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA (PSEUDOHERMAFRODITISMO)</b>	
Secuenciación completa del gen HSD17B3	6-8 semanas
<b>DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA</b>	
Mutaciones E264V y E342K en el gen SERPINA1 (PI)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen SERPINA1 (PI)	3-4 semanas
<b>DÉFICIT DE AROMATASA</b>	
Secuenciación completa del gen CYP19A1	4-6 semanas
<b>DÉFICIT DE BIOTINIDASA (DÉFICIT MÚLTIPLE DE CARBOXILASAS)</b>	
Secuenciación completa del gen BTM	3-4 semanas
<b>DÉFICIT DE CARNITINA ACILCARNITINA TRANSLOCASA</b>	
Secuenciación completa del gen SLC25A20	6-8 semanas
<b>DÉFICIT DE CARNITINA PALMITOIL TRANSFERASA</b>	
TIPO 1A: Secuenciación completa del gen CPT1A	7-9 semanas
TIPO 2: Secuenciación completa del gen CPT2	3-4 semanas
<b>DÉFICIT DE CREATININA</b>	
Secuenciación completa del gen GAMT	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen GATM (AGAT)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen SLC6A8	6-8 semanas
<b>DÉFICIT DE FOSFOGLICERATO MUTASA</b>	
Secuenciación completa del gen PGAM2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen PGAM1	3-4 semanas
<b>DÉFICIT DE FRUCTOSA 1,6 BIFOSFATASA</b>	
Secuenciación completa del gen FBP1	3-4 semanas
<b>DÉFICIT DE HOLOCARBOXILASA SINTETASA</b>	
Secuenciación completa del gen HLCS	4-6 semanas
<b>DÉFICIT DE HORMONA DE CRECIMIENTO (ENANISMO HIPOFISARIO)</b>	
Secuenciación completa del gen GH1	3-4 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen GH1	3-4 semanas
<b>DÉFICIT DE ISOBUTIRIL-CoA DESHIDROGENASA</b>	
Secuenciación completa del gen ACAD8	4-6 semanas
<b>DÉFICIT DE MCAD (ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MEDIA)</b>	
Detección de la mutación p.K304E (c.985A>G) gen ACADM	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen ACADM	6-8 semanas
<b>DÉFICIT DE MIOADENILATO DESAMINASA</b>	



<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen AMPD1	7-9 semanas
<b>DÉFICIT DE ORNITINA CARBAMIL TRANSFERASA (LIGADA AL X)</b>	
Secuenciación completa del gen OTC	4-6 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen OTC	3-4 semanas
<b>DÉFICIT DE PIRUVATO DESHIDROGENASA</b>	
Secuenciación completa del gen PDHA1 (X-linked)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen PDHX	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen PDHB	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen DLAT	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen DLD	7-9 semanas
<b>DÉFICIT DE PIRUVATO DESHIDROGENASA FOSFATASA</b>	
Secuenciación completa del gen PDP1	4-6 semanas
<b>DÉFICIT DE TRANSPORTADOR DE CREATINA LIGADA AL X</b>	
Secuenciación completa del gen SLC6A8	6-8 semanas
<b>DÉFICIT MÚLTIPLE DE CARBOXILASAS</b>	
Secuenciación completa del gen HLCS	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen BTB	3-4 semanas
<b>DÉFICIT PRIMARIO DE CARNITINA</b>	
Secuenciación completa del gen SLC22A5	6-8 semanas
<b>DESÓRDENES CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN</b>	
TIPO 1a: Secuenciación completa del gen PMM2	4-6 semanas
TIPO 1b: Secuenciación completa del gen MPI	4-6 semanas
TIPO 1c: Secuenciación completa del gen ALG6	6-8 semanas
TIPO 1d: Secuenciación completa del gen ALG3	4-6 semanas
<b>DIABETES MELLITUS NEONATAL</b>	
Secuenciación completa del gen ABCC8	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen KCNJ11	3-4 semanas
<b>DIABETES MELLITUS INSULINA RESISTENTE</b>	
Secuenciación completa de INSR	7-9 semanas
<b>DIABETES MODY TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen HNF4A	4-6 semanas
<b>DIABETES MODY TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen GCK	3-4 semanas
<b>DIABETES MODY TIPO 3</b>	
Secuenciación completa del gen HNF1A (TCF1)	3-4 semanas
<b>DIABETES MODY TIPO 4</b>	
Secuenciación completa del gen PDX1 (IPF1)	2-3 semanas
<b>DIABETES MODY TIPO 5</b>	
Secuenciación completa del gen HNF1B	4-6 semanas
<b>DIABETES MODY TIPO 6</b>	
Secuenciación completa del gen NEUROD1	2-3 semanas
<b>DIABETES MODY TIPOS 1-6</b>	
Análisis por MLPA de grandes deleciones en los genes HNF4A, GCK, HNF1A y HNF1B	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en los genes PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4 and INS	3-4 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>PANEL MODY: Seq + MLPA genes HNF4A, GCK, HNF1A, HNF1B, PDX1 &amp; NEUROD1</b>	<b>6-8 semanas</b>
<b>DIARREA CONGÉNITA CLORADA</b>	
Secuenciación completa del gen SLC26A3	<b>9-12 semanas</b>
<b>ENFERMEDAD DE FABRY (DÉFICIT DE ALFA GALACTOSIDASA)</b>	
Secuenciación completa del gen GLA	<b>4-6 semanas</b>
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen GLA	<b>3-4 semanas</b>
<b>ENFERMEDAD DE KRABBE</b>	
Secuenciación completa del gen GALC	<b>6-8 semanas</b>
<b>ENFERMEDAD DE MENKES</b>	
Secuenciación completa del gen ATP7A	<b>6-8 semanas</b>
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen ATP7A	<b>3-4 semanas</b>
<b>ENFERMEDAD DE WOLMAN</b>	
Secuenciación completa del gen LIPA	<b>6-8 semanas</b>
<b>ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA LIGADA AL CROMOSOMA X</b>	
Secuenciación completa del gen CYBB	<b>4-6 semanas</b>
<b>ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen CYBA	<b>2-3 semanas</b>
Secuenciación completa del gen NCF1	<b>4-6 semanas</b>
Secuenciación completa del gen NCF2	<b>7-9 semanas</b>
<b>FENILCETONURIA</b>	
Secuenciación completa del gen PAH	<b>4-6 semanas</b>
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen PAH	<b>3-4 semanas</b>
<b>GALACTOSEMIA TIPO 1 (DEFICIENCIA DE GALACTOSA URIDILTRANSFERASA)</b>	
Secuenciación completa del gen GALT	<b>4-6 semanas</b>
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen GALT	<b>3-4 semanas</b>
<b>GALACTOSEMIA TIPO 2 (DEFICIENCIA DE GALACTOQUINASA)</b>	
Secuenciación completa del gen GALK1	<b>4-6 semanas</b>
<b>GALACTOSEMIA TIPO 3 (DEFICIENCIA DE GALACTOSA EPIMERASA)</b>	
Secuenciación completa del gen GALE	<b>4-6 semanas</b>
<b>GANGLIOSIDOSIS GM1</b>	
Secuenciación completa del gen GLB1	<b>4-6 semanas</b>
<b>GANGLIOSIDOSIS GM2</b>	
Mutaciones c.1274_1277dupTATC, c.1421+1G>C, c.1073+1G>A, p.G269S, p.R247W, p.R249W del gen HEXA	<b>3-4 semanas</b>
Secuenciación completa del gen HEXA	<b>4-6 semanas</b>
Secuenciación completa del gen HEXB	<b>4-6 semanas</b>
Secuenciación completa del gen GM2A	<b>4-6 semanas</b>
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 0</b>	
Secuenciación completa del gen GYS2	<b>7-9 semanas</b>
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 1A</b>	
Mutaciones p.Arg83Cys y p.Gln347X del gen G6PC	<b>2-3 semanas</b>
Secuenciación completa del gen G6PC	<b>4-6 semanas</b>
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 1B</b>	
Mutaciones c.1042-1043delCT y p.G339C del gen SLC37A4	<b>2-3 semanas</b>
Secuenciación completa del gen SLC37A4 (G6PT1)	<b>4-6 semanas</b>

Descripción	Plazo de entrega
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 2 – ENFERMEDAD DE POMPE</b>	
Mutaciones p.R854X, p.D645E e IVS1-13 T>G del gen GAA	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GAA	6-8 semanas
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 2B – ENFERMEDAD DE DANON</b>	
Secuenciación completa del gen LAMP2	3-4 semanas
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 3</b>	
Mutaciones p.R864X, p.R1228X, and p.W680X del gen AGL	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen AGL	7-9 semanas
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 4</b>	
Secuenciación completa del gen GBE1	6-8 semanas
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 5</b>	
Mutaciones p.R49X, p.G204S y p.W797R del gen PYGM	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen PYGM	7-9 semanas
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 6</b>	
Secuenciación completa del gen PYGL	7-9 semanas
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 7</b>	
Secuenciación completa del gen PFKM	7-9 semanas
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 9A</b>	
Secuenciación completa del gen PHKA2	9-12 semanas
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 9B</b>	
Secuenciación completa del gen PHKB	9-12 semanas
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 9C</b>	
Secuenciación completa del gen PHKG2	4-6 semanas
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 9D</b>	
Secuenciación completa del gen PHKA1	9-12 semanas
<b>GLUCOGENOSIS TIPO 10</b>	
Secuenciación completa del gen PGAM2	3-4 semanas
<b>HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA</b>	
Detección de mutaciones C282Y, H63D y S65C (gen HFE)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen HFE	2-3 semanas
<b>HEMOCROMATOSIS TIPO 3</b>	
Secuenciación completa del gen TFR2	7-9 semanas
<b>HEMOCROMATOSIS TIPO 4</b>	
Secuenciación completa del gen SLC40A1	4-6 semanas
<b>HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen LDLR	6-8 semanas
Mutaciones Arg3500Gln, Arg 3531Cys, Arg3480Trp (APOB)	2-3 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen LDLR	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen PCSK9 (NARC1)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen CYP7A1	4-6 semanas
<b>HIPERCALCEMIA HIPOCALCIÚRICA FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen CASR	4-6 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen CASR	3-4 semanas
<b>HIPERGLICINEMIA NO CETÓSICA</b>	
Secuenciación completa del gen GLDC	7-9 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen GLDC	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen AMT	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen GCSH	3-4 semanas
<b>HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen LPL	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen LPL	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen APOC2	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen GPIHBP1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen LMF1	4-6 semanas
<b>HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 3</b>	
Secuenciación completa del gen APOE	3-4 semanas
<b>HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 4</b>	
Secuenciación completa del gen LIPI	4-6 semanas
<b>HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 5</b>	
Secuenciación completa del gen APOA5	3-4 semanas
<b>HIPEROXALURIA PRIMARIA TIPO 1</b>	
Secuenciación exones hotspot en el gen AGXT: 1,4 y 7	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen AGXT	3-4 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen AGXT	3-4 semanas
<b>HIPEROXALURIA PRIMARIA TIPO 2 (DÉFICIT DE D-GLICERATO DESHIDROGENASA)</b>	
Secuenciación completa del gen GRHPR	4-6 semanas
<b>HIPEROXALURIA PRIMARIA TIPO 3</b>	
Secuenciación completa del gen HOGA1	3-4 semanas
<b>HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA (DÉFICIT DE 11 BETA-HIDROXILASA)</b>	
Secuenciación completa del gen CYP11B1	4-6 semanas
<b>HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA (DÉFICIT DE 21-HIDROXILASA)</b>	
Detección de las 8 mutaciones más frecuentes – CYP21A2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CYP21A2	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones - gen CYP21A2	2-3 semanas
<b>HIPERTENSION DE APARICIÓN TEMPRANA</b>	
Secuenciación completa del gen NR3C2	4-6 semanas
<b>HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR</b>	
Secuenciación completa del gen LPL	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen LPL	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen APOA5	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen APOC2	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen LIPI	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen GPIHBP1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen LMF1	4-6 semanas
<b>PANEL HIPERTRIGLICERIDEMIA: genes LPL (Seq+MLPA), APOA5, APOC2, LIPI, GPIHBP1 &amp; LMF1</b>	6-8 semanas
<b>HIPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen ApoB	7-9 semanas
<b>HIPOCALCEMIA (AUTOSÓMICO DOMINANTE)</b>	
Secuenciación completa del gen CASR	4-6 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen CASR	3-4 semanas
<b>HIPOGLUCEMIA HIPERINSULINÉMICA FAMILIAR (HIPERINSULINISMO FAMILIAR)</b>	
Análisis de las mutaciones p..F1387del, c.3989-9G>A 3, p.V187D, p.E1506K en el gen ABCC8	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen ABCC8	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen KCNJ11	3-4 semanas
Secuenciación completa de GLUD1	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen GCK	3-4 semanas
Secuenciación completa de INSR	7-9 semanas
<b>HIPOFOSFATEMIA (RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO FAMILIAR)</b>	
Secuenciación completa del gen PHEX	7-9 semanas
Análisis por MLPA de deleciones y duplicaciones en PHEX	3-4 semanas
<b>HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO</b>	
Secuenciación completa del gen GNRHR	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen LHB	2-3 semanas
Secuenciación completa genes KISS1R (GPR54) y KISS1	4-6 semanas
<b>HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO (SINDROME DE KALLMAN)</b>	
Secuenciación completa del gen KAL1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen KAL2 (FGFR1)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen PROKR2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen PROK2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CHD7	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen FGF8	4-6 semanas
<b>HIPOPLASIA ADRENAL CONGÉNITA</b>	
Secuenciación completa del gen DAX1 (NR0B1)	3-4 semanas
<b>HIPOPLASIA TIROIDEA/ ATIREOSIS/ DISGENESIA TIROIDEA</b>	
Secuenciación completa del gen FOXE1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NKX2-1 (TTF1)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen NKX2-5	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen PAX8	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen TSHR	4-6 semanas
<b>HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO</b>	
Secuenciación completa del gen TPO	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen TSHR	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen TG	14-18 semanas
Secuenciación completa del gen TSHB	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen TRHR	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen DUOX2	10-14 semanas
<b>HOMOCISTINURIA</b>	
Detección de mutaciones Gly307Ser y Ile278Thr - gen CBS	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen CBS	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen MTHFR	4-6 semanas
<b>IMINOGLICINURIA/ HIPERGLICINURIA</b>	
Secuenciación completa del gen SLC36A2	4-6 semanas
Análisis de 6 SNPs en los genes SLC6A18, SLC6A19 & SLC6A20	3-4 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>INTOLERANCIA A LA FRUCTOSA o FRUCTOSEMIA</b>	
Mutaciones p.A149P; p.A174D; p.N334K del gen ALDOB	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen ALDOB	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen ALDOB	3-4 semanas
<b>INTOLERANCIA A LA LACTOSA - DÉFICIT CONGÉNITO DE LACTASA</b>	
Detección del polimorfismo -13910C/T en el gen LCT (MCM6)	2-3 semanas
Secuenciación completa de LCT	7-9 semanas
<b>LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA (DEFICIT DE ARILSULFATASA A)</b>	
Secuenciación completa del gen ARSA	3-4 semanas
<b>LIPOGRANULOMATOSIS DE FARBER</b>	
Secuenciación completa del gen ASAH1	6-8 semanas
<b>MALABSORCIÓN DE GLUCOSA-GALACTOSA</b>	
Secuenciación completa del gen SLC5A1	4-6 semanas
<b>METILCROTONILGLICINURIA (DÉFICIT DE 3-METILCROTONIL-CoA CARBOXILASA)</b>	
Secuenciación completa del gen MCCC1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen MCCC2	3-4 semanas
<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 1 Y 5 (SÍNDROME DE HURLER / SCHEIE)</b>	
Secuenciación de los exones 1,8,9 y 11 del gen IDUA	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen IDUA	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen IDUA	4-6 semanas
<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2 (SÍNDROME DE HUNTER)</b>	
Secuenciación completa del gen IDS	4-6 semanas
Detección por MLPA de grandes deleciones del gen IDS	2-3 semanas
<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3A (SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO A)</b>	
Secuenciación completa del gen SGSH	3-4 semanas
<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3B (SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO B)</b>	
Secuenciación completa del gen NAGLU	3-4 semanas
<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3C (SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO C)</b>	
Secuenciación completa del gen HGSNAT	6-8 semanas
<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3D (SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO D)</b>	
Secuenciación completa del gen GNS	6-8 semanas
<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4A (SÍNDROME DE MORQUIO TIPO A)</b>	
Secuenciación completa del gen GALNS	6-8 semanas
<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4B (SÍNDROME DE MORQUIO TIPO B)</b>	
Secuenciación completa del gen GLB1	4-6 semanas
<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 6 (SÍNDROME DE MAROTEAUX - LAMY)</b>	
Secuenciación completa del gen ARSB	4-6 semanas
<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 7 (SÍNDROME DE SLY)</b>	
Secuenciación completa del gen GUSB	6-8 semanas
<b>MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 9</b>	
Secuenciación completa del gen HYAL1	2-3 semanas
<b>NESIDIOBLASTOSIS</b>	
Secuenciación completa del gen KCNJ11	3-4 semanas
<b>NEUROFERRITINOPATÍA</b>	
Detección de la mutación c.460_461insA en el gen FTL	2-3 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen FTL	3-4 semanas
<b>OBESIDAD MONOGÉNICA POR ANOMALÍAS EN LA VÍA LEPTINA-MELANOCORTINA</b>	
Secuenciación completa del gen MC4R	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen POMC	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MC3R	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen LEPR	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen PCSK1	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen LEP	3-4 semanas
<b>OBESIDAD MÓRBIDA</b>	
Secuenciación completa del gen MC4R	3-4 semanas
<b>PANCREATITIS CRÓNICA HEREDITARIA</b>	
Secuenciación completa del gen PRSS1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SPINK1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen CTRC	3-4 semanas
<b>PANEL PANCREATITIS:</b> genes PRSS1, SPINK1 & CTRC	4-6 semanas
<b>PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE</b>	
Secuenciación completa del gen HMBS	4-6 semanas
<b>PORFIRIA VARIEGATA</b>	
Secuenciación completa del gen PPOX	3-4 semanas
<b>PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA</b>	
Secuenciación completa del gen FECH	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen ALAS2	4-6 semanas
<b>RESISTENCIA A LA HORMONA TIROIDEA</b>	
Secuenciación completa del gen THRB	3-4 semanas
<b>RETRASO EN EL CRECIMIENTO POR RESISTENCIA AL FACTOR DE CREC. INSULÍNICO TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen IGF1R	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE BASSEN-KORNZWEIG /ABETALIPOPROTEINEMIA/ ACANTOCITOSIS</b>	
Secuenciación completa del gen MTTP (MTP)	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE CRIGLER-NAJJAR</b>	
Secuenciación completa del gen UGT1A1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE DEFICIENCIA DE GLUT-1</b>	
Secuenciación completa del gen SLC2A1	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen SLC2A1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE DONOHUE (LEPRECHAUNISMO)</b>	
Secuenciación completa de INSR	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE GILBERT</b>	
Genotipado Polimorfismo (TA) 7/8 - promotor gen UGT1A1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen UGT1A1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE HIPERFERRITINEMIA HEREDITARIA CON CATARATAS CONGÉNITAS</b>	
Secuenciación completa del gen FTL	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD A LOS ANDRÓGENOS</b>	
Secuenciación completa del gen AR (Receptor Androgenos)	3-4 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen AR	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen KAL1	4-6 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen KAL1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen KAL2 (FGFR1)	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 3</b>	
Secuenciación completa del gen PROKR2	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 4</b>	
Secuenciación completa del gen PROK2	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 5</b>	
Secuenciación completa del gen CHD7	9-12 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen CHD7	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 6</b>	
Secuenciación completa del gen FGF8	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE POLIENDOCRINOPATÍA AUTOINMUNE TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen AIRE	7-9 semanas
Detección de las mutaciones p.R257X y c.967_979del13	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE RABSON-MENDENHALL</b>	
Secuenciación completa de INSR	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE REIFENSTEIN</b>	
Secuenciación completa del gen AR (Receptor Androgenos)	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE RUBIN-JOHNSON</b>	
Secuenciación completa del gen ABCC2	10-14 semanas
<b>SÍNDROME DE SHWACHMAN-DIAMOND</b>	
Secuenciación completa del gen SBDS	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE ZELLWEGER</b>	
Secuenciación de los exones 13,15,18,19 del gen PEX1	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen PEX1	6-8 semanas
Secuenciación del exón 1 del gen PEX6	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen PEX6	4-6 semanas
Secuenciación de los exones 2,3 del gen PEX26	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen PEX26	3-4 semanas
Secuenciación de los exones 4,5 del gen PEX10	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen PEX10	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen PEX12	3-4 semanas
Secuenciación del exón 4 del gen PEX2 (PXMP3)	2-3 semanas
<b>PANEL ZZS-1: PEX1 (Ex. 13-15-18-19), PEX6 (Ex 1), PEX26 (Ex. 2-3), PEX10 (Ex. 4-5), PEX12 &amp; PEX2 (Ex. 4) - 79%</b>	4-6 semanas
<b>PANEL ZZS-2: Genes PEX3, PEX5, PEX13, PEX14, PEX16 &amp; PEX19 - 6%</b>	9-12 semanas
<b>SÍNDROME DEL CUERNO OCCIPITAL</b>	
Secuenciación completa del gen ATP7A	6-8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen ATP7A	3-4 semanas
<b>SÍNDROME HIPER IgD (ACIDURIA MEVALÓNICA)</b>	
Secuenciación completa del gen MVK	3-4 semanas
<b>SÍNDROME HIPER IgE AUTOSÓMICO DOMINANTE (SÍNDROME DE JOB)</b>	
Secuenciación completa del gen STAT3	6-8 semanas
<b>SÍNDROME HIPER IgE AUTOSÓMICO RECESIVO</b>	



Descripción	Plazo de entrega
Secuenciación completa del gen DOCK8	12-16 semanas
<b>SÍNDROME HIPER IgM TIPO 1 (X-LINKED)</b>	
Secuenciación completa del gen CD40LG (TNFSF5)	3-4 semanas
<b>SÍNDROME HIPER IgM TIPO 2 (AUTOSÓMICO RECESIVO)</b>	
Secuenciación completa del gen AICDA	4-6 semanas
<b>SÍNDROME HIPER IgM TIPO 3 (AUTOSÓMICO RECESIVO)</b>	
Secuenciación completa del gen CD40	6-8 semanas
<b>SÍNDROME HIPER IgM TIPO 5 (AUTOSÓMICO RECESIVO)</b>	
Secuenciación completa del gen UNG	6-8 semanas
<b>SÍNDROME TRIPLE-A</b>	
Secuenciación completa del gen AAAS	6-8 semanas
<b>TIROSINEMIA</b>	
<b>TIPO 1:</b> Secuenciación completa del gen FAH	6-8 semanas
<b>TIPO 2:</b> Secuenciación completa del gen TAT	6-8 semanas
<b>TIPO 1:</b> Secuenciación completa del gen HPD	6-8 semanas
<b>TRIMETILAMINURIA (SÍNDROME DEL OLOR A PESCADO)</b>	
Secuenciación completa del gen FMO3	3-4 semanas
<b>XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA</b>	
Secuenciación completa del gen CYP27A1	3-4 semanas

**DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES MITOCONDRIALES**

Descripción	Plazo de entrega
<b>CARDIOMIOPATÍA MITOCONDRIAL</b>	
Detección de las mutaciones C3254G, A3260G, C3303T	2-3 semanas
<b>DEFICIENCIA DEL COMPLEJO 1 MITOCONDRIAL (GENES NUCLEARES)</b>	
Secuenciación completa del gen NDUFV1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFS1	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFS2	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFS4	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFV2	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFV3	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFS3	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFS5	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFS6	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFS7	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFS8	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFA2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFA11	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFAF2 (B17.2L)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFAF4 (HRPAP20)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen C20ORF7	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFA1	3-4 semanas
<b>PANEL C1-1:</b> NDUFV1, NDUFS1, NDUFS2 & NDUFS4	14-18 semanas
<b>PANEL C1-2:</b> NDUFV2-3, NDUFS3, NDUFS5-8	12-16 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>PANEL C1-3: NDUFA1-2,11; NDUFAF2,4; C20ORF7</b>	<b>10-14 semanas</b>
<b>DEFICIENCIA DEL COMPLEJO 2 MITOCONDRIAL (GENES NUCLEARES)</b>	
Secuenciación completa del gen SDHA	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen SDHAF1	3-4 semanas
<b>DEFICIENCIA DEL COMPLEJO 3 MITOCONDRIAL (UBIQUINONA-CITOCROMO C REDUCTASA)</b>	
Secuenciación completa del gen BCS1L	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen TTC19	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen UQCRB	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen UQCRQ	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen mitocondrial MT-CYB	3-4 semanas
<b>PANEL C3: BCSL1, TTC19, UQCRB, UQCRQ, MT-CYB</b>	<b>10-14 semanas</b>
<b>NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER (LHON)</b>	
Detección de las mutaciones G11778A, T14484C y G3460A	2-3 semanas
Secuenciación completa de los 7 genes MT-ND	7-9 semanas
Secuenciación completa de los 3 genes MT-CO	6-8 semanas
Secuenciación completa de los genes MT-ATP6 y MT-ATP8	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MT-CYB	3-4 semanas
<b>NEUROPATÍA, ATAXIA Y RETINITIS PIGMENTOSA (NARP)</b>	
Detección de mutaciones T8993G y T8993C en gen MTATP6	2-3 semanas
<b>OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA (PEO)</b>	
Detección MLPA de grandes deleciones/duplicaciones en el ADN mitocondrial	3-4 semanas
<b>OFTALMOPLEJÍA EXTERNA CRÓNICA PROGRESIVA (CPEO)</b>	
Detección de las mutaciones A3243G, T3250C, G3316A	2-3 semanas
Secuenciación completa de los 22 genes tRNA del mtDNA	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE</b>	
Detección MLPA de grandes deleciones/duplicaciones en el ADN mitocondrial	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE MELAS</b>	
Detección de mutaciones A3243G, C3256T, A3252G, C3093G, G3244A, T3258C, T3271C y T3291C en gen MTTL1	2-3 semanas
Detección de las mutaciones 12770A>G, 13045A>C, c.13084A>T, 13513G>A Y 13514A>G en el gen MTND5	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen mitocondrial MTND5	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE MERRF</b>	
Detección de mutaciones A8344G, T8356C, G8363A, A8296G y G8361A - gen MTTK	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE LEIGH - DEFICIENCIA DE CITOCROMO C OXIDASA (GENES NUCLEARES)</b>	
Secuenciación completa del gen SURF1	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen SCO2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen COX10	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen COX15	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen DLD	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen PDHA1 (X-linked)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen BCS1L	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFS1	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFS3	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFS4	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFS7	4-6 semanas

Descripción	Plazo de entrega
Secuenciación completa del gen NDUFS8	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NDUFV1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SDHA	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE LEIGH DE HERENCIA MATERNA</b>	
Detección de mutaciones T8993G y T8993C (gen MTATP6)	2-3 semanas
<b>SORDERA HEREDITARIA MATERNA</b>	
Mutaciones A827G, T961C, T961delT+C(n)ins, T961insC, T961G, T1005C, A1116G, T1291C, T1243C, T1291C, C1494T y A1555G en el gen MT-RNR1	2-3 semanas
Mutaciones T7445C, A7443G, T7472insC y T7511C en los genes MT-CO1 y MT-TS1	2-3 semanas
Mutaciones A3243G en el gen MT-TL1	2-3 semanas

<b>DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES MULTISISTÉMICAS</b>	
Descripción	Plazo de entrega
<b>AMILOIDOSIS</b>	
Secuenciación completa del gen TTR	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen LYZ	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen FGA	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen APOA1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen APOA2	3-4 semanas
<b>ENFERMEDAD DE GAUCHER</b>	
Secuenciación completa del gen GBA	6-8 semanas
Detección de mutaciones c.84dupG, IVS2+1, p.N370S, p.V394L y p.L444P - gen GBA	3-4 semanas
<b>ENFERMEDAD DE WILSON</b>	
Secuenciación completa del gen ATP7B	6-8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen ATP7B	3-4 semanas
<b>ESCLEROSIS TUBEROSA</b>	
Secuenciación completa del gen TSC1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen TSC2	6-8 semanas
Secuenciación simultánea de los genes TSC1 y TSC2	7-9 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones/duplic. del gen TSC1	3-4 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones/duplic. del gen TSC2	3-4 semanas
<b>FIBROSIS QUÍSTICA (MUCOVISCIDOSIS)</b>	
50 mutaciones gen CFTR más frecuentes + IVS8-Tn (poli-T)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CFTR	6-8 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones/duplic. del gen CFTR	3-4 semanas
<b>LIPODISTROFIA CONGÉNITA GENERALIZADA CON DISTROFIA MUSCULAR</b>	
Secuenciación completa del gen PTRF	3-4 semanas
<b>LIPODISTROFIA CONGÉNITA GENERALIZADA DE BERARDINELLI-SEIP</b>	
Secuenciación completa del gen AGPAT2	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen BSCL2	3-4 semanas
<b>LIPODISTROFIA FAMILIAR PARCIAL</b>	
Secuenciación completa del gen PPARG	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen LMNA	4-6 semanas
<b>LIPODISTROFIA PARCIAL ADQUIRIDA (SÍNDROME DE BARRAQUER-SIMONS)</b>	

Descripción	Plazo de entrega
Secuenciación completa del gen LMNB2	4-6 semanas
<b>PNEUMOTÓRAX ESPONTÁNEO PRIMARIO</b>	
Mutación c.1285delC/c.1285dupC - gen FLCN (BHD) - 53%	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen FLCN (BHD) - 88%	6-8 semanas
<b>SÍNDROME BOR (BRANQUIO-OTO-RENAL)</b>	
TIPO1 : Secuenciación completa del gen EYA1 (40%)	7-9 semanas
TIPO2 : Secuenciación completa del gen SIX5 (2,5%)	3-4 semanas
<b>SÍNDROME BOF (BRANQUIO-ÓCULO-FACIAL)</b>	
Secuenciación completa del gen TFAP2A (95%)	4-6 semanas
<b>SÍNDROME BPES (BLEFAROFIMOSIS-PTOSIS-EPICANTO INVERSO)</b>	
Secuenciación completa del gen FOXL2	2-3 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen FOXL2	3-4 semanas
<b>SÍNDROME CARDIOFACIOCUTÁNEO</b>	
Secuenciación completa del oncogén BRAF	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen MAP2K1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen MAP2K2	4-6 semanas
Secuenciación completa del oncogén KRAS	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE ALAGILLE</b>	
Secuenciación completa del gen JAG1	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen JAG1	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE ALSTROM</b>	
Secuenciación completa del gen ALMS1	12-16 semanas
<b>SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN</b>	
Estudio de metilación en KCNQ1OT1 (DMR2) y H19(DMR1)	2-3 semanas
Detección de la disomía uniparental paterna 11p15.5	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CDKN1C	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE CARNEY TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen PRKAR1A	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE</b>	
Secuenciación completa del gen NIPBL	9-12 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen NIPBL	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SMC1A (X-linked)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen SMC3	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE COSTELLO</b>	
Secuenciación completa del gen HRAS	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE DENYS-DRASH</b>	
Secuenciación completa del gen WT1	4-6 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en WT1	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CLÁSICO (TIPOS 1 y 2)</b>	
Secuenciación completa del gen COL5A1	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen COL5A2	9-12 semanas
<b>SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO HIPERMÓVIL (TIPO 3) (S. HIPERMOVILIDAD ARTICULAR)</b>	
Secuenciación completa del gen TNXB	9-12 semanas
<b>SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS VASCULAR (TIPO 4)</b>	
Secuenciación completa del gen COL3A1	6-8 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO CIFOESCOLIOSIS (TIPO 6)</b>	
Secuenciación completa del gen PLOD1	6-8 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en PLOD1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO ARTROCALASIA (TIPO 7A y 7B)</b>	
Secuenciación completa del gen COL1A1	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen COL1A2	7-9 semanas
Secuenciación <u>simultánea</u> de los genes COL1A1 y COL1A2	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS, TIPO DERMATOPARAXIS (TIPO 7C)</b>	
Detección de la mutación p.Q225X del gen ADAMTS2	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen ADAMTS2	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO PROGEROIDE</b>	
Secuenciación completa del gen B4GALT7	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO DISPLÁSICO ESPONDILOQUEIRAL</b>	
Secuenciación completa del gen SLC39A13	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE FRASER</b>	
Secuenciación de los exones 29,31,40,41,49,51,53,57,58 y 60 del gen FRAS1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen FREM2	7-9 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen FRAS1	12-16 semanas
<b>SÍNDROME DE FRASIER</b>	
Secuenciación completa del gen WT1	4-6 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en WT1	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE IPEX</b>	
Secuenciación completa del gen FOXP3	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE JOHANSON-BLIZZARD</b>	
Secuenciación completa del gen UBR1	10-14 semanas
<b>SÍNDROME DE LEOPARD</b>	
Secuenciación de los exones 7, 12 y 13 del gen PTPN11	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen PTPN11	3-4 semanas
Secuenciación de los exones 6, 13 y 16 del gen RAF1	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen RAF1	3-4 semanas
Secuenciación completa del oncogén BRAF	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE MALFORMACIÓN CAPILAR - MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA</b>	
Secuenciación completa del gen RASA1	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE MARFAN</b>	
Secuenciación completa del gen FBN1	6-8 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en FBN1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE MARFAN TIPO 2/ SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ</b>	
Secuenciación completa del gen TGFBR2	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen TGFBR1	2-3 semanas
Secuenciación <u>simultánea</u> de los genes TGFBR1 & TGFBR2	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE NOONAN</b>	
Secuenciación completa del gen PTPN11	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SOS1	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen RAF1	4-6 semanas
Secuenciación completa del oncogén KRAS	3-4 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen NRAS	4-6 semanas
Secuenciación completa del oncogén BRAF	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen MAP2K1	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE PARKES-WEBER</b>	
Secuenciación completa del gen RASA1	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE SILVER-RUSSELL</b>	
Estudio de metilación en la región 11p15.5	2-3 semanas
Detección de disomía uniparental materna del cromosoma 7	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE SIMPSON-GOLABI-BEHMEL</b>	
Secuenciación completa del gen GPC3	4-6 semanas
Detección por MLPA grandes deleciones y duplicaciones en los genes GPC3 & GPC4	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GPC4	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE STURGE-WEBER</b>	
Secuenciación completa del gen RASA1	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE TOWNES BROCKS</b>	
Secuenciación completa del gen SALL1	3-4 semanas
Detección de grandes deleciones en SALL1 por MLPA	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE VATER-HIDROCEFALIA</b>	
Secuenciación completa del gen PTEN	4-6 semanas
<b>SÍNDROME LINFEDEMA - DISTIQUIASIS</b>	
Secuenciación completa del gen FOXC2	3-4 semanas
<b>SÍNDROME ÓCULO-FACIO-CARDIO-DENTAL (OFCD)</b>	
Secuenciación completa del gen BCOR	6-8 semanas
<b>SÍNDROME ORO-FACIO-DIGITAL TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen OFD1 (X-linked)	7-9 semanas
<b>SÍNDROME TRICORRINOFALÁNGICO</b>	
Secuenciación completa del gen TRPS1	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones - Gen TRPS1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME WAGR</b>	
Análisis por MLPA de grandes deleciones en la región 11p13	3-4 semanas

**DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES MÚSCULO-ESQUELÉTICAS**

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
<b>ACONDROPLASIA</b>	
Mutaciones p.G380R y p.G375C en el gen FGFR3	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen FGFR3	4-6 semanas
<b>ACONDROGÉNESIS TIPO 1B</b>	
Secuenciación completa del gen SLC26A2	2-3 semanas
<b>ACONDROGÉNESIS TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen COL2A1	7-9 semanas
<b>ARACNODACTILIA CONTRACTURAL CONGÉNITA (SÍNDROME DE BEALS - HECHT)</b>	
Secuenciación de los exones 15, 22 – 36 del gen FBN2	4-6 semanas
Secuenciación de los restantes 49 exones del gen FBN2	9-12 semanas
<b>ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 1</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen TPM2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MYBPC1	9-12 semanas
<b>ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 2A (SÍNDROME DE FREEMAN-SHELDON)</b>	
Secuenciación completa del gen MYH3	7-9 semanas
<b>ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 2B (SÍNDROME DE SHELDON-HALL)</b>	
Secuenciación completa del gen MYH3	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen TNNI2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen TNNT3	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen TPM2	3-4 semanas
<b>PANEL ARTROGRIPOSIS DISTAL: Genes TPM2, MYBPC1, MYH3, TNNI2 &amp; TNNT3</b>	10-14 semanas
<b>ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 7 (TRISMUS - PSEUDOCAMPTODACTILIA)</b>	
Secuenciación completa del gen MYH8	9-12 semanas
<b>ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA (SÍNDROME DE PENA-SHOKEIR TIPO 1)</b>	
Secuenciación completa del gen RAPSN	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen DOK7	3-4 semanas
<b>ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DISTAL LIGADA AL X</b>	
Secuenciación completa del gen UBA1 (UBE1)	7-9 semanas
<b>ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DE HERENCIA RECESIVA</b>	
Secuenciación de 12 exones con mutaciones del gen SYNE1	6-8 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen SYNE1	18-22 semanas
<b>ATELOSTEOGÉNESIS TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen SLC26A2	2-3 semanas
<b>BRAQUIDACTILIA TIPO A1</b>	
Secuenciación completa del gen IHH	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GDF5	3-4 semanas
<b>BRAQUIDACTILIA TIPO A2 (BRAQUIDACTILIA TIPO MOHR-WRIEDT)</b>	
Secuenciación completa del gen BMPR1B	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen BMP2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GDF5	3-4 semanas
<b>BRAQUIDACTILIA TIPO B1</b>	
Secuenciación completa del gen ROR2	4-6 semanas
<b>BRAQUIDACTILIA TIPO B2</b>	
Secuenciación completa del gen NOG	2-3 semanas
<b>BRAQUIDACTILIA TIPO C</b>	
Secuenciación completa del gen GDF5	3-4 semanas
<b>BRAQUIDACTILIA TIPO D &amp; TIPO E</b>	
Secuenciación completa del gen HOXD13	3-4 semanas
Análisis de la expansión (GCN) <sub>n</sub> en el exón 1 - gen HOXD13	2-3 semanas
<b>BRAQUIDACTILIA TIPO E2</b>	
Secuenciación completa del gen PTHLH	3-4 semanas
<b>CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO JANSEN</b>	
Secuenciación completa del gen PTHR1 (PTH1R)	4-6 semanas
<b>CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO MCKUSICK (HIPOPLASIA CARTÍLAGO-CABELLO)</b>	
Secuenciación de la región reguladora del gen RMRP	2-3 semanas
<b>CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO SCHMID</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen COL10A1	3-4 semanas
<b>CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMÉLICA TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen PEX7	4-6 semanas
<b>CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMÉLICA TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen GNPAT (DHAPAT)	6-8 semanas
<b>CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMÉLICA TIPO 3</b>	
Secuenciación completa del gen AGPS (ADHAPS)	6-8 semanas
<b>CONDRODISPLASIA PUNCTATA LIGADA AL X – RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen ARSE	4-6 semanas
<b>CONDRODISPLASIA PUNCTATA LIGADA AL X – DOMINANTE (S. CONRADI-HÜNERMANN-HAPPLE)</b>	
Secuenciación completa del gen EBP	2-3 semanas
<b>CRANEOSINOSTOSIS</b>	
Secuenciación completa del gen FGFR2	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen FGFR3	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen FGFR1	7-9 semanas
<b>CRANEOSINOSTOSIS CORONAL NO SÍNDRÓMICA</b>	
Secuenciación completa del gen FGFR3	4-6 semanas
<b>CRANEOSINOSTOSIS TIPO 2 - BOSTON</b>	
Secuenciación del gen MSX2	3-4 semanas
<b>DENTINOGÉNESIS IMPERFECTA</b>	
Secuenciación completa del gen DSPP	4-6 semanas
<b>DISOSTOSIS ESPONDILOCOSTAL</b>	
TIPO 1: Secuenciación completa del gen DLL3	4-6 semanas
TIPO 2: Secuenciación completa del gen MESP2	2-3 semanas
TIPO 3: Secuenciación completa del gen LFNG	4-6 semanas
TIPO 4: Secuenciación completa del gen HES7	3-4 semanas
<b>PANEL ARSD: DLL3, MESP2, LFNG &amp; HES7</b>	7-9 semanas
<b>DISPLASIA ACROMESOMÉLICA TIPO MAROTEAUX</b>	
Secuenciación completa del gen NPR2	4-6 semanas
<b>DISPLASIA CAMPOMÉLICA</b>	
Secuenciación completa del gen SOX9	2-3 semanas
<b>DISPLASIA (DISOSTOSIS) CLEIDOCRANEAL</b>	
Secuenciación completa del gen RUNX2	4-6 semanas
Análisis por MLPA: deleciones/duplic. Gen RUNX2	3-4 semanas
<b>DISPLASIA CRANEODIAFISARIA</b>	
Secuenciación completa del gen SOST	3-4 semanas
<b>DISPLASIA CRNEOFRONTONASAL</b>	
Secuenciación completa del gen EFNB1 (X-linked)	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones - Gen EFNB1	3-4 semanas
<b>DISPLASIA DE KNIEST</b>	
Secuenciación completa del gen COL2A1	7-9 semanas
<b>DISPLASIA DE SADDAN</b>	
Secuenciación completa del gen FGFR3	4-6 semanas
<b>DISPLASIA DIASTRÓFICA</b>	
Secuenciación completa del gen SLC26A2	2-3 semanas



Descripción	Plazo de entrega
<b>DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE DE HERENCIA DOMINANTE</b>	
Detección de mutaciones en exones 10-15 del gen COMP	3-4 semanas
Detección de mutaciones en el exón 2 del gen MATN3	2-3 semanas
Detección de mutaciones exones 8-9, 16-19 del gen COMP	3-4 semanas
Detección de mutaciones en los genes COL9A1 (exon 8), COL9A2 y COL9A3 (exon 3)	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen COMP	3-4 semanas
<b>DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE DE HERENCIA RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen SLC26A2	2-3 semanas
<b>DISPLASIA ESPONDILOEPIFISEAL</b>	
Secuenciación completa del gen COL2A1	7-9 semanas
<b>DISPLASIA FRONTOMETAFISARIA</b>	
Secuenciación exones 3-5,22,28-29 y 44-47 del gen FLNA	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen FLNA	4-6 semanas
<b>DISPLASIA TANATOFÓRICA</b>	
Secuenciación completa del gen FGFR3	4-6 semanas
<b>DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT</b>	
Análisis de la expansión del triplete CTG del gen PKDM: : Screening + TP-PCR (Triplet Repeat Primed PCR)	2-3 semanas
<b>DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 2</b>	
Análisis de la expansión CCTG del gen CNBP (ZNF9)	3-4 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE ULLRICH</b>	
Secuenciación completa del gen COL6A1	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen COL6A2	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen COL6A3	7-9 semanas
Secuenciación <b>simultánea</b> de COL6A1, COL6A2 y COL6A3	12-16 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA TIPO FUKUYAMA</b>	
Secuenciación completa del gen FKTN (FCMD)	4-6 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y BECKER</b>	
Análisis por MLPA: deleciones/duplic. gen DMD (Distrofina)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen DMD	16-20 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR TIPO 1A MEROSINA DEFICIENTE</b>	
Secuenciación completa del gen LAMA2	9-12 semanas
Análisis por MLPA: deleciones/duplic en el gen LAMA2	4-6 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR TIPO 1C</b>	
Secuenciación completa del gen FKRP	2-3 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY-DREYFUSS TIPO 1 (Ligada al cromosoma X)</b>	
Secuenciación completa del gen EMD	3-4 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY-DREYFUSS TIPO 2 y TIPO 3</b>	
Secuenciación completa del gen LMNA	4-6 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1A (DÉFICIT DE MIOTILINA)</b>	
Secuenciación completa del gen TTID/ MYOT	4-6 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1B (DÉFICIT DE LÁMINAS A/C)</b>	
Secuenciación completa del gen LMNA	4-6 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1C (DÉFICIT DE CAVEOLINA-3)</b>	
Secuenciación completa del gen CAV3	2-3 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2A (DÉFICIT DE CALPAINA)</b>	
Secuenciación completa del gen CAPN3	7-9 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2B (DÉFICIT DE DISFERLINA)</b>	
Secuenciación completa del gen DYSF	10-14 semanas
Análisis por MLPA: deleciones/duplic en el gen DYSF	3-4 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2C (DÉF. DE GAMMA-SARCOGLICANO)</b>	
Secuenciación completa del gen SGCG	3-4 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2D (DÉF. DE ALFA-SARCOGLICANO)</b>	
Secuenciación completa del gen SGCA	4-6 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2E (DÉF. DE BETA-SARCOGLICANO)</b>	
Secuenciación completa del gen SGCB	3-4 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2F (DÉF. DE DELTA-SARCOGLICANO)</b>	
Secuenciación completa del gen SGCD	4-6 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2G (DÉFICIT DE TELETONINA)</b>	
Secuenciación completa del gen TCAP	2-3 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2H (DÉFICIT DE TRIM32)</b>	
Secuenciación completa del gen TRIM32	3-4 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2I (DÉFICIT DE FKRP)</b>	
Secuenciación completa del gen FKRP	2-3 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2K - RETRASO MENTAL</b>	
Secuenciación completa del gen POMT1	6-8 semanas
<b>DISTROFIA MUSCULAR ÓCULO-FARÍNGEA</b>	
Detección de la expansión CGC en el gen PABPN1	2-3 semanas
<b>ENANISMO DE HANHART</b>	
Secuenciación completa del gen HESX1	3-4 semanas
<b>ENANISMO DE LARON</b>	
Secuenciación completa del gen GHR	4-6 semanas
<b>ENCONDROMATOSIS MÚLTIPLE (SÍNDROME DE OLLIER)</b>	
Secuenciación completa del gen PTHR1 (PTH1R)	4-6 semanas
<b>ENFERMEDAD DE McARDLE – DÉFICIT DE MIOFOSFORILASA – GLUCOGENOSIS TIPO 5</b>	
Mutaciones R49X, G204S y W797R del gen PYGM	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen PYGM	7-9 semanas
<b>ENFERMEDAD MÚSCULO – OJO – CEREBRO</b>	
Secuenciación completa del gen POMGNT1	6-8 semanas
<b>ESCLEROSTEOSIS (ENFERMEDAD DE VAN BUCHEM)</b>	
Secuenciación completa del gen SOST	3-4 semanas
<b>ESTATURA CORTA (TALLA BAJA IDIOPÁTICA)</b>	
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en SHOX	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SHOX	3-4 semanas
<b>EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA (OSTEOCONDROMAS MÚLTIPLES)</b>	
Secuenciación completa del gen EXT1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen EXT2	6-8 semanas
Detección de grandes deleciones por MLPA – EXT1 y EXT2	3-4 semanas
<b>PANEL HME: EXT1 &amp; EXT2 (Secuenciación + MLPA)</b>	9-12 semanas
<b>FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Detección de la mutación p.R206H del gen ACVR1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen ACVR1	4-6 semanas
<b>FORAMINA PARIETAL TIPO 1</b>	
Secuenciación del gen MSX2	3-4 semanas
<b>FORAMINA PARIETAL TIPO 2</b>	
Secuenciación del gen ALX4	3-4 semanas
<b>HETEROPLASIA ÓSEA PROGRESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen GNAS	4-6 semanas
<b>HIPEROSTOSIS CORTICAL GENERALIZADA</b>	
Secuenciación completa del gen SOST	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen LRP5	7-9 semanas
<b>HIPEROSTOSIS ENDOSTEAL CON OSTEOPETROSIS (TIPO WORTH)</b>	
Secuenciación completa del gen LRP5	7-9 semanas
<b>HIPOCONDROPLASIA</b>	
p.K650Q- gen FGFR3	2-3 semanas
<b>INSENSIBILIDAD A LA HORMONA DEL CRECIMIENTO</b>	
Secuenciación completa del gen GHR	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen STAT5B	7-9 semanas
<b>MICROCEFALIA PRIMARIA AUTOSÓMICA RECESIVA (MICROCEFALIA VERA)</b>	
Secuenciación completa del gen ASPM (MCPH5)	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen MCPH1	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen CENPJ (MCPH6)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen CDK5RAP2 (MCPH3)	12-16 semanas
Secuenciación completa del gen STIL (MCPH7)	7-9 semanas
<b>MIOPATÍA CONGÉNITA DEL NÚCLEO CENTRAL</b>	
67, 71, 73, 85-104	9-12 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen RYR1	9-12 semanas
<b>MIOPATÍA CONGÉNITA POR DESPROPORCIÓN DEL TIPO DE FIBRAS</b>	
Secuenciación completa del gen TPM3	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen ACTA1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SEPN1	6-8 semanas
<b>MIOPATÍA DE ACTINA CONGÉNITA</b>	
Secuenciación completa del gen ACTA1	3-4 semanas
<b>FRONTOTEMPORAL</b>	
Secuenciación completa del gen VCP	6-8 semanas
<b>MIOPATÍA CONGÉNITA MULTICORE CON OFTALMOPLÉJIA EXTERNA (MULTIMINICORE)</b>	
Secuenciación completa del gen SEPN1	6-8 semanas
Secuenciación de 52 exones (hotspots) del gen RYR1: exones 2-3, 6-18, 34, 38--48, 51-52, 67, 71, 73, 85-104	9-12 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen RYR1	9-12 semanas
<b>MIOPATÍA MIOFIBRILAR</b>	
Secuenciación completa del gen LDB3 (ZASP)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen TTID/ MYOT	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen DES	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen BAG3	3-4 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen FLNC	12-16 semanas
Secuenciación completa del gen CRYAB	3-4 semanas
<b>MIOPATÍA MIOTUBULAR LIGADA AL CROMOSOMA X (MIOPATÍA CENTRONUCLEAR)</b>	
Secuenciación completa del gen MTM1	6-8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen MTM1	3-4 semanas
<b>MIOPATÍA NEMALÍNICA</b>	
Secuenciación completa del gen ACTA1	3-4 semanas
Detección de la deleción homocigota del exón 55 - gen NEB	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen NEB	25-30 semanas
Secuenciación completa del gen TPM3	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen TPM2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CFL2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen TNNT1	6-8 semanas
<b>MIOPATÍA TIPO BETHLEM</b>	
Secuenciación completa del gen COL6A1	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen COL6A2	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen COL6A3	7-9 semanas
Secuenciación <u>simultánea</u> de COL6A1, COL6A2 y COL6A3	12-16 semanas
<b>MIOTONÍA CONGÉNITA (ENFERMEDAD DE THOMSEN/ ENFERMEDAD DE BECKER)</b>	
Secuenciación completa del gen CLCN1	6-8 semanas
<b>OSTEOARTROPATÍA HIPERTRÓFICA PRIMARIA (PAQUIDERMOPERIOSTOSIS)</b>	
Secuenciación completa del gen HPGD	4-6 semanas
<b>OSTEODISTROFIA HEREDITARIA DE ALBRIGHT</b>	
Secuenciación completa del gen GNAS	4-6 semanas
Estudio de metilación de la región 20q13.3 (GNAS)	2-3 semanas
<b>OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA</b>	
Secuenciación completa del gen COL1A1	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen COL1A2	7-9 semanas
Secuenciación <u>simultánea</u> de los genes COL1A1 y COL1A2	7-9 semanas
<b>OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA (AUTOSÓMICA RECESIVA)</b>	
Secuenciación completa del gen LEPRE1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CRTAP	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen PPIB	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen FKBP10	4-6 semanas
<b>OSTEOPATÍA ESTRIADA CON ESCLEROSIS CRANEAL (OSCS) LIGADA AL X</b>	
Secuenciación completa del gen FAM123B (WTX)	4-6 semanas
<b>OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen TCIRG1	4-6 semanas
<b>OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen TNFSF11	3-4 semanas
<b>OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 3 (CON ACIDOSIS TUB. RENAL)</b>	
Secuenciación completa del gen CA2	3-4 semanas
<b>OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 4 (INFANTIL MALIGNA TIPO 2)</b>	
Secuenciación completa del gen CLCN7	7-9 semanas
<b>OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 5 (INFANTIL MALIGNA TIPO 3)</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen OSTM1	3-4 semanas
<b>OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 6</b>	
Secuenciación completa del gen PLEKHM1	7-9 semanas
<b>OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 7 (con Hipogammaglobulinemia)</b>	
Secuenciación completa del gen TNFRSF11A	7-9 semanas
<b>OSTEOPETROSIS TIPO 2 AUTOSÓMICA DOMINANTE (ENF. DE ALBERS-SCHONBERG)</b>	
Secuenciación completa del gen CLCN7	7-9 semanas
<b>OSTEOPOROSIS</b>	
Polimorfismos BsmI, ApaI, TaqI y FokI en el gen VDR	3-4 semanas
Detección del polimorfismo Pro463Leu en el gen CTR	2-3 semanas
Polimorfismos PCOL2(-1997G/T) y Sp1(1546G/T) -COL1A1	2-3 semanas
Polimorfismos PvuII(397T>C) y XbaI(351C>G) - gen ESR1	2-3 semanas
Detección de polimorfismos -572G-C y -174G-C - gen IL-6	2-3 semanas
<b>PARÁLISIS PERIÓDICA HIPERCALIÉMICA (HIPERPOTASÉMICA)</b>	
Secuenciación exones 9, 12-14, 19 y 21-24 del gen SCN4A	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen SCN4A	4-6 semanas
Secuenciación completa gen SCN4A	6-8 semanas
<b>PARÁLISIS PERIÓDICA HIPOCALIÉMICA (HIPOPOTASÉMICA)</b>	
Mutaciones en los exones 11, 21 y 30 del gen CACNA1S	2-3 semanas
Mutaciones en los exones 12 y 18 del gen SCN4A	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen SCN4A	7-9 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen CACNA1S	10-14 semanas
Secuenciación completa del gen KCNJ2	2-3 semanas
<b>PARÁLISIS PERIÓDICA TIROTÓXICA</b>	
Secuenciación completa del gen CACNA1S	10-14 semanas
<b>PARAMIOTONÍA CONGÉNITA (VON EULENBURG)</b>	
Secuenciación exones 9, 12-14, 19 y 21-24 del gen SCN4A	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen SCN4A	4-6 semanas
<b>PICNODISOSTOSIS</b>	
Secuenciación completa del gen CTSK	3-4 semanas
<b>POLIDACTILIA POSTAXIAL TIPOS A/B</b>	
Secuenciación de los exones 13-15 del gen GLI3	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen GLI3	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen GLI3	3-4 semanas
<b>PSEUDOACONDROPLASIA</b>	
Secuenciación de los exones 13, 14 y 16 del gen COMP	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen COMP	4-6 semanas
<b>PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO/ PSEUDOPSEUDOHIPOPARATIROIDISMO</b>	
Secuenciación completa del gen GNAS	6-8 semanas
Estudio de metilación de la región 20q13.3 (GNAS)	2-3 semanas
<b>SINDACTILIA TIPO 2 (SINPOLIDACTILIA)</b>	
Secuenciación completa del gen HOXD13	3-4 semanas
Análisis de la expansión (GCN) <sub>n</sub> en el exón 1 - gen HOXD13	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen FBLN1	7-9 semanas
<b>SINDROME 3-M</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen CUL7	8-10 semanas
Secuenciación completa del gen OBSL1	8-10 semanas
<b>SÍNDROME DE AARSKOG (SÍNDROME FACIODIGITOGENITAL O DISPLASIA FACIOGENITAL)</b>	
Secuenciación completa del gen FGD1	7-9 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen FGD1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE ANDERSEN-TAWIL</b>	
Secuenciación completa del gen KCNJ2	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE ANTLEY-BIXLER</b>	
Secuenciación completa del gen FGFR2	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen POR	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE APERT</b>	
Detección de mutaciones S252W y P253R en gen FGFR2	2-3 semanas
Detección de inserción Alu en el exón 9 (IIIc) del gen FGFR2	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER (ENFERMEDAD DE RIEGER)</b>	
Secuenciación completa del gen PITX2	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen FOXC1	2-3 semanas
Deleciones/duplicaciones en PITX2 y FOXC1 por MLPA	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE BRUCKS (OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA Y CONTRACTURAS ARTICULARES)</b>	
Secuenciación completa del gen PLOD2	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen FKBP10	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORFF (OSTEOPOIQUILOSIS)</b>	
Secuenciación completa del gen LEMD3 (MAN1)	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE CROUZON</b>	
Secuenciación completa del gen FGFR2	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE CROUZON CON ACANTOSIS NIGRICANS</b>	
Secuenciación completa del gen FGFR3	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE FUHRMANN</b>	
Secuenciación completa del gen WNT7A	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE GREIG (CEFALOPOLISINDACTILIA)</b>	
Secuenciación completa del gen GLI3	6-8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen GLI3	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE HOLT-ORAM</b>	
Secuenciación completa del gen TBX5	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen TBX5	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE JACKSON-WEISS</b>	
Secuenciación completa del gen FGFR2	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE JEUNE (DISTROFIA TORÁCICA ASFIXIANTE)</b>	
TIPO 2: Secuenciación completa del gen IFT80	7-9 semanas
TIPO 3: Secuenciación completa del gen DYNC2H1	25-30 semanas
<b>SÍNDROME DE KENNY-CAFFEY TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen TBCE	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL</b>	
Secuenciación completa del gen GDF6	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GDF3	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen PAX1	3-4 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>PANEL KFS: Secuenciación genes GDF6, GDF3 &amp; PAX1</b>	<b>4-6 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE LARSEN DE HERENCIA DOMINANTE</b>	
Secuenciación de los exones 2-5 y 27-33 del gen FLNB	<b>4-6 semanas</b>
Secuenciación de los restantes exones del gen FLNB	<b>9-12 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE LARSEN DE HERENCIA RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen CHST3	<b>3-4 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE LERI-WEILL</b>	
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en SHOX	<b>3-4 semanas</b>
Secuenciación completa del gen SHOX	<b>3-4 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE McCUNE-ALBRIGHT</b>	
Secuenciación completa del gen GNAS	<b>6-8 semanas</b>
Detección de las mutaciones R201H y R201C – gen GNAS	<b>2-3 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE McLEOD</b>	
Secuenciación completa del gen XK	<b>2-3 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE MELNICK-NEEDLES</b>	
Secuenciación del exón 22 del gen FLNA	<b>2-3 semanas</b>
Secuenciación de los restantes exones del gen FLNA	<b>7-9 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE MUENKE</b>	
Detección de la mutación p.Pro250Arg del gen FGFR3	<b>2-3 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE NIJMEGEN</b>	
Detección de la mutación c.657del5 en el gen NBS1 (NBN)	<b>2-3 semanas</b>
Secuenciación de los exones 6 – 10 del gen NBS1 (NBN)	<b>3-4 semanas</b>
Secuenciación de los restantes exones del gen NBS1	<b>4-6 semanas</b>
Secuenciación completa del gen NBS1 (NBN)	<b>7-9 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE PALLISTER-HALL</b>	
Secuenciación de los exones 13-15 del gen GLI3	<b>3-4 semanas</b>
Secuenciación de los restantes exones del gen GLI3	<b>3-4 semanas</b>
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen GLI3	<b>3-4 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE PENA-SHOKEIR TIPO 1 (ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA)</b>	
Secuenciación completa del gen RAPSN	<b>3-4 semanas</b>
Secuenciación completa del gen DOK7	<b>3-4 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE PFEIFFER</b>	
Secuenciación completa del gen FGFR2 (95%-100%)	<b>6-8 semanas</b>
Secuenciación completa del gen FGFR1 (5%)	<b>7-9 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE ROBINOW DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen ROR2	<b>4-6 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE ROBINOW DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen WNT5A	<b>3-4 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE SAETHRE-CHOTZEN</b>	
Secuenciación completa del gen TWIST1	<b>2-3 semanas</b>
Detección de la deleción completa de TWIST1 por MLPA	<b>3-4 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE SCHWARTZ-JAMPEL TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen HSPG2	<b>20-24 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE SECKEL</b>	
Mutación A2102G – exón 9 del gen ATR	<b>2-3 semanas</b>

Descripción	Plazo de entrega
Secuenciación completa del gen ATR	14-18 semanas
Secuenciación completa del gen PCNT	14-18 semanas
<b>SÍNDROME DE TREACHER COLLINS</b>	
Secuenciación completa del gen TCOF1	7-9 semanas
Secuenciación completa de los genes POLR1C y POLR1D	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE VAN DER WOUDE/ SÍNDROME DE PTERIGIUM POPLÍTEO</b>	
Secuenciación completa del gen IRF6	4-6 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones del gen IRF6	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE WALKER - WALBURG</b>	
Secuenciación completa del gen POMT1	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen POMT2	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen LARGE	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen FKTN	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen FKRP	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE WEILL MARCHESANI</b>	
Secuenciación completa del gen ADAMTS10	7-9 semanas
<b>SÍNDROME OSTEOPOROSIS-PSEUDOGLIOMA</b>	
Secuenciación completa del gen LRP5	7-9 semanas
<b>SÍNDROME OTOPALATODIGITAL</b>	
Secuenciación exones 3-5 y 28-29 del gen FLNA	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen FLNA	7-9 semanas
<b>SINOSTOSIS MÚLTIPLE</b>	
Secuenciación completa del gen NOG	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen GDF5	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen FGF9	3-4 semanas
<b>SUSCEPTIBILIDAD A LA HIPERtermIA MALIGNA TIPO 1 o SÍNDROME DE KING</b>	
Secuenciación de 52 exones (hotspots) del gen RYR1: exones 2-3, 6-18, 34, 38--48, 51-52, 67, 71, 73, 85-104	9-12 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen RYR1	9-12 semanas
<b>SUSCEPTIBILIDAD A LA HIPERtermIA MALIGNA TIPO 5</b>	
Detección de la mutación p.Arg1086His en el gen CACNA1S	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen CACNA1S	10-14 semanas

<b>DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS Y CÁNCER</b>	
Descripción	Plazo de entrega
<b>ADENOCARCINOMA DE PULMÓN</b>	
Secuenciación completa del oncogén BRAF	4-6 semanas
<b>ADENOMA HEPÁTICO</b>	
Secuenciación completa del gen HNF1A (TCF1)	3-4 semanas
<b>ADENOMA HIPOFISARIO FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen AIP	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen AIP	3-4 semanas
<b>CÁNCER DE MAMA Y OVARIO</b>	
Mutaciones exones 2, 3, 5, 8, 11, 13, 18, 20 y 23 en BRCA1	4-6 semanas



<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del exón 11 del gen BRCA1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen BRCA1	6-8 semanas
Mutaciones de los exones 2, 10, 11 y 23 del gen BRCA2	4-6 semanas
Secuenciación completa del exón 11 del gen BRCA2	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen BRCA2	7-9 semanas
Secuenciación <u>simultánea</u> de los genes BRCA1 y BRCA2	7-9 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones en BRCA1	3-4 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones en BRCA2	3-4 semanas
<b>CANCER DE MAMA</b>	
Secuenciación completa del gen PALB2 (FANCN)	6-8 semanas
<b>CANCER DE COLON FAMILIAR NO POLIPÓSICO (SÍNDROME DE LYNCH)</b>	
Inestabilidad de microsatélites (BAT25, BAT26, D5S346, D17S250, D2S123, NR21, NR22 y NR24)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen MLH1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen MSH2	4-6 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones genes MLH1 & MSH2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MSH6	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen PMS2	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen PMS1	4-6 semanas
<b>CÁNCER COLORRECTAL</b>	
Secuenciación completa del oncogén KRAS	3-4 semanas
Secuenciación completa del oncogén BRAF	4-6 semanas
<b>CÁNCER DE ESTÓMAGO</b>	
Secuenciación completa del oncogén KRAS	3-4 semanas
<b>CÁNCER GÁSTRICO FAMILIAR DIFUSO</b>	
Secuenciación completa del gen CDH1	6-8 semanas
<b>CÁNCER DE PRÓSTATA</b>	
Secuenciación completa del gen CHEK2	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen BRCA1	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen BRCA2	7-9 semanas
Secuenciación <u>simultánea</u> de los genes BRCA1 y BRCA2	7-9 semanas
<b>CÁNCER DE PULMÓN DE CÉLULAS ESCAMOSAS</b>	
Secuenciación completa del oncogén KRAS	3-4 semanas
<b>CÁNCER DE PULMÓN TIPO NSCL</b>	
Secuenciación completa del oncogén BRAF	4-6 semanas
<b>CÁNCER DE VEJIGA</b>	
Secuenciación completa del oncogén KRAS	3-4 semanas
<b>CARCINOMA ADRENOCORTICAL PEDIÁTRICO</b>	
Secuenciación completa del gen TP53	3-4 semanas
<b>CARCINOMA MEDULAR DE TIROIDES</b>	
Mutaciones en los exones 2, 10, 11, 13 - 16 del gen RET	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen RET	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen RET	6-8 semanas
<b>CARCINOMA PANCREÁTICO</b>	
Secuenciación completa del oncogén KRAS	3-4 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES</b>	
Secuenciación completa del oncogén BRAF	4-6 semanas
<b>CARCINOMA DE CÉLULAS RENALES TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen VHL	3-4 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en gen VHL	3-4 semanas
<b>CARCINOMA RENAL PAPILAR HEREDITARIO</b>	
Secuenciación completa del gen MET	7-9 semanas
<b>ENFERMEDAD DE COWDEN</b>	
Secuenciación completa del gen PTEN	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen BMPR1A	4-6 semanas
Análisis por MLPA de deleciones en PTEN y BMPR1A	3-4 semanas
<b>FEOCROMOCITOMA</b>	
Secuenciación completa del gen VHL	3-4 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en gen VHL	3-4 semanas
<b>HEMANGIOMA CEREBELAR</b>	
Secuenciación completa del gen VHL	3-4 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en gen VHL	3-4 semanas
<b>INESTABILIDAD GENÉTICA</b>	
Inestabilidad de microsátelites (BAT25, BAT26, D5S346, D17S250, D2S123, NR21, NR22 y NR24)	3-4 semanas
<b>LEIOMIOMATOSIS Y CÁNCER DE CÉLULAS RENALES</b>	
Secuenciación completa del gen FH	3-4 semanas
<b>LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA</b>	
Secuenciación completa del oncogén KRAS	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NPM1	8-10 semanas
Secuenciación completa del gen NRAS	4-6 semanas
<b>LEUCEMIA MIELOMONOCÍTICA JUVENIL</b>	
Secuenciación completa del gen PTPN11	4-6 semanas
<b>LEUCEMIA CRÓNICA MIELOMONOCÍTICA</b>	
Análisis ex. 12, 14 (mut. V617F, K539L y K607N) gen JAK2	3-4 semanas
<b>LEUCEMIA NEUTROFÍLICA</b>	
Análisis ex. 12, 14 (mut. V617F, K539L y K607N) gen JAK2	3-4 semanas
<b>LINFOMA DE TIPO NO-HODGKIN</b>	
Secuenciación completa del oncogén BRAF	4-6 semanas
<b>MELANOMA</b>	
Secuenciación completa del gen MC1R	3-4 semanas
<b>MELANOMA CUTÁNEO MALIGNO (CMM2)</b>	
Secuenciación completa del gen CDKN2A / p16	3-4 semanas
<b>MELANOMA CUTÁNEO MALIGNO (CMM3)</b>	
Secuenciación completa del gen CDK4	3-4 semanas
Secuenciación del exón 2 del gen CDK4	2-3 semanas
<b>MELANOMA SOMÁTICO MALIGNO</b>	
Secuenciación completa del oncogén BRAF	4-6 semanas
<b>MELANOMA-ASTROCITOMA MALIGNO</b>	
Secuenciación completa del gen CDKN2A/p16	3-4 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>METAPLASIA MIELOIDE CON MIELOFIBROSIS</b>	
Análisis ex. 12, 14 (mut. V617F, K539L y K607N) gen JAK2	3-4 semanas
<b>MIXOMA CARDÍACO</b>	
Secuenciación completa del gen PRKAR1A	4-6 semanas
<b>NEOPLASIA MÚLTIPLE ENDOCRINA TIPO 1 (MEN1)</b>	
Secuenciación completa del gen MEN1	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en gen MEN1	3-4 semanas
<b>NEOPLASIA MÚLTIPLE ENDOCRINA TIPO 2 (MEN2)</b>	
Mutaciones en los exones 2, 10, 11, 13 - 16 del gen RET	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen RET	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen RET	6-8 semanas
<b>NEOPLASIA MÚLTIPLE ENDOCRINA TIPO 4 (MEN4)</b>	
Secuenciación completa del gen CDKN2B/p27	3-4 semanas
<b>NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen NF1	6-8 semanas
Detección de grandes deleciones en el gen NF1 por MLPA	3-4 semanas
<b>NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen NF2	4-6 semanas
Detección de grandes deleciones en el gen NF2 por MLPA	3-4 semanas
<b>OLIGODENDROGLIOMA</b>	
Secuenciación completa del gen PTEN	4-6 semanas
<b>OSTEOCONDROMA</b>	
Secuenciación completa del gen EXT1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen EXT2	6-8 semanas
Detección de grandes deleciones por MLPA – EXT1 y EXT2	3-4 semanas
<b>PANEL HME: EXT1 &amp; EXT2 (Secuenciación + MLPA)</b>	9-12 semanas
<b>OSTEOSARCOMA</b>	
Secuenciación completa del gen TP53	3-4 semanas
<b>PARAGANGLIOMA Y FEOCROMOCITOMA FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen SDHB	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SDHD	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SDHC	3-4 semanas
<b>PANEL PGL/PCC: Genes SDHB, SDHC y SDHD</b>	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en los genes SDHB, SDHC y SDHD.	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SDHA	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen SDHAF1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen VHL	3-4 semanas
<b>POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR (FAP)</b>	
Secuenciación de la región MCR del exón 15 del gen APC	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen APC	6-8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen APC	3-4 semanas
<b>POLIPOSIS MÚLTIPLE</b>	
Mutaciones frecuentes Y165C y G382D (75-80%) en MYH	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen MUTYH (MYH)	6-8 semanas
<b>RETINOBLASTOMA</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen RB1	6-8 semanas
Detección de deleciones/duplicaciones en el RB1 por MLPA	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE BANNAYAN-MYHRE-RILEY-RUVALCAVA-SMITH-ZONANA</b>	
Secuenciación completa del gen PTEN	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBE</b>	
Mutación c.1285delC/c.1285dupC - gen FLCN (BHD) - 53%	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen FLCN (BHD) - 88%	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE DIGEORGE</b>	
Análisis de la deleción de la región 22q11.2 por MLPA	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE HIPERPARATIROIDISMO-TUMOR DE MANDÍBULA</b>	
Secuenciación completa del gen CDC73 (HRPT2)	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE LI-FRAUMENI (TP53)</b>	
Secuenciación completa del gen TP53	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE LI-FRAUMENI TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen CHEK2	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS</b>	
Secuenciación completa del gen STK11 (LKB1)	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE POLIPOSIS JUVENIL</b>	
Secuenciación completa del gen BMPR1A	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SMAD4	3-4 semanas
Análisis por MLPA de deleciones en BMPR1A y SMAD4	3-4 semanas
<b>PANEL JPS: SMAD4 y BMPR1A - Secuenciación + MLPA</b>	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE VON HIPPEL-LINDAU</b>	
Secuenciación completa del gen VHL	3-4 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en gen VHL	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE CARCINOMA BASOCELULAR NEVOIDE (SÍNDROME DE GORLIN)</b>	
Secuenciación completa del gen PTCH1	6-8 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones - gen PTCH1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVO AUTOINMUNE</b>	
Secuenciación completa del gen FAS (65%-70%)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen FASLG (<5%)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CASP10 (<5%)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CASP8	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen NRAS	4-6 semanas
<b>SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVO LIGADO AL CROMOSOMA X (ENFERMEDAD DE DUNCAN)</b>	
Secuenciación completa del gen SH2D1A	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen SH2D1A	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen XIAP (XLP2)	4-6 semanas
<b>SOMATOTROPINOMA</b>	
Secuenciación completa del gen GNAS	4-6 semanas
<b>TUMOR DE WILMS (NEFROBLASTOMA)</b>	
Secuenciación completa del gen WT1	4-6 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en WT1	2-3 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>	
Descripción	Plazo de entrega
<b>ADRENOLEUCODISTROFIA O ENFERMEDAD DE SCHILDER (LIGADA AL X)</b>	
Secuenciación completa del gen ABCD1	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones - gen ABCD1	3-4 semanas
<b>AGENESIS DEL CUERPO CALLOSO</b>	
Secuenciación completa del gen L1CAM (SPG1)	6-8 semanas
<b>ALZHEIMER FAMILIAR PRECOZ</b>	
Secuenciación completa del gen PSEN1	3-4 semanas
Secuenciación de los exones 16 y 17 del gen APP	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen PSEN2	3-4 semanas
Detección de duplicaciones en gen APP por MLPA	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen APP	4-6 semanas
<b>ALZHEIMER TARDÍO</b>	
Genotipado del gen APOE - Alelos E2, E3, E4	2-3 semanas
Polimorfismos V1000I y Ex18 5bpDel del gen A2M	2-3 semanas
<b>AMIOTROFIA NEURÁLGICA HEREDITARIA</b>	
Detección por MLPA de duplicaciones en gen SEPT9 (35%)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SEPT9 (20%)	6-8 semanas
<b>ANGIOPATÍA AMILOIDE CEREBRAL</b>	
Secuenciación completa del gen APP	4-6 semanas
Detección de duplicaciones en gen APP por MLPA	3-4 semanas
<b>ATAXIA CEREBELOS A DE JAEKEN (SÍNDROME DE JAEKEN)</b>	
TIPO 1a: Secuenciación completa del gen PMM2	4-6 semanas
<b>ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 1 (AOA1)</b>	
Secuenciación completa del gen APTX	3-4 semanas
<b>ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 2 (AOA2)</b>	
Secuenciación completa del gen SETX	6-8 semanas
<b>ATAXIA CON DÉFICIT DE COENZIMA Q10 (UBIQUINONA)</b>	
Secuenciación completa del gen ADCK3 (CABC1)	6-8 semanas
<b>ATAXIA CON DÉFICIT DE VITAMINA E (FRIEDREICH-LIKE)</b>	
Secuenciación completa del gen TTPA	3-4 semanas
<b>ATAXIA DE FRIEDREICH (FRDA)</b>	
Análisis de expansión del triplete GAA del gen FXN (FRDA): Screening + TP-PCR (Triplet Repeat Primed PCR)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen FXN (FRDA, X25)	3-4 semanas
<b>ATAXIA EPISÓDICA TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen KCNA1	2-3 semanas
<b>ATAXIA EPISÓDICA TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen CACNA1A	9-12 semanas
<b>ATAXIA EPISÓDICA TIPO 5</b>	
Secuenciación completa del gen CACNB4	6-8 semanas
<b>ATAXIA EPISÓDICA TIPO 6</b>	
Secuenciación completa del gen SLC1A3	4-6 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>ATAXIA ESPÁSTICA DE TIPO CHARLEVOIX-SAGUENAY</b>	
Secuenciación completa del gen SACS	9-12 semanas
<b>ATAXIAS ESPINOCEREBELOSAS DE HERENCIA DOMINANTE (SCAs)</b>	
Expansión triplete CAG del gen SCA1 (ATXN1) + TP-PCR	2-3 semanas
Expansión triplete CAG del gen SCA2 (ATXN2) + TP-PCR	2-3 semanas
Expansión triplete CAG del gen SCA3 (ATXN3) + TP-PCR	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen SPTBN2 (SCA5)	7-9 semanas
Expansión triplete CAG del gen SCA6 (CACNA1A) + TP-PCR	2-3 semanas
Expansión triplete CAG del gen SCA7 (ATXN7) + TP-PCR	2-3 semanas
Análisis expansión (CTA)(CTG) del gen SCA8 (ATXN8OS)	2-3 semanas
Análisis expansión ATTCT del gen SCA10 (ATXN10)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen TTBK2 (SCA11)	6-8 semanas
Expansión triplete CAG gen SCA12 (PPP2R2B)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen KCNC3 (SCA13)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen PRKCG (SCA14)	6-8 semanas
Análisis expansión CAA/CAG del gen SCA17 (TBP)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen FGF14 (SCA27)	3-4 semanas
<b>PANEL-1 SCA: SCA1,SCA2&amp;SCA3 - Expansión + TP-PCR</b>	3-4 semanas
<b>PANEL-2 SCA: SCA6,SCA7&amp;SCA8 - Expansión + TP-PCR</b>	3-4 semanas
<b>PANEL-3 SCA: SCA10, SCA12 &amp;SCA17 - Expansión</b>	3-4 semanas
<b>ATAXIA ESPINOCEREBELOSAS DE HERENCIA RECESIVA (TIPO 1)</b>	
Secuenciación de 12 exones con mutaciones del gen SYNE1	6-8 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen SYNE1	18-22 semanas
<b>ATAXIA TELANGIECTASIA o SÍNDROME DE LOUIS-BAR</b>	
Secuenciación completa del gen ATM	12-16 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen ATM	3-4 semanas
<b>ATROFIA DENTATORUBROPALIDOLUISIANA (DRPLA)</b>	
Análisis expansión triplete CAG del gen DRPLA (atrofina 1)	2-3 semanas
<b>ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (ENFERMEDAD DE WERDNIG-HOFFMANN)</b>	
Análisis por MLPA deleción exones 7 y 8 - gen SMN1	2-3 semanas
<b>ATROFIA MUSCULAR ESPINAL INFANTIL LIGADA AL X</b>	
Secuenciación completa del gen UBA1 (UBE1)	7-9 semanas
<b>ATROFIA ESPINOBULBAR DE KENNEDY</b>	
Análisis de la expansión del triplete CAG del gen AR	2-3 semanas
<b>CADASIL (ARTERIOPATÍA CEREBRAL)</b>	
Secuenciación exones 2-6, 11-12 y 18-19 del gen NOTCH3	4-6 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen NOTCH3	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen NOTCH3	7-9 semanas
<b>CAVERNOMATOSIS CEREBRAL FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen KRIT1 (CCM1)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen CCM2	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen PDCD10 (CCM3)	4-6 semanas
Detección por MLPA de grandes deleciones en CCM1,2 y 3	4-6 semanas
<b>PANEL CCM: Genes CCM1, CCM2 &amp; CCM3: Seq + MLPA</b>	7-9 semanas
<b>CONVULSIONES SENSIBLES AL PIRIDOXAL FOSFATO</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen PNPO	4-6 semanas
<b>COREA-ACANTOCITOSIS</b>	
Secuenciación completa del gen VPS13A	18-22 semanas
<b>COREA BENIGNA HEREDITARIA</b>	
Secuenciación completa del gen NKX2-1 (TITF1)	2-3 semanas
<b>COREA DE HUNTINGTON</b>	
Análisis de la expansión del triplete CAG del gen HD	2-3 semanas
<b>COREA DE HUNTINGTON - LIKE 2</b>	
Análisis de la expansión del triplete CTG del gen JPH3	2-3 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1A</b>	
Detección duplicación CMT1A (17p11.2) del gen PMP22	2-3 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1X (LIGADO AL X)</b>	
Secuenciación completa del gen GJB1 (Conexina32)	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1B</b>	
Secuenciación completa del gen MPZ	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1C</b>	
Secuenciación completa del gen LITAF/SIMPLE	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1D</b>	
Secuenciación completa del gen EGR2	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1E</b>	
Secuenciación completa del gen PMP22	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1F</b>	
Secuenciación completa del gen NEFL	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2A1</b>	
Secuenciación completa del gen KIF1B	10-14 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2A2</b>	
Secuenciación completa del gen MFN2	4-6 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2B</b>	
Secuenciación completa del gen RAB7A	4-6 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2B1</b>	
Secuenciación completa del gen LMNA	4-6 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2B2</b>	
Secuenciación completa del gen MED25	7-9 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2C</b>	
Secuenciación completa del gen TRPV4	4-6 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2D</b>	
Secuenciación completa del gen GARS	7-9 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2E</b>	
Secuenciación completa del gen NEFL	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2F</b>	
Secuenciación completa del gen HSPB1	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2I / 2J</b>	
Secuenciación completa del gen MPZ	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2H/2K</b>	
Secuenciación completa del gen GDAP1	3-4 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2L</b>	
Secuenciación completa del gen HSPB8	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 3 (SÍNDROME DE DEJERINE-SOTTAS)</b>	
Secuenciación completa del gen PMP22	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MPZ	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen EGR2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen PRX	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4A</b>	
Secuenciación completa del gen GDAP1	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4B1</b>	
Secuenciación completa del gen MTMR2	6-8 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4B2</b>	
Secuenciación completa del gen SBF2	9-12 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4C</b>	
Secuenciación completa del gen SH3TC2	7-9 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4D</b>	
Secuenciación completa del gen NDRG1	6-8 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4E / 1D</b>	
Secuenciación completa del gen EGR2	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4F</b>	
Secuenciación completa del gen PRX	3-4 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4H</b>	
Secuenciación completa del gen FGD4	7-9 semanas
<b>CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4J</b>	
Secuenciación completa del gen FIG4	7-9 semanas
<b>DEMENCIA FRONTOTEMPORAL</b>	
Secuenciación completa del gen MAPT (TAU)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GRN (PGRN)	3-4 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones en MAPT y GRN	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CHMP2B	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen TARDBP (TDP43)	3-4 semanas
Expansión (GGGGCC) <sub>n</sub> en el gen C9ORF72 (incl. TP-PCR)	3-4 semanas
<b>DISCINESIA PAROXÍSTICA CINESIGÉNICA</b>	
Secuenciación completa del gen PRRT2	3-4 semanas
<b>DISCINESIA PAROXÍSTICA NO CINESIGÉNICA (DYT8)</b>	
Secuenciación completa del gen PNKD (MR1)	4-6 semanas
<b>DISTASIA ARREFLEXIVA DE ROUSSY-LEVY</b>	
Secuenciación completa del gen MPZ	3-4 semanas
<b>DISTONÍA PRIMARIA DE INICIO PRECOZ (DYT1)</b>	
Detección de la deleción GAG en el gen DYT1 (TOR1A)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen DYT1 (TOR1A)	3-4 semanas
<b>DISTONÍA CON RESPUESTA A DOPA (DYT5)</b>	
Secuenciación completa del gen GCH1	3-4 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones GCH1, SGCE & TH	3-4 semanas
<b>DISTONÍA DOPASENSIBLE AUTOSÓMICA RECESIVA (DÉFICIT DE TIROSINA HIDROXILASA)</b>	



<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen TH	7-9 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones GCH1, SGCE & TH	3-4 semanas
<b>DISTONÍA DOPASENSIBLE POR (DÉFICIT DE SEPIAPTERINA REDUCTASA)</b>	
Secuenciación completa del gen SPR	3-4 semanas
<b>DISTONÍA PRIMARIA TIPO DYT6</b>	
Secuenciación completa del gen THAP1	3-4 semanas
<b>DISTONÍA MIOCLÓNICA (DYT11)</b>	
Secuenciación completa del gen SGCE	3-4 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones GCH1, SGCE & TH	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen DRD2	7-9 semanas
Detección de la deleción GAG en el gen DYT1 (TOR1A)	2-3 semanas
<b>DISTONÍA PARKINSONIANA DE INICIO RÁPIDO (DYT12)</b>	
Secuenciación completa del gen ATP1A3	6-8 semanas
<b>DISTONÍA-PARKINSONISMO INFANTIL</b>	
Secuenciación completa del gen SLC6A3	7-9 semanas
<b>DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL (SÍNDROME DE SEITELBERGER)</b>	
Secuenciación completa del gen PLA2G6	4-6 semanas
<b>DISPLASIA SEPTO-OPTICA</b>	
Secuenciación completa del gen HESX1	3-4 semanas
<b>ENCEFALOPATÍA AGUDA NECROSANTE FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen RANBP2	9-12 semanas
<b>ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL PRECOZ</b>	
TIPO 1: Secuenciación completa del gen ARX	4-6 semanas
TIPO 2: Secuenciación completa del gen CDKL5	4-6 semanas
TIPO 3: Secuenciación completa del gen SLC25A22	6-8 semanas
TIPO 4: Secuenciación completa del gen STXBP1	7-9 semanas
TIPO 5: Secuenciación completa del gen SPTAN1	14-18 semanas
<b>ENFERMEDAD DE COATS</b>	
Secuenciación completa del gen NDP	2-3 semanas
<b>ENFERMEDAD DE CREUZFELDT-JACOB</b>	
Secuenciación completa del gen PRNP	3-4 semanas
<b>ENFERMEDAD DE NASU-HAKOLA (OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLIQUÍSTICA)</b>	
Secuenciación completa del gen TYROBP (DAP12)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen TREM2	3-4 semanas
<b>ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C</b>	
Secuenciación completa del gen NPC1	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen NPC2	3-4 semanas
<b>ENFERMEDAD DE PELIZAEUS-MERZBACHER</b>	
Detección de duplicaciones del gen PLP1 (SPG2) por MLPA	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen PLP1 (SPG2)	3-4 semanas
<b>ENFERMEDAD DE PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE</b>	
Secuenciación completa del gen GJC2	3-4 semanas
<b>ENFERMEDAD DE PICK DEL CEREBRO</b>	
Secuenciación completa del gen MAPT (TAU)	3-4 semanas
<b>ENFERMEDAD DE SANDHOFF</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen HEXB	4-6 semanas
<b>ENFERMEDAD DE TAY-SACHS</b>	
Mutaciones c.1274_1277dupTATC, c.1421+1G>C, c.1073+1G>A, p.G269S, p.R247W, p.R249W del gen HEXA	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen HEXA	4-6 semanas
<b>EPILEPSIA EN LA MUJER, CON RETRASO MENTAL</b>	
Secuenciación completa del gen PCDH19	6-8 semanas
<b>EPILEPSIA GENERALIZADA CON ATAQUES FEBRILES</b>	
Secuenciación completa del gen SCN1A	7-9 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen SCN1A	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SCN1B	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen SCN2A	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen GABRD	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GABRG2	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen SCN9A	6-8 semanas
<b>EPILEPSIA LATERAL TEMPORAL AUTOSÓMICA DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen LGI1	3-4 semanas
<b>EPILEPSIA MIOCLÓNICA CON RETRASO MENTAL Y ESPASMOS</b>	
Secuenciación completa del gen ARX	4-6 semanas
<b>EPILEPSIA MIOCLÓNICA INFANTIL SEVERA (SÍNDROME DE DRAVET)</b>	
Secuenciación completa del gen SCN1A	7-9 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen SCN1A	3-4 semanas
<b>EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL (JME)</b>	
Secuenciación completa del gen EFHC1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CACNB4	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen GABRA1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CLCN2	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen JRK	3-4 semanas
<b>EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA TIPO 1A (SÍNDROME DE UNVERRICHT- LUNDBORG)</b>	
Expansión de un dodecámero en el gen CSTB (EPM1A)	3-4 semanas
C.218_219delTC	3-4 semanas
<b>EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA CON ATAXIA (TIPO 1B)</b>	
Secuenciación completa del gen PRICKLE1 (EPM1B)	4-6 semanas
<b>EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA TIPO 2 (LAFORA)</b>	
Secuenciación completa del gen EPM2A	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen NHLRC1	3-4 semanas
<b>EPILEPSIA NOCTURNA DEL LÓBULO FRONTAL (AUTOSÓMICA DOMINANTE)</b>	
Secuenciación completa del gen CHRNA4	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNB2	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNA2	4-6 semanas
<b>EPILEPSIA PIROXINA-DEPENDIENTE</b>	
Secuenciación completa del gen ALDH7A1	7-9 semanas
<b>ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA/ ALS)</b>	
Secuenciación completa del gen SOD1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen ANG	2-3 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen TARDBP (TDP43)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen FUS (TLS-ALS6)	6-8 semanas
<b>PANEL ELA:</b> Genes SOD1, ANG, TARDBP & FUS	7-9 semanas
Expansión (GGGGCC) <sub>n</sub> en el gen C9ORF72 (incl. TP-PCR)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen OPTN	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SETX	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen ALS2	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen FIG4	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen UBQLN2 (X-linked)	4-6 semanas
<b>ESQUISENCEFALIA FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen EMX2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SHH	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SIX3	2-3 semanas
<b>HEMIPLEJIA ALTERNANTE DE LA INFANCIA</b>	
Secuenciación completa del gen ATP1A3	6-8 semanas
<b>HETEROTOPIA NODULAR PERIVENTRICULAR</b>	
Secuenciación completa del gen FLNA	7-9 semanas
<b>HIDROCEFALIA DEBIDA A ESTENOSIS CONGÉNITA ACUEDUCTAL (LIGADA AL X)</b>	
Secuenciación completa del gen L1CAM (SPG1)	6-8 semanas
<b>HIPEREKPLEXIA - EPILEPSIA</b>	
Secuenciación completa del gen ARHGEF9	4-6 semanas
<b>HIPEREKPLEXIA HEREDITARIA</b>	
Secuenciación completa del gen GLRA1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SLC6A5	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen GLRB	6-8 semanas
Análisis por MLPA de deleciones: GLRA1, SLC6A5 y GLRB	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GPHN	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen ARHGEF9 (X-linked)	6-8 semanas
<b>HIPOACUSIA PROFUNDA BILATERAL</b>	
Secuenciación de los exones 11 y 21 del gen OTOF	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen OTOF	9-12 semanas
<b>HOLOPROSENCEFALIA</b>	
Secuenciación completa del gen SHH	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen ZIC2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SIX3	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen TGIF1	4-6 semanas
Análisis MLPA de deleciones/ duplicaciones – genes SHH, ZIC2, SIX3 y TGIF1	3-4 semanas
<b>PANEL HPE:</b> Genes SHH, ZIC2, SIX3 & TGIF1: Seq + MLPA	8-10 semanas
<b>LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE (SÍNDROME CACH)</b>	
Secuenciación completa del gen EIF2B5	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen EIF2B2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen EIF2B4	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen EIF2B3	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen EIF2B1	4-6 semanas
<b>PANEL CACH/VWM:</b> Genes EIF2B1-B2-B3-B4-B5	10-14 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>LEUCOENCEFALOPATÍA MEGALENCEFÁLICA (SÍNDROME DE VAN DER KNAAP)</b>	
Secuenciación completa del gen MLC1	6-8 semanas
<b>LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA</b>	
Secuenciación completa del gen PPT1 (CLN1)	4-6 semanas
Detección Mutaciones p.R122W y p.R151X del gen PPT1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen TPP1 (CLN2)	7-9 semanas
Detección Mutaciones IVS5-1G>C, R208X del gen TPP1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen CLN3	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen CLN5	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen CLN6	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MFSD8 (CLN7)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CLN8	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CTSD (CLN10)	3-4 semanas
<b>PANEL CLN: CLN1,CLN2,CLN3,CLN5,CLN6,CLN7,CLN8 y CLN10</b>	<b>9-12 semanas</b>
<b>LISENCEFALIA AISLADA (CLÁSICA)</b>	
Detección de duplicaciones/delecciones por MLPA – LIS1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen PFAFH1B1 (LIS1)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen TUBA1A	4-6 semanas
<b>LISENCEFALIA LIGADA AL X</b>	
Secuenciación completa del gen DCX	4-6 semanas
Detección de duplicaciones/delecciones por MLPA – DCX	2-3 semanas
<b>LISENCEFALIA CON GENITALIA AMBIGUA</b>	
Secuenciación completa del gen ARX	4-6 semanas
<b>LISENCEFALIA TIPO NORMAN-ROBERTS</b>	
Secuenciación completa del gen RELN	18-22 semanas
<b>MIGRAÑA HEMIPLÉJICA HEREDITARIA</b>	
Secuenciación completa del gen CACNA1A (FHM1)	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen ATP1A2 (FHM2)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen SCN1A (FHM3)	7-9 semanas
<b>NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A PANTOTENATO KINASA (ENF. DE HALLERVORDEN-SPATZ)</b>	
Secuenciación completa del gen PANK2	3-4 semanas
Detección de duplicaciones/delecciones por MLPA en los genes PANK2 y PLA2G6	3-4 semanas
<b>NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A PLA2G6</b>	
Secuenciación completa del gen PLA2G6	4-6 semanas
Detección de duplicaciones/delecciones por MLPA en los genes PANK2 y PLA2G6	3-4 semanas
<b>NEUROPATÍA CONGÉNITA HIPOMIELINIZANTE</b>	
Secuenciación completa del gen MPZ	3-4 semanas
<b>NEUROPATÍA ATÁXICA SENSITIVA CON DISARTRIA Y OFTALMOPRESIA (SANDO)</b>	
Secuenciación completa del gen POLG (POLG1)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen C10ORF2 (TWINKLE)	4-6 semanas
<b>NEUROPATÍA TOMACULAR (NEUROPATÍA HEREDITARIA CON HIPERSENSIBILIDAD A LA PRESIÓN)</b>	
Detección de la delección 17p11.2 en el gen PMP22	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen PMP22	3-4 semanas
<b>PARÁLISIS ESPÁSTICA HEREDITARIA ASCENDENTE DE APARICIÓN INFANTIL</b>	
Secuenciación completa del gen ALS2	9-12 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>PARÁLISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen MAPT (TAU)	3-4 semanas
<b>PARAPLEJIA ESPÁSTICA FAMILIAR DE HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X</b>	
Secuenciación completa del gen L1CAM (SPG1)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen PLP1 (SPG2)	3-4 semanas
Detección de duplicaciones del gen PLP1 (SPG2) por MLPA	2-3 semanas
<b>PANEL X-L HSP: SPG1 (Seq) + SPG2 (Seq+MLPA)</b>	7-9 semanas
<b>PARAPLEJIA ESPÁSTICA FAMILIAR DE HERENCIA AUTOSÓMICO DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen SPAST (SPG4)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen ATL1 (SPG3A/ SPG3)	4-6 semanas
Detección de deleciones de SPAST y SPG3A por MLPA	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen REEP1 (SPG31)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen KIF5A (SPG10)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen NIPA1 (SPG6)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen KIAA0196 (SPG8)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen HSPD1 (SPG13)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen ZFYVE27 (SPG33)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SPG17 (BSCL2)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SLC33A1 (SPG42)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen RTN2 (SPG12)	3-4 semanas
<b>PANEL AD-HSP-1: SPG3 &amp; SPG4 (Seq+MLPA) + SPG31, SPG10 &amp; SPG6 (Seq)</b>	9-12 semanas
<b>PANEL AD-HSP-2: SPG8, SPG12, SPG13, SPG17, SPG33 &amp; SPG42 (Seq)</b>	10-14 semanas
<b>PARAPLEJIA ESPÁSTICA FAMILIAR DE HERENCIA AUTOSÓMICO RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen SPG7 (PARAPLEGIN)	4-6 semanas
Detección de grandes deleciones en el gen SPG7 por MLPA	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen KIAA1840 (SPG11)	9-12 semanas
Detección de grandes deleciones en gen SPG11 por MLPA	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CYP7B1 (SPG5)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen ZFYVE26 (SPG15)	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen SPG20 (SPARTIN)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SPG21 (MASPARDIN)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen KIAA0415 (SPG48)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen PNPLA6 (SPG39)	7-9 semanas
<b>PANEL AR-HSP-1: SPG7 &amp; SPG11 (Seq + MLPA) + SPG5</b>	9-12 semanas
<b>PANEL AR-HSP-2: SPG15, SPG20, SPG21, SPG48 &amp; SPG39 (Seq)</b>	9-12 semanas
<b>PARKINSON DOMINANTE CON CUERPOS DE LEWY (PARK1/ PARK4)</b>	
Secuenciación completa del gen SNCA	3-4 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - SNCA	3-4 semanas
<b>PARKINSON JUVENIL RECESIVO (PARK2)</b>	
Secuenciación completa del gen PARK2	3-4 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA – PARK2	3-4 semanas
<b>PARKINSON TIPO 6 (PARK6)</b>	
Secuenciación completa del gen PINK1	3-4 semanas
Detección de la mutación G309D en el gen PINK1	2-3 semanas
<b>PARKINSON TIPO 7 (PARK7)</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen DJ1	3-4 semanas
<b>PARKINSON TIPO 8 (PARK8)</b>	
Secuenciación exones 31, 35 y 41 del gen LRRK2	2-3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen LRRK2	9-12 semanas
<b>POLIMICROGIRIA ASIMÉTRICA</b>	
Secuenciación completa del gen TUBB2B	3-4 semanas
<b>POLIMICROGIRIA BILATERAL FRONTOPIRIETAL</b>	
Secuenciación completa del gen GPR56	6-8 semanas
<b>POLIMICROGIRIA BILATERAL PERISILVIANA</b>	
Secuenciación completa del gen SRPX2	6-8 semanas
<b>POLINEUROPATÍA AMILOIDE FAMILIAR o AMILOIDOSIS TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen TTR	2-3 semanas
<b>RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X</b>	
Secuenciación completa del gen ARX	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen MECP2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen RSK2 (RPS6KA3)	7-9 semanas
<b>RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO SUDAFRICANO (Sd. DE CHRISTIANSON)</b>	
Secuenciación completa del gen SLC9A6	7-9 semanas
<b>RETRASO MENTAL Y EPILEPSIA (LIGADO AL CROMOSOMA X)</b>	
Secuenciación completa del gen CDKL5	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen ARX	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen OPHN1	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen ATP6AP2	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES</b>	
Secuenciación completa del gen RNASEH2B (40%)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen TREX1 (25%)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen RNASEH2C (15%)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen RNASEH2A (5%)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SAMHD1 (5%)	4-6 semanas
<b>PANEL AGS: Genes RNASEH2A-B-C, TREX1 &amp; SAMHD1</b>	9-12 semanas
<b>SÍNDROME DE ALEXANDER</b>	
Secuenciación completa del gen GFAP	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE ALPERS-HUTTENLOCHER</b>	
Secuenciación completa del gen POLG (POLG1)	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE ANDERMANN</b>	
Secuenciación exones 11, 15, 18 y 22 del gen SLC12A6	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen SLC12A6	8-10 semanas
<b>SÍNDROME DE BIRK-BAREL (RETRASO MENTAL CON DISMORFISMO DE HERENCIA MATERNA)</b>	
Secuenciación completa del gen KCNK9	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE BORJESON-FORSSMAN-LEHMANN</b>	
Secuenciación completa del gen PHF6	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE CHARGE</b>	
Secuenciación completa del gen CHD7	9-12 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen CHD7	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO 1</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen ERCC8 (CKN1, CSA)	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen ERCC6 (CSB)	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE COFFIN-LOWRY</b>	
Secuenciación completa del gen RSK2 (RPS6KA3)	7-9 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen RSK2	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE COHEN</b>	
Secuenciación completa del gen COH1 (VPS13B) - 58%	12-16 semanas
Análisis por MLPA grandes deleciones del gen COH1 - 42%	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE CRASH</b>	
Secuenciación completa del gen L1CAM (SPG1)	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE CRISPONI (SÍNDROME DE SUDORACIÓN INDUCIDA POR FRÍO)</b>	
Secuenciación completa del gen CRLF1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CLCF1	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE DEJERINE-SOTTAS (CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 3)</b>	
Secuenciación completa del gen PMP22	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MPZ	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen EGR2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen PRX	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE DOBLE CÓRTEX (HETEROTOPIA EN BANDA)</b>	
Secuenciación completa del gen DCX	4-6 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA – DCX	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE BROWN-VIALETTO-VAN LAERE</b>	
Secuenciación completa del gen SLC52A3 (C20orf54)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SLC52A2	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE FAZIO-LONDE</b>	
Secuenciación completa del gen SLC52A3 (C20orf54)	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE GUSHER (X-LINKED)</b>	
Secuenciación completa del gen POU3F4	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE HARP</b>	
Secuenciación completa del gen PANK2	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE JOUBERT (JBTS)</b>	
Secuenciación completa del gen AHI1 (JBTS3)	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen CEP290 (JBTS5)	10-14 semanas
Secuenciación completa del gen TMEM67 (MKS3, JBTS6)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen CC2D2A (JBTS9)	10-14 semanas
Detección de la deleción homocigota del gen NPHP1 (JBTS4)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen NPHP1 (JBTS4)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen RPGRIP1L (JBTS7)	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen INPP5E (JBTS1)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen ARL13B (JBTS8)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen TMEM216 (JBTS2)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen OFD1 (JBTS10) X-linked	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE KABUKI</b>	
Secuenciación completa del gen MLL2	9-12 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen MLL2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MACROD2 (C20orf133)	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE MECKEL (MECKEL-GRUBER)</b>	
Secuenciación completa del gen MKS1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen TMEM67 (MKS3)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen CC2D2A (MKS6)	10-14 semanas
Secuenciación completa del gen CEP290 (MKS4)	10-14 semanas
Secuenciación completa del gen RPGRIP1L (MKS5)	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen TMEM216 (JBTS2)	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE MARINESCO-SJOGREN</b>	
Secuenciación completa del gen SIL1	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE MOWAT-WILSON</b>	
Secuenciación completa del gen ZEB2 (ZFH1B)	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen ZEB2	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE NICOLAIDES-BARAITSER</b>	
Secuenciación completa del gen SMARCA2	9-12 semanas
<b>SÍNDROME DE OHDO BLEFAROFIMOSIS, VARIANTE SBBYS</b>	
Secuenciación completa del gen KAT6B	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE PARTINGTON</b>	
Secuenciación completa del gen ARX	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE PENDRED</b>	
Secuenciación completa del gen SLC26A4	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE PRADER-WILLI &amp; ANGELMAN</b>	
Estudio de metilación en la región genómica PWS/AS por MLPA para detección de deleciones y disomía uniparental	3-4 semanas
Detección de la disomía uniparental 15q11-q13 por STRs	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen UBE3A	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE PROUD-LEVINE-CARPENTER (MICROENCEFALIA - AGENESIA CUERPO CALLOSO)</b>	
Secuenciación completa del gen ARX	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE RETT</b>	
Secuenciación completa del gen MECP2	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen MECP2	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen CDKL5	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen CDKL5	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen FOXP1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS</b>	
Análisis por MLPA de la deleción del gen RAI1 (17p11.2)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen RAI1	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ</b>	
Secuenciación completa del gen DHCR7	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE SOTOS</b>	
Secuenciación completa del gen NSD1	7-9 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen NSD1	2-3 semanas
<b>SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI</b>	
Secuenciación completa del gen CREBBP (30-50%)	7-9 semanas



<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Análisis MLPA grandes deleciones en CREBBP (10%-20%)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen EP300 (3%)	10-14 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en EP300	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE UNVERRICHT- LUNDBORG</b>	
Expansión de un dodecámero en el gen CSTB (EPM1A)	3-4 semanas
Análisis de 5 mutaciones en el gen CSTB: c.10G>C, c.67-1G>C, C.169-2A>G, C.202C>T Y C.218_219delTC	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE USHER TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen MYO7A (USH1B)	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen CDH23 (USH1D)	14-18 semanas
Secuenciación completa del gen PCDH15 (USH1F)	10-14 semanas
Secuenciación completa del gen USH1C	8-10 semanas
Secuenciación completa del gen USH1G	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE USHER TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen USH2A	18-22 semanas
Secuenciación completa del gen GPR98 (VLGR1, USH2C)	25-30 semanas
Secuenciación completa del gen DFNB31 (USH2D)	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE USHER TIPO 3</b>	
Secuenciación completa del gen CLRN1	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPOS 1 &amp; 3</b>	
Secuenciación completa del gen PAX3	4-6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones: PAX3 & MITF	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen MITF	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SOX10	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SNAI2	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones: PAX3 & MITF	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE WAARDENBURG-SHAH, VARIANTE NEUROLÓGICA (TIPO 4)</b>	
Secuenciación completa del gen SOX10	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen EDNRB	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen EDN3	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE WEST</b>	
Secuenciación completa del gen ARX	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CDKL5	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE WOLFRAM TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen WFS1	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE WOLFRAM TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen CISD2	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DEL X FRÁGIL (FRAX)</b>	
PCR-Screening de la expansión triplete CGG - gen FMR-1	2-3 semanas
<b>SÍNDROME GENITOPATELAR</b>	
Secuenciación completa del gen KAT6B	7-9 semanas
<b>SÍNDROME LESCH-NYHAN</b>	
Secuenciación completa del gen HPRT1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CON APNEA EPISÓDICA (MIASTENIA INFANTIL FAMILIAR)</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen CHAT	4-6 semanas
<b>SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CON DÉFICIT DE ACETILCOLINESTERASA</b>	
Secuenciación completa del gen COLQ	7-9 semanas
<b>SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CON DÉFICIT DE RAPSINA</b>	
Detección de la mutación p.Asn88Lys en el gen RAPSN	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen RAPSN	3-4 semanas
<b>SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CON DÉFICIT DE RECEPTORES DE ACETILCOLINA</b>	
Secuenciación del exón 12 del gen CHRNE	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNE	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNA1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNB1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRND	6-8 semanas
<b>SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO DE CINTURAS</b>	
Secuenciación completa del gen DOK7	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MUSK	7-9 semanas
<b>SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO DEL CANAL LENTO</b>	
Secuenciación completa del gen CHRNE	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNA1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNB1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRND	6-8 semanas
<b>SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO DEL CANAL RÁPIDO</b>	
Secuenciación completa del gen CHRNA1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNE	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRND	6-8 semanas
<b>SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDRÓMICA AUTOSÓMICA RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen GJB2 (Conexina 26)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen GJB6 (Conexina 30)	2-3 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones: genes GJB2 & GJB6	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen OTOF	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen SLC26A4	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen TMC1	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen MYO15A	18-22 semanas
Secuenciación completa del gen TECTA	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen CDH23 (USH1D)	14-18 semanas
Secuenciación completa del gen USH1C	8-10 semanas
Secuenciación completa del gen TMPRSS3 (DFNB8/B10)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen DFNB59	4-6 semanas
<b>SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDRÓMICA AUTOSÓMICA DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen GJB3 (Conexina 31)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen GJB2 (Conexina 26)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen GJB6 (Conexina 30)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen WFS1	4-6 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones: genes GJB2, GJB3, GJB6 & WFS1	3-4 semanas
Detección de la mutación P51S en el gen COCH	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen COCH	4-6 semanas

Descripción	Plazo de entrega
Secuenciación completa del gen COL11A2	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen MYH9	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen SIX1	2-3 semanas
<b>SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDRÓMICA DE HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X</b>	
Secuenciación completa del gen POU3F4	3-4 semanas
<b>TRASTORNOS DE ESPECTRO AUTISTA (AUTISMO, SÍNDROME DE ASPERGER)</b>	
Secuenciación completa del gen SHANK3	3-4 semanas

<b>DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES OFTALMOLÓGICAS</b>	
Descripción	Plazo de entrega
<b>ACROMATOPSIA</b>	
Secuenciación completa del gen CNGB3 (50%)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen CNGA3 (25%)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen GNAT2 (<2%)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen PDE6C (<2%)	7-9 semanas
<b>PANEL ACHM: Genes CNGB3, CNGA3, GNAT2 &amp; PDE6C</b>	12-16 semanas
<b>ALBINISMO OCULAR LIGADO AL CROMOSOMA X</b>	
Secuenciación completa del gen GPR143 (OA1)	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones - gen GPR143	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CACNA1F	9-12 semanas
<b>ALBINISMO ÓCULO-CUTÁNEO (OCA)</b>	
TIPO 1: Secuenciación completa del gen TYR	3-4 semanas
TIPO 2: Secuenciación completa del gen OCA2	6-8 semanas
TIPO 3: Secuenciación completa del gen TYRP1	3-4 semanas
TIPO 4: Secuenciación completa del gen SLC45A2 (MATP)	3-4 semanas
<b>PANEL OCA: Genes TYR, OCA2, TYRP1 &amp; SLC45A2</b>	9-12 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones genes TYR & OCA2	3-4 semanas
<b>AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER</b>	
Secuenciación completa del gen GUCY2D (LCA1, 6%-21%)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen CEP290 (LCA10, ≤20%)	10-14 semanas
Secuenciación completa del gen RPE65 (LCA2, 3%-16%)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CRB1 (LCA8, ~15%)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen AIPL1 (LCA4, 4%-8%)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen RPGRIP1 (LCA6, ~5%)	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen RDH12 (LCA13, ~4%)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CRX (LCA7, ~3%)	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones de los genes AIPL1, CRB1, CRX y RPE65	3-4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones de los genes GUCY2D, RDH12, RPGRIP1, CEP290	3-4 semanas
<b>PANEL LCA: 8 genes (GUCY2D, CEP290, RPE65, CRB1, AIPL1, RPGRIP1, RDH12, CRX): Secuenciación + MLPA</b>	22-26 semanas
Secuenciación completa del gen LCA5 (~1%-2%)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SPATA7 (LCA3)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen TULP1 (LCA15)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen KCNJ13 (LCA16)	2-3 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen MERTK	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen LRAT (LCA14)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen RD3 (LCA12)	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen IMPDH1 (LCA11)	6-8 semanas
<b>ANOFTALMIA/ MICROFTALMIA</b>	
Secuenciación completa del gen SOX2	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SIX6	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen PAX6	4-6 semanas
Análisis de deleciones mediante MLPA – SOX2 y PAX6	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen VSX2 (CHX10)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen RAX	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen OTX2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SIX3	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen SHH	3-4 semanas
Análisis de deleciones mediante MLPA – SIX3 y SHH	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen HESX1	3-4 semanas
<b>ATROFIA ÓPTICA TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen OPA1	7-9 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen OPA1	3-4 semanas
<b>ATROFIA ÓPTICA TIPO 3 (ATROFIA ÓPTICA Y CATARATAS)</b>	
Secuenciación completa del gen OPA3	2-3 semanas
<b>ATROFIA ÓPTICA TIPO 7 (AUTOSÓMICA RECESIVA)</b>	
Secuenciación completa del gen TMEM126A (OPA7)	3-4 semanas
<b>CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA DE HERENCIA DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen RHO	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GNAT1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen PDE6B	7-9 semanas
<b>CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA DE HERENCIA RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen TRPM1	12-16 semanas
Secuenciación completa del gen GRM6	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen GRK1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CABP4	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SLC24A1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SAG	6-8 semanas
<b>CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA LIGADA AL X</b>	
Secuenciación completa del gen NYX	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen CACNA1F	9-12 semanas
<b>COROIDEREMIA</b>	
Secuenciación completa del gen CHM	8-10 semanas
<b>DISTROFIA CORNEAL</b>	
Análisis de exones 4, 11, 12, 13, 14 del gen TGFBI (BIGH3)	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen TGFBI	6-8 semanas
<b>DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES DE HERENCIA DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen CRX	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen GUCY2D	6-8 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen AIPL1	3-4 semanas
<b>DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES DE HERENCIA RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen ABCA4	10-14 semanas
<b>DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES LIGADA AL X</b>	
Secuenciación completa del gen RPGR & ORF15	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen CACNA1F	9-12 semanas
<b>DISTROFIA FOVEOMACULAR VITELIFORME</b>	
Secuenciación completa del gen BEST1 (VMD2)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen PRPH2	3-4 semanas
Secuenciación simultánea de los genes BEST1 & PRPH2	4-6 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/ duplicaciones en los genes BEST1 & PRPH2	3-4 semanas
<b>DISTROFIA MACULAR CORNEAL</b>	
Secuenciación completa del gen CHST6	3-4 semanas
<b>DISTROFIA PSEUDOINFLAMATORIA DE SORSBY</b>	
Secuenciación completa del gen TIMP3	4-6 semanas
<b>ENFERMEDAD DE BEST (DISTROFIA FOVEOMACULAR VITELIFORME DE BEST)</b>	
Secuenciación completa del gen BEST1 (VMD2)	4-6 semanas
<b>ENFERMEDAD DE NORRIE</b>	
Secuenciación completa del gen NDP	2-3 semanas
<b>ENFERMEDAD DE STARGARDT TIPO 1 (FUNDUS FLAVIMACULATUS)</b>	
Secuenciación completa del gen ABCA4	10-14 semanas
Secuenciación completa del gen CNGB3	7-9 semanas
<b>ENFERMEDAD DE STARGARDT TIPO 3</b>	
Secuenciación completa del gen ELOVL4	4-6 semanas
<b>ENFERMEDAD DE STARGARDT TIPO 4</b>	
Secuenciación completa del gen PROM1	9-12 semanas
<b>ENFERMEDAD OCULAR DE LA ISLA DE ÅLAND (SÍNDROME DE FORSIUS-ERIKSSON; OA2)</b>	
Secuenciación completa del gen CACNA1F	9-12 semanas
<b>FIBROSIS CONGÉNITA DE MÚSCULOS EXTRAOCULARES TIPO 1 (CFEOM1)</b>	
Secuenciación de los exones 2, 8, 20 y 21 del gen KIF21A	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen KIF21A	9-12 semanas
<b>FIBROSIS CONGÉNITA DE MÚSCULOS EXTRAOCULARES TIPO 2 (CFEOM2)</b>	
Secuenciación completa del gen PHOX2A	3-4 semanas
<b>FIBROSIS CONGÉNITA DE MÚSCULOS EXTRAOCULARES TIPO 3 (CFEOM3)</b>	
Secuenciación completa del gen TUBB3	4-6 semanas
<b>FUNDUS ALBIPUNCTATUS</b>	
Secuenciación completa del gen RDH5	2-3 semanas
<b>GLAUCOMA CONGÉNITO</b>	
Secuenciación completa del gen CYP1B1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen OPTN	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen MYOC	3-4 semanas
<b>Panel de Glaucoma Congénito: CYP1B1, OPTN y MYOC</b>	6-8 semanas
<b>GLAUCOMA CONGÉNITO PRIMARIO</b>	
Secuenciación completa del gen CYP1B1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen LTBP2	9-12 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>GLAUCOMA DE ÁNGULO ABIERTO</b>	
Secuenciación completa del gen MYOC	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen OPTN	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen WDR36	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen NTF4	3-4 semanas
<b>GLAUCOMA JUVENIL</b>	
Secuenciación completa del gen CYP1B1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MYOC	3-4 semanas
<b>GLAUCOMA POR EXFOLIACIÓN</b>	
Análisis de polimorfismos R141L y G153D en el gen LOXL1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen LOXL1	6-8 semanas
<b>MEGALOCÓRNEA - ESFEROFAQUIA - GLAUCOMA SECUNDARIO</b>	
Secuenciación completa del gen LTBP2	9-12 semanas
<b>NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER (LHON)</b>	
Detección de las mutaciones G11778A, T14484C y G3460A	2-3 semanas
Secuenciación completa de los 7 genes MT-ND	7-9 semanas
Secuenciación completa de los 3 genes MT-CO	6-8 semanas
Secuenciación completa de los genes MT-ATP6 y MT-ATP8	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MT-CYB	3-4 semanas
<b>NEUROPATÍA, ATAXIA Y RETINITIS PIGMENTOSA (NARP)</b>	
Detección de mutaciones T8993G y T8993C (gen MTATP6)	2-3 semanas
<b>OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA (PEO)</b>	
Secuenciación completa del gen POLG (POLG1)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen SLC25A4	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen C10ORF2 (TWINKLE)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen POLG2	6-8 semanas
Detección MLPA de grandes deleciones/duplicaciones en el ADN mitocondrial	3-4 semanas
<b>OFTALMOPLEJÍA EXTERNA CRÓNICA PROGRESIVA (CPEO)</b>	
Detección de las mutaciones A3243G, T3250C, G3316A	2-3 semanas
Secuenciación completa de los 22 genes tRNA del mtDNA	6-8 semanas
<b>QUERATOCONO</b>	
Secuenciación completa del gen VSX1	4-6 semanas
<b>RETINOSIS PIGMENTARIA DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen RHO (RP4)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen PRPF31 (RP11)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen PRPH2 (RDS – RP7)	3-4 semanas
Detección mutaciones p.R677X y c.2280del5 del gen RP1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen RP1	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen IMPDH1 (RP10)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen PRPF3 (RP18)	6-8 semanas
<b>PANEL adRP: Genes RP4, RP11, RP1, RP7, RP10 y RP18</b>	14-18 semanas
<b>RETINOSIS PIGMENTARIA DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen EYS (RP25)	14-18 semanas
Secuenciación completa del gen RPE65 (RP20)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen PDE6B	7-9 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen PDE6A	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen USH2A	18-22 semanas
Secuenciación completa del gen ABCA4 (RP19)	10-14 semanas
Secuenciación completa del gen CRB1 (RP11)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen CERKL (RP26)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen GRK1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SAG	6-8 semanas
<b>RETINOSIS PIGMENTARIA LIGADA AL CROMOSOMA X</b>	
Secuenciación completa del gen RPGR (RP3) & ORF15	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen RP2	3-4 semanas
<b>RETINITIS PUNCTATA ALBESCENS</b>	
Secuenciación completa del gen RLBP1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen RHO	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen PRPH2 (RDS)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen RDH5	2-3 semanas
<b>RETINOBLASTOMA</b>	
Secuenciación completa del gen RB1	7-9 semanas
Detección de deleciones/duplicaciones en el RB1 por MLPA	3-4 semanas
<b>RETINOSQUISIS LIGADA AL CROMOSOMA X</b>	
Secuenciación completa del gen RS1 (XLRS1)	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE CórNEA FRÁGIL</b>	
Secuenciación completa del gen ZNF469	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen PRDM5	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE PETERS PLUS</b>	
Detección de la mutación c.660+1G>A en el gen B3GALTL	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen B3GALTL	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE STICKLER DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE:</b>	
<b>Tipo 1:</b> Secuenciación completa del gen COL2A1	7-9 semanas
<b>Tipo 2:</b> Secuenciación completa del gen COL11A1	12-16 semanas
<b>Tipo 3:</b> Secuenciación completa del gen COL11A2	9-12 semanas
Detección MLPA de deleciones/duplicaciones en COL11A1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE STICKLER DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA</b>	
<b>Tipo 4:</b> Secuenciación completa del gen COL9A1	7-9 semanas
<b>Tipo 5:</b> Secuenciación completa del gen COL9A2	6-7 semanas
<b>SÍNDROME DE WAGNER</b>	
Secuenciación completa del gen VCAN	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DEL INCREMENTO DE CONOS S (ENFERMEDAD DE GOLDMANN - FAVRE)</b>	
Secuenciación completa del gen NR2E3	4-6 semanas
<b>VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR AUTOSÓMICA DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen FZD4	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen LRP5	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen TSPAN12	4-6 semanas
<b>VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR LIGADA AL X</b>	
Secuenciación completa del gen NDP (X-linked)	2-3 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES RENALES Y TUBULOPATÍAS HEREDITARIAS</b>	
Descripción	Plazo de entrega
<b>ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL AUTOSÓMICA DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen SLC4A1	4-6 semanas
<b>ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL CON SORDERA</b>	
Secuenciación completa del gen ATP6V1B1	4-6 semanas
<b>ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL AUTOSÓMICA RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen ATP6V0A4	6-8 semanas
<b>ACIDOSIS TUBULAR RENAL PROXIMAL</b>	
Secuenciación completa del gen SLC4A4	7-9 semanas
<b>AGENESIA RENAL BILATERAL</b>	
Secuenciación completa del gen RET	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen UPK3A	3-4 semanas
<b>CISTINOSIS</b>	
Secuenciación completa del gen CTNS	4-6 semanas
<b>CISTINURIA</b>	
Secuenciación completa del gen SLC3A1 (RBAT)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SLC7A9	4-6 semanas
<b>COLESTASIS INTRAHEPÁTICA FAMILIAR PROGRESIVA</b>	
<b>TIPO 1:</b> Secuenciación completa del gen ATP8B1 (FIC1)	7-9 semanas
<b>TIPO 2:</b> Secuenciación completa del gen ABCB11 (BSEP)	7-9 semanas
<b>TIPO 3:</b> Secuenciación completa del gen ABCB4 (MDR3)	9-12 semanas
<b>COLESTASIS INTRAHEPÁTICA NEONATAL (CON DÉFICIT DE CITRINA)</b>	
Secuenciación completa del gen SLC25A13	7-9 semanas
<b>DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA AUTOSÓMICO RECESIVA</b>	
Secuenciación completa del gen AQP2	3-4 semanas
<b>DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA LIGADA AL X</b>	
Secuenciación completa del gen AVPR2	3-4 semanas
<b>DISGENESIA TUBULAR RENAL</b>	
<b>TIPO 1:</b> Secuenciación completa del gen AGT	3-4 semanas
<b>TIPO 2:</b> Secuenciación completa del gen ACE	10-14 semanas
<b>TIPO 3:</b> Secuenciación completa del gen AGTR1	3-4 semanas
<b>TIPO 4:</b> Secuenciación completa del gen REN	4-6 semanas
<b>ENFERMEDAD POLIQUÍSTICA HEPÁTICA</b>	
Secuenciación completa del gen PRKCSH	7-9 semanas
<b>ENFERMEDAD QUÍSTICA MEDULAR TIPO 2 (MCKD2)</b>	
Secuenciación completa del gen UMOD	4-6 semanas
<b>HEMATURIA FAMILIAR BENIGNA</b>	
Secuenciación completa del gen CFH	9-12 semanas
<b>HEMATURIA FAMILIAR BENIGNA</b>	
Secuenciación completa del gen COL4A3	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen COL4A4	7-9 semanas
<b>HIPOMAGNESEMIA AISLADA DOMINANTE (CON HIPOCALCIURIA)</b>	
Secuenciación completa del gen FXD2	3-4 semanas



Descripción	Plazo de entrega
<b>HIPOMAGNESEMIA AISLADA DOMINANTE TIPO GLAUDEMANS</b>	
Secuenciación completa del gen KCNA1	2-3 semanas
<b>HIPOMAGNESEMIA CON HIPOCALCEMIA SECUNDARIA (INTESTINAL)</b>	
Secuenciación completa del gen TRPM6	7-9 semanas
<b>HIPOMAGNESEMIA CON NORMOCALCIÚRIA</b>	
Secuenciación completa del gen CLDN16	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen EGF	8-10 semanas
<b>HIPOMAGNESEMIA FAMILIAR CON HIPERCALCIURIA Y NEFROCALCINOSIS</b>	
Secuenciación completa del gen CLDN16	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen CLDN19	2-3 semanas
<b>NEFRONOPTISIS TIPO 1</b>	
Detección de la delección homocigota del gen NPHP1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen NPHP1	7-9 semanas
<b>NEFRONOPTISIS TIPO 2 (INFANTIL)</b>	
Secuenciación completa del gen NPHP2 (INVS)	6-8 semanas
<b>NEFRONOPTISIS TIPO 3 (ADOLESCENTE)</b>	
Secuenciación completa del gen NPHP3	7-9 semanas
<b>NEFRONOPTISIS TIPO 4 (JUVENIL)</b>	
Secuenciación completa del gen NPHP4	8-10 semanas
<b>NEFRONOPTISIS TIPO 5</b>	
Secuenciación completa del gen NPHP5 (IQCB1)	7-9 semanas
<b>NEFRONOPTISIS TIPO 6</b>	
Secuenciación completa del gen NPHP6 (CEP290)	10-14 semanas
<b>NEFRONOPTISIS TIPO 7</b>	
Secuenciación completa del gen GLIS2	4-6 semanas
<b>NEFRONOPTISIS TIPO 8</b>	
Secuenciación completa del gen RPGRIP1L	9-12 semanas
<b>NEFRONOPTISIS TIPO 9</b>	
Secuenciación completa del gen NEK8	7-9 semanas
<b>NEFROPATÍA HIPERURICÉMICA FAMILIAR JUVENIL</b>	
Secuenciación completa del gen UMOD	4-6 semanas
<b>OSTEOPETROSIS ASOCIADA A ACIDOSIS TUBULAR RENAL</b>	
Secuenciación completa del gen CA2	3-4 semanas
<b>POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE</b>	
Secuenciación completa del gen PKD1	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen PKD2	4-6 semanas
Secuenciación <u>simultánea</u> de los genes PKD1 & PKD2	9-12 semanas
Análisis por MLPA de delecciones/ duplicaciones en los genes PKD1 & PKD2	3-4 semanas
<b>POLIQUISTOSIS RENAL RECESIVA INFANTIL</b>	
Mutaciones en exones 3, 5, 9, 15-18, 22, 24, 27, 30, 32, 34, 36-37, 39, 43, 50, 53-55, 57-58, 60-61 del gen PKHD1	4-6 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen PKHD1	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen PKHD1	9-12 semanas
Análisis MLPA de delecciones/ duplicaciones en PKHD1	4-6 semanas
<b>PSEUDOHIPERALDOSTERONISMO TIPO 1 (SÍNDROME DE LIDDLE)</b>	

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen SCNN1B	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SCNN1G	4-6 semanas
<b>PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen NR3C2	4-6 semanas
<b>PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO GENERALIZADO TIPO 1 (HERENCIA RECESIVA)</b>	
Secuenciación completa del gen SCNN1A	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SCNN1B	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SCNN1G	4-6 semanas
<b>PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO RENAL TIPO 1 (HERENCIA DOMINANTE)</b>	
Secuenciación completa del gen NR3C2	4-6 semanas
<b>PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO TIPO 2 - SÍNDROME DE GORDON (HERENCIA DOMINANTE)</b>	
Secuenciación completa del gen WNK4	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen WNK1	7-9 semanas
<b>RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen PHEX	7-9 semanas
Análisis por MLPA de deleciones y duplicaciones en PHEX	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE ALPORT</b>	
Secuenciación completa del gen COL4A5 (ligado al X)	7-9 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/ duplicaciones en COL4A5	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen COL4A3	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen COL4A4	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE BARDET-BIEDL</b>	
Secuenciación completa del gen BBS1 (23,2%)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen BBS10 (20%)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen BBS2 (8,1%)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen B1-BBS9 (~6.0%)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen MKKS-BBS6 (5,8%)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen BBS12 (~5%)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen MKS1-BBS13 (~4.5%)	4-6 semanas
<b>PANEL-1 BBS: Genes BBS1,2,6,9,10,12 &amp; BBS13 (~72,6%)</b>	<b>10-14 semanas</b>
Secuenciación completa del gen BBS4 (2,3%)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen BBS7 (~1.5%)	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen TTC8-BBS8 (~1.2%)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen CEP290-BBS14 (~0.6%)	10-14 semanas
Secuenciación completa del gen ARL6-BBS3 (0,4%)	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen BBS5 (0,4%)	6-8 semanas
Secuenciación completa del gen TRIM32-BBS11 (<0.4%)	3-4 semanas
<b>PANEL-2 BBS: Genes BBS3,4,5,7,8,11 &amp; BBS14 (~6,8%)</b>	<b>16-20 semanas</b>
<b>SÍNDROME DE BARTTER NEONATAL TIPO 1</b>	
Secuenciación completa del gen SLC12A1	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE BARTTER NEONATAL TIPO 2</b>	
Secuenciación completa del gen KCNJ1	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE BARTTER CLÁSICO TIPO 3</b>	
Secuenciación completa del gen CLCNKB	6-8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en CLCNKB	3-4 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
<b>SÍNDROME DE BARTTER NEONATAL CON SORDERA (TIPO 4)</b>	
Secuenciación completa del gen BSND	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE DENT/ NEFROLITIASIS HIPERCALCIÚRICA/ UROLITIASIS FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen CLCN5	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE FANCONI - BICKEL</b>	
Secuenciación completa del gen SLC2A2	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE FANCONI DE ORIGEN MITOCONDRIAL</b>	
Secuenciación de los genes de los Complejos III y IV	6-8 semanas
<b>SÍNDROME DE GITELMAN</b>	
Secuenciación completa del gen SLC12A3	7-9 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en SLC12A3	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CLCNKB	6-8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en CLCNKB	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE LIDDLE (PSEUDOALDOSTERONISMO)</b>	
Secuenciación completa del gen SCNN1B	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SCNN1G	4-6 semanas
<b>SÍNDROME DE LOWE</b>	
Secuenciación completa del gen OCRL	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE NAIL-PATELLA (SÍNDROME UÑA-RÓTULA)</b>	
Secuenciación completa del gen LMX1B	4-6 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en LMX1B	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE SENIOR-LOKEN TIPO 1</b>	
Detección de la deleción homocigota del gen NPHP1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen NPHP1	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE SENIOR-LOKEN TIPO 4</b>	
Secuenciación completa del gen NPHP4	8-10 semanas
<b>SÍNDROME DE SENIOR-LOKEN TIPO 5</b>	
Secuenciación completa del gen NPHP5 (IQCB1)	7-9 semanas
<b>SÍNDROME DE SENIOR-LOKEN TIPO 6</b>	
Secuenciación completa del gen NPHP6 (CEP290)	10-14 semanas
<b>SÍNDROME NEFRÓTICO</b>	
Secuenciación completa del gen NPHS1	7-9 semanas
Secuenciación completa del gen NPHS2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen WT1	4-6 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en WT1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen LAMB2	7-9 semanas
<b>SÍNDROME NEFRÓTICO CON ESCLEROSIS MESANGIAL DIFUSA</b>	
Secuenciación completa del gen PLCE1	9-12 semanas
Secuenciación completa del gen WT1	4-6 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en WT1	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen PTPRO	10-14 semanas
<b>SÍNDROME NEFRÓTICO CONGÉNITO/SÍNDROME OCULO RENAL (SÍNDROME DE PIERSON)</b>	
Secuenciación completa del gen LAMB2	9-12 semanas
<b>SÍNDROME NEFRÓTICO DE APARICIÓN TEMPRANA</b>	
Secuenciación completa del gen WT1	4-6 semanas

Descripción	Plazo de entrega
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en WT1	2-3 semanas
<b>SÍNDROME RENAL COLOBOMA</b>	
Secuenciación completa del gen PAX2	7-9 semanas
<b>TROMBOCITOPENIA TROMBÓTICA PÚRPURA FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen ADAMTS13	10-14 semanas

<b>DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES REPRODUCTIVAS Y UROGENITALES</b>	
Descripción	Plazo de entrega
<b>DISGENESIA GONADAL</b>	
Determinación de la presencia o ausencia del gen SRY	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen SRY	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen NR5A1 (SF1)	4-6 semanas
<b>FALLO OVÁRICO PREMATURO</b>	
Secuenciación completa del gen BMP15	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen FOXL2	2-3 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen FOXL2	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen FSHR	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen DIAPH2	12-16 semanas
<b>HIPOSPADIAS FAMILIAR</b>	
Secuenciación completa del gen MAMLD1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen AR (Receptor Androgenos)	3-4 semanas
<b>INFERTILIDAD MASCULINA: AUSENCIA BILATERAL CONGÉNITA CONDUCTO DEFERENTE (CBAVD)</b>	
IVS8-Tn (poli-T) + 50 mutaciones frecuentes gen CFTR	3-4 semanas
<b>INFERTILIDAD MASCULINA: AZOOSPERMIA Y OLIGOSPERMIA</b>	
Detección de microdeleciones del cromosoma Y situadas en STS del brazo largo (regiones AZFa, AZFb, AZFc y SRY)	3-4 semanas
<b>DE CAUSA DESCONOCIDA</b>	
Mutación G1691A (Arg506Gln) del gen Factor V de Leiden	2-3 semanas
Mutación G20210A en el gen de la Protrombina (Factor II)	2-3 semanas
Mutación C677T(Ala222Val) y A1298C(Glu429Ala) en MTHFR	2-3 semanas

<b>DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES RESPIRATORIAS (NEUMOLÓGICAS)</b>	
Descripción	Plazo de entrega
<b>DISQUINESIA CILIAR PRIMARIA (SÍNDROME DE KARTAGENER)</b>	
Análisis de 5 exones hotspot del gen DNAH5: 34, 50, 63, 76 y 77	3-4 semanas
Análisis de 14 exones hotspot del gen DNAH5: 13, 17, 26-28, 32-33, 36, 41, 48-49, 53, 62 y 67	4-6 semanas
Secuenciación de los restante exones del gen DNAH5	12-16 semanas
Análisis de 5 exones hotspot del gen DNAI1: 1,13,16,17 y 18	3-4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen DNAI1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen DNAH11	20-24 semanas
Secuenciación completa del gen DNAI2	6-8 semanas
<b>ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL (DÉFICIT DE SURFACTANTE PULMONAR)</b>	
Secuenciación completa del gen SFTPB	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen SFTPC	3-4 semanas

<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Secuenciación completa del gen ABCA3	9-12 semanas
<b>FIBROSIS PULMONAR IDIOPÁTICA</b>	
Secuenciación completa del gen TERT	6-8 semanas
Secuenciación de la región promotora del gen TERC (TR)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen SFTPC	3-4 semanas
<b>FIBROSIS QUÍSTICA</b>	
50 mutaciones frecuentes gen CFTR + IVS8-Tn (poli-T)	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen CFTR	6-8 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones/duplic. del gen CFTR	3-4 semanas
<b>LINFANGIOLEIOMIOMATOSIS</b>	
Secuenciación completa del gen TSC1	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen TSC2	6-8 semanas
Secuenciación simultánea de los genes TSC1 y TSC2	7-9 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones/duplic. del gen TSC1	3-4 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones/duplic. del gen TSC2	3-4 semanas
<b>SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (SÍNDROME DE ONDINE)</b>	
Análisis expansión triplete poli-Ala del gen PHOX2B	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen PHOX2B	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen BDNF	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen ASCL1	3-4 semanas
Secuenciación completa del gen EDN3	4-6 semanas
Secuenciación completa del gen GDNF	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen RET	6-8 semanas

<b>DIAGNÓSTICO PRENATAL RÁPIDO DE ABERRACIONES CROMOSÓMICAS POR QF-PCR</b>	
<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
Detección de aneuploidías por QF-PCR en los cromosomas 13,18, 21, X e Y	24-48 horas
<b>FARMACOGENÉTICA</b>	
<b>Descripción</b>	<b>Plazo de entrega</b>
<b>CÁNCER DE PULMÓN (NSCLC)</b>	
Mutaciones por secuenciación de los exones 18-21 del gen EGFR (para tratamiento con Gefitinib)	2-3 semanas
<b>CYP2D6</b>	
Secuenciación completa del gen CYP2D6 (para tratamientos de enfermedades psiquiátricas y cardiovasculares)	6-8 semanas
<b>CYP2C9</b>	
Secuenciación completa del gen CYP2C9 (para tratamientos de trombosis, diabetes y enfermedades varias)	6-8 semanas
<b>CYP2C19</b>	
Secuenciación completa del gen CYP2C19 (tratamientos de enfermedades psiquiátricas, epilepsia, malaria y anestesia)	6-8 semanas
<b>HIPERSENSIBILIDAD A ABACAIVIR</b>	
Determinación del haplotipo HLA-B*5701	3-4 semanas

Descripción	Plazo de entrega
<b>LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA</b>	
Detección de mutaciones por secuenciación de los exones 4-10 del gen ABL, para tratamiento con Gleevec (Imatinib)	4-6 semanas
<b>LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA</b>	
Mutaciones por secuenciación de los exones 8, 11 y 17 del gen KIT (CD117), para tratamiento con Gleevec (Imatinib)	2-3 semanas
Detección de mutaciones en los exones 14 y 20 del gen FLT3, incluyendo ASP835 (inhibidores de FLT3)	2-3 semanas
<b>MASTOCITOSIS</b>	
Detección de mutaciones por secuenciación del exon 17 del gen KIT (CD117), para tratamiento con Gleevec / Imatinib	2-3 semanas
<b>TOXICIDAD A 5-FLUORO URACIL</b>	
Secuenciación exón 14 (incluye IVS14+1G-A) - gen DPYD	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen DPYD	6-8 semanas
<b>TOXICIDAD A IRINOTECAN (UGT1A1)</b>	
Análisis de la inserción TA en promotor del gen UGT1A1	2-3 semanas
<b>TOXICIDAD A TIOPURINAS (TPMT)</b>	
Determinación de los alelos 1, 2, 3A y 3C en el gen TPMT	2-3 semanas
Secuenciación completa del gen TPMT	4-6 semanas
<b>TUMOR DEL ESTROMA GASTROINTESTINAL (GIST)</b>	
Mutaciones por secuenciación de los exones 9, 11, 13 y 17 del gen KIT (CD117), para tratamiento con Gleevec (Imatinib)	2-3 semanas
Detección de mutaciones en los exones 12 y 18 del gen PDGFRA, para tratamiento con Gleevec (Imatinib)	2-3 semanas

<b>ANÁLISIS DE MUTACIONES PUNTUALES CONOCIDAS EN FAMILIARES DE PACIENTES</b>	
Descripción	Plazo de entrega
<b>MUTACIONES PUNTUALES EN FAMILIARES DE PACIENTES ANALIZADOS EN LABGENETICS</b>	
1 Mutación o 2 mutaciones en el mismo exón	2-3 semanas
2 mutaciones en diferentes exones	2-3 semanas
<b>MUTACIONES PUNTUALES EN FAMILIARES DE PACIENTES ANALIZADOS EN OTRO CENTRO</b>	
1 Mutación - 1 Familiar	3-4 semanas
1 Mutación - 2 Familiares (Precio por persona)	3-4 semanas
1 Mutación - 3 o más Familiares (Precio por persona)	3-4 semanas
2 mutaciones - 1 Familiar	3-4 semanas
2 mutaciones - 2 Familiares (Precio por persona)	3-4 semanas
2 mutaciones - 3 o más Familiares (Precio por persona)	3-4 semanas

**NOTA 1:** Para realizar diagnósticos genéticos PRENATALES es **imprescindible** enviar muestra biológica de la madre, para descartar una posible contaminación materna en la muestra fetal, por lo que este tipo de estudios genéticos tienen un coste adicional de 100 euros.

**NOTA 2:** Para el estudio de mutaciones en familiares de pacientes no analizados previamente por LabGenetics, es **recomendable** el envío de muestra biológica del caso Index, sin coste adicional, así como del informe previo en el que se detalla la mutación encontrada.

Descripción	<i>Plazo de entrega</i>
-------------	-------------------------

### CONDICIONES COMERCIALES

1. **Impuestos:** los servicios de diagnóstico genético están exentos de IVA
2. **Validez de la oferta:** hasta el 31 de diciembre de 2013