

Solicitud

PROGENIE
MOLECULAR

C/ Artes y Oficios 37. 46021 Valencia Tel. 902 91 05 05 Fax. 902 91 05 06

Etiqueta Progenie

Fecha solicitud	Muestra	
<input type="text"/>	<input type="text"/>	
Referencia	Médico	
<input type="text"/>	<input type="text"/>	
Centro	<input type="text"/>	
Servicio/Departamento	<input type="text"/>	
Nombre paciente	Edad	Sexo
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Observaciones/otros estudios	<input type="text"/>	
Observaciones internas	<input type="text"/>	

Enfermedades hematológicas

- Alfa-Talasemia
- Beta-Talasemia
- Enfermedad de Kostmann
- Favismo (anemia hemolítica)
- Hemocromatosis Hereditaria
- Trombofilia (*Factor V Leiden*)
- Trombofilia (*Factor II*)
- Trombofilia (Homocisteína)

Gen
Alfa-Globina
Beta-Globina
HAX1
G6PDH
HFE
Factor V
Factor II
MTHFR

Enfermedades metabólicas

- Alfa-1-Antitripsina
- Alport-like, Síndrome de
- Diabetes insípida nefrogénica tipo I
- Diabetes insípida nefrogénica tipo II
- Enfermedad Quística Medular
- Fibrosis Quística
- Fiebre Mediterránea Familiar
- Fabry, enfermedad de
- Ictiosis ligada al cromosoma X
- Hipercolesterolemia tipo III
- Hipertermia Maligna
- Hipogonadismo hipergonadotrópico
- Hipomagnesemia Familiar
- Hipoplasia de células de Leydig
- Homocistinuria
- Miopatía con desproporción de fibras
- Miopatía con desproporción de fibras
- Pubertad precoz familiar masculina

Gen
PI
MYH9
AVPR2
AQP2
Uromodulina
CFTR
MEFV
GLA
STS
ApoE
RYR1
LHGCR
Claudina 16
LHGCR
MTHFR
ACTA1
SEPN1
LHGCR

Identificación genética

- Prueba de paternidad
- Prueba de parentesco

Citogenética

- Aneuploidías espermatozoides (FISH)
- Cariotipo

Enfermedades neurológicas y malformaciones congénitas

- Alzheimer de inicio tardío
- Aniridia
- Apert, Síndrome de
- Atrofia Óptica de Leber
- Bartter tipo 3, Síndrome de
- Beare-Stevenson, Síndrome de
- Cromosoma X-Fragil, Síndrome de
- Crouzon, Síndrome de
- Distrofia de Cinturas tipo 2A
- Distrofia de Cinturas tipo 2A B
- Distrofia de Cinturas tipo 2C
- Distrofia de Cinturas tipo 2D
- Distrofia de Cinturas tipo 2E
- Distrofia de Cinturas tipo 2F
- Distrofia Miotónica Tipo 1 (Steinert)
- Ehlers-Danlos tipo III, Síndrome de
- Jackson-Weiss, Síndrome de
- Lisencefalia tipo 1
- Lisencefalia tipo 2
- Marinesco-Sjogren, Síndrome de
- Morning Glory, Síndrome de
- Muenke, Síndrome de
- Neurofibromatosis tipo 1
- Osteoporosis
- Parálisis periódica normocalémica
- Paraparesia Espástica tipo I
- Paraparesia Espástica tipo II
- Paraparesia Espástica tipo III
- Paraparesia Espástica tipo IV
- Paraparesia Espástica tipo VI
- Paraparesia Espástica tipo VII
- Paraparesia Espástica tipo VIII
- Paraparesia Espástica tipo X
- Paraparesia Espástica tipo XI
- Paraparesia Espástica tipo XIII
- Paraparesia Espástica tipo XVII
- Paraparesia Espástica tipo XX
- Paraparesia Espástica tipo XXI
- Pfeiffer, Síndrome de
- Saethre-Chotzen, Síndrome de
- Seckel tipo 1, Síndrome de
- Sindictalia tipo 2 y tipo 5
- Sordera autosómica recesiva
- Sordera autosómica recesiva
- Werner, Síndrome de

Estudio de infertilidad masculina

- Oligospermia no obstructiva
- Oligospermia obstructiva

Enfermedades neoplásicas

- Cáncer cérvix (susceptibilidad progresión VPH)
- Denys-Drash, síndrome de
- Frasier, síndrome de
- Leucemia mielóide crónica
- Policitemia Vera
- Síndrome nefrótico de inicio temprano
- Wilms, Tumor de (nefroblastoma)

ApoE
PAX6
FGFR2
MTND1,MTND4 ,MTND6
CLCNKB
FGFR2
FMR1
FGFR2
CAPN3
Disferlina
SGCG
SGCA
SGCB
SGCD
DMPK
Gen COL3A1
FGFR2
DCX
RELINA
SIL1
PAX6
FGFR3
NF1
COL1A1
SCN4A
L1CAM
PLP1
SPG3A
SPG4
NIPA1
SPG7
SNTB1 (KIAAA0196)
SPATACSNIN
KIF5A
HSP60
BSCL2
SPG20
ACP33
FGFR1, FGFR2
FGFR1, FGFR2, TWIST
ATR
HOXD13
GJB2
GJB6
RECQL2

Gen
Cromosoma Y
Gen CFTR

Gen
p53
WT1
WT1
WT1
BCR-ABL t(9;22)
JAK2
WT1
WT1

Virología Molecular

- Adenovirus, detección ADN
- BKV, detección ADN
- Bocavirus humano, detección ADN
- Citomegalovirus (CMV), detección ADN
- Coronavirus, detección ARN
- Coxsackie, detección ARN Virus
- Echovirus, detección ARN
- Enterovirus, detección ARN
- Epstein-Barr virus (EBV), detección ADN
- Influenza tipo A H3N2 (Gripe), detección ARN
- Hepatitis B, detección ADN Virus
- Hepatitis B, cuantificación ADN Virus
- Hepatitis B, genotipado Virus
- Hepatitis C, detección ARN Virus
- Hepatitis C, cuantificación ARN Virus
- Hepatitis C, genotipado Virus
- Hepatitis Delta, detección ARN Virus
- Hepatitis G, detección ARN Virus
- Herpes Virus 1 (HSV1), detección ADN
- Herpes Virus 2 (HSV2), detección ADN
- Herpes virus 6 (HH6), detección ADN
- Herpesvirus 7 (HH7), detección ADN
- Herpesvirus 8 (HH8), detección ADN
- JCV, detección ADN
- Papilomavirus, detección-Tipado ADN
- Papilomavirus. Detección-Tipado ADN Secuenciación
- Parvovirus B19, detección ADN
- Rotavirus, detección ARN
- Rubéola, detección ARN Virus
- Varicela-Zoster (VZV), detección ADN
- VIH, cuantificación ARN
- VIH, detección ADN Proviral
- VIH, detección ARN
- VIH, resistencias (Proteasa + Retrotranscriptasa)

Microbiología Molecular

- Borrelia burgdorferi, detección ADN
- Brucella melitensis, detección ADN
- Candida, detección e identificación ADN
- Chlamydia ssp. y Chlamydomydia ssp., detección ADN
- Chlamydomydia pneumoniae, detección ADN
- Coxiella, detección ADN
- Haemophilus influenzae, detección ADN
- Leishmania, detección ADN
- Mycobacterium tuberculosis, detección ADN
- Mycoplasma pneumoniae, detección ADN
- Neisseria gonorrhoea, detección ADN
- Neisseria meningitidis, detección ADN
- Pneumocistis jirovecii, detección ADN
- Salmonella sp., detección e identificación ADN
- Streptococcus pneumoniae, detección ADN
- Toxoplasma gondii, detección ADN
- Treponema Pallidum, detección ADN

Serología

- VHC, detección Anticuerpos (Immuno-blot)
- VIH 1, detección Anticuerpos (Western-blot)
- VIH 2, detección Anticuerpos (Western-blot)