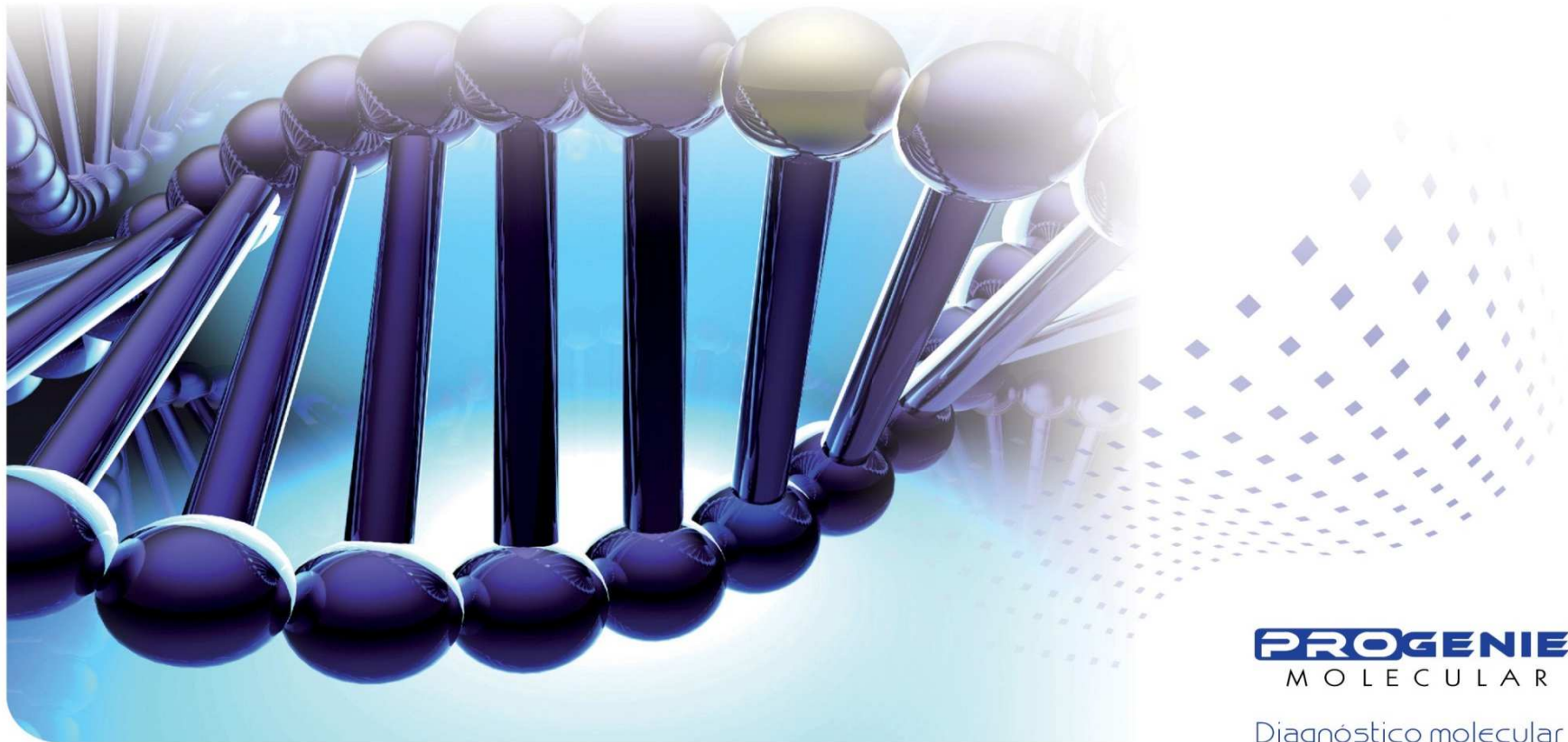


Catálogo de Enfermedades de Base Genética

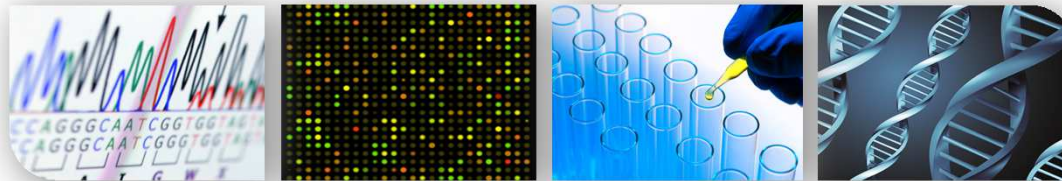


PROGENIE
MOLECULAR

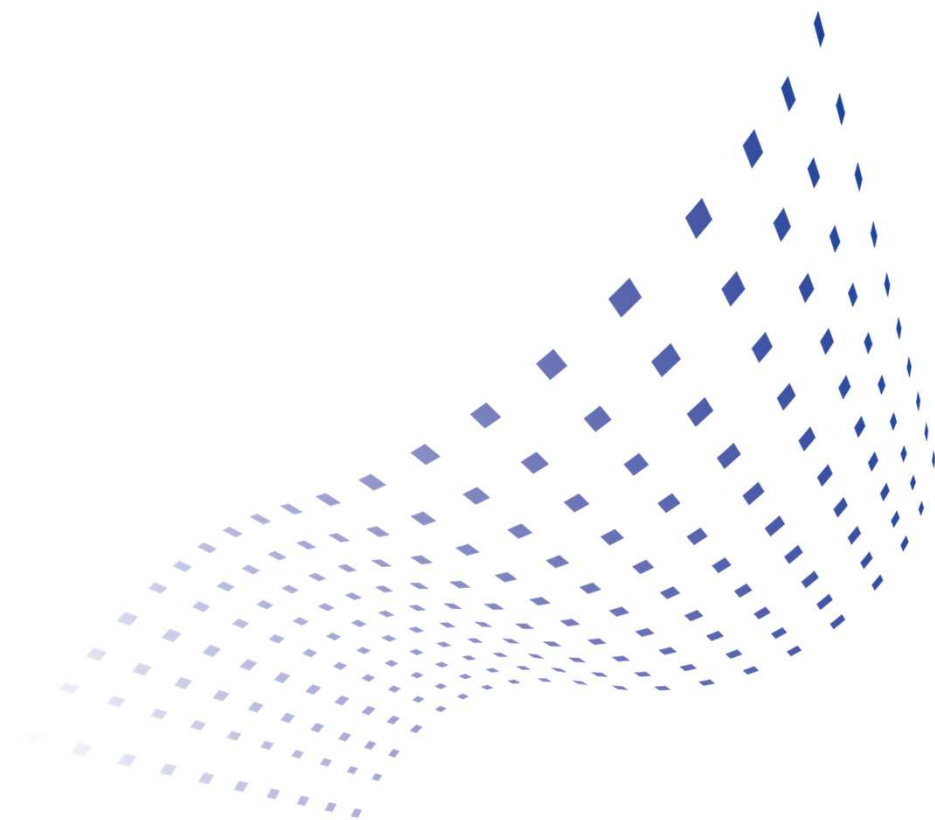
Diagnóstico molecular

ÍNDICE

ENFERMEDADES DE BASE GENÉTICA.....	2	Neurológicas / sensoriales.....	43
Listado de paneles de genes (secuenciación masiva).....	3	Oftalmológicas.....	57
Listado de genes.....	5	Renales.....	64
Aparato digestivo	9	Reproductivas y urogenitales.....	67
Aparato respiratorio	9	Citogenética.....	69
Autoinflamatorias sistémicas	9	IDENTIFICACIÓN DE ADN Y PRUEBAS FORENSES.....	70
Dermatológicas	10	Identificación de ADN y pruebas forenses.....	71
Hematológicas y cardiovasculares.....	12	GLOSARIO DE ENFERMEDADES.....	72
Inmunológicas.....	18		
Metabólicas y endocrinas	19		
Mitocondriales	23		
Multisistémicas	24		
Musculoesqueléticas.....	30		



Enfermedades de Base Genética



LISTADO DE PANELES DE GENES (Secuenciación Masiva)

<u>PANELES</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>PANELES</u>	<u>PÁGINA</u>
ENFERMEDADES DERMATOLÓGICAS:		ENFERMEDADES MUSCULOESQUELÉTICAS:	
Síndrome de Hermansky-Pudlak	10	Craneosinostosis	29
Hiperqueratosis palmoplantar	10	Distrofia de cinturas	30
		Distrofia muscular	33
ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES:		Miopatía centronuclear	35
Síndrome de Brugada	12	Miotonías no distróficas	35
Cardiomiopatías	13	Osteogenesis Imperfecta	36
Síndrome de QT corto	16		
Síndrome de QT largo	16	ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS:	
		Cáncer colorrectal	38
ENFERMEDADES METABÓLICAS:		Cáncer de mama y ovario	39
Hipercolesterolemia familiar	19		
Diabetes tipo Mody	21	ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS / SENSORIALES:	
Mucopolidosis	21	Anencefalia	42
ENFERMEDADES MULTISISTÉMICAS:		Atrofia muscular espinal	43
Síndrome de Alagille	23	Charcot-Marie-Tooth	43
Síndrome de Bardet-Biedl	23	Epilepsia Mioclónica	45
Esclerosis tuberosa	25	Hipoacusia	46
Síndrome de Hermansky-Pudlak	26	Síndrome de Joubert	48
Síndrome de Marfan	26	Lipofuscinosis neuronal ceroida	48
Miotonías no distróficas	35	Migraña hemipléjica hereditaria	49
Trastornos congénitos de glicosilación	28	Miopatía centronuclear	49
		Paraparesia espástica hereditaria	50
		Parkinson	52
		Síndrome de Usher	53

LISTADO DE PANELES DE GENES (Secuenciación Masiva)

<u>PANELES</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>PANELES</u>	<u>PÁGINA</u>
ENFERMEDADES OFTALMOLÓGICAS:		ENFERMEDADES RENALES:	
Acromatopsia	56	Hematuria benigna hereditaria	63
Albinismo	56	Enfermedad poliquística renal	64
Amaurosis congénita de Leber	56		
Atrofia Óptica	56		
Síndrome de Bardet-Bield	57		
Cataratas	57		
Ceguera nocturna estacionaria	57		
Degeneración macular asociada a la edad	55		
Distrofia de conos y bastones	58		
Distrofia corneal	58		
Distrofia corneal endotelial de Fuchs	58		
Distrofia macular y enfermedad de Stargardt	59		
Glaucoma	59		
Síndrome de Hermansky-Pudlak	59		
Síndrome de Joubert	60		
Microftalmia	60		
Enfermedad de Refsum	60		
Retinitis pigmentosa	61		
Síndrome de Senior-Løken	62		
Síndrome de Stickler	60		
Síndrome de Usher	62		
Vitreorretinopatía exudativa familiar	62		

NOTA: la observación "Secuencia completa por Sanger" hace referencia exclusiva a las regiones codificantes y regiones intrónicas adyacentes.

LISTADO DE GENES

GEN	PÁGINA	GEN	PÁGINA	GEN	PÁGINA	GEN	PÁGINA	GEN	PÁGINA
A		ARHGEF10	43	BLOC1S6	10, 26, 57	CFH	55	COL4A6	47
AARS	44	ARL2BP	59	BMP4	58	CFHR1	55	COL5A1	24
ABCA4	55, 57, 59	ARL6	23, 55, 59	BMPR1A	39	CFHR3	55	COL5A2	24
ABCC9	13	ARL13B	48, 58	BRCA1	39	CFTR	9, 25, 27, 64	COL6A1	33
ABCD1	45, 63	ARMS2	55	BRCA2	39	CHD7	23	COL6A2	33
ABHD12	47	ARX	53	BRD2	45	CHEK2	39	COL6A3	33
ACTA1	35	ASAH1	43	BSCL2	20, 23, 26, 43, 44, 50, 51, 53	CHKB	33	COL8A2	56
ACTC1	14, 15	ASB10	57	BSND	47, 61	CHM	55, 59	COL9A1	60
ACTG1	13, 14	ATL1 (SPG3A)	50			CHMP4B	55	COL9A2	60
ACTN2	13	ATP1A2	49	C		CHST3	28	COL11A1	60
ADAM9	56	ATP6VOA2	28	C1QTNF5	57, 59	CHST6	28, 56, 57	COL11A2	46, 47, 60
AGBL1	57	ATP6V1B1	47	C12orf65	51	CHST14	28	CRB1	55, 60
AGK	57	ATP7A	43	C2orf71	59	CHSY1	28	CRX	54, 56, 59
AHI1	49, 59	ATP7B	24, 28	C3	13, 14, 19, 28, 47, 50, 55	CIB2	47, 53, 60	CRYAA	55
AIFM1	45	ATP13A2	48, 52	C5orf42	48, 58	CLCNKB	61	CRYAB	55
AIP1	54, 56, 59	ATR	37	C8orf37	56, 59	CLCN1	27, 35	CRYBA1	55
AKAP9	12, 16	AVPR2	61, 62	C9orf72	45	CLCN2	45	CRYBA4	55, 58
ALDOB	19			CA4	55, 56, 57, 59	CLCNKB	61	CRYBB1	55
Alfa-Globina	12	B		CABP2 (DFNB93)	47	CLDN14	47	CRYBB2	55
ALG1	16, 28	B3GALNT2	33	CABP4	51, 55, 56	CLDN16	20, 61	CRYBB3	55
ALG2	28	B3GALTL	28, 58	CACNA1A	43, 49	CLDN19	20, 62	CRYGA	55
ALG3	28	B3GAT3	28	CACNA1C	12, 16	CLN3	48	CRYGC	55
ALG6	28	B4GALNT1	51	CACNA1F	55, 56	CLN5	48	CRYGD	55
ALG8	28	BAG3	13	CACNA2D1	12	CLN6	48	CRYGS	55
ALG9	28	BBS1	23, 55, 59	CACNA2D4	55, 56	CLN8	48	CRYM	46
ALG10	16	BBS2	23, 55	CACNB2	12	CLRN1	53, 59, 60	CSRP3	13
ALG11	28	BBS4	23, 55	CACNB4	45	CNGA1	59	CSTB	46
ALG12	28	BBS5	23, 55	CALR3	14	CNGA3	54, 56	CTDP1	44
ALG13	28	BBS7	23, 55	CAPN3	33	CNGB1	59	CTSC	10, 12
ALG14	28	BBS9	23, 55	CARD10	42	CNGB3	54, 55, 56, 57	CTSD	48
ALX1	34, 42	BBS10	23, 55	CASR	19	CNNM4	56	CTSF	48
ALX3	34	BBS12	23, 55	CAV3	12, 14, 16, 31	COCH	46	CYP1B1	57, 58
ALX4	34	BCAP31	45, 63	CC2D2A	48, 58	COG1	28	CYP2U1	51
ANK2	12, 16	BCL-1	40	CCDC28B	23, 55	COG4	28	CYP7B1	51
ANO5 (GDD1)	31, 33	BCR-ABL	40	CCDC50	46	COG5	28	CYP17A1	42
AP3B1	10, 26, 57	BCR	40	CDH1	39, 47, 53, 60	COG6	28		
AP4B1	51	BCOR	58	CDH3	57	COG7	28	D	
AP4E1	51	BCS1L	22	CDH23	12, 18	COG8	28	DACT1	42
AP4M1	51	BEST1	55, 56, 57, 59	CDHR1	56	COL1A1	24, 25, 30, 34, 36	DAG1	31, 33
AP4S1	51	Beta-globina	12	CDKL5	53	COL1A2	25, 36	DCTN1	49
AP5Z1	51	BFSP1	55	CEACAM16	46	COL2A1	60	DCX	46, 48
APC	38, 39, 41	BFSP2	55	CEL	21, 42, 73	COL3A1	25	DDHD1	51
APC33 (SPG21)	49, 51	BMPR1A	39	CELSR1	42	COL4A1	42, 58	DDHD2	51
ApoE	18, 19, 42, 55	BJCD2	43	CEP41	48, 58	COL4A2	42	DDOST	28
APP	31, 42	BIN1	35, 49	CEP164	60	COL4A3	61	DES	13, 31
AQP2	61	BLK	21	CEP290	23, 48, 54, 55, 56, 58, 60	COL4A4	61	DFNA5	46
AR	10, 18, 19, 20, 39, 43, 48, 63, 64	BLOC1S3	10, 26, 57	CERKL	56, 59	COL4A5	61	DFNB31	53, 60
				CFB	55			DFNB59	47

LISTADO DE GENES

<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>
DHDDS	28, 59	EYA1	55	GABRD	45	H		HSP27 (HSPB1)	44
DIABLO	46	EYA4	13, 46	GARS	44	HADHA	67	HSP60	48, 50, 51
DIAPH1	46	EYS	59	GBA2	51	HAMP	15	HSPB8 (HSP22)	44
DJ1	52			GCK	21	HARS	53, 60	HSPD1 (HSP60)	50
DMD	13, 24, 33, 34	F		GCNT2	55	HAX1	15	HSPG2	27, 35
DMPK	24, 27, 32, 34	F2 (Protrombina)	16	GDAP1	44	HBA1	12	HTRA1	55
DNAJB2	43	F5 (Leiden)	16	GDI1	45, 63	HBA2	12	HTRA2	52
DNAJB6	31	FA2H	51	GF6	56	HBB	12	HTT	45
DNAJC5	48	FAM161A	59	GFPT1	28	HCCS	58		
DNAJC6	52	FBLN5	43, 55	GIPC3	47	HCN4	12	I	
DNM2	35, 44, 49	FBN1	26, 27, 34	GJA1	14, 30, 34, 37, 56, 57	HCRT	49	IDH3B	59
DOLK	28	FBX07	52	GJA3	55	HES1	42	IGHMBP2	43
DPAGT1	28	FGD1	23, 24	GJA8	55	HGF	47	ILDR1	47
DPM1	28	FGD4	44	GJB1	44	HF1	35	IMPDH1	53, 54, 59
DPM3	28	FGFR1	29, 30, 31, 34, 35, 36,	GJB2	10, 11, 23, 26, 28, 46, 47, 48	HFE	15	IMPG1	57
DSC2	13	FGFR2	10, 29, 30, 34, 35, 36, 37	GJB3	46, 47, 48	HGF	47	IMPG2	59
DSG2	13	FGFR3	29, 30, 34, 35, 37	GJB6	46, 47, 48	HJV	15	INF2	44
DSP	13, 46	FHL1	33	GJC2	51	HK1	44	INPP5E	42, 48, 58
DSPP	46	FIG4	44	GLA	14, 19, 46	HNF1A	21	INS	21
DTNA	14	FKRP	28, 31, 32, 33	GLDC	42	HNF1B (TCF2)	21	INVS	60
DTNBP1	10, 26, 57	FKTN	13, 28, 31, 33	GLRA1	46	HNF4A	21	IPF1	21
DVL1	42	FLNA	45, 63	GLRB	46	HLA-DQ2	9, 18	IQCB1	56, 6
DVL3	42	FLCN	39	GMPPB	31, 33	HLADQ8	9, 18	IRAK1	45, 63
DYNC1H1	43, 44	FLVCR1	59	GNAT1	55	HOXA1	42	ISPD	33
DYSF	31, 32, 33	FMR1	53	GNAT2	54, 56	HOXA2	42	ITGA7	33
		FSCN2	57, 59	GNB4	45	HOXA7	42		
E		FOLH1	42	GNE	28	HOXB1	42	J	
EDA	9, 24	FOLH1B	42	GNPTAB	21	HOXB3	42	JAG1	23
EDAR	9, 24	FOXC1	57, 58	GNPTG	21	HOXB5	42	JAK2	15, 41
EDARADD	9, 24	FOXE3	55, 58	GNRHR	18, 20, 63	HOXB6	42	JPH2	14
EFEMP1	57, 59	FOXL2	55	GOSR2	45	HOXB7	42	JUP	13
EFHC1	45	FOXN1	42	GPD1L	12	HOXB8	42		
EFNB1	34	FRAS1	58	GPR54	20, 21, 63, 64	HOXC4	42	K	
EGR2	43, 44	FREM1	58	GPR98	53, 60	HOXC8	42	KARS	44, 47
EIF4G1	52	FREM2	42, 58	GPR143	10, 54	HOXC9	42	KCNE1	12, 16
ELA2	15	FTL	55	GPR179	55	HOXC11	42	KCNE2	12, 16
ELMOD3	47	FUZ	42	GPSM2	47	HOXC13	42	KCNE3	12
ELOVL4	57	FXN	42	GRHL2	46	HOXD3	42	KCNH2	12, 16
EMD	33, 34	FYCO1	55	GRIP1	48, 54, 56, 57, 58, 59	HOXD8	42	KCNJ2	12, 16
EPHA2	55	FZD4	60	GRK1	55	HOXD9	42	KCNJ5	12, 16
EPM2A	47	FZD6	42	GRM6	55	HOXD12	42	KCNJ8	12
EPCAM	38, 39			GRN	48	HOXD13	42	KCNJ10	47
ERLIN2	51	G		GRXCR1	47	HPS1	10, 26, 57	KCNJ13	56, 62
ESPN	47	G6PD	12, 15	GUCA1A	56	HPS3	10, 26, 57	KCNQ1	12, 16
ESRRB	47	GABRA1	45	GUCA1B	56, 57, 59	HPS4	10, 26, 57	KCNQ4	46
EXT1	28, 30, 34, 40, 41	GABRD	45	GUCY2D	54, 56	HPS5	10, 26, 57	KCNV2	56
EXT2	28, 34, 40	GABRA1	45			HPS6	10, 26, 57	KCTD7	46, 48
						HSF4	55		

LISTADO DE GENES

<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>
KDM5C	52	MC1R	10, 11, 18, 40, 42, 54	MYO22	14	PARD3	42	PMS2	38, 39
KIAA0196	50	MCOLN1	21	MYPN	14	PARK2	52	PMM2	28
KIAA0610	51, 53	MECP2	45, 63			PAX4	21	PNPLA6	51
KIF1A	51	MED12	25, 26, 27	N		PAX6	49, 54, 55, 56, 58	PNPT1 (DFNB70)	47
KIF1B	43	MEFV	9, 24, 27	NDP	58, 60	PCDH15	47, 53, 60	POLD1	39
KIF5A	50	MERTK	59	NDRG1	45	PCMT1	42	POLE	39
KIF7	48, 58	MFN2	44, 49, 54	NEBL	13	PCNT2	34	POLG	22, 29, 42, 43, 49, 53, 58
KLF11	21	MFRP	58	NEFL	43, 44	PDE6H	54, 56	POMGNT1	28, 31, 33
KLHL7	59	MFSD8	48	NEK2	43, 44	PDE6A	59	POMT1	28, 31, 33
KRT3	56	MGAT2	28	NEU1	21	PDE6B	55, 59	POMT2	28, 31, 33
KRT6A	10	MIP	55	NEUROD1	21	PDE6C	54, 56	POU3F4	47, 48
KRT6B	10	MIR96	46	NEXN	13, 14	PDE6D	48, 57	POU4F3	46
KRT12	56	MIR184	55	NF1	21, 41, 49	PDE6G	59	PPT1	48
KRT16	10	MKKS	23, 55	NIPA1	50	PDE6H	54, 56	PRCD	59
KRT17	10	MKS1	23, 55	NIPAL4	11	PDK3	44	PRICKLE1	42, 45
		MLH1	38, 39, 40	NMNAT1	54	PDX1	21	PRICKLE2	42, 45
L		MOGS	28	NOTCH2	23	PDZD7	53, 60	PRICKLE3	42
L1CAM	45, 46, 49, 52, 63	MPDU1	28	NPHP1	48, 56, 58, 60, 62	PEX1	59	PRICKLE4	42
LAMA2	32	MPI	MPI	NPHP3	60	PEX2	58	PRKAG2	14
LAMP2	13, 14	MPZ	28, 71	NPHP4	60	PEX7	58	PROM1	56, 57, 59
LARGE	28, 33	MSH2	38, 39, 40	NR2E3	59	PEX26	58	Protrombina	16
LCA5	56	MSH6	38, 39	NR2F1	54	PGM1	28	PRPF3	59
LDB3	13, 14	MSRB3	47	NRL	59	PHYH	58	PRPF6	59
LEPREL1	55	MSX2	34	NSD1	46, 53	PI	18	PRPF8	59
LFNG	28	MTHFR	16, 18, 20, 42	NTNG1	53	PIGA	15, 28, 34	PRPF31	59
LIM2	55	MTM1	35, 49	NYX	55	PIGL	28	PRPH2	56, 57, 59
LITAF	43	MTMR2	44			PIGM	28	PRPS1	45, 47
LHCGR	18, 20, 21, 38, 63, 64	MTMR14	49	O		PIGO	28	PRX	44
LHFPL5	47	MTND1	22, 54	OCA2	10, 54	PIGV	28	PSEN1	13, 14, 42, 45
LIM2	55	MTND4	22, 54	OFD1	48, 58, 59	PINK1	52	PSEN2	13, 42
LITAF	55	MTND6	22, 54	OPA1	54, 57	PIP5K3	56	PTEN	39
LMNA	10, 13, 14, 21, 26, 27, 31, 33, 34, 44	MUTYH	39	OPA2	54	PITPNM3	56	PTPRQ	47
LOXHD1	47	MVK	11, 27, 16	OPA3	54	PITX2	58	PXDN	55
LOXL1	57	MYBPC3	13, 14	OPA4	54	PITX3	55, 58		
LRAT	56, 61	MYH6	13, 14	OPA5	54	PKD1	62	R	
LRLT3	55	MYH7	13, 14	OPA6	54	PKD2	62	RAB7A	44
LRP5	60	MYH9	13, 14, 26	OPA7	54	PKHD1	62	RAB28	56
LRRK2	52	MYH14	13, 14	OPTN	57	PKP2	13	RAX2	56
LRSAM1	44	MYL2	14	OTOA (DFNB22)	47	PLA2G5	59	RBM20	13
LRTOMT	47	MYL3	14	OTOF (DFNB9)	47	PLA2G6	52	RB1	49, 54, 59
		MYLK2	14	OTOG (DFNB18B)	47	PLEC1	31	RBP3	59
M		MYO1A	46	OTOGL (DFNB84)	47	PLEKHA1	55	RBP4	55, 56, 57, 59
MAF	55	MYO3A	47	OTX2	54	PLEKHG5	43, 44	RD3	42, 54
MAK	59	MYO6	46, 47			PLN	13, 14	RDH5	55, 56, 59
MAN1B1	28	MYO7A	46, 47, 53, 60	P		PLP1	52	RDH12	54, 57, 59
MAPT	42, 45, 50, 53	MYO15A	47	P2RX2	46	PMP22	43	RDX	47
MARVELD2	47	MYOC	57	P53	39	PMS1	38, 39	RECQL2	28, 61

LISTADO DE GENES

<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>	<u>GEN</u>	<u>PÁGINA</u>
RECQL4	60	SGCB	31, 32	STK11	39	TNPO3	31	VIM	55
REEP1	50, 51, 52	SGCD	13, 31, 32	STRA6	58	TNXB	25	VLDLR	45
RELN	48	SGCG	31, 32	STRC (DFNB16)	47	TOPORS	59	VPS13B	59
RFT1	28	SH3TC2	44	STS	10, 11	TP53	39	VPS35	52
RGR	59	SIL1	48, 55	SURF1	44	TPM1	13, 14	VPS37A	51
RGS9	56	SIX1	46	SYNE1	33	TPM3	35		
RGS9BP	56	SIX6	55, 58	SYNE2	33	TPP1	48	W	
RHO	55, 59	SLC2A1	18	SYNJ1	52	TPRN	47	WDPCP	23, 55
RIMS1	56	SLC4A11	56			TRAPPC11	31	WFS1	46, 48
RLBP1	59	SLC6A5	46	T		TRIM32	23, 31, 55	WHRN	47
ROM1	56, 57, 59	SLC6A8	45, 63	T	42	TRIOBP	47	WISFP3	31
RP1	10, 54, 57, 59	SLC16A2	52	TACSTD2	56	TRPM1	55	WT1	25, 28, 29, 40, 41, 42, 62, 63, 64, 65
RP1L1	57, 59	SLC16A12	55	TAZ	13, 14	TRPM6	20		
RP2	59	SLC17A8	46	TBC1D24	45, 47	TRPV4	43, 44	Y	
RP9	59	SLC24A1	56	TCAP	13, 14, 31, 33	TSC1	25, 45	YARS	44
RPE65	54, 59	SLC25A4	13	TCF4	56	TSC2	25, 45		
RPR	48, 54, 56, 57, 58, 59	SLC26A4	47	TCTN1	48, 58	TSPAN12	60	Z	
RPRIP1	48, 54, 56, 57, 59	SLC26A5	47	TCTN2	48, 58	TSPEAR (DFNB98)	47	ZEB1	56
RPRIP1K	54	SLC33A1	50	TCTN3	48, 58	TTC8	23, 55, 59	ZFYVE26	48, 51
RPRIP1L	48, 58	SLC35A1	28	TDRD7	55	TTID	30	ZFYVE27	50
RPN2	28	SLC35C1	28	TECPR2	51	TTN	13, 14, 31, 33	ZIC1	45
RPSA	13	SLC35D1	28	TECTA (DFNA12)	48	TTR	13, 14	ZIC2	42
RS1	59, 60	SLC37A4	19	TFAP2A	42	TULP1	54, 59	ZIC4	45
RTN2 (NSPL1)	50	SLC40A1	15	TFR2	15	TWIST1	30, 34	ZNF423	48, 58, 60
RUNX2	30, 34	SLC45A2	10, 54	TGFB3	13	TYR	10, 54	ZNF513	59
RYR1	19, 35, 49	SMAD4	39	TGFBR1	26, 34	TYRP1	10, 54	ZNF9	24, 27, 32, 36
RYR2	13	SMCHD1	33	TGFBR2	26, 27, 34, 38, 40				
		SMN1	43	TH	16, 18, 20	U			
S		SMN2	43	TIMM8A	47, 54	UBA1	43		
SAG	55, 59	SMPX	47	TIMP3	57	UBIAD1	56		
SBF1	44	SNCA	52	TJP2	46	UCHL1	52		
SBF2 (MTMR13)	44	SNRNP200	58	TMC1 (DFNB7)	47	UCP2	42		
SCARB2	45	SNTA1	12, 16	TMEM5	33	UMOD	61, 62		
SCN1A	45, 49	SNTB1	50	TMEM43	13, 33	UNC119	56		
SCN1B	12	SOX2	58	TMEM67	48, 58	UQCRB	22		
SCN3B	12	SPAST	50	TMEM126A	54	UQCRCQ	22		
SCN4A	27, 35, 36, 37, 50, 53	SPATA7	54, 59	TMEM138	48, 58	USH1C	47, 53, 60		
SCN4B	12, 16	SPG11	51	TMEM165	28	USH1G	53, 60		
SCN5A	12, 13, 16	SPG20	51, 53	TMEM216	48, 58	USH2A	53, 59, 60		
SCO2	22, 23	SPG21	49, 51	TMEM231	48, 58				
SDCCAG8	23, 55, 59	SPG3A	50, 53	TMEM237	48, 58	V			
SDHA	13	SPG4	50	TMIE (DFNB6)	47	VANGL1	42		
SEC23B	28	SPG7	51, 52	TMPO	13	VANGL2	42		
SEMA4A	56, 59	SRD5A3	28	TMPRSS3	47	VAPB	43		
SEPN1	33, 35	ST3GAL3	28	TNNC1	13, 14	VAX1	58		
SERPINB6	47	ST3GAL5	28	TNNI3	13, 14	VCAN	60		
SGCA	31, 32	STAT3	17	TNNI2	13, 14	VCL	13, 14		
						VHL	15, 23, 28, 38, 39, 40, 41, 53, 54, 60		

GENÉTICA MOLECULAR. APARATO DIGESTIVO

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Agenesia dental (Oligodancia)	Gen EDA	Secuenciación completa por Sanger	1173	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
	Genes EDA, EDAR y EDARADD	MLPA	1174	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Enfermedad celiaca (Sensibilidad al gluten)	Haplotipos HLA DQ2 y HLA DQ8	PCR (PCR-SSP) + Electroforesis	1739	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Papillon-Lefèvre, Síndrome	Gen CTSC	Secuenciación completa por Sanger	1179	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. APARATO RESPIRATORIO

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Fibrosis Quística (Mucoviscidosis)	Gen CFTR	Secuenciación masiva	0045	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
		Secuenciación exones 10, 11, 12, 23, 24 e intrón 9	1075	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
		MLPA	1085	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS SISTÉMICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Fiebre Mediterranea Hereditaria	Gen MEFV	Secuenciación completa por Sanger	0047	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Hiper-IgD, Síndrome (Síndrome Febril Periódico)	Gen MVK	Secuenciación completa por Sanger	0021	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Poliserositis paroxismal familiar	Gen MEFV	Secuenciación completa por Sanger	0047	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. DERMATOLÓGICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Albinismo	Panel: C10orf11, LYST, MC1R, OCA2, SLC45A2 y TYRP1	Secuenciación masiva	0885	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Albinismo Oculocutáneo tipo II	Gen MC1R	Secuenciación completa por Sanger	1680	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Alopecia androgénica II (AGA2)	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Bart-Pumphrey, Síndrome (Nódulos callosos - leuconiquia - sordera)	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Beare-Stevenson, Síndrome (Síndrome cutis gyrata de Beare-Stevenson)	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Deficiencia STS	Gen STS	Secuenciación completa por Sanger	1730	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
		MLPA	1736	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Dermopatía restrictiva letal	Gen LMNA	Secuenciación completa por Sanger	1890	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Hermansky-Pudlak, Síndrome	Panel: AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS3, HPS4, HPS5 y HPS6	Secuenciación masiva	0891	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. DERMATOLÓGICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Ictiosis congénita autosómica recesiva	Gen NIPAL4	Secuenciación completa por Sanger	1732	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
Ictiosis ligada al cromosoma X	Gen STS	Secuenciación completa por Sanger	1730	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
		MLPA	1736	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Ictiosis tipo histrix con sordera	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
KID, Síndrome (Queratitis-Ictiosis-Sordera)	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Melanoma maligno cutáneo (susceptibilidad)	Gen MC1R	Secuenciación completa por Sanger	1680	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / congelar	15 días
Papillon-Lefèvre, Síndrome	Gen CTSC	Secuenciación completa por Sanger	1179	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Queratodermia hereditaria mutilante	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Queratodermia palmoplantar con sordera	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Vohwinkel, Síndrome	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días

GENÉTICA MOLECULAR. HEMATOLÓGICAS Y CARDIOVASCULARES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Alfa-Talasemia	Gen alfa-globina (delección de 3,7 Kb, delección de 4,2 Kb, delección de 20,5 Kb y delección MED)	Secuenciación completa por Sanger	1046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 días
	Gen alfa-globina (Delección de 3,7 Kb)	PCR + Electroforesis	1042	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 días
	Gen alfa-globina (Delección de 4,2 Kb)	PCR + Electroforesis	1043	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 días
	Gen alfa-Globina	MLPA	1045	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Alport-like, Síndrome (Síndrome de Fechtner)	Gen MYH9	Secuenciación masiva	0037	Sangre total perif	3mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Anemia hemolítica	Gen G6PD	Secuenciación completa por Sanger	1630	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Beta-Talasemia	Gen beta-globina (HBB)	Secuenciación completa por Sanger	1051	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 días
		MLPA	1052	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Brugada, Síndrome	Panel: AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A y SNTA1	Secuenciación masiva	0865	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen CAV3	MLPA	0833	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen SCN5A	MLPA	0140	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	KCNJ2	MLPA	0142	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. HEMATOLÓGICAS Y CARDIOVASCULARES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Cardiomiopatía Arritmogénica	Panel: DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RPSA, RYR2, TGFB3, TMEM43 y TTN	Secuenciación masiva	0857	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Cardiomiopatía Dilatada	Panel: ABCC9, ACTC1, ACTN2, BAG3, CSRP3, DES, DMD, DSG2, EYA4, FKTN, GATAD1, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, NEBL, NEXN, PLN, PSEN1, PSEN2, RBM20, SCN5A, SDHA, SGCD, TAZ, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR y VCL	Secuenciación masiva	0859	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen LMNA	Secuenciación completa por Sanger	1890	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
	Gen LMNA	MLPA	0006	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes TNNT2 y BAG3	MLPA	0114	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen DSG2	MLPA	0115	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen FKTN	MLPA	0136	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen MYBPC3	MLPA	0116	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen MYH7	MLPA	0118	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen PSEN1	MLPA	1064	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen SCN5A	MLPA	0140	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen SGCD	MLPA	0135	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. HEMATOLÓGICAS Y CARDIOVASCULARES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Cardiomiopatía dilatada 1A	Gen LMNA	Secuenciación completa por Sanger	1890	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Cardiomiopatía dilatada 1U	Gen PSEN1	Secuenciación completa por Sanger	1065	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
	Gen PSEN1	MLPA	1064	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Cardiomiopatía Hipertrófica	Panel: ACTC1, CALR3, CAV3, CSRP3, GLA, JPH2, LAMP2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEXN, PLN, PRKAG2, SLC25A4, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR y VCL	Secuenciación masiva	0861	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen CAV3	MLPA	0833	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen GLA	MLPA	0133	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen MYBPC3	MLPA	0116	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen MYH7	MLPA	0118	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen TNNT2	MLPA	0114	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Cardiomiopatía no Compactada	Panel: ACTC1, DTNA, LDB3, MYBPC3, MYH7, TAZ y TNNT2	Secuenciación masiva	0863	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen MYH7	MLPA	0118	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen TNNT2	MLPA	0114	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. HEMATOLÓGICAS Y CARDIOVASCULARES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Defecto septal atrioventricular 3	Gen GJA1	Secuenciación completa por Sanger	1421	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Deficiencia de G6PD	Gen G6PD	Secuenciación completa por Sanger	1630	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Déficit de antitrombina III	Gen SERPINC1	PCR a tiempo real	1036	Sangre total perif	1ml	Refrig / T° amb / Congelar	5 días
Eritrocitosis familiar tipo II	Gen VHL	Secuenciación completa por Sanger	1860	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Favismo	Gen G6PD	Secuenciación completa por Sanger	1630	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Hemocromatosis hereditaria	Gen HFE	Secuenciación completa por Sanger	1005	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
	Gen HFE (Mutaciones C282Y, H63D y S65C)	PCR a tiempo real	1003	Sangre total perif Toma oral	1mL -	Refrig / T° amb / Congelar	5 días
Hemocromatosis Hereditaria tipo 2A	Gen HJV	Secuenciación completa por Sanger	1006	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Hemocromatosis Hereditaria tipo 2B	Gen HAMP	Secuenciación completa por Sanger	1007	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Hemocromatosis Hereditaria tipo 3	Gen TFR2	Secuenciación completa por Sanger	1008	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Hemocromatosis Hereditaria tipo 4	Gen SLC40A1	Secuenciación completa por Sanger	1009	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Hemoglobinuria paroxística nocturna	Gen PIGA	Secuenciación completa por Sanger	1850	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. HEMATOLÓGICAS Y CARDIOVASCULARES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Kostmann, Enfermedad de (Neutropenia Congénita Severa tipo 3)	Gen HAX1	Secuenciación completa por Sanger	1460	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Neutropenia Congénita Severa	Panel: ELANE, GF11, G6PC3, HAX1, JAGN1, VPS45 y WAS.	Secuenciación masiva	0843	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Neutropenia Congénita Severa tipo 1	Gen ELA2	Secuenciación completa por Sanger	1650	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Policitemia Vera (Policitemia rubra vera)	Gen JAK2	Secuenciación completa por Sanger	0101	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
QT Corto, Síndrome	Panel: CACNA1C, KCNH2, KCNJ2 y KCNQ1	Secuenciación masiva	0867	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes KCNH2 y KCNQ1	MLPA	0141	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen KCNJ2	MLPA	0142	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
QT Largo, Síndrome	Panel: AKAP9, ALG10, ANK2, CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A y SNTA1	Secuenciación masiva	0869	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen CAV3	MLPA	0833	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen SCN5A	MLPA	0140	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
QT Largo tipo I, Síndrome (Síndrome Romano-Ward)	Gen KCNQ1	Secuenciación completa por Sanger	0454	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
QT Largo tipo II, Síndrome	Gen KCNH2	Secuenciación completa por Sanger	0455	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
QT Largo tipo III, Síndrome	Gen SCN5A	Secuenciación masiva	0456	Sangre total perif	3mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
QT Largo tipo IV, Síndrome	Gen ANK2	Secuenciación masiva	0029	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. HEMATOLÓGICAS Y CARDIOVASCULARES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Sebastian, Síndrome	Gen MYH9	Secuenciación masiva	0037	Sangre total perif	3mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Trombofilia	Gen FV (Leiden)	PCR a tiempo real	1013	Sangre total perif Toma oral	1mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 días
	Gen de la protrombina (Mutación G20210A)	PCR a tiempo real	1022	Sangre total perif Toma oral	1mL -	Refrig / T° amb / Congelar	5 días
	Gen FV (Leiden) y protrombina (Mutación G20210A)	PCR a tiempo real	1025	Sangre total perif Toma oral	1mL -	Refrig / T° amb / Congelar	5 días
	Gen FV (Leiden), protrombina (Mutación G20210A) y MTHFR (Mutación C677T)	PCR a tiempo real	1026	Sangre total perif Toma oral	1mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 días
Trombofilia asociada al metabolismo de la homocisteína	Gen MTHFR (Mutación C677T)	PCR-RFLPs	1030	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 días
Trombofilia asociada Factor II (Protrombina)	Gen de la protrombina (factor II) (Mutación G20210)	PCR-RFLPs	1020	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 días

GENÉTICA MOLECULAR. INMUNOLÓGICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Hiper-IgD, Síndrome (Síndrome Febril Periódico)	Gen MVK	Secuenciación completa por Sanger	0021	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
HiperInmunoglobulina E, Síndrome	Gen STAT3	Secuenciación completa por Sanger	1764	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
		MLPA	1763	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Job, Síndrome	Gen STAT3	Secuenciación completa por Sanger	1764	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
		MLPA	1763	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. METABÓLICAS Y ENDOCRINAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Aciduria mevalónica (Deficiencia mevalonato kinasa)	Gen MVK	Secuenciación completa por Sanger	0021	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Adenoma de células de Leydig con pseudopubertad precoz	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Alfa-1-Antitripsina	Gen PI (protease inhibitor)	Secuenciación completa por Sanger	1100	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	35 días
Analgesia femenina	Gen MC1R	Secuenciación completa por Sanger	1680	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Deficiencia de gonadotropina tipo VII	Gen GNRHR	Secuenciación completa por Sanger	1750	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Deficiencia de MTHFR	Gen MTHFR (Mutación C677T)	PCR-RFLPs	1030	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 días
Deficiencia del Receptor Androgénico	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Deficiencia del transportador de glucosa GLUT1 tipo I y II	Gen SLC2A1	Secuenciación completa por Sanger	1631	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
		MLPA	1632	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Enfermedad celiaca (Sensibilidad al gluten)	Haplotipos HLA DQ2 y HLA DQ8	PCR (PCR-SSP) + Electroforesis	1739	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Eunuco fértil, Síndrome	Gen GNRHR	Secuenciación completa por Sanger	1750	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. METABÓLICAS Y ENDOCRINAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Fabry, Enfermedad	Gen GLA	Secuenciación completa por Sanger	1490	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
Fructosemia (Intolerancia a la Fructosa) (Deficiencia de AldoB)	Gen ALDOB	Secuenciación completa por Sanger	1635	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Glucogenosis tipo 1b	Gen SLC37A4	Secuenciación completa por Sanger	1638	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Hipercalcemia hipocalciúrica hereditaria	Gen CASR	Secuenciación completa por Sanger	1305	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Hipercolesterolemia familiar	Panel: ABCA1, APOA2, APOB, APOE, EPHX2, GHR, GSBS, ITIH4, LDLR, LDLRAP1 y PCSK9	Secuenciación Masiva	0887	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Hipercolesterolemia tipo III	Gen apoE	Secuenciación por Sanger	1061	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 días
Hiperparatiroidismo neonatal (NSPH; NHPT)	Gen CASR	Secuenciación completa por Sanger	1305	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Hipertermia Maligna	Gen RYR1	Secuenciación Masiva	0120	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Hipocalcemia (autosómica dominante)	Gen CASR	Secuenciación completa por Sanger	1305	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. METABÓLICAS Y ENDOCRINAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Hipogonadismo hipergonadotrópico	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Hipogonadismo hipogonadotrópico tipo 7	Gen GNRHR	Secuenciación completa por Sanger	1750	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Hipogonadismo hipogonadotrópico tipo 8	Gen GPR54	Secuenciación completa por Sanger	1751	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Hipomagnesia intestinal hereditaria I (Hipomagnesia con hipocalcemia secundaria)	Gen TRPM6	Secuenciación Masiva	0034	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Hipomagnesemia renal hereditaria III	Gen CLDN16	Secuenciación completa por Sanger	1300	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Hipomagnesemia renal hereditaria V (Hipomagnesemia familiar con Hiper calciuria)	Gen CLDN19	Secuenciación completa por Sanger	1301	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Hipoplasia de células de Leydig con hipogonadismo hipergonadotrópico	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Hipoplasia de células de Leydig con pseudohermafroditismo	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Hipospadias I	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Homocistinuria	Gen MTHFR (Mutación C677T)	PCR-RFLPs	1030	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 días
Insensibilidad a los andrógenos	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Kennedy , Enfermedad	Panel: AR y DCTN1	Secuenciación masiva	0899	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / congelar	10 semanas
Lipodistrofia congénita generalizada tipo II (Síndrome de Brunzell)	Gen BSCL2 (seipina)	Secuenciación completa por Sanger	1712	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. METABÓLICAS Y ENDOCRINAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Lipodistrofia familiar parcial tipo 2	Gen LMNA	Secuenciación completa por Sanger	1890	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Diabetes tipo Mody	Panel: BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B (TCF2), HNF4A, INS, IPF1, KLF11, NEUROD1 y PAX4	Secuenciación masiva	0842	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes GCK, HNF1A, HNF1B y HNF4A	MLPA	0138	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, INS y PAX4	MLPA	0143	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Mucopolipidosis	Panel: GNPTAB, GNPTG, MCOLN1 y NEU1	Secuenciación masiva	0879	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Mucopolipidosis tipo 2 y tipo 3	Gen GNPTAB	Secuenciación completa por Sanger	1095	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Pubertad Precoz Central	Gen GPR54	Secuenciación completa por Sanger	1751	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Pubertad precoz masculina	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Resistencia a la hormona luteinizante	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Testotoxicosis	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Trastornos congénitos de glicosilación	Panel: ALG1, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ATP6V0A2, B4GALT1, B4GALT7, B3GALTL, B3GAT3, CHST3, CHST6, CHST14, CHSY1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, EXT1, EXT2, FKRP, FKTN, GALNT3, GFPT1, GNE, LARGE, LFNG, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, PIGM, PGM1, PIGA, PIGL, PIGO, PIGV, PMM2, POMGNT1, POMT1, POMT2, RFT1, RPN2, SEC23B, SLC35A1, SLC35C1, SLC35D1, SRD5A3, ST3GAL3, ST3GAL5, TMEM165 y TUSC3	Secuenciación masiva	0812	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MITOCONDRIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Ataxia mitocondrial	Gen POLG	Secuenciación completa por Sanger	1685	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Atrofia Óptica de Leber	Variantes alélicas MTND1*LHON3460A, MTND4*LHON1178A y MTND6*LHON14484C	Secuenciación completa por Sanger	1160	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Cardioencefalopatía infantil	Gen SCO2	Secuenciación completa por Sanger	1785	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Deficiencia de Citocromo C oxidasa	Gen SCO2	Secuenciación completa por Sanger	1785	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Deficiencia del complejo III mitocondrial	Gen BCS1L	Secuenciación completa por Sanger	1786	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
	Gen UQCRB	Secuenciación completa por Sanger	1787	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
	Gen UQCRC	Secuenciación completa por Sanger	1788	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Neuropatía sensorial atáxica, disartria y oftalmoparesia; SANDO	Gen POLG	Secuenciación completa por Sanger	1685	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MULTISISTÉMICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Aarskog-Scott, Síndrome	Gen FGD1	MLPA	1845	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Angiomatosis cerebello-retiniana hereditaria	Gen VHL	Secuenciación completa por Sanger	1860	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Alport-like, Síndrome (Síndrome de Fechtner)	Gen MYH9	Secuenciación masiva	0037	Sangre total perif	3mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Bardet-Biedl, Síndrome	Panel: ARL6, BBIP1, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS9, BBS7, BBS10, BBS12, CEP290, CCDC28B, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8 y WDPCP	Secuenciación masiva	0844	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Bart-Pumphrey, Síndrome (Nódulos callosos - leuconiquia - sordera)	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Berardinelli-Seip, Síndrome	Gen BSCL2 (seipina)	Secuenciación completa por Sanger	1712	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Brunzell, Síndrome	Gen BSCL2 (seipina)	Secuenciación completa por Sanger	1712	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Cardioencefalopatía infantil	Gen SCO2	Secuenciación completa por Sanger	1785	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
CHARGE, Síndrome	Gen CHD7	Secuenciación masiva	8750	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Deficiencia de Citocromo C oxidasa	Gen SCO2	Secuenciación completa por Sanger	1785	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MULTISISTÉMICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Degeneración hepato-lenticular	Gen ATP7B	Secuenciación completa por Sanger	1801	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
		MLPA	1800	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Denys-Drash, Síndrome	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Displasia ectodérmica hipohidróica	Gen EDAR	Secuenciación completa por Sanger	1172	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
	Gen EDA	Secuenciación completa por Sanger	1173	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
	Genes EDA, EDAR y EDARADD	MLPA	1174	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Displasia faciogenital	Gen FGD1	MLPA	1845	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Distrofia Miotónica Tipo I	Gen DMPK (Zona repetitiva (CTG)n)	Análisis de fragmentos	1590	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Distrofia Miotónica Tipo II (DM2)	Gen ZNF9 (Zona repetitiva (CCTG)n)	Análisis de fragmentos	1592	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Distrofia muscular de Duchenne / Becker	Gen DMD	MLPA	1770	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Ehlers-Danlos, Síndrome	Panel: ADAMTS2, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, PLOD1, SLC39A13 y ZNF469	Secuenciación masiva	0817	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Ehlers-Danlos tipo I y VIIA, Síndrome	Gen COL1A1	Secuenciación completa por Sanger	1113	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MULTISISTÉMICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Ehlers-Danlos tipo II, Síndrome	Gen COL5A1	Secuenciación masiva	0041	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen COL5A2	Secuenciación masiva	0042	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Ehlers-Danlos tipos III, Síndrome	Genes COL3A1	Secuenciación masiva	0043	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes COL3A1 y TNXB	MLPA	1481	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Ehlers-Danlos tipo IV, Síndrome	Gen COL3A1	Secuenciación masiva	0043	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Ehlers-Danlos tipo VII, Síndrome	Panel: COL1A1 y COL1A2	Secuenciación masiva	0889	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen COL1A1	Secuenciación completa por Sanger	1113	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen COL1A1	MLPA	1111	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen COL1A2	MLPA	1112	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Epstein, Síndrome (Macrotrombocitopenia, nefritis y sordera)	Gen MYH9	Secuenciación masiva	0037	Sangre total perif	3mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Esclerosis tuberosa	Panel: TSC1 y TSC2	Secuenciación masiva	0874	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Fechtner, Síndrome	Gen MYH9	Secuenciación masiva	0037	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
FG, Síndrome	Gen MED12	Secuenciación masiva	0044	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MULTISISTÉMICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Fibrosis Quística (Mucoviscidosis)	Gen CFTR	Secuenciación masiva	0045	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
		Secuenciación exones 10, 11, 12, 23, 24 e intrón 9	1075	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
		MLPA	1085	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar Refrig / Congelar	4 semanas
Fiebre Mediterranea Hereditaria	Gen MEFV	Secuenciación completa por Sanger	0047	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Hiper-IgD, Síndrome (Síndrome Febril Periódico)	Gen MVK	Secuenciación completa por Sanger	0021	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Hermansky-Pudlak, Síndrome	Panel: AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6	Secuenciación masiva	0891	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Ictiosis tipo histrix con sordera	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
KID, Síndrome (Queratitis-Ictiosis-Sordera)	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Lipodistrofia congénita generalizada tipo II	Gen BSCL2 (seipina)	Secuenciación completa por Sanger	1712	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Loeys-Dietz tipos 1A y 2A, Síndrome	Gen TGFBR1	Secuenciación completa por Sanger	1695	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Loeys-Dietz tipos 1B y 2B, Síndrome	Gen TGFBR2	Secuenciación completa por Sanger	1696	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Loeys-Dietz, Síndrome	Genes TGFBR1 y TGFBR2	MLPA	1697	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MULTISISTÉMICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Lujan-Fryns , Síndrome	Gen MED12	Secuenciación masiva	0044	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Malouf, Síndrome	Gen LMNA	Secuenciación completa por Sanger	1890	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Marfan o Marfanoides, Síndrome	Panel: FBN1, TGFBR1 y TGFBR2	Secuenciación masiva	0882	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Marfan, Síndrome	Genes FBN1 y TGFBR2	MLPA	1465	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Meacham, Síndrome	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Mucoviscidosis	Gen CFTR	Secuenciación masiva	0045	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
		Secuenciación exones 10, 11, 12, 23, 24 e intrón 9	1075	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
		MLPA	1085	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar Refrig / Congelar	4 semanas
Opitz-Kaveggia, Síndrome	Gen MED12	Secuenciación masiva	0044	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Hutchinson Gilford, Síndrome (Progeria)	Gen LMNA	Secuenciación completa por Sanger	1890	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Poliserositis paroxismal familiar	Gen MEFV	Secuenciación completa por Sanger	0047	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Queratitis-Ictiosis-Sordera, Síndrome	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Queratoderma palmoplantar con sordera	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días

GENÉTICA MOLECULAR. MULTISISTÉMICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Ricker, Síndrome	Gen ZNF9 (Zona repetitiva (CCTG)n)	Análisis de fragmentos	1592	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Rothmund-Thomson, Síndrome	Gen RECQL4	Secuenciación completa por Sanger	0475	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Steinert, Enfermedad	Gen DMPK (Zona repetitiva (CTG)n)	Análisis de fragmentos	1590	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Tumor de Wilms con hermafroditismo	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Trastornos congénitos de glicosilación	Panel: ALG1, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ATP6V0A2, B4GALT1, B4GALT7, B3GALT1, B3GAT3, CHST3, CHST6, CHST14, CHSY1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, EXT1, EXT2, FKR1, FKT2, GALNT3, GFPT1, GNE, LARGE, LFNG, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, PIGM, PGM1, PIGA, PIGL, PIGO, PIGV, PMM2, POMGNT1, POMT1, POMT2, RFT1, RPN2, SEC23B, SLC35A1, SLC35C1, SLC35D1, SRD5A3, ST3GAL3, ST3GAL5, TMEM165 y TUSC3	Secuenciación masiva	0812	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Von Hippel-Lindau, Síndrome	Gen VHL	Secuenciación completa por Sanger	1860	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Werner, Síndrome	Gen RECQL2	Secuenciación completa por Sanger	1455	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Wilson, Enfermedad	Gen ATP7B	Secuenciación completa por Sanger	1801	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
		MLPA	1800	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MUSCULOESQUELÉTICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Acrocefalosindactilia tipo III	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
	Gen FGFR3	Secuenciación completa por Sanger	0089	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen TWIST	Secuenciación completa por Sanger	1561	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Acrocefalosindactilia tipo V	Gen FGFR1	Secuenciación completa por Sanger	1515	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Alpers, Síndrome	Gen POLG	Secuenciación completa por Sanger	1685	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Apert, Síndrome (Acrocefalosindactilia tipo I)	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Artrogriposis	Panel: CHST14, DOK7, FBN2 , GLE1, MYBPC1, MYH3, MYH8, PIEZO2, PYGM, RAPSN, SLC35A3, TNNI2, TNNT3, TPM2, TRPV4, UBA1, VIPAS39 y VPS33B	Secuenciación masiva	0660	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Atrofia muscular espinal -AMS	Panel: ASAH1, ATP7A, BSCL2, DCTN1, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, SCO2, SMN1, SMN2, TRPV4, UBA1, VAPB y VRK1.	Secuenciación masiva	8680	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes SMN1 y SMN2	MLPA	1880	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen IGHMBP2	Secuenciación completa por Sanger	1885	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen IGHMBP2	MLPA	0111	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Atrofia muscular espinal y bulbar (Enfermedad de Kennedy)	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MUSCULOESQUELÉTICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Atrofia muscular espinal tipo V	Gen BSCL2 (seipina)	Secuenciación completa por Sanger	1712	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Beare-Stevenson, Síndrome(Síndrome cutis gyrata de Beare-Stevenson)	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Braquidactilia tipos D y E	Gen HOXD13	Secuenciación completa por Sanger	1420	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Caffey, Enfermedad de	Gen COL1A1	Secuenciación completa por Sanger	1113	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Condrosarcoma	Gen EXT1	Secuenciación completa por Sanger	1691	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Craneosinostosis	Panel: FGFR1, FGFR2, FGFR3 y TWIST	Secuenciación completa por Sanger	8710	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1	MLPA	1564	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen FGFR1	Secuenciación completa por Sanger	1515	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Craneosinostosis Sind. Pfeiffer, Sind. Saethre-Chotzen, Sind. Jackson-Weiss, Sind. Muenke, Sind. Apert, Sind. Beare-Stevenson, Sind. Crouzon	Gen FGFR1	Secuenciación completa por Sanger	1515	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
	Gen FGFR3	Secuenciación completa por Sanger	0089	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen TWIST	Secuenciación completa por Sanger	1561	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Crouzon, Síndrome	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MUSCULOESQUELÉTICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Disostosis craneofacial tipo I	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Displasia cleidocraneal	Gen RUNX2	Secuenciación completa por Sanger	1171	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
Displasia oculodentodigital	Gen GJA1	Secuenciación completa por Sanger	1421	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Displasia mandibuloacral	Gen LMNA	Secuenciación completa por Sanger	1890	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Displasia pseudorreumatoide (Artropatía pseudorreumatoide infantil)	Gen WISP3	Secuenciación completa por Sanger	1177	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Distrofia de cinturas autosómica dominante (LGMD1) - LGMD-AD	Panel: CAV3, DNAJB6, TTID, LMNA y TNPO3	Secuenciación masiva	0832	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes CAV3 y LMNA	MLPA	0833	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Distrofia de cinturas autosómica recesiva (LGMD2) - LGMD-AR	Panel: ANO5 (GDD1), CAPN3, DAG1, DES, DYSF, FKRP, FKTN, GMPPB, PLEC1, POMGNT1, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRAPPC11, TRIM32 y TTN	Secuenciación masiva	0834	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen ANO5 (GDD1)	MLPA	0132	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen CAPN3	MLPA	1332	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen DYSF	MLPA	0134	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes SGCD, SGCB, SGCA, SGCG y FKRP	MLPA	0135	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes POMT2 y FKTN	MLPA	0136	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes POMT1 y POMGNT1	MLPA	0137	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MUSCULOESQUELÉTICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Distrofia de cinturas tipo 2A	Gen CAPN3	Secuenciación completa por Sanger	1330	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen CAPN3	MLPA	1332	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Distrofia de cinturas tipo 2B	Gen DYSF	Secuenciación masiva	0104	Sangre total perif	3mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Distrofia de cinturas tipo 2C	Gen SGCG	Secuenciación completa por Sanger	0105	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
Distrofia de cinturas tipo 2D	Gen SGCA	Secuenciación completa por Sanger	0106	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Distrofia de cinturas tipo 2E	Gen SGCB	Secuenciación completa por Sanger	0107	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Distrofia de cinturas tipo 2F	Gen SGCD	Secuenciación completa por Sanger	0108	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Distrofia miotónica tipo I	Gen DMPK (Zona repetitiva (CTG)n)	Análisis de fragmentos	1590	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Distrofia miotónica tipo II (DM2)	Gen ZNF9 (Zona repetitiva (CCTG)n)	Análisis de fragmentos	1592	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Distrofia muscular - distroglicanopatía. Tipos A5, B5 y C5	Gen FKRP	Secuenciación completa por Sanger	1318	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MUSCULOESQUELÉTICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Distrofia muscular	Panel: ANO5, B3GALNT2, CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DMD, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE, LMNA, POMGNT1, POMT1, POMT2, SEPN1, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TMEM5, TMEM43 y TTN	Secuenciación masiva	0836	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen LMNA	Secuenciación completa por Sanger	1890	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
	Gen LMNA	MLPA	0006	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen FKRP	Secuenciación completa por Sanger	1318	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
	Gen FKRP	MLPA	0004	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen LAMA2	MLPA	0129	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes FKTN, LARGE y POMT2	MLPA	0136	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes POMGNT1 y POMT1	MLPA	0137	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen DMD	MLPA	1770	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen DYSF	MLPA	0134	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen ANO5	MLPA	0132	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MUSCULOESQUELÉTICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Distrofia muscular congénita de Ullrich	Panel: COL6A1, COL6A2 y COL6A3	Secuenciación masiva	0813	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Distrofia muscular del anillo óseo tipo 1B	Gen LMNA	Secuenciación completa por Sanger	1890	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Distrofia muscular de Duchenne/Becker	Gen DMD	MLPA	1770	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Distrofia muscular de Emery-Dreyfuss	Gen LMNA	Secuenciación completa por Sanger	1890	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
	Gen EMD	Secuenciación completa por Sanger	1780	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Enanismo primordial osteodisplásico microcefálico tipo 2	Gen PCNT2 (Secuenciación del gen completo y delección de 486pb)	Secuenciación masiva	0112	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Exostosis hereditaria múltiple tipo 1	Gen EXT1	Secuenciación completa por Sanger	1691	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Exostosis hereditaria múltiple tipo 2	Gen EXT2	Secuenciación completa por Sanger	1693	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Exostosis hereditaria múltiple tipos 1 y 2	Genes EXT1 y EXT2	MLPA	1694	Sangre total perif	1mL	Refrig / congelar	4 semanas
Hallermann-Streiff, Síndrome	Gen GJA1	Secuenciación completa por Sanger	1421	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Hiperostosis cortical infantil	Gen COL1A1	Secuenciación completa por Sanger	1113	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Jackson-Weiss, Síndrome	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Malformaciones craneofaciales	Genes ALX1, ALX3, ALX4, EFNB1, RUNX2, TWIST1, FGFR1, FGFR2, FGFR3 y MSX2	MLPA	1564	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Marfan o Marfanoides, Síndrome	Panel: FBN1, TGFBR1 y TGFBR2	Secuenciación masiva	0882	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Marfan, Síndrome	Genes FBN1 y TGFBR2	MLPA	1465	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MUSCULOESQUELÉTICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
MCAHS2, Síndrome (Multiple congenital anomalies hypotonia seizures syndrome 2)	Gen PIGA	Secuenciación completa por Sanger	1850	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Miopatía con desproporción de fibras	Gen ACTA1	Secuenciación completa por Sanger	1280	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
	Gen SEPN1	Secuenciación completa por Sanger	1281	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen TPM3	Secuenciación completa por Sanger	1282	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
Miopatía centronuclear	Panel: MTM1, DNM2, BIN1, RYR1 y MTMR14	Secuenciación masiva	8660	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen MTM1	MLPA	1286	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Miopatía congénita con exceso de microfilamentos	Gen ACTA1	Secuenciación completa por Sanger	1280	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Miopatía nemalínica tipo III	Gen ACTA1	Secuenciación completa por Sanger	1280	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Miotonía congénita atípica sensible a la acetazolamida	Gen SCN4A	Secuenciación completa por Sanger	1144	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Miotonía congénita Thomsen / Becker	Gen CLCN1	Secuenciación completa por Sanger	1276	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen CLCN1	MLPA	1277	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Miotonía no distrófica	Panel: CLCN1, HSPG2 y SCN4A	Secuenciación masiva	8670	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Muenke, Síndrome	Gen FGFR3	Secuenciación completa por Sanger	0089	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Noack, Síndrome	Gen FGFR1	Secuenciación completa por Sanger	1515	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MUSCULOESQUELÉTICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Núcleo central del músculo, Enfermedad	Gen RYR1	Secuenciación Masiva	0120	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Osteogénesis Imperfecta de herencia recesiva	Panel: BMP1, CRTAP, FKBP10, LRP5, PLOD2, PPIB, P3H1 (LEPRE1), SERPINF1, SERPINH1, TMEM38B y WNT1	Secuenciación masiva	0881	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Osteogénesis Imperfecta tipo II, III y IV	Panel: COL1A1 y COL1A2	Secuenciación masiva	0889	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen COL1A1	Secuenciación completa por Sanger	1113	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
		MLPA	1111	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen COL1A2	MLPA	1112	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Osteoporosis	Gen COL1A1	Secuenciación completa por Sanger	1113	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
		MLPA	1111	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Parálisis periódica hipocalémica tipo II	Gen SCN4A	Secuenciación completa por Sanger	1144	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Parálisis periódica normocalémica	Gen SCN4A	Secuenciación completa por Sanger	1144	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Parálisis preriódica hipercalémica tipo II	Gen SCN4A	Secuenciación completa por Sanger	1144	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Paramiotonia congénita	Gen SCN4A	Secuenciación completa por Sanger	1144	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Pfeiffer, Síndrome	Gen FGFR1	Secuenciación completa por Sanger	1515	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. MUSCULOESQUELÉTICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Ricker, Síndrome	Gen ZNF9 (Zona repetitiva (CCTG)n)	Análisis de fragmentos	1592	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Saethre-Chotzen, Síndrome	Gen FGFR2	Secuenciación completa por Sanger	1511	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
	Gen FGFR3	Secuenciación completa por Sanger	0089	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen TWIST	Secuenciación completa por Sanger	1561	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Seckel tipo I, Síndrome	Gen ATR	Secuenciación masiva	0007	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Sindactilia	Panel: AKT3, BHLHA9, C5orf42, CCND2, DDX59, DYNC2H1, FBLN1, FGF10, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FRAS1, FREM2, GJA1, GLI3, GRIP1, HOXD13, LMBR1, LRP4, MEGF8, MYCN, NEK1, NOG, OFD1, PIK3R2, PVRL1, PVRL4, RAB23, SHH, SMOC1, SOST, TCTN3, TFAP2B, TGDS, TWIST1, WDPCP, WDR34, WDR35, WDR60 y ZNF141.	Secuenciación masiva	8720	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Sindactilia tipo II y V	Gen HOXD13	Secuenciación completa por Sanger	1420	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Sindactilia tipo III	Gen GJA1	Secuenciación completa por Sanger	1421	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Síndrome miasténico sensible a la acetazolamida	Gen SCN4A	Secuenciación completa por Sanger	1144	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Steinert, Enfermedad	Gen DMPK (Zona repetitiva (CTG)n)	Análisis de fragmentos	1590	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Von Eulenburg, Enfermedad	Gen SCN4A	Secuenciación completa por Sanger	1144	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEOPLÁSICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Adenomatosis Polipoide Hereditaria	Gen APC	Secuenciación completa por Sanger	1625	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / Congelar	12 semanas
	Gen APC	MLPA	1626	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Adenoma de células de Leydig con pseudopubertad precoz	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Angiomatosis cerebello-retiniana hereditaria	Gen VHL	Secuenciación completa por Sanger	1860	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Cáncer Colorrectal Hereditario No Polipósico - CCHNP	Panel: EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS1 y PMS2	Secuenciación masiva	0838	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen MLH1 y MSH2	MLPA	1628	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen PMS2	MLPA	0177	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen MSH6	MLPA	0171	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Cáncer colorrectal no polipósico tipo I y II	Genes MLH1 y MSH2	MLPA	1628	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / congelar	4 semanas
Cáncer colorrectal no polipósico tipo VI	Gen TGFB2	Secuenciación completa por Sanger	1696	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / congelar	8 semanas
Cáncer colorrectal no polipósico hereditario (Síndrome de HNPCC)	Gen TGFB2	Secuenciación completa por Sanger	1696	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / congelar	8 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEOPLÁSICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Cáncer de colon Polipósico - CCHP	Panel: APC, AXIN2, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, FLCN, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS1, MS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11 y TP53	Secuenciación masiva	0840	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes APC, MUTYH, SMAD4, BMPR1A, PTEN y STK11	MLPA	0841	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen MUTYH	MLPA	0173	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen PTEN	MLPA	0174	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes BMPR1A y SMAD4	MLPA	0175	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen APC	MLPA	1626	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen STK11	MLPA	0169	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Cáncer de cuello de útero (Susceptibilidad progresión VPH)	Gen P53	Secuenciación completa por Sanger	0049	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / congelar	12 semanas
Cáncer de mama y ovario (susceptibilidad)	Panel: BRCA1 y BRCA2	Secuenciación masiva	0888	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Cáncer de mama y ovario I (susceptibilidad)	Gen BRCA1	MLPA	1623	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / congelar	4 semanas
Cáncer de mama y ovario II (susceptibilidad)	Gen BRCA2	MLPA	1624	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / congelar	4 semanas
Cáncer de próstata (susceptibilidad)	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEOPLÁSICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Carcinoma de células renales	Gen VHL	Secuenciación completa por Sanger	1860	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / congelar	5 semanas
Condrosarcoma	Gen EXT1	Secuenciación completa por Sanger	1691	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Denys-Drash, Síndrome	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Esclerosis mesangial difusa	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Exostosis hereditaria múltiple tipo 1	Gen EXT1	Secuenciación completa por Sanger	1691	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Exostosis hereditaria múltiple tipo 2	Gen EXT2	Secuenciación completa por Sanger	1693	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Exostosis hereditaria múltiple tipos 1 y 2	Genes EXT1 y EXT2	MLPA	1694	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / congelar	4 semanas
Feocromocitoma	Gen VHL	Secuenciación completa por Sanger	1860	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / congelar	5 semanas
Frasier, Síndrome	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Gorlin, Síndrome	Panel: PTCH1, PTCH2 y SUFU	Secuenciación masiva	0658	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Hipernefroma	Gen VHL	Secuenciación completa por Sanger	1860	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / congelar	5 semanas
HNPCC, Síndrome	Gen TGFBR2	Secuenciación completa por Sanger	1696	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / congelar	8 semanas
Leucemia mieloide crónica	Reordenamiento BCR-ABL t(9;22)	RT-PCR + Electroforesis	6500	Sangre total perif	1mL	Refrig / congelar	20 días
Linfoma de células del manto	Translocación t(11;14) entre el gen BCL-1 y la región JH del gen IgH	PCR a tiempo real	6520	Sangre total perif	1mL	Refrig / congelar	20 días

GENÉTICA MOLECULAR. NEOPLÁSICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Lynch, Síndrome	Genes MLH1 y MSH2	MLPA	1628	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / congelar	4 semanas
Melanoma maligno cutáneo (susceptibilidad)	Gen MC1R	Secuenciación completa por Sanger	1680	Sangre total perif	1mL	Refrig / congelar	15 días
Nefroblastoma	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Nefrótico de inicio temprano, Síndrome (Síndrome nefrótico tipo 4)	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Neurofibromatosis tipo I	Gen NF1	Secuenciación masiva	0048	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Osteocondromatosis	Gen EXT1	Secuenciación completa por Sanger	1691	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Policitemia Vera (Policitemia rubra vera)	Gen JAK2	Secuenciación completa por Sanger	0101	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Poliposis de colon hereditario, Poliposis adenomatosa intestinal	Gen APC	Secuenciación completa por Sanger	1625	Sangre total perif	1mL	Refrig / congelar	12 semanas
		MLPA	1626	Sangre total perif	1mL	Refrig / congelar	4 semanas
Retinoblastoma	Gen RB1	Secuenciación masiva	0472	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
		MLPA	0473	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Tumor de Wilms	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Von Hippel-Lindau, Síndrome	Gen VHL	Secuenciación completa por Sanger	1860	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Alpers Huttenlocher, Síndrome	Gen POLG	Secuenciación completa por Sanger	1685	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Alzheimer	Gen MAPT	MLPA	1055	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Alzheimer y demencia	Panel: ApoE, APP, CHCHD10, CHMP2B, FUS, GRN, MAPT, NOTCH3, PGRN, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, SORL1, TARDBP, TREM2, TREX1, UBQLN2 y VCP	Secuenciación masiva	0651	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Alzheimer de inicio tardío	Gen apoE (Genotipos E1, E3 y E4)	Secuenciación por Sanger	1061	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 días
Alzheimer familiar tipo I (Demencia senil o presenil)	Gen APP	Secuenciación completa por Sanger	0102	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
		MLPA	1068	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Alzheimer familiar tipo III (Alzheimer familiar con paraparesia espástica)	Gen PSEN1	Secuenciación completa por Sanger	1065	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
		MLPA	1064	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Alzheimer familiar tipo IV (AD4)	Gen PSEN2	Secuenciación completa por Sanger	1066	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Analgesia femenina	Gen MC1R	Secuenciación completa por Sanger	1680	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Anencefalia	Panel: ALX1, CARD10, CELSR1, COL4A1, COL4A2, CYP17A1, DACT1, DVL1, DVL3, FOLH1, FOLH1B, FOXN1, FREM2, FUZ, FZD6, GLDC, HES1, HOXA1, HOXA2, HOXA7, HOXB1, HOXB3, HOXB5, HOXB6, HOXB7, HOXB8, HOXC4, HOXC8, HOXC9, HOXC11, HOXC13, HOXD3, HOXD12, HOXD13, HOXD9, HOXD8, INPP5E, MTHFR, PARD3, PCMT1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRICKLE3, PRICKLE4, T, TH, TFAP2A, UCP2, VANGL1, VANGL2 y ZIC2	Secuenciación masiva	8730	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Artrogriposis	Panel: CHST14, DOK7, FBN2, GLE1, MYBPC1, MYH3, MYH8, PIEZO2, PYGM, RAPSN, SLC35A3, TNNI2, TNNT3, TPM2, TRPV4, UBA1, VIPAS39 y VPS33B	Secuenciación masiva	0660	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Ataxia de Friedreich	Expansión (GAA) _n del gen FXN	Análisis de fragmentos + TP-PCR	1596	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Ataxia episódica tipo II	Gen CACNA1A	MLPA	1597 1598	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Ataxia mitocondrial	Gen POLG	Secuenciación completa por Sanger	1685	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Atrofia muscular espinal -AMS	Panel: ASAH1, ATP7A, BSCL2, DCTN1, GARS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, SCO2, SMN1, SMN2, TRPV4, UBA1, VAPB y VRK1.	Secuenciación masiva	8680	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes SMN1 y SMN2	MLPA	1880	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen IGHMBP2	Secuenciación completa por Sanger	1885	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen IGHMBP2	MLPA	0111	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Atrofia muscular espinal y bulbar (Enfermedad de Kennedy)	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Atrofia muscular espinal tipo V	Gen BSCL2 (seipina)	Secuenciación completa por Sanger	1712	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Atrofia Óptica de Leber	Variantes alélicas MTND1*LHON3460A, MTND4*LHON1178A y MTND6*LHON14484C	Secuenciación completa por Sanger	1160	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Charcot-marie-tooth tipo 1A	Gen PMP22	MLPA	1776	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Charcot-marie-tooth tipo 1 desmielinizante (herencia autosómica dominante) - CMT1-AD	Panel: ARHGEF10, EGR2, FBLN5, LITAF, MPZ, NEFL y PMP22	Secuenciación masiva	0802	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen PMP22	MLPA	1776	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen MPZ	MLPA	0809	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen EGR2 y NEFL	MLPA	0113	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Charcot-marie-tooth tipo 2 axonal - CMT2-AD	Panel: AARS, BSCL2, DHTKD1, DNM2, DYNC1H1, GARS, GAN, GDAP1, HSP22 (HSPB8), HSP27 (HSPB1), KIF1B, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MPZ, NEFL, RAB7A, TRIM2 y TRPV4	Secuenciación masiva	8868	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes GDAP1, MFN2, MPZ y NEFL	MLPA	0805	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen MFN2	Secuenciación completa por Sanger	1774	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Genes MFN2 y MPZ	MLPA	1775	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes GDAP1, EGR2, NEFL y PRX	MLPA	1778	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes RAB7A, GARS, HSPB1, HSBP8 y SPTLC1	MLPA	1777	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Charcot-marie-tooth tipo 2A2	Gen MFN2	Secuenciación completa por Sanger	1774	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Genes MFN2 y MPZ	MLPA	1775	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Charcot-marie-tooth formas intermedias - CMT1	Panel: DNM2, GDAP1, GNB4, INF2, KARS, MPZ, PLEKHG5 y YARS	Secuenciación masiva	0808	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen GDAP1 y MPZ	MLPA	0809	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Charcot-marie-tooth tipo 4 desmielinizante (herencia autosómica recesiva) - CMT4	Panel: CTD1P1, EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, HK1, MTMR2, NDRG1, NEFL, PRX, SBF1, SBF2, SH3TC2 y SURF1	Secuenciación masiva	8870	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes GDAP1, EGR2, NEFL y PRX	MLPA	1778	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Charcot-marie-tooth ligada al cromosoma X	Panel: AIFM1, GJB1, PDK3 y PRPS1	Secuenciación masiva	0806	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Corea de Huntington	Gen HTT (zona repetitiva (CAG) _n)	Análisis de fragmentos	1595	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
CRASH, Síndrome	Gen L1CAM	Secuenciación completa por Sanger	1251	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Dandy-Walker, Síndrome	Genes ZIC1, ZIC4 y VLDLR	MLPA	1900	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Degeneración córtico-basal	Gen MAPT	MLPA	1055	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Demencia frontotemporal	Gen PSEN1	Secuenciación completa por Sanger	1065	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
	Gen MAPT	MLPA	1055	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen GRN	Secuenciación completa por Sanger	1059	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Demencia frontotemporal y/o esclerosis lateral amiotrófica	Gen C9orf72	TP-PCR	1058	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	30 días
Epilepsia Mioclónica	Panel: BRD2, CACNB4, CLCN2, CSTB, EFHC1, EPM2A, GABRA1, GABRD, GOSR2, KCTD7, NHLRC1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2 y TBC1D24	Secuenciación masiva	0810	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Epilepsia mioclónica severa de la infancia (Síndrome de Dravet)	Gen SCN1A	Secuenciación masiva	0497	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
		MLPA	1176	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Esclerosis tuberosa (Bourneville Pringle)	Panel: TSC1 y TSC2	Secuenciación masiva	0874	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes TSC1 y TSC2	MLPA	0875	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Estudio molecular de genes del cromosoma X	Genes SLC6A8, ABCD1, BCAP31, L1CAM, IRAK1, MECP2, FLNA y GDI1	MLPA	1253	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Estudio prenatal de microdeleciones	Cromos 13, Cromos 18, Cromos 21, Cromos X, Síndr deleción 1p36, S. Wolf-Hirschhorn, Región Cri du Chat 5p25, S. Williams, S. Langer-Giedion, S. Beckwith-Wiedemann, S. Prader-Willi/Angelman, Síndrome deleción 15q24, S. Miller-Dieker, S. Smith-Magenis, Síndr microdeleción 17q21.31, S. DiGeorge, S. Phelan-McDermid, número de copias cromosoma X, S. Rett	MLPA	1999	Liq amniótico	5mL	Refrig / Congelar	20 días
Fabry, Enfermedad	Gen GLA	Secuenciación completa por Sanger	1490	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
Gigantismo cerebral	Gen NSD1	MLPA	1840	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Heterotopia laminar subcortical	Gen DCX	Secuenciación completa por Sanger	1290	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
Hidrocefalia	Gen L1CAM	Secuenciación completa por Sanger	1251	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Hidrocefalia autosómica recesiva	Panel: B3GALNT2, B3GAT3, CCDC88C, DNAI1, DOCK6, FKRP, FKTN, FOXC1, GPSM2, HES7, ISPD, KIAA0196, KIF7, LAMB1, LARGE, MKS1, MPDZ, OSTM1, PLG, PLK4, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, PTEN, RECQL4, SNX10, TMEM67 y TNFSF11.	Secuenciación masiva	0846	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Hiperekplexia hereditaria	Genes GLRB, GLRA1 y SLC6A5	MLPA	1810	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Hipoacusia autosómica dominante - HIPOACUSIA-AD	Panel: ACTG1 (DFNA20/26), CCDC50 (DFNA44), CEACAM16 (DFNA4B), COCH (DFNA9), COL11A2 (DFNA13), CRYM, DFNA5, DIABLO, DIAPH1 (DFNA1), DIAPH3 (AUNA1), DNMT1, DSPP, EYA4 (DFNA10), FGFR3, GATA3, GJB2 (DFNA3A), GJB3 (DFNA2B), GJB4, GJB6 (DFNA3B), GRHL2 (DFNA28), JAG1, KCNQ4 (DFNA2A), MYH9 (DFNA17), MYH14 (DFNA4A), MYO6 (DFNA22), MYO1A (DFNA22), MYO7A (DFNA11), OTOR (MIAL), PAX3, P2RX2 (DFNA41), POU4F3 (DFNA15), SIX1 (DFNA23), SLC17A8 (DFNA25), TECTA (DFNA8/12), TJP2 (DFNA51), TMC1 (DFNA36), TNC (DFNA56), TRMU y WFS1 (DFNA6/14/38)	Secuenciación masiva	0811	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes GJB2, GJB3, GJB6 y WFS1	MLPA	1445	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Hipoacusia autosómica dominante tipo 3A	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / Congelar	2 semanas
Hipoacusia autosómica dominante tipo 3B	Gen GJB6 (Delección 309 Kb y delección 232 Kb del exón 1)	PCR + Electroforesis	1440	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Hipoacusia autosómica recesiva - HIPOACUSIA-AR	Panel: ABHD12, ATP2B2, ATP6V1B1, BCS1L, BSND, CABP2 (DFNB93), CATSPER2, CDH23, (DFNB12), CIB2 (DFNB48), CLDN14 (DFNB29), CLRN1 (USH3A), COL11A2 (DFNB5), LMOD3 (DFNB88), ESPN (DFNB36), ESRRB (DFNBV35), FGF3 (INT2), FOXI1, GIPC3 (DFNB15/72/95), GJB1, GJB2 (DFNB1A), GJB3 (DFNB91), GJB4, GJB6 (DFNB1B), GPR98 (VLGR1), GPSM2 (DFNB82), GRXCR1 (DFNB25), HARS, HARS2, HGF (DFNB39), HSD17B4, ILDR1 (DFNB42), KARS (DFNB89), KCNJ10, KIAA1199, LHFPL5 (DFNB66/DFNB67), LOXHD1 (DFNB77), LRTOMT (DFNB63), MARVELD2 (DFNB49), MSRB3 (DFNB74), MYO3A (DFNB30), MYO6 (DFNB37), MYO7A (DFNB2), MYO15A (DFNB3), OTOA (DFNB22), OTOF (DFNB9), OTOG (DFNB18B), OTOGL (DFNB84), PCDH15 (DFNB23), PDZD, PJVK (DFNB59), PNPT1 (DFNB70), PTPRQ (DFNB84) RDX (DFNB24), SERPINB6, SLC26A4 (DFNB4), SLC26A5 (DFNB61), STRC (DFNB16), TBC1D24 (DFNB86), TECTA (DFNB21), TMC1 (DFNB7/11), TMIE (DFNB6), TMPRSS3 (DFNB8/10), TMPRSS5, TPRN (DFNB79), TRIOBP (DFNB28), TSPEAR (DFNB98), USH1C (DFNB18), USH1G, USH2A y WHRN (DFNB31)	Secuenciación masiva	8760	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen PCDH15	MLPA	0122	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen SLC26A4	MLPA	0123	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes GJB2, GJB3 y GJB6	MLPA	1445	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Hipoacusia autosómica recesiva tipo 1A	Gen GJB2	Secuenciación completa por Sanger	1430	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	2 semanas
Hipoacusia autosómica recesiva tipo 1B	Gen GJB6 (Delección 309 Kb y delección 232 Kb del exón 1)	PCR + Electroforesis	1440	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Hipoacusia ligada al cromosoma X - HIPOACUSIA-X	Panel: ATP6V1B1, COL4A6 (DFNX6), GJB1, GSTP1, POU3F4 (DFN3), PRPS1 (DFN2), SMPX (DFN6), TBL1 (TBL1X) y TIMM8A	Secuenciación masiva	0815	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen POU3F4	MLPA	1445	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Hipoacusia de herencia mitocondrial	Genes MTRNR1, MTTTS1, MT-TD, MT-TH, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TQ, MT-TS2	Secuenciación masiva	0816	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Hipoacusia no sindrómica	Genes GJB2, GJB3, GJB6, POU3F4 y WFS1	MLPA	1445	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Holoprosencefalia	Panel: CDON, GLI2, PTCH1, RIPK4, SHH, SIX3, TGIF y ZIC2	Secuenciación masiva	0853	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Joubert, Síndrome	Panel: AHI1, ARL13B, C5orf42, CC2D2A, CEP41, CEP290, INPP5E, KIF7, NPHP1, OFD1, PDE6D, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM216, TMEM67, TMEM138, TMEM231, TMEM237 y ZNF423	Secuenciación masiva	8820	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen NPHP1	MLPA	1315	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Kennedy , Enfermedad	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Kjellin, Síndrome	Gen ZFYVE26	Secuenciación completa por Sanger	1385	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Leucodistrofia hipomielinizante 4	Gen HSP60 (chaperonina)	Secuenciación completa por Sanger	1221	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea	Panel: ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1 y TPP1	Secuenciación masiva	8810	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen GRN	MLPA	0124	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Lisencefalia tipo I	Gen DCX	Secuenciación completa por Sanger	1290	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
Lisencefalia tipo II	Gen RELN	Secuenciación masiva	0103	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Marinesco-Sjogren, Síndrome	Gen SIL1	Secuenciación completa por Sanger	0031	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
MASA, Síndrome	Gen L1CAM	Secuenciación completa por Sanger	1251	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Mast, Síndrome	Gen SPG21 (ACP33)	Secuenciación completa por Sanger	1470	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
Migraña hemipléjica hereditaria	Panel: ATP1A2, CACNA1A y SCN1A	Secuenciación masiva	0898	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes ATP1A2 y CACNA1A	MLPA	1598	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Miopatía centronuclear	Panel: MTM1, DNM2, BIN1, RYR1 y MTMR14	Secuenciación masiva	8660	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Morning-Glory, Síndrome (Síndrome de la Flor de enredadera)	Gen PAX6	Secuenciación completa por Sanger	1575	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Narcolepsia-1 (NRCLP1)	Gen HCRT	Secuenciación completa por Sanger	1746	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Narcolepsia	Haplotipos HLA DQB1 y HLA DRB1	PCR (PCR-SSP) + Electoroforesis	1745	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Neurofibromatosis tipo I	Gen NF1	Secuenciación masiva	0048	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Neuropatía hereditaria motora y sensorial VI	Gen MFN2	Secuenciación completa por Sanger	1774	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Genes MFN2 y MPZ	MLPA	1775	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Neuropatía motora distal tipo V	Gen BSCL2 (seipina)	Secuenciación completa por Sanger	1712	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Neuropatía motora distal tipo VIIB	Gen DCTN1	Secuenciación masiva	0032	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Neuropatía sensorial atáxica, disartria y oftalmoparesia; SANDO	Gen POLG	Secuenciación completa por Sanger	1685	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Neuropatía sensorial hereditaria tipo ID	Gen SPG3A (atlastina)	Secuenciación completa por Sanger	1215	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Parálisis Supranuclear Progresiva	Gen MAPT	MLPA	1055	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Paramiotonia congénita	Gen SCN4A	Secuenciación completa por Sanger	1144	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Paraparesia espástica hereditaria	Panel: AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ATL1 (SPG3A), B4GALNT1, BSCL2, C12ORF65, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ERLIN2, FA2H, GBA2, GJC2, HSPD1 (HSP60), KDM5C, KIAA0196, KIF1A, KIF5A, L1CAM, NIPA1, PLP1, PNPLA6, REEP1, RTN2 (NSPL1), SLC33A1, SNTB1, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, TECPR2, VPS37A, ZFYVE26 y ZFYVE27	Secuenciación masiva	8640	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Paraparesia espástica hereditaria autosómica dominante - PEH-AD	Panel: ATL1 (SPG3A), BSCL2, HSPD1 (HSP60), KIAA0196, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2 (NSPL1), SLC33A1, SNTB1, SPAST y ZFYVE27	Secuenciación masiva	8610	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica dominante tipo III	Gen SPG3A	Secuenciación completa por Sanger	1215	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen ATL1 (SPG3A)	MLPA	1214	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica dominante tipo IV	Gen SPG4 (SPAST)	Secuenciación completa por Sanger	1200	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica dominante tipo III y IV	Genes ATL1 y SPAST	MLPA	1201	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica dominante tipo VI	Gen NIPA1	Secuenciación completa por Sanger	1241	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica dominante tipo VIII	Gen KIAA0196	Secuenciación completa por Sanger	1391	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica dominante tipo X	Gen KIF5A	Secuenciación completa por Sanger	1701	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica dominante tipo XIII	Gen HSP60 (chaperonina)	Secuenciación completa por Sanger	1221	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica dominante tipo XVII	Gen BSCL2 (seipina)	Secuenciación completa por Sanger	1712	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica dominante tipo XXXI	Gen REEP1	Secuenciación completa por Sanger	1225	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
		MLPA	1226	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Paraparesia espástica hereditaria autosómica recesiva - PEH-AR	Panel: AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, B4GALNT1, C12ORF65, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ERLIN2, FA2H, GBA2, GJC2, KIF1A, PNPLA6, SPG7, SPG11, SPG20, SPG21, TECPR2, VPS37A y ZFYVE26	Secuenciación masiva	8620	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes SPG7 (PGN) y SPG11 (KIAA1840)	MLPA	0822	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica recesiva tipo VII	Gen SPG7	Secuenciación completa por Sanger	1233	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
		MLPA	1234	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica recesiva tipo XI	Gen SPG11	Secuenciación completa por Sanger	1382	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
	Gen SPG11	MLPA	1383	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica recesiva tipo XXI	Gen SPG21 (ACP33)	Secuenciación completa por Sanger	1470	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica recesiva tipo XV	Gen ZFYVE26	Secuenciación completa por Sanger	1385	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Paraparesia espástica hereditaria autosómica recesiva tipo XX	Gen KIAA0610 (SPG20, espartina)	Secuenciación completa por Sanger	1410	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Paraparesia espástica hereditaria tipo VII y XXXI (AD y AR)	Genes SPG7 y REEP1	MLPA	1234	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Paraparesia espástica hereditaria tipo XXXI y VII (AD y AR)	Genes SPG7 y REEP1	MLPA	1234	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Paraparesia espástica hereditaria ligada al X - PEH-X	Panel: KDM5C, L1CAM, PLP1 y SLC16A2	Secuenciación masiva	8630	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen PLP1	Secuenciación completa por Sanger	1261	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
		MLPA	1262	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Paraparesia espástica hereditaria hereditaria liagada al X, tipo I	Gen L1CAM	Secuenciación completa por Sanger	1251	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Paraparesia espástica hereditaria hereditaria liagada al X, tipo II	Gen PLP1	Secuenciación completa por Sanger	1261	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
		MLPA	1262	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Parkinson autosómica dominante, Enfermedad - PARK-AD	Panel: EIF4G1, GBA, GIGYF2, HTRA2, LRRK2, SNCA, UCHL1 y VPS35	Secuenciación masiva	0825	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Parkinson autosómica recesiva, Enfermedad - PARK-AR	Panel: ATP13A2, DJ1, DNAJC6, FBX07, PARK2, PINK1, PLA2G6 y SYNJ1	Secuenciación masiva	0826	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Parkinson, Enfermedad - PARK-MLPA	Genes PARK2, SNCA, PINK1 y PARK7	MLPA	0125	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes PARK2, UCHL1, GCH1 y LRRK2	MLPA	0126	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Pelizaeus-Merzbacher, Enfermedad	Gen PLP1	Secuenciación completa por Sanger	1261	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
		MLPA	1262	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Pick, Enfermedad	Gen MAPT	MLPA	1055	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. NEUROLÓGICAS / SENSORIALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Polidistrofia cerebral progresiva infantil	Gen POLG	Secuenciación completa por Sanger	1685	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Rett atípico (RTT atípico; RTS), Síndrome	Genes CDKL5, NTNG1 y ARX	MLPA	1870	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Silver, Síndrome	Gen BSCL2	Secuenciación completa por Sanger	1712	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Sotos, Síndrome	Gen NSD1	MLPA	1840	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Strumpell-Lorrein, Enfermedad	Gen SPG3A (atlastina)	Secuenciación completa por Sanger	1215	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
		MLPA	1214	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Troyer, Síndrome	Gen KIAA0610 (SPG20, espartina)	Secuenciación completa por Sanger	1410	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Usher, Síndrome	Panel: CIB2, CDH23, CLRN1, DFNB31, GPR98, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH2A y USH1G	Secuenciación masiva	0828	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen USH2A	MLPA	0127	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen PCDH15	MLPA	0122	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Von Eulenburg, Enfermedad	Gen SCN4A	Secuenciación completa por Sanger	1144	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Von Hippel-Lindau, Síndrome	Gen VHL	Secuenciación completa por Sanger	1860	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
X-frágil, Síndrome	Gen FMR1 (Zona repetitiva (CGG) _n)	Análisis de fragmentos	1180	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 días
		TP-PCR	1181	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 días

GENÉTICA MOLECULAR. OFTALMOLÓGICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Acromatopsia	Panel: CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C y PDE6H	Secuenciación masiva	8740	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Albinismo	Panel: C10orf11, GPR143, LYST, MC1R, OCA2, SLC45A2, TYR y TYRP1	Secuenciación masiva	0885	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Albinismo Oculocutáneo tipo II	Gen MC1R	Secuenciación completa por Sanger	1680	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Amaurosis congénita de Leber - LCA	Panel: AIPL1, CABP4, CEP290, CNGA3, CNGB3, CRB1, CRX, GDF6, GNAT2, GUCY2D, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, NMNAT1, NPHP1, OTX2, PDE6C, PDE6H, PRPH2, RD3, RDH5, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7 y TULP1	Secuenciación masiva	0845	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes CEP290, GUCY2D, RPGRIP1K y RDH12	MLPA	0146	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes AIPL1, CRB1, CRX y RPE65	MLPA	0147	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Angiomatosis cerebelo-retiniana hereditaria	Gen VHL	Secuenciación completa por Sanger	1860	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Aniridia	Gen PAX6	Secuenciación completa por Sanger	1575	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Atrofia Óptica	Panel: MFN2, NR2F1, OPA1, OPA2, OPA3, OPA4, OPA5, OPA6, OPA7, TIMM8A y TMEM126A	Secuenciación masiva	0886	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Atrofia Óptica de Leber	Variantes alélicas MTND1*LHON3460A, MTND4*LHON1178A y MTND6*LHON14484C	Secuenciación completa por Sanger	1160	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. OFTALMOLÓGICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Bardet-Biedl, Síndrome	Panel: ARL6, BBIP1, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS9, BBS7, BBS10, BBS12, CEP290, CCDC28B, LZTFL1, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8 y WDPCP	Secuenciación masiva	0844	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Blefarofimosis	Gen FOXL2	Secuenciación completa por Sanger	0457	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
		MLPA	0464	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Cataratas	Panel: AGK, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGA, CRYGC, CRYGD, CRYGS, EPHA2, EYA1, FOXE3, FTL, FYCO1, GALK1, GCNT2, GJA3, GJA8, HSF4, LEPREL1, LIM2, MAF, MIP, MIR184, NHS, PAX6, PITX3, PXDN, SIL1, SLC16A12, SIX6, TDRD7 y VIM	Secuenciación masiva	0883	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Ceguera nocturna estacionaria - CSNB	Panel: CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, GNAT1, GPR179, GRK1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RBP4, RDH5, RHO, SAG, SLC24A1 y TRPM1	Secuenciación masiva	0847	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen RHO	MLPA	0848	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Coloboma del nervio óptico	Gen PAX6	Secuenciación completa por Sanger	1575	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Coroideremia	Gen CHM	Secuenciación completa por Sanger	0467	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	3mL	Refrig / Congelar	12 semanas
		MLPA	0468	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Degeneración macular asociada a la edad - DMAE	Panel: ABCA4, APOE, ARMS2, BEST1, C2, C3, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CNGB3, FBLN5, HF1, HMCN1, HTRA1 y PLEKHA1	Secuenciación masiva	0821	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. OFTALMOLÓGICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Displasia oculodentodigital	Gen GJA1	Secuenciación completa por Sanger	1421	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Distrofia corneal	Panel: CHST6, COL8A2, KRT3, KRT12, PIP5K3, SLC4A11, TACSTD2, TCF4, TGFB1 y UBIAD1	Secuenciación masiva	0824	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Distrofia corneal endotelial	Gen SLC4A11	Secuenciación masiva	0469	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Distrofia corneal endotelial de Fuchs	Panel: AGBL1, COL8A2, SLC4A11 y ZEB1	Secuenciación masiva	0650	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Distrofia de conos y bastones - CRD	Panel: ABCA4, ADAM9, AIPL1, BEST1, C8ORF37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP290, CERKL, CNGA3, CNGB3, CNNM4, CRX, GNAT2, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, KCNV2, PAX6, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP4, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, UNC119	Secuenciación masiva	0849	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen ABCA4	MLPA	0144	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes AIPL1 y CRX	MLPA	0147	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes CEP290, GUCY2D y RPGRIP1	MLPA	0146	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen PRPH2	MLPA	0148	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. OFTALMOLÓGICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Distrofia Macular - Distrofias maculares y enfermedad de Stargardt	Panel: ABCA4, BEST1, C1QTNF5, CDH3, CNGB3, EFEMP1, ELOVL4, FSCN2, GUCA1B, IMPG1, PROM1, PRPH2, RBP4, RDH12, RP1L1, RPGR, RPGRIP1 y TIMP3	Secuenciación masiva	0851	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen ABCA4	MLPA	0144	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Genes BEST1 y PRPH2	MLPA	0148	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen RPGR	MLPA	0145	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen RDH12 y RPGRIP1	MLPA	0146	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Distrofia macular corneal	Gen CHST6	Secuenciación completa por Sanger	0416	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Distrofia macular viteliforme, BEST	Gen BEST1	Secuenciación completa por Sanger	0414	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
		MLPA	0148	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Distrofia de Sorsby	Gen TIMP3	Secuenciación completa por Sanger	0470	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Glaucoma	Panel: ASB10, CYP1B1, FOXC1, LTBP2, LOXL1, MYOC, OPA1 y OPTN	Secuenciación masiva	0890	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Hallermann-Streiff, Síndrome	Gen GJA1	Secuenciación completa por Sanger	1421	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	15 días
Hermansky-Pudlak, Síndrome	Panel: AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6	Secuenciación masiva	0891	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. OFTALMOLÓGICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Joubert, Síndrome	Panel: AHI1, ARL13B, C5orf42, CC2D2A, CEP41, CEP290, INPP5E, KIF7, NPHP1, OFD1, PDE6D, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM216, TMEM67, TMEM138, TMEM231, TMEM237 y ZNF423	Secuenciación masiva	8820	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes CEP290 y NPHP1	MLPA	0818	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen CEP290	MLPA	0117	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen NPHP1	MLPA	1315	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Microftalmia	Panel: B3GALTL, BCOR, BMP4, COL4A1, CRYBA4, CYP1B1, FOXC1, FOXE3, FRAS1, FREM1, FREM2, GRIP1, HCCS, MFRP, NDP, OTX2, PAX6, PITX2, PITX3, SIX6, SOX2, SMOC1, STRA6, VAX1 y VSX2	Secuenciación masiva	0892	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Morning-Glory, Síndrome (Síndrome de la Flor de enredadera)	Gen PAX6	Secuenciación completa por Sanger	1575	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	8 semanas
Neuropatía sensorial atáxica, disartria y oftalmoparesia (SANDO)	Gen POLG	Secuenciación completa por Sanger	1685	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Norrie, Enfermedad	Gen NDP	Secuenciación completa por Sanger	0422	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	4 semanas
Oftalmoplejia externa progresiva	Gen POLG	Secuenciación completa por Sanger	1685	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Queratocono	Gen VSX1	Secuenciación completa por Sanger	0423	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
Refsum, Enfermedad	Panel: PEX1, PEX2, PEX26, PEX7 y PHYH	Secuenciación masiva	0893	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. OFTALMOLÓGICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Retina moteada, Síndrome	Panel: ABCA4, CHM, EFEMP1, PLA2G5, PRPH2, RDH5, RHO, RLBP1, RS1, VPS13B	Secuenciación masiva	0819	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Retinitis pigmentosa autosómica dominante - RP-AD	Panel: BBS1, BEST1, C1QTNF5, CA4, CRX, GUCA1B, FSCN2, IMPDH1, KLHL7, NEK2, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RBP4, RGR, RHO, ROM1, RP1, RP1L1, RP9, RPE65, RPGRIP1, SEMA4A, SNRNP200 y TOPORS	Secuenciación masiva	0854	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes RHO, IMPDH1, RP1 y PRPF31.	MLPA	0150	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Retinitis pigmentosa autosómica recesiva - RP-AR	Panel: AIPL1, ABCA4, ARL2BP, ARL6, BBS1, BEST1, C2orf71, C8orf37, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CYP4V2, DHDDS, EYS, FAM161A, FLVCR1, IDH3B, IMPG2, KIZ, LRAT, MAK, MERTK, NEK2, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, RBP3, RBP4, RDH11, RDH12, RHO, RLBP1, RP1, RP1L1, RPE65, RPGRIP1, RGR, SAG, SLC7A14, SPATA7, TUB, TTC8, TULP1, USH2A y ZNF513	Secuenciación masiva	0855	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen ABCA4	MLPA	0144	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen EYS	MLPA	0159	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Retinitis pigmentosa ligada al cromosoma X - RP-X	Panel: CHM, RP2 y RPGR	Secuenciación masiva	0856	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Genes CHM, RPGR y RP2	MLPA	0160	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. OFTALMOLÓGICAS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Retinoblastoma	Gen RB1	Secuenciación masiva	0472	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
		MLPA	0473	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Retinosquisis	Gen RS1	Secuenciación completa por Sanger	0474	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	7 semanas
Rothmund-Thomson, Síndrome	Gen RECQL4	Secuenciación completa por Sanger	0475	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Senior-Løken, Síndrome	Panel: CEP164, CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8 y ZNF423	Secuenciación masiva	0895	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Stickler, Síndrome	Panel: COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2	Secuenciación masiva	0894	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Usher, Síndrome	Panel: CIB2, CDH23, CLRN1, DFNB31, GPR98, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH2A y USH1G	Secuenciación masiva	0828	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen USH2A	MLPA	0127	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen PCDH15	MLPA	0122	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Vitreoretinopatía exudativa familiar	Panel: CAPN5, COL2A1, COL9A1, COL11A1, FZD4, KCNJ13, LRP5, NDP, TSPAN12 y VCAN	Secuenciación masiva	0896	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Von Hippel-Lindau, Síndrome de	Gen VHL	Secuenciación completa por Sanger	1860	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Wagner, Síndrome	Gen VCAN	Secuenciación masiva	0476	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. RENALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Alport autosómico dominante, Síndrome	Gen COL4A3	Secuenciación masiva	0035	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Alport autosómico recesivo, Síndrome	Gen COL4A4	Secuenciación masiva	0036	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Alport ligado al cromosoma X, Síndrome	Gen COL4A5	Secuenciación masiva	0018	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Alport-like, Síndrome (Síndrome de Fechtner)	Gen MYH9	Secuenciación masiva	0037	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Bartter Tipo 3, Síndrome	Gen CLCNKB	Secuenciación completa por Sanger	0038	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Bartter Tipo 4, Síndrome	Gen BSND	Secuenciación completa por Sanger	0039	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Denys-Drash, Síndrome	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Diabetes insípida nefrogénica tipo I	Gen AVPR2	Secuenciación completa por Sanger	1190	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Diabetes insípida nefrogénica tipo II	Gen AQP2	Secuenciación completa por Sanger	1195	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Esclerosis mesangial difusa	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Frasier, Síndrome	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Glomeruloquistica renal, Enfermedad	Gen UMOD	Secuenciación completa por Sanger	1310	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Hematuria benigna hereditaria (Nefropatía de membrana delgada)	Panel: COL4A3 y COL4A4	Secuenciación masiva	0831	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Hipomagnesemia renal hereditaria III	Gen CLDN16	Secuenciación completa por Sanger	1300	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. RENALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Hipomagnesemia renal hereditaria V (Hipomagnesemia familiar con Hipercalciuria)	Gen CLDN19	Secuenciación completa por Sanger	1301	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas
Nefroblastoma	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Nefrogénico de antidiuresis inapropiada (SNAI), Síndrome	Gen AVPR2	Secuenciación completa por Sanger	1190	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Nefronoptosis	Gen NPHP1	MLPA	1315	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Nefropatía hiperuricemia hereditaria juvenil (Nefropatía hereditaria con gota)	Gen UMOD	Secuenciación completa por Sanger	1310	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Nefrótico de inicio temprano, Síndrome (Síndrome nefrótico tipo 4)	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Poliquística renal, Enfermedad	Panel: PKHD1 y PKD2	Secuenciación masiva	0877	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen PKHD1	MLPA	0163	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
	Gen PKD2	MLPA	0165	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Poliquística Renal tipo II, Enfermedad	Gen PKD2	Secuenciación completa por Sanger	1313	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Quística Medular, Enfermedad	Gen UMOD	Secuenciación completa por Sanger	1310	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. RENALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Tubulopatías	Panel: AQP2, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVPR2, BSND, CA2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CUL3, DMP1, EHHADH, ENPP1, FGF23, HNF4A, HSD11B2, KCNJ1, KLHL3, NR3C2, OCRL, PHEX, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, SLC7A9, WNK1 y WNK4	Secuenciación masiva	0860	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Tumor de Wilms	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas

GENÉTICA MOLECULAR. REPRODUCTIVAS Y UROGENITALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Adenoma de células de Leydig con pseudopubertad precoz	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Aneuploidias	Cromosomas 13, 18, 21, X e Y	MLPA	1998	Liq amniótico	5mL	Refrig / congelar	20 días
	Detección de aneuploidías	Hibridación in situ fluorescente (FISH)	9021	Sangre total perif	1 mL	Refrigerar	20 días
	Detección de aneuploidías en espermatozoides	Hibridación in situ fluorescente (FISH)	9020	Semen	1 mL	Refrigerar	7 días
Deficiencia del Receptor Androgénico	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif	1mL	Refrig / congelar	10 semanas
Estudio de Aneuploidias mediante QF-PCR	Detección de aneuploidías en 5 cromosomas (13, 18, 21, X e Y)	QF-PCR	1997	Liq amniótico	5mL	Refrig / Congelar	5 días
Estudio molecular de genes del cromosoma X	Genes SLC6A8, ABCD1, BCAP31, L1CAM, IRAK1, MECP2, FLNA y GDI1	MLPA	1253	Sangre total perif Liq amniótico	1mL 5mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Estudio prenatal de microdeleciones	Cromos 13, Cromos 18, Cromos 21, Cromos X, Síndr deleción 1p36, S. Wolf-Hirschhorn, Región Cri du Chat 5p25, S. Williams, S. Langer-Giedion, S. Beckwith-Wiedemann, S. Prader-Willi/Angelman, Síndrome deleción 15q24, S. Miller-Dieker, S. Smith-Magenis, Síndr microdeleción 17q21.31, S. DiGeorge, S. Phelan-McDermid, número de copias cromosoma X, S. Rett	MLPA	1999	Liq amniótico	5mL	Refrig / Congelar	20 días
Fragmentación de ADN en espermatozoides	Test de dispersión de la cromatina SCD	Test de dispersión de la cromatina SCD	9025	Semen	1 mL	Congelar	20 días
Frasier, Síndrome	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Hipogonadismo hipogonadotrópico tipo VII (Deficiencia de gonadotropina tipo VII)	Gen GNRHR	Secuenciación completa por Sanger	1750	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	5 semanas

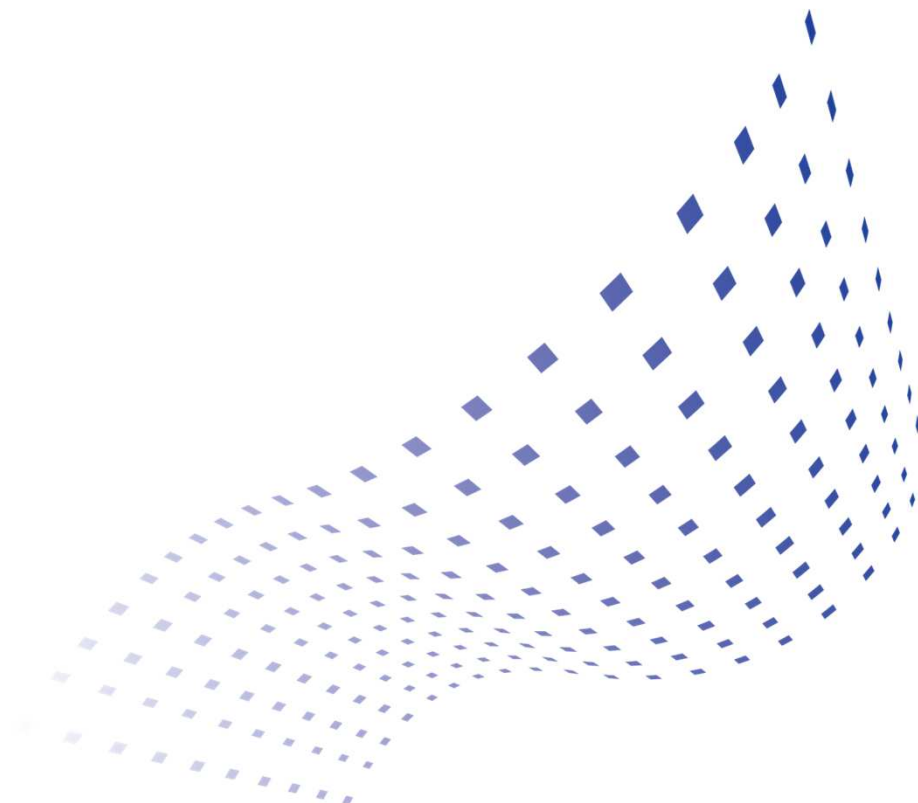
GENÉTICA MOLECULAR. REPRODUCTIVAS Y UROGENITALES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Hipogonadismo hipogonadotrópico tipo VIII (Deficiencia de gonadotropina tipo VIII)	Gen GPR54	Secuenciación completa por Sanger	1751	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Hipoplasia de células de Leydig con hipogonadismo hipergonadotrópico	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Hipoplasia de células de Leydig con pseudohermafroditismo	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Hipospadias I	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Insensibilidad a los andrógenos	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Kennedy , Enfermedad	Panel: AR y DCTN1	Secuenciación masiva	0899	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
	Gen AR	Secuenciación completa por Sanger	1425	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / congelar	10 semanas
Nefroblastoma (Tumor de Wilms)	Gen WT1	Secuenciación completa por Sanger	0046	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	10 semanas
Oligospermia y azoospermia no obstructiva (microdeleciones cromosoma Y)	Gen AZF	MLPA	1641	Sangre total perif	1mL	Refrig / congelar	20 días
Oligospermia y azoospermia obstructiva	Gen CFTR	Secuenciación masiva	0045	Sangre total perif	3mL	Refrig / Congelar	10 semanas
Pubertad Precoz Central	Gen GPR54	Secuenciación completa por Sanger	1751	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	6 semanas
Pubertad precoz masculina	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Resistencia a la hormona luteinizante	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas
Testotoxicosis	Gen LHCGR	Secuenciación completa por Sanger	1270	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / T° amb / Congelar	12 semanas

CITOGENÉTICA

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Aneuploidías	Detección de aneuploidías	Hibridación in situ fluorescente (FISH)	9021	Sangre total perif	1 mL	Refrigerar	20 días
Aneuploidías en espermatozoides	Detección de aneuploidías en espermatozoides	Hibridación in situ fluorescente (FISH)	9020	Semen	1 mL	Refrigerar	20 días
Cariotipo en líquido amniótico	Detección de anomalías cromosómicas en células fetales procedentes de líquido amniótico	Cultivo de células fetales + Tinción Bandas G + Análisis de las bandas	9031	LAM	18 mL	Tª ambiente	30 días
Cariotipo en sangre total periférica	Detección de anomalías cromosómicas	Cultivo de linfocitos + Tinción Bandas G + Análisis de las bandas	9030	Sangre total perif en heparina de Litio	2mL	Refrigerar	25 días
Estudio de Aneuploidías mediante QF-PCR	Detección de aneuploidías en 5 cromosomas (13, 18, 21, X e Y)	QF-PCR	1997	Liq amniótico	5mL	Refrig / Congelar	5 días
Estudio molecular del gen HADHA (Deficiencia de LCHAD)	Gen HADHA	Secuenciación completa por Sanger	1789	Sangre total perif Toma oral Liq amniótico	1mL - 5mL	Refrig / Tª amb / Congelar	12 semanas
Hibridación Genómica Comparativa (CGH-Array 400K)	Detección de duplicaciones o deleciones causantes de patologías como retraso mental idiopático, autismo, malformaciones congénitas...	Hibridación Genómica Comparativa -CGH-Array 400K	9011	Sangre total perif LAM	1 mL 5 mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Hibridación Genómica Comparativa (CGH-Array 180K)	Detección de duplicaciones o deleciones causantes de patologías como retraso mental idiopático, autismo, malformaciones congénitas...	Hibridación Genómica Comparativa -CGH-Array 180K	9013	Sangre total perif LAM	1 mL 5 mL	Refrig / Congelar	4 semanas
Hibridación Genómica Comparativa (CGH-Array 60K)	Detección de duplicaciones o deleciones causantes de patologías como retraso mental idiopático, autismo, malformaciones congénitas...	Hibridación Genómica Comparativa -CGH-Array 60K	9012	Sangre total perif LAM	1 mL 5 mL	Refrig / Congelar	4 semanas

Identificación de ADN y Pruebas Forenses



IDENTIFICACIÓN DE ADN Y PRUEBAS FORENSES

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	MÉTODO	CÓD.	MUESTRA	VOL.	CONSERVACIÓN	PLAZO
Prueba de paternidad y parentesco	Confirmación / Exclusión de paternidad	Estudio de STRs	4001	Toma oral Sangre total perif Liq. Amniótico Biopsia corial Pelos con folículo Otras muestras	- 1 mL 5 mL - consultar consultar	Consultar	2 días
Perfil genético	Identificación de restos, obtencion de permisos varios, etc	Estudio de STRs	4003	Toma oral Sangre total perif Liq. Amniótico Biopsia corial Pelos con folículo Otras muestras	- 1 mL 5 mL - consultar consultar	Consultar	2 días
Estudio de marcadores genéticos polimórficos del cromosoma Y	Confirmación / Exclusión de ascendentes comunes por vía paterna	Estudio de STRs	4005	Toma oral Sangre total perif Liq. Amniótico Biopsia corial Pelos con folículo Otras muestras	- 1 mL 5 mL - consultar consultar	Consultar	2 días
Detección de fosfatasa ácida y antígeno prostático	Detección de fosfatasa ácida y antígeno prostático	Inmunocromatografía	4200	Diversas	consultar	Consultar	5 días

GLOSARIO DE ENFERMEDADES

ENFERMEDAD	PÁG	ENFERMEDAD	PÁG	ENFERMEDAD	PÁG	ENFERMEDAD	PÁG
A		Ataxia de Friedreich	42	Cáncer de cuello de útero (susceptibilidad progresión VPH)	39	Condrosarcoma	30,4
Aarskog-Scott	23	Ataxia episódica tipo II	43	Cáncer de mama y ovario (susceptibilidad)	39	Corea de Huntington	45
Aciduria mevalónica	18	Ataxia mitocondrial	22,43	Cáncer de mama y ovario I (susceptibilidad)	39	Coroideremia	57
Acrocefalosindactilia tipo I	29	Atrofia muscular espinal	29,43	Cáncer de mama y ovario II (susceptibilidad)	39	Craneosinostosis	30
Acrocefalosindactilia tipo III	29	Atrofia muscular espinal tipos I y III	29,43	Cáncer de mama y ovario II (susceptibilidad)	39	CRASH, Síndrome	
Acrocefalosindactilia tipo V	29	Atrofia muscular espinal tipo V (Kennedy, Enfermedad)	29,43	Cáncer de próstata (susceptibilidad)	39	Crouzon, Síndrome	30
Acromatopsia	56	Atrofia muscular espinal y bulbar		Cardioma de células renales	39	Cutis gyrata, Síndrome	45
Adenoma de células de Leydig con pseudopubertad precoz	18,38,65	Atrofia óptica	56	Cardioencefalopatía infantil	22,23	D	
Adenomatosis polipoide hereditario	38	Atrofia óptica de Leber	22,43,56	Cardiomiopatía arritmogénica	13	Dandy-Walker, Síndrome	45
Agnesia dental	9	Artropatía pseudo-reumatoide progresiva infantil	30	Cardiomiopatía dilatada	13	Defecto septal atrioventricular 3	15
Alagille, Síndrome	23	B		Cardiomiopatía dilatada 1A	14	Deficiencia de Citocromo-C Oxidasa	22,23
Albinismo	10,56	Bardet-Biedl, Síndrome	23,57	Cardiomiopatía dilatada 1U	14	Deficiencia de G6PD	15
Albinismo oculocutáneo tipo II	10,56	Bart-Pumphrey, Síndrome	11,23	Cardiomiopatía hipertrofica	14	Deficiencia de gonadotropina tipo VII	18,65
Alfa-1-Antitripsina (déficit)	18	Bartter Tipo 3, Síndrome	63	Cardiomiopatía no compactada	14	Deficiencia de gonadotropina tipo VIII	65
Alfa-talasemia	12	Bartter Tipo 4, Síndrome	63	Cariotipo en líquido amniótico	67	Deficiencia de MTHFR	18
Alopecia androgénica	10	Beare-Stevenson, Síndrome	11,29,30	Cariotipo en sangre total periférica	67	Deficiencia del complejo mitocondrial III	22
Alpers, Síndrome	29	Berardinelli-Seip, Síndrome	23	Cataratas	57	Deficiencia GLUT1 tipo I, Síndrome	18
Alport, Síndrome (AD)	63	Beta-talasemia	12	Ceguera nocturna estacionaria	57	Deficiencia GLUT1 tipo II, Síndrome	18
Alport, Síndrome (AR)	63	Blefarofimosis	57	Charcot-Marie-Tooth tipo 1 desmielinizante AD	43	Deficiencia del receptor androgénico	65
Alport, Síndrome (XR)	63	Boumeville-Pringle, Síndrome	45	Charcot-Marie-Tooth tipo 2 axonal	44	Deficiencia STS	15
Alport con macrotrombocitopenia, Síndrome (Fechtner, Síndrome)	12,23,25,63	Braquidactilia tipos D y E	29	Charcot-Marie-Tooth tipo 4 desmielinizante AR	44	Déficit CYP21	19
Alport-like, Síndrome	12,23,63	Brugada, Síndrome	12	Charcot-Marie-Tooth formas intermedias	44	Degeneración córtico-basal	45
Alzheimer de inicio tardío	42	Brunzell, Síndrome	20	Charcot-Marie-Tooth ligada al X	44	Degeneración hialoideo-retiniana de Wagner	62
Alzheimer hereditario tipo I	42	C		Charcot-Marie-Tooth tipo 1A, Enfermedad	43	Degeneración hepato-lenticular	24
Alzheimer hereditario tipo III	42	Caffey, Enfermedad	30	Charcot-Marie-Tooth tipo 2A2, Enfermedad	44	Degeneración lobular frontotemporal (Pick)	55
Alzheimer hereditario tipo IV	42	Cáncer colorectal no polipósico hereditario	38	CHARGE, Síndrome	23	Degeneración macular asociada a la edad (DMAE)	57
Amaurosis congénita de Leber	56	Cáncer colorectal no polipósico hereditario tipo I y II	38	Coloboma del nervio óptico	57	Demencia frontotemporal	45
Analgesia femenina	18,42	Cáncer colorectal no polipósico hereditario tipo VI	38			Denys-Drash, Síndrome	24,40,63
Anemia hemolítica	12	Cáncer de colon polipósico	39			Dermopatía restrictiva letal	10
Aneuploidias	65,66					Diabetes insípida nefrogénica tipo I	63
Anencefalia	42					Diabetes insípida nefrogénica tipo II	63
Angiomatosis cerebello-retiniana	23,38,56					Diabetes tipo MODY	21
Aniridia	56					Displasia cleidocraneal	30
Apert, Síndrome	29,3						

GLOSARIO DE ENFERMEDADES

ENFERMEDAD	PÁG	ENFERMEDAD	PÁG	ENFERMEDAD	PÁG	ENFERMEDAD	PÁG
Displasia ectodérmica hipohidróica	24	Ehlers-Danlos tipo II, Síndrome	24	Glaucoma	59	Hipoacusia autosómica recesiva tipo 1B	49
Displasia faciogenital	25	Ehlers-Danlos tipo III, Síndrome	25	Glomerulonefritis renal, Enfermedad	63	Hipoacusia no sindrómica	49
Displasia mandibuloacral	30	Ehlers-Danlos tipo IV, Síndrome	25	Glucogenosis tipo Ib	19	Hipoacusia ligada al cromosoma X	49
Displasia oculodentodigital	30	Ehlers-Danlos tipo VII, Síndrome	25	H		Hipocalcemia (AD)	19,2
Displasia pseudorreumatoide	31	Enanismo Primordial	34	Hallermann-Streiff, Síndrome	34,59	Hipogonadismo hipergonadotrópico	20
Distrofia corneal	58	Encefalopatía epiléptica infantil (Dravet)	45	Hematuria benigna hereditaria	63	Hipogonadismo hipogonadotrópico VII	20,65
Distrofia corneal endotelial	58	Enfermedad celíaca (Sensibilidad al gluten)	9,18	Hemocromatosis hereditaria	15	Hipogonadismo hipogonadotrópico VIII	20,65
Distrofia corneal endotelial de Fuchs	58	Epilepsia mioclónica (Dravet)	45	Hemocromatosis hereditaria 2A (juvenil)	15	Hipomagnesemia hereditaria I (con hipocalcemia secundaria)	20
Distrofia de cinturas AD	31	Epstein, Síndrome	25	Hemocromatosis hereditaria 2B (juvenil)	15	Hipomagnesemia hereditaria con hipercalcemia	64
Distrofia de cinturas AR	31	Esclerosis tuberosa	25,45	Hemocromatosis hereditaria tipo 3	15	Hipomagnesemia renal hereditaria III	63
Distrofia de Cinturas tipo 2A	32	Esclerosis mesangial difusa	40,63	Hemocromatosis hereditaria tipo 4	15	Hipomagnesemia renal hereditaria V	20
Distrofia de Cinturas tipo 2B	32	Estudio Aneuploidías mediante QF-PCR	65,67	Hemoglobinuria paroxística nocturna	15	Hiperparatiroidismo (AD)	19
Distrofia de Cinturas tipo 2C	32	Estudio molecular gen HADHA (LCHAD)	67	Hermansky-Pudlak, Síndrome	11,26,59	Hipoplasia de células de Leydig	21,66
Distrofia de Cinturas tipo 2D	32	Estudio molecular de genes del cromosoma X	45,65	Heterotopia laminar subcortical	46	Hipoplasia de células de Leydig con pseudohermafroditismo	21,66
Distrofia de Cinturas tipo 2E	32	Estudio prenatal de microdeleciones	46,65	Hibridación genómica comparativa (CGH-Array 60K)	67	Hipospadias I	20,66
Distrofia de Cinturas tipo 2F	32	Eunuco fértil, Síndrome	19	Hibridación genómica comparativa (CGH-Array 400K)	67	HNPC, Síndrome	39,4
Distrofia de conos y bastones	58	Exostosis hereditaria múltiple tipo 1	34,4	Hidrocefalia	46	Homocistinuria (Deficiencia de MTHFR)	20
Distrofia macular viteliforme de Best	59	Exostosis hereditaria múltiple tipo 2	34,4	Hipercalemia hipocalciúrica hereditaria	19	Hiperqueratosis palmoplantar	10
Distrofias maculares y enfermedad de Stargardt	59	F		Hipercolesterolemia tipo III	19	Huesos de cristal, Enfermedad (Osteogénesis imperfecta)	36
Distrofia miotónica tipo I (Steinert, Enfermedad)	24	Fabry, Enfermedad	19,46	Hiperkplexia hereditaria	46	I	
Distrofia miotónica tipo II (Ricker, Síndrome)	24	Favismo / Anemia hemolítica	15	Hiper-IgD, Síndrome (Fiebre periódica, Síndrome)	10,17,26	Ictiosis autosómica recesiva	11
Distrofia muscular		Febre periódica, Síndrome	9,17,26	Hiperinmunoglobulina E, Síndrome	17	Ictiosis ligada al cromosoma X	11
Distrofia muscular de Becker	24,34	Fechtner, Síndrome	12,23,25,63	Hipernefoma	40	Ictiosis tipo histrix con sordera	11,26
Distrofia muscular de Duchenne	24,34	FG, Síndrome	25	Hiperostosis cortical infantil	34	Insensibilidad a los andrógenos	20,66
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss	34	Fibrosis Quística	9,25	Hiperparatiroidismo severo neonatal	19	Intolerancia a la Fructosa	19
Distrofia de Sorsby	59	Fiebre mediterránea hereditaria	9,25	Hiperqueratosis palmoplantar	10		
Dravet, Síndrome	45	Fragmentación ADN en espermatozoides	65	Hipertermia Maligna	19		
		Frasier, Síndrome	40,63,65	Hipoacusia autosómica dominante	47	J	
		Fructosemia	19	Hipoacusia autosómica dominante 3A	47	Jackson-Weiss, Síndrome	30,34
E		G		Hipoacusia autosómica dominante 3B	47	Job, Síndrome	17
Ehlers-Danlos tipo I, Síndrome	24	Gaucher, Enfermedad	19	Hipoacusia autosómica recesiva	48	Joubert, Síndrome	49,6
		Gigantismo cerebral	46	Hipoacusia autosómica recesiva tipo 1A	49		

GLOSARIO DE ENFERMEDADES

ENFERMEDAD	PÁG	ENFERMEDAD	PÁG	ENFERMEDAD	PÁG	ENFERMEDAD	PÁG
K		Miopatía con desproporción de fibras	35	Neuropatía sensorial hereditaria tipo ID	51	Paraparesia espástica hereditaria X	52
Kennedy, Enfermedad	20,29,43 49,66	Miopatía congénita con exceso de microfilamentos	35	Neutropenia congénita severa tipo I	15	Paraparesia espástica hereditaria XI	53
KID, Síndrome	11,26	Miopatía nemalínica tipo III	35	Neutropenia congénita severa tipo III	15	Paraparesia espástica hereditaria XIII	52
Kjellin, Síndrome	49	Miopatía congénita (Enfermedad de Becker)	35	Noack, Síndrome	35	Paraparesia espástica hereditaria XV	53
Kostmann, Enfermedad	15	Miotonía congénita (Enfermedad de Thomsen)	35	Nódulos callosos-leuconiquia-sordera	10,23	Paraparesia espástica hereditaria XVII	52
L		Morning-Glory, Síndrome (Flor de enredadera, Síndrome)	50,60	Norman-Roberts, Síndrome	49	Paraparesia espástica hereditaria XX	53
Leucemia mieloide crónica	40	Mucopolipidosis	21	Norie, Enfermedad	60	Paraparesia espástica hereditaria XXI	53
Leucodistrofia hipomielinizante 4	49	Mucopolipidosis tipo II y tipo III	21	Núcleo central del músculo, Enfermedad	35	Paraparesia espástica hereditaria XXXI	52
Linfoma de células del manto	40	Mucoviscidosis	9,27	O		Parkinson, Enfermedad AD	54
Lipodistrofia congénita generalizada tipo II	20,26	Muenke, Síndrome	30,35	Oftalmoplejia externa progresiva	60	Parkinson, Enfermedad AR	54
Lipofuscinosis neuronal cerioidea	50	N		Oligospermia y azoospermia obstructiva (Microdeleciones crom. Y)	66	Pelizaeus-Merzbacher, Enfermedad	54
Lisencefalia tipo I	50	Narcolepsia	50	Oligospermia y azoospermia obstructiva	66	Pfeiffer, Síndrome	30,36
Lisencefalia tipo II	50	Narcolepsia-1 (NRCLP1)	50	Opitz-Kaveggia, Síndrome	27	Pick, Enfermedad	55
Loeys-Dietz tipo 1A y 2A, Síndrome	26	Nefroblastoma	64	Osteocondromatosis	41	Policitemia Vera (Policitemia rubra vera)	15,41
Loeys-Dietz tipo 1B y 2B, Síndrome	26	Nefrogénico de anti-diuresis inapropiada, Síndrome	64	Osteodisplasia II (Enanismo primordial)	34	Polidistrofia cerebral progresiva infantil	55
Lujan-Fryns, Síndrome	26	Nefronoptisis	64	Huesos de cristal, Enfermedad (Osteogénesis imperfecta)	36	Poliposis de colon hereditario	41
Lynch, Síndrome	40	Nefropatía hiperuricémica hereditaria juvenil	64	Osteoporosis	36	Poliquistica Renal, Enfermedad	64
M		Nefropatía de membrana delgada	63	P		Poliquistica Renal tipo I, Enfermedad	64
Malformaciones craneofaciales	34	Nefropatía familiar con gota	64	Papillon-Lefèvre, Síndrome	9,11	Poliquistica Renal tipo II, Enfermedad	64
Marfan, Síndrome (Estudio molecular de los genes FBN1 y TGFBR2)	27,34	Nefrótico de inicio temprano, Síndrome	64	Parálisis periódica hipocalémica/normocalémica/hipercalémica	36	Poliserositis paroximal hereditaria	9,27
Marfan y síndromes marfanoides	26,34	Nefrótico tipo 4, Síndrome	64	Parálisis supranuclear progresiva	51	Pubertad precoz central	21,66
Marinesco-Sjogren, Síndrome	50	Neurofibromatosis tipo 1	41,51	Paramiotonía congénita	51	Pubertad precoz hereditaria masculina	21,66
MASA, Síndrome	50	Neuropatía hereditaria motora y sensorial VI	51	Paraparesia espástica hereditaria AD	51	Q	
Mast, Síndrome	50	Neuropatía Motora Distal tipo V	51	Paraparesia espástica hereditaria AR	53	QT-corto, Síndrome	16
MCAHS2, Síndrome (Multiple congenital anomalies hypotonia seizures syndrome2)	34	Neuropatía Motora Distal tipo VIIB	51	Paraparesia espástica hereditaria cromX	54	QT-largo, Síndrome	16
Meacham, Síndrome	27	Neuropatía óptica hereditaria (Atrofia Leber)	22,43,56	Paraparesia espástica hereditaria I	54	QT-largo tipo I, Síndrome	16
Melanoma maligno cutáneo (susceptibilidad)	40	Neuropatía sensorial atáxica, disartria y oftalmoparesia (SANDO)	22,51,60	Paraparesia espástica hereditaria II	54	QT-largo tipo II, Síndrome	16
Microdeleciones cromosoma Y	66			Paraparesia espástica hereditaria III	52	QT-largo tipo III, Síndrome	16
Microftalmia	60			Paraparesia espástica hereditaria IV	52	QT-largo tipo IV, Síndrome	16
Migraña hemipléjica hereditaria	50			Paraparesia espástica hereditaria V	52	Queratitis-Ictiosis con sordera	11,26,27
Miopatía centronuclear	35			Paraparesia espástica hereditaria VI	52	Queratocono	61
				Paraparesia espástica hereditaria VII	53	Queratodermia hereditaria mutilante	11
				Paraparesia espástica hereditaria VIII	52	Queratodermia palmoplantar con sordera	11
						Quística Medular, Enfermedad	64

GLOSARIO DE ENFERMEDADES

ENFERMEDAD	PÁG	ENFERMEDAD	PÁG
R			
Refsum, Enfermedad	60	Trombofilia asociada al Factor V, Leiden (Resistencia proteína C reactiva)	17
Resistencia a la hormona luteinizante	21,66	Troyer, síndrome (PEH tipo 20)	55
Retina moteada, Síndrome	61	Tumor de Wilms (Nefroblastoma)	41,66
Retinitis pigmentosa AD	61	Tumor de Wilms con hermafroditismo	28
Retinitis pigmentosa AR	61	U	
Retinitis pigmentosa ligada al crom. X	61	Usher, Síndrome	55,62
Retinoblastoma	41,61	V	
Retinosquisis	62	Vitreoretinopatía exudativa familiar	62
Rett atípico, Síndrome	55	Vohwinkel, Síndrome	11
Ricker, Síndrome	27	Von Eulenburg, Enfermedad	37,55
Romano-Ward, Síndrome	16	Von Gierke, Enfermedad (Glucogenosis 1b)	19
Rothmund-Thomson, Síndrome	27,62	Von Hippel-Lindau, Enfermedad	28,41,55,62
S			
Saethre-Chotzen, Síndrome	30,37	W	
Sebastian, Síndrome	16	Wagner, Síndrome	62
Seckel tipo I, Síndrome	37	Werner, Síndrome	28
Senior-Loken, Síndrome	62	Wilson, Enfermedad	28
Silver, Síndrome	55	X	
Silver-Russell, Síndrome	37	X-frágil, Síndrome	55
Sindactilia tipo III	37		
Sindactilia tipos II y V	37		
Sotos, Síndrome	55		
Steinert, Enfermedad	27,37		
Stickler, síndrome	62		
Strumpell-Lorein, Síndrome	55		
T			
Talasemia alfa	12		
Talasemia beta	12		
Testotoxicosis	21,66		
Trastornos congénitos de glicosilación	21,28		
Trombofilia asociada al Factor II (Protrombina)	17		