

Catálogo de Servicios



PROGENIE
MOLECULAR

Diagnóstico molecular

ÍNDICE

VIROLOGÍA MOLECULAR	1
MICROBIOLOGÍA MOLECULAR	9
SEROLOGÍA	14
GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES METABÓLICAS	15
GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS	23
GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS	25
GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES INMUNOLÓGICAS	39
GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS	41
GENÉTICA MOLECULAR. INFERTILIDAD MASCULINA	43
IDENTIFICACIÓN DE ADN	44
CITOGENÉTICA	45

VIROLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	HEPATITIS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2081	Hepatitis B, detección ADN Virus	Detección de la infección producida por el Virus Hepatitis B	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
2091	Hepatitis B, cuantificación ADN Virus	Seguimiento de la infección producida por el virus de la hepatitis B	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
2060	Hepatitis B, genotipo ADN Virus	Determinación del tipo vírico (A, B, C, D o E) y estudio de variantes resistentes a tratamiento	Extracción ADN vírico + Amplificación + Secuenciación	Suero / plasma	500 µL	Congelar	15 días
2095	Hepatitis B, estudio de resistencias	Estudio de resistencia a lamivudina, emtricitabina, adefovir, entecavir, telbivudina, tenofovir	Extracción ADN vírico + Amplificación + Secuenciación	Suero / plasma	500 µL	Congelar	10 días

VIROLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	HEPATITIS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2112	Hepatitis C, detección ARN Virus	Detección de la infección producida por el Virus de la Hepatitis C	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
2111	Hepatitis C, cuantificación ARN Virus	Seguimiento de la infección producida por el virus de la hepatitis C	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
2130	Hepatitis C, genotipo ARN Virus	Determinación del tipo vírico y estudio de variantes resistentes al tratamiento con interferón	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación + Secuenciación	Suero / plasma	500 µL	Congelar	10 días
2280	Hepatitis G, detección del ARN Virus	Detección de la infección producida por el virus de la hepatitis G	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación + Detección prod. Amplificación	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
2205	Hepatitis D, detección ARN Virus	Detección de la infección producida por el virus de la hepatitis Delta	Extracción ARN vírico + Amplificación Tiempo Real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
2285	Hepatitis E, detección del ARN Virus	Detección de la infección producida por el virus de la hepatitis E	Extracción ARN + Retrotranscripción + Amplificación nested + Detección prod. Amplificación	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días

VIROLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	HERPESVIRUS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2201	Herpes 1 (HSV1), detección ADN Virus	Herpes labial, que produce la estomatitis herpética	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Exudado genital	-	Refrigerar / Tª ambiente	5 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
2211	Herpes 2 (HSV2), detección ADN Virus	Herpes genital que produce vesículas y úlceras genitales.	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Exudado genital	-	Refrigerar / Tª ambiente	5 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
2241	Citomegalovirus (CMV), detección ADN	Mononucleosis, retinitis, hepatitis y otras enfermedades infecciosas sobre todo en inmunodeprimidos	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
				Orina	5 mL	Refrigerar	
				Exudado genital	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Toma oral	-	Refrigerar / congelar	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
				Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
2231	Epstein-Barr (EBV), detección ADN Virus	Mononucleosis infecciosa, linfoma de Burkitt y carcinoma nasofaríngeo	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
				Orina	5 mL	Refrigerar	
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Biopsia	-	Congelar	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
				Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	

VIROLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	HERPESVIRUS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2221	Varicela Zoster (VZV), detección ADN Virus	Varicela y herpes zoster	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
				Orina	5 mL	Refrigerar	
				Exudado genital	-	Refrigerar / T ^a ambiente	
				Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	
				Toma oral	-	Refrigerar / T ^a ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
				Líq.cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
2251	Herpesvirus 6 (HH6), detección ADN	Roseola infantum, exantema súbito de la infancia	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Exudado genital	-	Refrigerar / T ^a ambiente	5 días
				Humor vítreo o acuoso	0,5 mL	Congelar	
				Líq.cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
2254	Herpesvirus 7 (HH7) detección ADN	Roseola infantum, exantema súbito de la infancia	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Exudado genital	-	Refrigerar / T ^a ambiente	5 días
				Líq.cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
2255	Herpesvirus 8 (HH8), detección ADN	Sarcoma de Kaposi	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Exudado genital	-	Refrigerar / T ^a ambiente	5 días
				Líq.cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	

VIROLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	ADENOVIRUS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2270	Adenovirus, detección ADN	Infecciones respiratorias, conjuntivitis y gastroenteritis	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
				Fluidos respiratorios	500 µL	Congelar	

CÓDIGO	CORONAVIRUS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2050	Coronavirus, detección ARN	Resfriado común, Síndrome Respiratorio Agudo Severo (SARS)	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación seminested + Análisis electroforético	Fluidos respiratorios	500 µL	Congelar	10 días
				Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	

CÓDIGO	CALICIVIRIDAE	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2175	Norovirus, detección de ARN	Gastroenteritis	Extracción ARN + Retrotranscripción + Amplificación + Detección prod. Amplificación	Heces	1 gr	Refrigerar	5 días

CÓDIGO	ORTHOMYXOVIRIDAE	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2041	Gripe (A/H1N1), detección ARN Virus	Nueva gripe	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación en tiempo real	Fluidos respiratorios	500 µL	Congelar	5 días
2042	Gripe tipo A (Influenza tipo A), detección ARN virus	Nueva gripe	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación en tiempo real	Fluidos respiratorios	500 µL	Congelar	5 días
2043	Gripe tipo B (Influenza tipo B), detección ARN virus	Gripe	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación en tiempo real	Fluidos respiratorios	500 µL	Congelar	5 días

VIROLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	PAPILOMAVIRUS HUMANOS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2070	Papilomavirus, detección y tipado ADN	Detección precoz del cáncer de cervix	Extracción ADN vírico + Amplificación + Electroforesis + Análisis Restricción (RFLPs)	Exudado genital	-	Refrigerar / Tª ambiente	5 días
				Biopsia (tejido fresco)	-	Congelar	
				Biopsia (tej. parafinado)	-	Tª ambiente	
				Orina	5 mL	Refrigerar	
2071	Papilomavirus, detección y tipado ADN en Citología líquida	Detección precoz del cáncer de cervix	Extracción ADN vírico + Amplificación + Electroforesis + Análisis Restricción (RFLPs)	Citología líquida	-	Tª ambiente	5 días
2072	Papilomavirus, detección y tipado ADN (Secuenciación)	Detección precoz del cáncer de cervix. Estudio de nuevas variantes del VPH	Extracción ADN vírico + Amplificación + Secuenciación	Exudado genital	-	Refrigerar / Tª ambiente	5 días
				Biopsia (tejido fresco)	-	Congelar	
				Biopsia (tej. parafinado)	-	Tª ambiente	
				Orina	5 mL	Refrigerar	

CÓDIGO	PARVOVIRUS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2155	Bocavirus humano, detección ADN	Infección respiratoria aguda	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Fluidos respiratorios	500 µL	Congelar	5 días
				Toma oral	-	Refrigerar / congelar	
2261	Parvovirus B19, detección ADN	Eritema infeccioso (quinta enfermedad), hidropesía fetal	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días

VIROLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	PICORNAVIRUS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2180	Coxsackie, detección ARN Virus	Miocarditis, Pericarditis, Enfermedad de Bornholm, Fiebre aftosa humana	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
2190	Echovirus, detección ARN	Infección neonatal, meningitis, infección respiratoria	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
2160	Enterovirus, detección ARN	Meningitis aséptica, Síndrome de pseudo-polio, Síndrome pie-mano-boca, Conjuntivitis epidémica	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación en tiempo real	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	5 días
				Suero / plasma	500 µL	Congelar	
				Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar/Congelar	
				Líquido pericárdico	0,5 mL	Congelar	

CÓDIGO	POLIOMAVIRUS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2291	Poliomavirus BKV, detección ADN	Infección respiratoria o renal	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	5 días
2290	Poliomavirus JCV, detección ADN	Infección respiratoria, renal, encefalopatía	Extracción ADN vírico + Amplificación en tiempo real	Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	5 días

CÓDIGO	REOVIRUS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2170	Rotavirus, detección ARN	Gastroenteritis aguda	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación en tiempo real	Heces	1 gr	Refrigerar	5 días

VIROLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	RETROVIRUS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2295	XMRV, detección ADN	Infección por XMRV	Extracción ADN + Amplificación + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	5 días

CÓDIGO	TOGAVIRUS	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2150	Rubéola, detección ARN Virus	Rubéola, Síndrome de Rubéola Congénita (SRC)	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación + Análisis electroforético	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
				Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

CÓDIGO	VIH	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
2144	VIH, detección ARN	Detección de ARN de VIH causante del síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA)	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	5 días
2145	VIH, detección ADN	Detección de ADN de VIH síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA) en neonatos y primoinfección	Extracción ADN genómico + Amplificación en tiempo real	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	5 días
2141	VIH, cuantificación ARN	Seguimiento de la infección por VIH	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación en tiempo real	Suero / plasma	500 µL	Congelar	10 días
2148	VIH, Resistencias (Proteasa + retrotranscriptasa)	Determinación del tipo vírico y estudio de variantes resistentes al tratamiento con antivirales	Extracción ARN vírico + Retrotranscripción + Amplificación + Secuenciación	Suero / plasma	500 µL	Congelado	20 días

MICROBIOLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	PRUEBA	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
3350	Acanthamoeba sp., detección ADN	Encefalitis y queratitis amébrica	Extracción ADN + Amplificación + Análisis Electroforético	Raspado de córnea	-	Refrigerar / Tª ambiente	5 días
				Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
3312	Borrelia burgdorferi, detección ADN	Enfermedad de Lyme, borreliosis, fiebre recurrente	Extracción ADN + Amplificación + Análisis electroforético	Líquido cefalorraquídeo	5 mL	Refrigerar / congelar	5 días
				Orina	5 mL	Refrigerar	
				Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
				Suero / plasma	500 µL	Congelar	
3315	Bordetella pertussis, detección ADN	Tos convulsiva o coqueluche o tosferina	Extracción ADN + Amplificación + Análisis Electroforético	Exudado	-	Refrigerar / Tª ambiente	5 días
				Fluidos respiratorios	5 mL	Congelar	
3316	Bordetella parapertussis, detección ADN	Tos convulsiva o coqueluche o tosferina	Extracción ADN + Amplificación + Análisis Electroforético	Exudado	-	Refrigerar / Tª ambiente	5 días
				Fluidos respiratorios	5 mL	Congelar	
3311	Brucella melitensis, detección ADN	Brucelosis	Extracción ADN bacteriano + Amplificación + Análisis Electroforético	Médula ósea	150 µL	Congelado	5 días
				Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	
3090	Candida, detección e identificación ADN	Candidiasis	Extracción ADN + Amplificación + Análisis electroforético + Secuenciación	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	10 días
				Exudado genital	-	Refrigerar / Tª ambiente	

MICROBIOLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	PRUEBA	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
3030	Chlamydia ssp. y Chlamydophila ssp., detección e identificación ADN	Identificación de las especies: - Chlamydia trachomatis - Chlamydophila pneumoniae - Chlamydophila abortus - Chlamydophila psittaci - Chlamydophila felis - Chlamydia muridarum - Chlamydophila caviae - Chlamydophila pecorum	Extracción ADN bacteriano + Amplificación + Análisis electroforético + Análisis Restricción (RFLPs)	Exudado genital	-	Refrigerar / Tª ambiente	5 días
				Exudado conjuntival	-	Refrigerar / congelar	
				Fluidos respiratorios	5 mL	Congelar	
				Muestra veterinaria	Consultar	Consultar	
				Biopsia	-	Congelar	
3035	Chlamydophila pneumoniae, detección ADN	Neumonía y bronquitis	Extracción ADN bacteriano + Amplificación en tiempo real	Espujo	-	Congelar	5 días
				Fluidos respiratorios	5 mL	Congelar	
3060	Coxiella burnetii, detección ADN	Fiebre Q	Extracción ADN bacteriano + Amplificación en tiempo real	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	5 días
3325	Cryptococcus neoformans Cryptococcus gattii	Criptococosis	Extracción ADN + Amplificación + Análisis Electroforético	Biopsia	-	Congelar	10 días
				Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
3109	Escherichia coli O104:H4, detección ADN	Síndrome urémico hemolítico	Extracción ADN + Amplificación + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	10 días
3105	Filaria spp., detección ADN	Filariasis	Extracción ADN + Amplificación + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	5 días

MICROBIOLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	PRUEBA	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
3015	Haemophilus influenzae, detección ADN	Infecciones respiratorias, meningitis	Extracción ADN + Amplificación en tiempo real	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	5 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
3120	Histoplasma capsulatum var. Capsulatum, detección ADN	Histoplasmosis	Extracción ADN + Amplificación PCR + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	5 días
				Médula ósea	150 µL	Congelado	
				Biopsia	-	Congelar	
3400	Legionella pneumophila, detección ADN	Legionelosis (enfermedad del legionario)	Extracción ADN + Amplificación (Nested) + Secuenciación	Fluidos respiratorios	5 mL	Congelar	5 días
3040	Leishmania, detección ADN	Leismaniosis	Extracción ADN + Amplificación + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	5 días
				Muestra veterinaria	Consultar	Consultar	
3041	Leishmania donovani complex, detección ADN	Leismaniosis	Extracción ADN + Amplificación en Tiempo Real	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	5 días
				Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
3011	Mycobacterium tuberculosis complex, detección ADN	Tuberculosis Identificación de las especies: M.tuberculosis, M.africanum, M.bovis, M. Microti, M.canetti, M.caprae y M. Pinnipedii	Extracción ADN bacteriano + Amplificación en tiempo real	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	5 días
				Heces	1 gr	Refrigerar	
				Orina	5 mL	Refrigerar	
				Jugo gástrico	5 mL	Congelar	
				Fluidos respiratorios	5 mL	Congelar	
				Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
3004	Micobacteria atípica, detección ADN	Micobacteriosis	Extracción ADN bacteriano + Amplificación en tiempo real	Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	5 días

MICROBIOLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	PRUEBA	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
3005	Mycobacterium leprae (Bacilo de Hansen), detección ADN	Lepra o enfermedad de Hansen	Extracción ADN + Amplificación + Análisis electroforético	Biopsia	-	Congelar	5 días
3025	Mycoplasma pneumoniae, detección ADN	Neumonía bacteriana	Extracción ADN bacteriano + Amplificación en tiempo real	Fluidos respiratorios	5 mL	Congelar	5 días
3071	Neisseria gonorrhoea, detección ADN	Gonorrea	Extracción ADN bacteriano + Amplificación + Análisis electroforético	Exudado genital	-	Refrigerar / Tª ambiente	5 días
3070	Neisseria meningitidis (meningococo), detección ADN	Meningitis bacteriana	Extracción ADN bacteriano + Amplificación en tiempo real	Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	5 días
3320	Plasmodium sp., detección ADN	Paludismo, malaria	Extracción ADN + Amplificación + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1 mL	Congelar	5 días
3050	Pneumocystis jirovecii, detección ADN	Neumonía	Extracción ADN + Amplificación + Análisis electroforético	Espudo	-	Congelar	5 días
3045	Rickettsia conorii, detección ADN	Fiebre botonosa mediterránea	Extracción ADN + Amplificación + Análisis electroforético	Suero / plasma	500 µL	Congelar	10 días

MICROBIOLOGÍA MOLECULAR

CÓDIGO	PRUEBA	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
3100	Salmonella sp., detección e identificación ADN	Salmonelosis	Extracción ADN bacteriano + Amplificación + Secuenciación	Cultivo	-	Refrigerar	5 días
				Heces	1 gr	Refrigerar	
3340	Schistosoma mansoni, detección ADN	Esquistosomiasis o bilharzia	Extracción ADN + Amplificación PCR + Análisis electroforético	Heces	1 gr	Refrigerar	5 días
				Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	
				Biopsia	-	Congelar	
3080	Streptococcus pneumoniae (neumococo), detección ADN	Neumonía bacteriana	Extracción ADN bacteriano + Amplificación en tiempo real	Fluidos respiratorios	5 mL	Congelar	5 días
				Suero / plasma	500 µL	Congelar	
				Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	
3001	Toxoplasma gondii, detección ADN	Toxoplasmosis	Extracción ADN + Amplificación en tiempo real	Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	5 días
				Líquido cefalorraquídeo	2 mL	Refrigerar / congelar	
				Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	
3020	Treponema Pallidum, detección ADN	Sífilis	Extracción ADN + Amplificación + Análisis electroforético	Exudado genital	-	Refrigerar / T ^a ambiente	5 días
3314	Trypanosoma cruzi, detección ADN	Enfermedad de Chagas	Extracción ADN + Amplificación en tiempo real	Exudado	-	Refrigerar / T ^a ambiente	5 días
				Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	
3023	Ureaplasma urealyticum, detección ADN	Uretritis no específica (NSU)	Extracción ADN + Amplificación + Análisis electroforético	Exudado	-	Refrigerar / T ^a ambiente	5 días
3110	Vibrio fluvialis, detección e Identificación ADN	Gastroenteritis	Extracción ADN + Amplificación + Secuenciación	Cultivo	-	Refrigerar	20 días
				Heces	1 gr	Refrigerar	

SEROLOGÍA

CÓDIGO	PRUEBA	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
5002	Anticuerpos anti-VHC (immunoblot)	Confirmación ELISA positivo / dudoso VHC	Immunoblot	Suero / plasma	30 µL	Congelar	5 días
5010	Anticuerpos anti-VIH1 (western-blot)	Confirmación ELISA positivo / dudoso VIH1	Western-blot	Suero / plasma	30 µL	Congelar	5 días
5030	Anticuerpos anti-VIH2 (western-blot)	Confirmación ELISA positivo / dudoso VIH2	Western-blot	Suero / plasma	30 µL	Congelar	5 días

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES METABÓLICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1100	Alfa-1-Antitripsina (déficit)	Estudio molecular del gen PI (protease inhibitor) (Exones 2, 3 y 5)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1405	Alport, síndrome de	Estudio molecular del gen COL4A3 (Exones 47, 48, 49 y 52)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1407	Alport, síndrome de	Estudio molecular del gen COL4A4 (Exones 39, 40, 44, 47, 48)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1409	Alport, síndrome de	Estudio molecular del gen COL4A5 (Exones 3, 4, 15, 17, 23, 38, 46, 50 y 51)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1400	Alport-like, Síndrome de	Estudio molecular del gen MYH9 (Exón 16, mutación R702C/H)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1580	Bartter Tipo 3, Síndrome de	Estudio molecular del gen CLCNKB (Exones 4, 6, 10, 12, 13 y 16 e intrones 2 y 7)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1581	Bartter Tipo 4, Síndrome de	Estudio molecular del gen BSND	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES METABÓLICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1786	Deficiencia del complejo III mitocondrial	Estudio molecular del gen BCS1L (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1787	Deficiencia del complejo III mitocondrial	Estudio molecular del gen UQCRB (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1788	Deficiencia del complejo III mitocondrial	Estudio molecular del gen UQCRC (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1785	Deficiencia Citocromo C oxidasa	Estudio molecular del gen SCO2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1631	Deficiencia del transportador de glucosa GLUT 1, síndrome de	Estudio molecular del gen SLC2A1 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1190	Diabetes insípida nefrogénica tipo I	Estudio molecular del gen AVPR2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1195	Diabetes insípida nefrogénica tipo II	Estudio molecular del gen AQP2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES METABÓLICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1172	Displasia Ectodérmica Anhidrótica	Estudio molecular del gen EDAR (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1173	Displasia Ectodérmica Anhidrótica	Estudio molecular del gen EDA (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1174	Displasia Ectodérmica Anhidrótica	Estudio molecular de los genes EDA, EDAR y EDARADD	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1310	Enfermedad Quística Medular	Estudio molecular del gen Uromodulina (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1311	Enfermedad Poliquistica Renal	Estudio molecular del gen PKD1 (Exones 5, 11, 14, 21, 41, 44, 45, 39 y 46)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1313	Enfermedad Poliquistica Renal	Estudio molecular del gen PKD2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1610	Esclerosis mesangial difusa (Síndrome nefrótico de inicio temprano)	Estudio molecular del gen WT1 (Exones 8 y 9 e intrón 9)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	20 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES METABÓLICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1490	Fabry, enfermedad de	Estudio molecular del gen GLA (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1070	Fibrosis Quística (Mucoviscidosis)	Estudio molecular del gen CFTR (Exones 10, 11, 20 y 21)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1075	Fibrosis Quística (Mucoviscidosis)	Estudio molecular del gen CFTR (Exones 7, 10, 11, 20 y 21 e intrón 8)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1600	Fiebre Mediterranea Familiar (Poliserositis paroxismal familiar)	Estudio molecular del gen MEFV (Exones 2 y 10)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	20 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1635	Fructosa, intolerancia	Estudio molecular del gen ALDOB (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1305	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar	Estudio molecular del gen CASR (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1060	Hipercolesterolemia III (Disbetalipoproteinemia III)	Estudio molecular del Gen ApoE (Todas las regiones codificantes) (Genotipos E1, E3 y E4)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Electroforesis	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES METABÓLICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1760	HiperIgD, Síndrome (Síndrome Febril Periódico asociado a la Mevalonato Quinasa)	Estudio molecular del gen MVK (Exones 2, 5, 9, 10 y 11)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1762	HiperInmunoglobulina E, síndrome de	Estudio molecular del gen STAT3 (Exones 12, 13, 15 y 20)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1170	Hipertermia Maligna	Estudio molecular del gen RYR1 (Exones 6, 9, 11, 17, 39, 40, 44, 45, 46, 50, 53, 100 y 102)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1750	Hipogonadismo hipogonadotrópico	Estudio molecular del gen GNRHR (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1751	Hipogonadismo hipogonadotrópico	Estudio molecular del gen GPR54 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1270	Hipogonadismo hipergonadotrópico	Estudio molecular del gen LHCGR (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES METABÓLICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1300	Hipomagnesemia Familiar	Estudio molecular del gen Claudina 16 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1301	Hipomagnesemia familiar con Hipercalcemia	Estudio molecular del gen CLDN19 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1302	Hipomagnesemia con hipocalcemia secundaria	Estudio molecular del gen TRPM6 (Exones 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10 y11)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1270	Hipoplasia de células de Leydig con pseudohermafroditismo masculino	Estudio molecular del gen LHCGR (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1730	Ictiosis ligada al cromosoma X	Estudio molecular del gen STS (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1736	Ictiosis ligada al cromosoma X	Estudio molecular del gen STS	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES METABÓLICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1425	Insensibilidad a los andrógenos	Estudio molecular del gen AR (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1111	Osteogénesis Imperfecta	Estudio molecular del gen COL1A1 (Exones 4, 8, 10, 13, 15, 17, 19, 22, 24, 26, 28, 31, 33, 35, 37, 39, 41 y 44)	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1113	Osteogénesis Imperfecta	Estudio molecular del gen COL1A1 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1112	Osteogénesis Imperfecta	Estudio molecular del gen COL1A2 (Exones 3, 8, 14, 16, 17, 19, 21, 24, 26, 28, 36, 38, 43, 45, 46 y 48)	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1110	Osteoporosis	Estudio molecular del gen COL1A (Intrón 1)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1270	Pubertad precoz familiar masculina	Estudio molecular del gen LHCGR (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES METABÓLICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1790	QT Largo tipo 1, síndrome	Estudio molecular del gen KCNH1 (Exones 1, 3, 5, 6, 7, 8, 15 y 16)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1792	QT Largo tipo 2, síndrome	Estudio molecular del gen KCNH2 (Exones 2, 3, 6, 7, 9, 10, 12, 13)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1794	QT Largo tipo 3, Síndrome	Estudio molecular del gen SCN5A (Exones 17, 18, 20, 22, 23, 26 y 28)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1795	QT Largo tipo 4, Síndrome	Estudio molecular del gen ANK2 (2 regiones)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1610	Síndr. nefrótico de inicio temprano (Esclerosis mesangial difusa)	Estudio molecular del gen WT1 (Exones 8 y 9 e intrón 9)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	20 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1800	Wilson, enfermedad de	Estudio molecular del gen ATP7B	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1044	Alfa-Talasemia	Estudio molecular del gen alfa-globina (Delección de 3,7 Kb, delección de 4,2 Kb, delección de 20,5 Kb, delección MED, mutación HphI y mutación NcoI)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Análisis electroforético + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1042	Alfa-Talasemia	Estudio molecular del gen alfa-globina (Delección de 3,7 Kb)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1043	Alfa-Talasemia	Estudio molecular del gen alfa-globina (Delección de 4,2 Kb)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1045	Alfa-Talasemia	Estudio molecular gen Alfa-Globina	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1051	Beta-Talasemia	Estudio molecular del gen beta-globina (Exones 1, 2 y 3 e intrones 1 y 2)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1052	Beta-Talasemia	Estudio molecular gen Beta-Globina	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1630	Favismo (Anemia hemolítica)	Estudio molecular del gen G6PD (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1001	Hemocromatosis Hereditaria	Estudio molecular del gen HFE (Mutaciones C282Y, H63D y S65C)	Extracción ADN Genómico + Amplificación + Análisis Fragmentos Restricción (RFLPs)	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1460	Kostmann, Enfermedad de	Estudio molecular del gen HAX1 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1650	Neutropenia Congénita Severa	Estudio molecular del gen ELA2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1010	Trombofilia asociada al Factor V (Leiden) (Resistencia a la proteína C reactiva)	Estudio molecular del gen del factor V (Mutación G1691A (R506Q))	Extracción ADN genómico + Amplificación + Análisis Fragmentos de Restricción (RFLPs)	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1012	Trombofilia asociada al Factor V (Leiden) (Resistencia a la proteína C reactiva)	Estudio molecular del gen del factor V (Mutación H1299R)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	20 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1020	Trombofilia asociada al Factor II (Hipoprotrombinemia)	Estudio molecular del gen de la protrombina (factor II) (Mutación G20210)	Extracción ADN Genómico + Amplificación + Análisis Fragmentos de Restricción (RFLPs)	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1030	Trombofilia al metabolismo de la homocisteína	Estudio molecular del gen MTHFR (Mutación C677T)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Análisis Fragmentos Restricción (RFLPs)	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1685	Alpers, síndrome de	Estudio molecular del gen POLG (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1060	Alzheimer de inicio tardío	Estudio molecular del gen apoE (Todas las regiones codificantes) (Genotipos E1, E3 y E4)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Electroforesis	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 díassssss
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1067	Alzheimer	Estudio molecular del gen APP (Exones 16 y 17)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1068	Alzheimer	Estudio molecular del gen APP	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1065	Alzheimer	Estudio molecular del gen PSEN1 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1064	Alzheimer	Estudio molecular del gen PSEN1	Extracción ADN + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1066	Alzheimer	Estudio molecular del gen PSEN2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1575	Aniridia	Estudio molecular del gen PAX6 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1500	Apert, Síndrome de (Acrocefalosindactilia tipo I)	Estudio molecular del gen FGFR2 (Exón IIIa/U)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1597	Ataxia de episódica tipo 2	Estudio molecular del gen CACNA1A	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1596	Ataxia de Friedreich	Estudio molecular de la expansión (GAA) _n del gen FXN	Extracción ADN + Amplificación + Análisis de fragmentos + TP-PCR	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1160	Atrofia Óptica de Leber	Estudio molecular de las variantes alélicas MTND1*LHON3460A, MTND4*LHON1178A y MTND6*LHON14484C	Extracción ADN mitocondrial + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1540	Beare-Stevenson, Síndrome	Estudio molecular del gen FGFR2 (Exón 9)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1774	Charcot-Marie-Tooth tipo 2A	Estudio molecular del gen MFN2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1595	Corea de Huntington	Estudio molecular del gen HTT (zona repetitiva (CAG) _n)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Análisis de fragmentos	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1774	Charcot-Marie-Tooth 2A2, Enfermedad de	Estudio molecular del gen MFN2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1775	Charcot-Marie-Tooth 2A2, Enfermedad de	Estudio molecular del gen MFN2	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1511	Craneosinostosis	Estudio molecular del gen FGFR2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1565	Craneosinostosis	Sind. Pfeiffer Sind. Saethre-Chotzen Sind. Jackson-Weiss Sind. Muenke: FGFR3 Sind. Apert: FGFR2 Sind. Beare-Stevenson Sind. Crouzon: gen FGFR2	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1564	Malformaciones craneofaciales	Estudio molecular de los genes ALX1, ALX3, ALX4, EFNB1, RUNX2, TWIST1, FGFR1, FGFR2, FGFR3 y MSX2	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1510	Crouzon, Síndrome de (Disostosis craneofacial tipo I)	Estudio molecular del gen FGFR2 (Exones IIIa/U y IIIc/B)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1900	Dandy-Walker, síndrome de	Estudio molecular de los genes ZIC, ZIC4 y VLDLR	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1171	Displasia Cleido-craneal	Estudio molecular del gen RUNX2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1330	Distrofia de Cinturas tipo 2A	Estudio molecular del gen CAPN3 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 meses
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1332	Distrofia de Cinturas tipo 2A	Estudio molecular del gen CAPN3	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1370	Distrofia de Cinturas tipo 2B	Estudio molecular del gen Disferlina (Exones 3, 24, 36, 44, 45, 51 y 54)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1350	Distrofia de Cinturas tipo 2C	Estudio molecular del gen SGCG (Exones 2, 6 y 8)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1320	Distrofia de Cinturas tipo 2D	Estudio molecular del gen SGCA (Exones 3, 5 y 7)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1340	Distrofia de Cinturas tipo 2E	Estudio molecular del gen SGCB (Exones 2, 3 y 4)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1360	Distrofia de Cinturas tipo 2F	Estudio molecular del gen SGCD (Exones 2, 5, 7 y 8)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Miopatía	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1590	Distrofia Miotónica Tipo 1 (Enfermedad de Steinert)	Estudio molecular del gen DMPK (Zona repetitiva (CTG) ⁿ)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Análisis de fragmentos	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1592	Distrofia Miotónica tipo 2	Estudio Molecular del gen ZNF9 (Zona repetitiva (CCTG) _n)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Análisis de fragmentos	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1780	Distrofia muscular de Emery-Dreyfuss	Estudio molecular del gen EMD (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1770	Distrofia muscular de Duchenne/Becker	Estudio molecular del gen DMD (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1175	Dravet, síndrome de	Estudio molecular del gen SCN1A (Exones 5,14, 16, 18 y 26)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1485	Ehlers-Danlos tipo II, Síndrome de	Estudio molecular del gen COL5A1 (Exones 33, 49 y 65)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1488	Ehlers-Danlos tipo II, Síndrome de	Estudio molecular del gen COL5A2 (Exón 42)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	2 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1480	Ehlers-Danlos tipo III, Síndrome de	Estudio molecular del gen COL3A1 (Exón 35)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	2 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1481	Ehlers-Danlos tipos III y IV, Síndrome de	Estudio molecular de los genes COL3A1 y TNXB	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1660	Enanismo Primordial (Osteodisplasia tipo II)	Estudio Molecular del gen PCNT2 (Exones 5, 15, 28 y 39 y delección de 486pb)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1690	Exostosis hereditaria múltiple tipo 1	Estudio Molecular del gen EXT1 (Exones 1, 2, 4 y 8)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1692	Exostosis hereditaria múltiple tipo 2	Estudio Molecular del gen EXT2 (Exones 2, 4 y 7)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1671	FG Síndrome	Estudio Molecular del gen MED12 (Exones 4, 5, 20, 21, 22, 28, 36)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1252	Hidrocefalia	Estudio Molecular del gen L1CAM (Exones 6, 7, 8, 11, 15, 18, 19, 22, 28)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1810	Hiperekplexia	Estudio molecular de los genes GLRB, GLRA1 y SLC6A5	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1530	Jackson-Weiss, Síndrome de	Estudio molecular del gen FGFR2 (Exón IIIc/B)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1290	Lisencefalia tipo 1	Estudio molecular del gen DCX (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1150	Lisencefalia tipo 2	Estudio molecular del gen Relina (Exón 43 e intrón 36)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Análisis electroforético + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1695	Loeys-Dietz Síndrome tipos 1A y 2A, síndrome de	Estudio molecular del gen TGFBR1 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1696	Loeys-Dietz tipos 1B y 2B, síndrome de	Estudio molecular del gen TGFBR2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1697	Loeys-Dietz, síndrome de	Estudio molecular de los genes TGFBR1 y TGFBR2	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1465	Marfan, Síndrome de	Estudio molecular del gen FBN1	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1598	Migraña hemipléjica familiar	Estudio molecular de los genes ATP1A2 y CACNA1A	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1130	Marinesco-Sjogren, Síndrome de	Estudio molecular del gen SIL1 (Exones 3 y 5 e intrón 8)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1280	Miopatía con desproporción de fibras	Estudio molecular de los genes ACTA1 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1281	Miopatía con desproporción de fibras	Estudio molecular del gen SEPN1 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1282	Miopatía con desproporción de fibras	Estudio molecular del gen TPM3 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1143	Miotonía Congénita	Estudio molecular del gen SCN4A (Exones 4, 9, 13, 14, 19, 21, 22 y 24)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1275	Miotonía de Thomsen (Enfermedad Becker)	Estudio molecular del gen CLCN1 (Exones 3, 5, 8, 12, 13, 23)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1276	Miotonía de Thomsen (Enfermedad Becker)	Estudio molecular del gen CLCN1 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1277	Miotonía de Thomsen (Enfermedad Becker)	Estudio molecular del gen CLCN1	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1570	Morning-Glory, Síndrome de (síndrome de la Flor de enredadera)	Estudio molecular del gen PAX6 (Exon 6)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1550	Muenke, Síndrome de	Estudio molecular del gen FGFR3 (Exón 6)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1746	Narcolepsia	Estudio molecular del gen HCRT (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1725	Neurofibromatosis tipo 1	Estudio molecular del gen NF1 (Exones 4b, 7, 10b, 12a, 13, 16, 22, 23-1, 24, 27a, 28, 29, 31 y 37)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1285	Neuropatía Motora Distal tipo VIIB	Estudio molecular del gen DCTN1 (Exones 2, 13, 15, 20 y 28)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1142	Paramiotonía Congénita	Estudio molecular del gen SCN4A (Exones 4, 13, 19, 21, 22 y 24)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1140	Parálisis periódica normocalémica	Estudio molecular del gen SCN4A (Exones 13, 19 y 24)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1250	Paraparesia espástica tipo 1	Estudio molecular del gen L1CAM (Exones 3, 5, 6, 9, 10, 17 y 28)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1251	Paraparesia espástica tipo 1	Estudio molecular del gen L1CAM (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 meses
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1262	Paraparesia espástica tipo 2	Estudio molecular del gen PLP1 (lipofilina)	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1261	Paraparesia espástica tipo 2	Estudio molecular del gen PLP1 (lipofilina) (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1211	Paraparesia espástica tipo 3 (Enfermedad de Strumpell-Lorrain)	Estudio molecular del gen SPG3A (atlastina) (Exones 4, 7, 8 y 12)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1215	Paraparesia espástica tipo 3 (Enfermedad de Strumpell-Lorrein)	Estudio molecular del gen SPG3A (atlastina) (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 meses
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1214	Paraparesia espástica tipo 3 (Enfermedad de Strumpell-Lorrein)	Estudio molecular del gen SPG3A (atlastina)	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1200	Paraparesia espástica tipo 4	Estudio molecular del gen SPG4 (espastina) (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1201	Paraparesias espásticas tipos 3 y 4	Estudio molecular de los genes ATL1 y SPAST	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1202	Paraparesias espásticas tipo 4 y 6	Estudio molecular de las regiones flanqueantes de los genes SPAST y NIPA1	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1240	Paraparesia espástica tipo 6	Estudio molecular del gen NIPA1 (Exones 1 y 3)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1241	Paraparesia espástica tipo 6	Estudio molecular del gen NIPA1 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1233	Paraparesia espástica tipo 7	Estudio molecular del gen SPG7 (paraplejina) (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 meses
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1234	Paraparesias espásticas tipo 7 y 31	Estudio molecular del gen SPG7 (paraplejina) y REEP1	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1390	Paraparesia espástica tipo 8	Estudio molecular del gen SNTB1 (KIAA0196) (3 regiones)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1391	Paraparesia espástica tipo 8	Estudio molecular del gen SNTB1 (KIAA0196) (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1701	Paraparesia espástica tipo 10	Estudio molecular del gen KIF5A (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1381	Paraparesia espástica tipo 11	Estudio molecular del gen SPG11 (1, 2, 3, 4, 11, 14, 22, 27, 31, 32, 37, 38, 39)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1382	Paraparesia espástica tipo 11	Estudio molecular del gen SPG11 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1383	Paraparesia espástica tipo 11	Estudio molecular del gen SPG11	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1220	Paraparesia espástica tipo 13	Estudio molecular del gen HSP60 (chaperonina) (Exón 3)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1221	Paraparesia espástica tipo 13	Estudio molecular del gen HSP60 (chaperonina) (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1385	Paraparesia Espástica tipo 15	Estudio molecular del gen ZFYVE26 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1712	Paraparesia espástica tipo 17 (Síndrome Silver)	Estudio molecular del gen BSCL2 (seipina) (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1410	Paraparesia espástica tipo 20	Estudio molecular del gen KIAA0610 (SPG20, espartina) (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	8 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1470	Paraparesia espástica tipo 21	Estudio molecular del gen SPG21 (ACP33) (Maspardina) (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1225	Paraparesia espástica tipo 31	Estudio molecular del gen REEP1 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1226	Paraparesia espástica tipo 31	Estudio molecular del gen REEP1	Extracción ADN + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1520	Pfeiffer, Síndrome de (Acrocefalosindactilia tipo V)	Estudio molecular del gen FGFR1 (Exón 5) y del gen FGFR2 (Exones IIIa/U, IIIc/B y 13)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	20 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1560	Saethre-Chatzen, Síndrome de (Acrocefalosindactilia tipo III)	Estudio molecular del gen FGFR2 (Exón IIIa/U), gen FGFR3 (exón 6) y gen TWIST (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1561	Saethre-Chatzen, Síndrome de (Acrocefalosindactilia tipo III)	Estudio molecular del gen TWIST (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1120	Seckel tipo 1, Síndrome de	Estudio molecular del gen ATR (Exón 9)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1421	Sindactilia tipo 3	Estudio molecular del gen GJA1 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1420	Sindactilia tipo 2 y tipo 5	Estudio molecular del gen HOXD13 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	6 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1430	Sordera autosómica recesiva	Estudio molecular del gen GJB2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1440	Sordera autosómica recesiva	Estudio molecular del gen GJB6 (Delección 309 Kb y delección 232 Kb del exón 1)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	5 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1450	Werner, Síndrome de	Estudio molecular del gen RECQL2 (Exones 5, 9, 15, 25, 26, 30, 31, 32 y 33)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	7 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1455	Werner, Síndrome de	Estudio molecular del gen RECQL2 (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1180	X-frágil, Síndrome de	Estudio molecular del gen FMR1 (Zona repetitiva (CGG)n)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Análisis de fragmentos	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1998	Aneuploidías	Cromosomas 13, 18, 21, X e Y	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	3 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1999	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	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	3 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1253	Estudio molecular de genes del cromosoma X	Genes SLC6A8, ABCD1, BCAP31, L1CAM, IRAK1, MECP2, FLNA y GDI1. Retraso mental en hombres, Lisencefalia, Síndrome de RETT, Hidrocefalia ligada al cromosoma X, Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES INMUNOLÓGICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1741	HLA A, B y C (clase I)	Estudio molecular del loci HLA A, B y C (clase I)	Extracción ADN + Amplificación PCR + Hibridación con oligos específicos (SSO)	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
1742	HLA DRB1 (clase II)	Estudio molecular del locus HLA DRB1 (clase II)	Extracción ADN + Amplificación PCR + Hibridación con oligos específicos (SSO)	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
0051	Artritis reumatoide	Estudio molecular del perfil genético HLA DRB1*0401, 0404, 0301	Extracción ADN genómico + Amplificación (PCR-SSP) + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
1740	Enfermedad celiaca (Sensibilidad al gluten)	Estudio molecular del perfil genético HLA DQ2, DQ8	Extracción ADN genómico + Amplificación (PCR-SSP) + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
0060	Esclerosis múltiple	Estudio molecular del perfil genético HLA DRB1*15 y HLA DRB1*16	Extracción ADN genómico + Amplificación (PCR-SSP) + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
1745	Narcolepsia	Estudio molecular del perfil genético HLA DRB1*1501, DQB1*0602	Extracción ADN genómico + Amplificación (PCR-SSP) + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES INMUNOLÓGICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
0054	Necrólisis Epidérmica Tóxica (Enfermedad de Lyell)	Estudio molecular del perfil genético HLA B*5801	Extracción ADN genómico + Amplificación (PCR-SSP) + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
0055	Pénfigo Vulgar	Estudio molecular del perfil genético HLA DRw4, DQw8, DQw6	Extracción ADN genómico + Amplificación (PCR-SSP) + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
0056	Psoriasis tipo 1	Estudio molecular del perfil genético HLA Cw6	Extracción ADN genómico + Amplificación (PCR-SSP) + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
0057	Psoriasis tipo 2	Estudio molecular del perfil genético HLA DRB1*0701	Extracción ADN genómico + Amplificación (PCR-SSP) + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
0058	Sarcoidosis (Enfermedad de Boeck)	Estudio molecular del perfil genético HLA DRB1*1101-0401-1501, DPB1*0101, DRB3	Extracción ADN genómico + Amplificación (PCR-SSP) + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
0059	Sjogren, Síndrome de (Síndrome de Sicca)	Estudio molecular del perfil genético HLA DRB1*03, DQB1*02	Extracción ADN genómico + Amplificación (PCR-SSP) + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
0600	Cáncer de cuello de útero (Susceptibilidad progresión VPH)	Estudio molecular del Gen P53	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	10 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
1623	Cáncer de mama y ovario	Estudio molecular del gen BRCA1	Extracción ADN + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
1624	Cáncer de mama y ovario	Estudio molecular del gen BRCA2	Extracción ADN + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
1610	Denys-Drash, Síndrome de	Estudio molecular del gen WT1 (Exones 8 y 9 e intrón 9)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	20 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1610	Frasier, Síndrome de	Estudio molecular del gen WT1 (Exones 8 y 9 e intrón 9)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	20 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
6500	Leucemia mieloide crónica	Estudio molecular del reordenamiento BCR-ABL t(9;22)	Extracción ARN + Retrotranscripción + Análisis electroforético	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	20 días

GENÉTICA MOLECULAR. ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1680	Melanoma maligno cutáneo (susceptibilidad)	Estudio molecular del gen MC1R (Todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	15 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
6510	Policitemia Vera (Policitemia rubra vera)	Estudio molecular del gen JAK2 (Exón 12)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica (línea mieloide)	1mL	Refrigerar	20 días
				Médula ósea (línea mieloide)	5 mL	Refrigerar	
1625	Poliposis Adenomatosa Familiar	Estudio molecular del gen APC (todas las regiones codificantes)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	12 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1626	Poliposis Adenomatosa Familiar	Estudio molecular del gen APC	Extracción ADN genómico + MLPA	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	4 semanas
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1610	Síndrome nefrótico de inicio temprano (Esclerosis mesangial difusa)	Estudio molecular del gen WT1 (Exones 8 y 9 e intrón 9)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	20 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
1610	Tumor de Wilms (Nefroblastoma)	Estudio molecular del gen WT1 (Exones 8 y 9 e intrón 9)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	20 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	

GENÉTICA MOLECULAR. INFERTILIDAD MASCULINA

CÓDIGO	PRUEBA	DESCRIPCIÓN DE LA PRUEBA	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
1640	Oligospermia y azoospermia no obstructiva	Estudio molecular deleciones cromosoma Y	Extracción ADN genómico + Amplificación + Análisis de fragmentos	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	20 días
				Toma oral	-	Refriger / Tª ambiente	
0701	Oligospermia y azoospermia obstructiva	Estudio molecular del gen CFTR (Exones 10, 11, 20 y 21)	Extracción ADN genómico + Amplificación + Secuenciación	Sangre total periférica	1mL	Refrigerar	20 días
				Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	
				Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
9025	Fragmentación de ADN en espermatozoides	Test de dispersión de la cromatina SCD	Test de dispersión de la cromatina SCD	Semen	1 mL	Congelar	7 días

IDENTIFICACIÓN DE ADN

CÓDIGO	PRUEBA	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
0400	Identificación de ADN en muestra única	Identificación de restos, obtencion de permisos varios, etc	Extracción ADN + Amplificación + Estudio de STRs	Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	5 días
				Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	
				Líqu. Amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
				Biopsia corial	-	Congelar	
				Pelos con folículo	consultar	Tª ambiente	
				Otras muestras	consultar	consultar	
4000	Prueba de paternidad y parentesco	Confirmación / Exclusión de paternidad	Extracción ADN + Amplificación + Estudio de STRs	Toma oral	-	Refrigerar / Tª ambiente	5 días
				Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	
				Líqu. Amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	
				Biopsia corial	-	Congelar	
				Pelos con folículo	consultar	Tª ambiente	
				Otras muestras	consultar	consultar	

CITOGENÉTICA

CÓDIGO	PRUEBA	INDICACIÓN	MÉTODO	MUESTRA	VOLUMEN	CONSERVACIÓN	PLAZO
9020	Aneuploidías en espermatozoides	Detección de aneuploidías en espermatozoides	Hibridación in situ fluorescente (FISH)	Semen	1 mL	Refrigerar	20 días
9021	Aneuploidías	Detección de aneuploidías	Hibridación in situ fluorescente (FISH)	Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	20 días
9031	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	Líquido amniótico	18 mL	Tª ambiente	20 días
9030	Cariotipo en sangre total periférica	Detección de anomalías cromosómicas	Cultivo de linfocitos + Tinción Bandas G + Análisis de las bandas	Sangre total periférica	10 mL	4°C, en heparina de litio	10 días
0900	Cariotipo en vellosidad corial	Detección de anomalías cromosómicas	Cultivo de células del mesénquima + Tinción Bandas G + Análisis de las bandas	Vellosidad corial	Consultar	Consultar	20 días
9010	Hibridación Genómica Comparativa	Detección de anomalías (deleciones o amplificaciones) causantes de patologías como retraso mental idiopático, autismo, malformaciones congénitas...	Extracción ADN + Hibridación Genómica Comparativa -CGH- Array 44K	Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	4 semanas
				Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	
9011	Hibridación Genómica Comparativa	Detección de anomalías (deleciones o amplificaciones) causantes de patologías como retraso mental idiopático, autismo, malformaciones congénitas...	Extracción ADN + Hibridación Genómica Comparativa -CGH- Array 400K	Líquido amniótico	5 mL	Refrigerar / congelar	4 semanas
				Sangre total periférica	1 mL	Refrigerar	

ÚLTIMA ACTUALIZACIÓN: ENERO 2012

PROGENIE MOLECULAR
C/ Artes y Oficios, 37. 46021 Valencia
T: 902 91 05 05. F: 902 91 05 06
www.progenie-molecular.com



ISO 13485

BUREAU VERITAS
Certification



ISO 9001

BUREAU VERITAS
Certification

