

ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS Y CARDIOVASCULARES

Prueba

Plazo de entrega

AFIBRINOGENEMIA – DISFIBRINOGENEMIA – HIPOFIBRINOGENEMIA

Secuenciación completa del gen FGA
Secuenciación completa del gen FGB
Secuenciación completa del gen FGG

6 semanas
8 semanas
10 semanas

ALFA- TALAEMIA

Análisis por MLPA de deleciones en los genes HBA1-2
Secuenciación completa de los genes HBA1 y HBA2

4 semanas
5 semanas

ALFA TALAEMIA CON RETRASO MENTAL LIGADA AL CROMOSOMA X

Secuenciación de exones 7-9, 16, 19-20 y 26-29 gen ATRX
Secuenciación de los restantes exones del gen ATRX
Secuenciación completa del gen ATRX
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen ATRX

9 semanas
12 semanas
18 semanas
4 semanas

ANEMIA FALCIFORME

Secuenciación completa del gen HBB

4 semanas

ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND

Secuenciación completa del gen RPS19 (25% Seq+MLPA)
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen RPS19
Secuenciación completa del gen RPL5 (6,6%)
Secuenciación completa del gen RPS26 (6,4%)
Secuenciación completa del gen RPL11 (4,8%)
Secuenciación completa del gen RPL35A (3%)
Secuenciación completa del gen RPS10 (2,6%)
Secuenciación completa del gen RPS24 (2%)
Secuenciación completa del gen RPS17 (1%)
Secuenciación completa del gen RPS7 (1%)

7 semanas
4 semanas
7 semanas
4 semanas
7 semanas
4 semanas
4 semanas
7 semanas
4 semanas
4 semanas

ANEMIA DE FANCONI (GRUPO DE COMPLEMENTACIÓN A)

Secuenciación completa del gen FANCA
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen FANCA

9 semanas
6 semanas

ANEMIA DE FANCONI (GRUPO DE COMPLEMENTACIÓN C)

Detección de la mutación IVS4+4A-T en el gen FANCC
Secuenciación completa del gen FANCC

3 semanas
10 semanas

ANEMIA DE FANCONI (GRUPO DE COMPLEMENTACIÓN G)

Secuenciación completa del gen FANCG

10 semanas

ANEMIA DE FANCONI (GRUPO DE COMPLEMENTACIÓN N)

Secuenciación completa del gen PALB2 (FANCN)

8 semanas

ANEMIA DISERITROPOYÉTICA CONGÉNITA TIPO 1

Secuenciación completa del gen CDANI

9 semanas

ANEMIA DISERITROPOYÉTICA CONGÉNITA TIPO 2

Secuenciación completa del gen SEC23B

9 semanas

ANEMIA MEGALoblástica (ENFERMEDAD DE GRÖSBECK-IMERSLUND)

Secuenciación completa del gen CUBN	16 semanas
Secuenciación completa del gen AMN	10 semanas
Secuenciación completa del gen DHFR	7 semanas

ANEMIA MEGALoblástica SENSIBLE A TIAMINA CON DIABETES Y SORDERA NEUROSENSORIAL

Secuenciación completa del gen SLC19A2	6 semanas
--	-----------

ANEMIA SIDEROblástica

Secuenciación completa del gen ALAS2	6 semanas
--------------------------------------	-----------

ANEURISMA AÓRTICO TORÁCICO Y DISECCIÓN AÓRTICA

Secuenciación completa del gen ACTA2	6 semanas
Secuenciación simultánea de los genes TGFBR1 & TGFBR2	6 semanas
Secuenciación completa del gen MYH11	16 semanas
Secuenciación completa del gen FBNI	10 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en FBNI	4 semanas
Secuenciación completa del gen MYLK	10 semanas

BETA-TALASEMIA

Secuenciación completa del gen HBB	4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen HBB	4 semanas

DEFICIENCIA DE ANTITROMBINA III

Secuenciación completa del gen SERPINC1 (AT3)	4 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en SERPINC1	4 semanas

DEFICIENCIA DE PLASMINÓGENO

Secuenciación completa del gen PLG	8 semanas
------------------------------------	-----------

DÉFICIT DE FACTOR XI DE COAGULACIÓN

Secuenciación completa de F11	8 semanas
-------------------------------	-----------

DÉFICIT DE FACTOR XII DE COAGULACIÓN

Secuenciación completa de F12	6 semanas
-------------------------------	-----------

DISPLASIA ARRITMOGÉNICA DEL VENTRÍCULO DERECHO

Secuenciación completa del gen PKP2	8 semanas
Secuenciación completa del gen DSG2	9 semanas
Secuenciación completa del gen DSP	12 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones: genes PKP2 y DSP	4 semanas
Secuenciación completa del gen DSC2	8 semanas
Secuenciación completa del gen RYR2	24 semanas
Secuenciación completa del gen JUP	8 semanas
Secuenciación completa del gen TGFB3	6 semanas
Secuenciación completa del gen TMEM43	8 semanas

ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND

Secuenciación exones 18-21, 25-28 y 42-45 del gen VWF	8 semanas
Secuenciación del resto de exones del gen VWF	12 semanas
Secuenciación completa del gen VWF	16 semanas

ERITROMELALGIA O ERITERMALGIA FAMILIAR

Secuenciación completa del gen SCN9A	8 semanas
--------------------------------------	-----------

ESFEROCITOSIS HEREDITARIA

Secuenciación completa del gen SLC4A1 (BND3)	8 semanas
Secuenciación completa del gen ANK1	16 semanas
Secuenciación completa del gen SPTB	12 semanas
Secuenciación completa del gen EPB42	8 semanas
Secuenciación completa del gen SPTA1	18 semanas
HEMATOPOYESIS CÍCLICA (NEUTROPENIA CÍCLICA)	
Secuenciación completa del gen ELA2	4 semanas
HEMOFILIA A	
Secuenciación completa del gen F8	14 semanas
HEMOFILIA B	
Secuenciación completa del gen F9	7 semanas
HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA	
Secuenciación completa del gen PIGA	6 semanas
HIPERALDOSTERONISMO SUPRIMIBLE CON GLUCOCORTICOIDES TIPO 1	
Detección del gen quimérico CYP11B1/CYP11B2	3 semanas
HIPERHOMOCISTEINEMIA	
Mutación C677T(Ala222Val) y A1298C(Glu429Ala) en MTHFR	3 semanas
Secuenciación completa del gen MTHFR	8 semanas
HIPERTENSIÓN PULMONAR PRIMARIA	
Secuenciación completa del gen BMPR2	9 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones - gen BMPR2	4 semanas
HIPOALDOSTERONISMO HIPERRENINÉMICO FAMILIAR	
Secuenciación completa del gen CYP11B2	6 semanas
LINFOHISTIOCITOSIS HEMOFAGOCÍTICA FAMILIAR	
Secuenciación completa del gen PRF1	4 semanas
Secuenciación completa del gen UNC13D	9 semanas
Secuenciación completa del gen STXBP2	8 semanas
Secuenciación completa del gen STX11	3 semanas
MALFORMACIONES GLOMUVENOSAS	
Secuenciación completa del gen GLMN	8 semanas
MIOCARDIOPATÍA DILATADA FAMILIAR	
Secuenciación completa del gen LMNA	8 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones - gen LMNA	2 semanas
Secuenciación completa del gen MYH7	12 semanas
Secuenciación completa del gen TNNT2	6 semanas
Secuenciación completa del gen MYBPC3	10 semanas
Secuenciación completa del gen TPM1	6 semanas
Secuenciación completa del gen ACTC1	6 semanas
Secuenciación completa del gen SCN5A	7 semanas
Secuenciación completa del gen DES	4 semanas
Secuenciación completa del gen EYA4	16 semanas
Secuenciación completa del gen TNNI3 (Herencia Recesiva)	4 semanas
MIOCARDIOPATÍA HIPERTRÓFICA FAMILIAR	
Secuenciación completa del gen MYBPC3	10 semanas

Secuenciación completa del gen MYH7	12 semanas
Secuenciación completa del gen TNNT2	6 semanas
Secuenciación completa del gen TNNI3	4 semanas
Secuenciación completa del gen TPM1	6 semanas
Secuenciación completa del gen TNNC1	4 semanas
Secuenciación completa del gen MYL2	5 semanas
Secuenciación completa del gen MYL3	5 semanas
Secuenciación completa del gen ACTC1	4 semanas
Secuenciación completa del gen CSRP3	4 semanas
Secuenciación de los exones 212-213 del gen TTN	4 semanas
Secuenciación completa del gen MYH6	18 semanas
Secuenciación completa del gen TCAP	4 semanas
Secuenciación completa del gen MYLK2	10 semanas
Secuenciación completa del gen CAV3	4 semanas

MIOCARDIOPATÍA NO COMPACTADA (VENTRÍCULO IZQUIERDO NO COMPACTADO)

Secuenciación completa del gen TAZ (G4.5) (X-linked)	4 semanas
Secuenciación completa del gen DTNA	16 semanas
Secuenciación completa del gen LDB3 (ZASP)	8 semanas
Secuenciación completa del gen MYH7	12 semanas
Secuenciación completa del gen MYBPC3	10 semanas
Secuenciación completa del gen LMNA	8 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones - gen LMNA	2 semanas

MIXOMA CARDÍACO

Secuenciación completa del gen PRKARIA	7 semanas
--	-----------

NEUTROPENIA CÍCLICA

Secuenciación completa del gen ELA2	4 semanas
-------------------------------------	-----------

NEUTROPENIA CONGÉNITA DE HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X

Secuenciación completa del gen WAS	7 semanas
------------------------------------	-----------

NEUTROPENIA CONGÉNITA DE HERENCIA DOMINANTE

Secuenciación completa del gen ELA2	4 semanas
Secuenciación completa del gen GFI1	8 semanas

NEUTROPENIA CONGÉNITA DE HERENCIA RECESIVA (incl. SÍNDROME DE KOSTMANN)

Secuenciación completa del gen HAX1	6 semanas
Secuenciación completa del gen CSF3R	9 semanas
Secuenciación completa del gen G6PC3	7 semanas

POLICITEMIA SECUNDARIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

Secuenciación completa del gen EGLN1 (HIFPH2)	7 semanas
Secuenciación completa del gen EPAS1 (HIF2A)	9 semanas

POLICITEMIA VERA

Análisis ex. 12, 14 (mut. V617F, K539L y K607N) gen JAK2	4 semanas
--	-----------

SÍNDROME DE BERNARD-SOULIER

Secuenciación completa del gen GP9	4 semanas
Secuenciación completa del gen GPIBA	4 semanas
Secuenciación completa del gen GPIBB	4 semanas

SÍNDROME DE BRUGADA

Secuenciación completa del gen SCN5A	7 semanas
--------------------------------------	-----------

SÍNDROME DE MILROY

Secuenciación de los exones 18-25 del gen FLT4 (VEGFR3)
Secuenciación de los exones restantes del gen FLT4

4 semanas
9 semanas

SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN (ESTENOSIS SUPRAVALVULAR AÓRTICA)

Análisis de deleciones de los genes ELN y LIMK1 por MLPA
Secuenciación completa del gen ELN

4 semanas
12 semanas

SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH

Secuenciación completa del gen WAS

7 semanas

SÍNDROME DEL CORAZÓN IZQUIERDO HIPOPLÁSICO

Secuenciación completa del gen GJA1

6 semanas

SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO

Secuenciación completa del gen CFH
Secuenciación completa del gen CD46 (MCP)
Secuenciación completa del gen CFI
Análisis de deleciones de los genes CFI y CD46 por MLPA
Secuenciación completa del gen CFB
Secuenciación completa del gen C3
Secuenciación completa del gen THBD

12 semanas
7 semanas
8 semanas
4 semanas
10 semanas
12 semanas
6 semanas

SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICO

Análisis ex. 12, 14 (mut. V617F, K539L y K607N) gen JAK2

4 semanas

SÍNDROME PLAQUETARIO FAMILIAR CON PREDISPOSICIÓN A LEUCEMIA MIELOGÉNICA AGUDA

Secuenciación completa del gen RUNX1 (AML1)

8 semanas

SÍNDROME QT-CORTO

Secuenciación completa del gen KCNH2 (HERG)
Secuenciación completa del gen KCNQ1 (KVLQTI)
Secuenciación completa del gen KCNJ2

7 semanas
6 semanas
4 semanas

SÍNDROME QT-LARGO DE HERENCIA DOMINANTE (SÍNDROME DE ROMANO-WARD)

Secuenciación completa del gen KCNQ1 (KVLQTI)
Secuenciación completa del gen KCNH2 (HERG)
Secuenciación completa del gen SCN5A
Secuenciación completa del gen KCNE1
Secuenciación completa del gen KCNE2

6 semanas
7 semanas
7 semanas
3 semanas
3 semanas

SÍNDROME QT-LARGO DE HERENCIA DOMINANTE (SÍNDROME DE ANDERSEN-TAWIL)

Secuenciación completa del gen KCNJ2

4 semanas

SÍNDROME QT-LARGO DE HERENCIA RECESIVA (SÍNDROME DE JERVELL AND LANGE-NIELSEN)

Secuenciación completa del gen KCNQ1 (KVLQTI)
Secuenciación completa del gen KCNE1

6 semanas
3 semanas

TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMÓRFICA CATECOLAMINÉRGICA

Secuenciación completa del gen RYR2
Secuenciación completa del gen CASQ2

24 semanas
14 semanas

TETRALOGÍA DE FALLOT

Secuenciación completa del gen JAG1

8 semanas

TROMBOCITOPENIA AMEGACARIOCÍTICA CONGÉNITA

Secuenciación completa del gen MPL
Secuenciación completa del gen HOXA11

8 semanas
4 semanas

TROMBOCITOPENIA TROMBÓTICA PÚRPURA FAMILIAR

Secuenciación completa del gen ADAMTS13

14 semanas

TROMBOCITOSIS ESENCIAL (TROMBOCITEMIA ESENCIAL)

Análisis ex. 12, 14 (mut. V617F, K539L y K607N) gen JAK2

4 semanas

TROMBOCITOSIS FAMILIAR

Secuenciación completa del gen THPO
Secuenciación completa del gen MPL

7 semanas
8 semanas

TROMBOFILIA HEREDITARIA

Mutación G1691A (Arg506Gln) - gen del Factor V de Leiden
Mutación G20210A en el gen de la Protrombina (Factor II)
Mutación C677T(Ala222Val) y A1298C(Glu429Ala) en MTHFR
Panel de Trombofilia: Factor V, Factor II y MTHFR

2 semanas
2 semanas
2 semanas
3 semanas

TRONCO ARTERIAL COMÚN

Secuenciación completa del gen KNX2-6

4 semanas