

## ENFERMEDADES REPRODUCTIVAS

Prueba

Plazo de entrega

### DISGENESIA GONADAL

Determinación de la presencia o ausencia del gen SRY  
Secuenciación completa del gen SRY  
Secuenciación completa del gen NR5A1 (SFI)

3 semanas  
3 semanas  
6 semanas

### FALLO OVÁRICO PREMATURO

Secuenciación completa del gen BMP15  
Secuenciación completa del gen FOXL2  
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen FOXL2  
Secuenciación completa del gen FSHR  
Secuenciación completa del gen DIAPH2

3 semanas  
4 semanas  
4 semanas  
6 semanas  
16 semanas

### HIPOSPADIAS FAMILIAR

Secuenciación completa del gen MAMLD1  
Secuenciación completa del gen AR (Receptor Androgenos)

7 semanas  
7 semanas

### INFERTILIDAD MASCULINA: AUSENCIA BILATERAL CONGÉNITA DEL CONDUCTO DEFERENTE (CBAVD)

Determinación del polimorfismo IVS8-Tn(polIT) del gen CFRT  
Estudio de las 33 mutaciones del gen CFRT de mayor prevalencia en Europa

1 semana  
1 semana

### INFERTILIDAD MASCULINA: AZOOSPERMIA Y OLIGOSPERMIA

Detección de 20 microdeleciones del cromosoma Y situadas en 20 STS del brazo largo (regiones AZFa, AZFb, AZFc y SRY)

3 semanas

### INFERTILIDAD MASCULINA: SÍNDROME DE KLINEFELTER.

STRs cromosomas sexuales

1 semana

### INFERTILIDAD FEMENINA: SÍNDROME DE TURNER, TRIPLE X

STRs cromosomas sexuales

1 semana

### PREECLAMPSIA, ECLAMPSIA, SÍNDROME DE HELLP, ABORTO ESPONTÁNEO RECURRENTE, ABORTOS DE CAUSA DESCONOCIDA

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

1 semana  
1 semana  
1 semana

### DIAGNOSTICO PRENATAL NO INVASIVO DEL SEXO FETAL (DETESEX) EN SAMGRE MATERNA

3 días laborables

### DIAGNOSTICO PRENATAL RÁPIDO DE ANEUPLOIDIAS EN CROMOSOMAS 21, 13 Y 18 Y CROMOSOMAS SEXUALES

QF-PCR de marcadores microsatélites

48 horas