

ENFERMEDADES RESPIRATORIAS

Prueba

Plazo de entrega

DISQUINESIA CILIAR PRIMARIA (SÍNDROME DE KARTAGENER)

Análisis de 5 exones hotspot del gen DNAH5: 34, 50, 63, 76 y 77

“Análisis de 14 exones hotspot del gen DNAH5: 13, 17, 26-28, 32-33, 36, 41, 48-49, 53, 62 y 67”

Secuenciación de los restante exones del gen DNAH5

Análisis de 5 exones hotspot del gen DNAH1: 1,13,16,17 y 18

Secuenciación de los restantes exones del gen DNAH1

Secuenciación completa del gen DNAH1

Secuenciación completa del gen DNAH2

4 semanas

6 semanas

16 semanas

4 semanas

6 semanas

24 semanas

8 semanas

ENFERMEDAD PULMONAR INTERSTICIAL (DÉFICIT DE SURFACTANTE PULMONAR)

Secuenciación completa del gen SFTPB

Secuenciación completa del gen SFTPC

Secuenciación completa del gen ABCA3

6 semanas

4 semanas

12 semanas

FIBROSIS PULMONAR IDIOPÁTICA

Secuenciación completa del gen TERT

Secuenciación de la región promotora del gen TERC (TR)

Secuenciación completa del gen SFTPC

8 semanas

4 semanas

4 semanas

FIBROSIS QUÍSTICA

Secuenciación completa del gen CFTR

Análisis MLPA de grandes deleciones/duplic. del gen CFTR

6 semanas

3 semanas

LINFANGIOLEIOMIOMATOSIS

Secuenciación completa del gen TSC1

Secuenciación completa del gen TSC2

Secuenciación simultánea de los genes TSC1 y TSC2

Análisis MLPA de grandes deleciones/duplic. del gen TSC1

Análisis MLPA de grandes deleciones/duplic. del gen TSC2

6 semanas

8 semanas

9 semanas

4 semanas

4 semanas

SÍNDROME DE HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGÉNITA (SÍNDROME DE ONDINE)

Análisis expansión triplete poli-Ala del gen PHOX2B

Secuenciación completa del gen PHOX2B

Secuenciación completa del gen BDNF

Secuenciación completa del gen ASCL1

Secuenciación completa del gen EDN3

Secuenciación completa del gen GDNF

Secuenciación completa del gen RET

3 semanas

4 semanas

3 semanas

4 semanas

4 semanas

3 semanas

6 semanas