ENFERMEDADES METABÓLICAS Y ENDOCRINAS

Prueba	Plazo de entrega
ACERULOPLASMINEMIA	
Secuenciación completa del gen CP	10 semanas
ACIDEMIA ISOVALÉRICA (DÉFICIT DE ISOVALERIL-COA DESHIDROGENASA)	
Secuenciación completa del gen IVD	6 semanas
ACIDEMIA METILMALÓNICA CON HOMOCISTINURIA	
TIPO cblC: Secuenciación completa del gen MMACHC	4 semanas
TIPO cblD: Secuenciación completa del gen MMADHC	8 semanas
TIPO cblF: Secuenciación completa del gen LMBRD1	9 semanas
ACIDEMIA METILMALÓNICA VIT. B12 SENSIBLE	
TIPO cblA: Secuenciación completa del gen MMAA	6 semanas
TIPO cblB: Secuenciación completa del gen MMAB	7 semanas
ACIDEMIA METILMALÓNICA VIT. B12 RESISTENTE	
Secuenciación completa del gen MUT	10 semanas
Secuenciación completa del gen MCEE	4 semanas
ACIDEMIA PROPIÓNICA	
Secuenciación completa del gen PCCA	12 semanas
Secuenciación completa del gen PCCB	10 semanas
Detección de grandes deleciones en PCCA por MLPA	4 semanas
ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1	
Secuenciación completa del gen GCDH	3 semanas
ACIDURIA ORÓTICA HEREDITARIA	
Secuenciación completa del gen UMPS	6 semanas
ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA	
Secuenciación completa del gen SLC39A4	9 semanas
AGAMMAGLOBULINEMIA LIGADA AL X	
Secuenciación completa del gen BTK	8 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen BTK	4 semanas
ALCAPTONURIA	
Secuenciación completa del gen HGD	9 semanas
CITRULINEMIA TIPO 1	
Secuenciación completa del gen ASS1	9 semanas
CITRULINEMIA TIPO 2	
Secuenciación completa del gen SLC25A13	9 semanas
COPROPORFIRIA HEREDITARIA	
Secuenciación completa del gen CPOX	6 semanas

DEFICIENCIA COMBINADA DE HORMONAS HIPOFISARIAS	
Secuenciación completa de los genes POU1F1 y PROP1	7 semanas
Secuenciación completa del gen HESX1	4 semanas
Secuenciación completa de los genes LHX3 y LHX4	10 semanas
Secuenciación completa del gen OTX2	5 semanas
DEFICIENCIA CONGÉNITA DE PROTEÍNA C	
Secuenciación completa del gen PROC	5 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen PROC	5 semanas
DEFICIENCIA CONGÉNITA DE PROTEÍNA S	
Secuenciación completa del gen PROS1	10 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en gen PROS1	5 semanas
DEFICIENCIA DE ACETOACETIL-COA TIOLASA (DÉFICIT DE BETA-CETOTIOLASA)	
Secuenciación completa del gen ACAT1	9 semanas
DEFICIENCIA DE ACIL-COENZIMA A DESHIDROGENASA DE CADENA MEDIA	
Detección de la mutación p.K304E (c.985A>G) gen ACADM	3 semanas
Secuenciación completa del gen ACADM	8 semanas
DEFICIENCIA DE ALDOSTERONA	
Secuenciación completa del gen CYP11B2	6 semanas
DEFICIENCIA DE APOLIPOPROTEÍNA C2	
Secuenciación completa del gen APOC2	3 semanas
DEFICIENCIA DE BUTIRILCOLINESTERASA	
Secuenciación completa del gen BCHE	4 semanas
DEFICIENCIA DE GLUCOSA-6-FOSFATO DESHIDROGENASA	
Secuenciación completa del gen G6PD	6 semanas
DEFICIENCIA DE GTP CICLOHIDROLASA 1	
Secuenciación completa del gen GCH1	7 semanas
DEFICIENCIA DE HMG-CoA LIASA	
Secuenciación completa del gen HMGCL	7 semanas
DEFICIENCIA DE HMG-CoA SINTASA	
Secuenciación completa del gen HMGCS2	7 semanas
DEFICIENCIA DE PURÍN NUCLEÓSIDO FOSFORILASA	
Secuenciación completa del gen PNP	7 semanas
DEFICIENCIA DE QUITOTRIOSIDASA	
Deteccion de duplicación 24nt en el exón 10 del gen CHIT1	3 semanas
Secuenciación completa del gen CHIT1	7 semanas
DEFICIENCIA DEL FACTOR VII (HIPOPROCONVERTINEMIA)	
Secuenciación completa del gen F7	6 semanas
DÉFICIT DE 3 BETA HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA	
Secuenciación completa del gen HSD3B2	5 semanas
DÉFICIT DE 3 HIDROXIACIL CoA DESHIDROGENASA DE CADENA LARGA (LCHAD)	

Detección mutaciones p.E474Q y p.Q342X del gen HADHA	3 semanas
Secuenciación completa del gen HADHA	8 semanas
DÉFICIT DE 5 ALFA REDUCTASA (PSEUDOHERMAFRODISTISMO MASCULINO)	
Secuenciación completa del gen SRD5A2	4 semanas
DÉFICIT DE 17 ALFA HIDROXILASA	
Secuenciación completa del gen CYP17A1	4 semanas
DÉFICIT DE 17-BETA-HIDROXIESTEROIDE DESHIDROGENASA (PSEUDOHERMAFRODITISMO)	
Secuenciación completa del gen HSD17B3	8 semanas
DÉFICIT DE ALFA-1 ANTITRIPSINA	
Mutaciones E264V y E342K en el gen SERPINA1 (PI)	2 semanas
Secuenciación completa del gen SERPINA1 (PI)	4 semanas
DÉFICIT DE AROMATASA	
Secuenciación completa del gen CYP19A1	6 semanas
DÉFICIT DE BIOTINIDASA (DÉFICIT MÚLTIPLE DE CARBOXILASAS)	
Secuenciación completa del gen BTD	4 semanas
DÉFICIT DE CARNITINA ACILCARNITINA TRANSLOCASA	
Secuenciación completa del gen SLC25A20	8 semanas
DÉFICIT DE CARNITINA PALMITOIL TRANSFERASA	
TIPO 1A: Secuenciación completa del gen CPT1A	9 semanas
TIPO 2: Secuenciación completa del gen CPT2	4 semanas
DÉFICIT DE CREATININA	
Secuenciación completa del gen GAMT	7 semanas
Secuenciación completa del gen GATM (AGAT)	8 semanas
Secuenciación completa del gen SLC6A8	8 semanas
DÉFICIT DE FRUCTOSA 1,6 BIFOSFATASA	
Secuenciación completa del gen FBP1	4 semanas
DÉFICIT DE HOLOCARBOXILASA SINTETASA	
Secuenciación completa del gen HLCS	7 semanas
DÉFICIT DE HORMONA DE CRECIMIENTO (ENANISMO HIPOFISARIO)	
Secuenciación completa del gen GH1	4 semanas
Análisis MLPA de delecciones/duplicaciones en el gen GH1	4 semanas
DÉFICIT DE ISOBUTIRIL-CoA DESHIDROGENASA	
Secuenciación completa del gen ACAD8	7 semanas
DÉFICIT DE MCAD (ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MEDIA)	
Detección de la mutación p.K304E (c.985A>G) gen ACADM	3 semanas
Secuenciación completa del gen ACADM	8 semanas
DÉFICIT DE MIOADENILATO DESAMINASA	
Secuenciación completa del gen AMPD1	9 semanas
DÉFICIT DE ORNITINA CARBAMIL TRANSFERASA (LIGADA AL X)	
Secuenciación completa del gen OTC	7 semanas

Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen OTC	5 semanas
DÉFICIT DE PIRUVATO DESHIDROGENASA	
Secuenciación completa del gen PDHA1 (X-linked)	9 semanas
Secuenciación completa del gen PDHX	10 semanas
Secuenciación completa del gen PDHB	10 semanas
Secuenciación completa del gen DLAT	9 semanas
Secuenciación completa del gen DLD	9 semanas
DÉFICIT DE PIRUVATO DESHIDROGENASA FOSFATASA	
Secuenciación completa del gen PDP1	7 semanas
DÉFICIT MÚLTIPLE DE CARBOXILASAS	
Secuenciación completa del gen HLCS	7 semanas
Secuenciación completa del gen BTD	4 semanas
DÉFICIT PRIMARIO DE CARNITINA	
Secuenciación completa del gen SLC22A5	10 semanas
DESÓRDENES CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN	
TIPO 1a: Secuenciación completa del gen PMM2	6 semanas
TIPO 1b: Secuenciación completa del gen MPI	7 semanas
TIPO 1c: Secuenciación completa del gen ALG6	8 semanas
TIPO 1d: Secuenciación completa del gen ALG3	7 semanas
DIABETES MELLITUS NEONATAL	
Secuenciación completa del gen ABCC8	9 semanas
Secuenciación completa del gen KCNJ11	4 semanas
DIABETES MELLITUS INSULINA RESISTENTE	
Secuenciación completa de INSR	10 semanas
DIABETES MODY TIPO 1	
Secuenciación completa del gen HNF4A	4 semanas
DIABETES MODY TIPO 2	
Secuenciación completa del gen GCK	4 semanas
DIABETES MODY TIPO 3	
Secuenciación completa del gen HNF1A (TCF1)	4 semanas
DIABETES MODY TIPO 4	
Secuenciación completa del gen PDX1 (IPF1)	3 semanas
DIABETES MODY TIPO 5	
Secuenciación completa del gen HNF1B	4 semanas
DIABETES MODY TIPO 6	
Secuenciación completa del gen NEUROD1	3 semanas
DIABETES MODY TIPOS 1-6	
Análisis por MLPA de grandes deleciones en los genes HNF4A, GCK, HNF1A y HNF1B	3 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en los genes PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4 and INS	3 semanas
DIARREA CONGÉNITA CLORADA	

Secuenciación completa del gen SLC26A3	12 semanas
ENFERMEDAD DE FABRY (DÉFICIT DE ALFA GALACTOSIDASA)	
Secuenciación completa del gen GLA	6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen GLA	4 semanas
ENFERMEDAD DE KRABBE	
Secuenciación completa del gen GALC	8 semanas
ENFERMEDAD DE MENKES	
Secuenciación completa del gen ATP7A	8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen ATP7A	4 semanas
ENFERMEDAD DE WOLMAN	
Secuenciación completa del gen LIPA	8 semanas
ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA LIGADA AL CROMOSOMA X	
Secuenciación completa del gen CYBB	7 semanas
ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA RECESIVA	
Secuenciación completa del gen CYBA	4 semanas
Secuenciación completa del gen NCF1	7 semanas
Secuenciación completa del gen NCF2	9 semanas
FENILCETONURIA	
Secuenciación completa del gen PAH	7 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen PAH	4 semanas
GALACTOSEMIA TIPO 1 (DEFICIENCIA DE GALACTOSA URIDILTRANSFERASA)	
Secuenciación completa del gen GALT	6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen GALT	5 semanas
GALACTOSEMIA TIPO 2 (DEFICIENCIA DE GALACTOQUINASA)	
Secuenciación completa del gen GALK1	7 semanas
GALACTOSEMIA TIPO 3 (DEFICIENCIA DE GALACTOSA EPIMERASA)	
Secuenciación completa del gen GALE	6 semanas
GANGLIOSIDOSIS GM1	
Secuenciación completa del gen GLB1	6 semanas
GANGLIOSIDOSIS GM2	
Secuenciación completa del gen HEXA	7 semanas
Secuenciación completa del gen HEXB	9 semanas
Secuenciación completa del gen GM2A	6 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 0	
Secuenciación completa del gen GYS2	9 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 1A	
Mutaciones p.Arg83Cys y p.Gln347X del gen G6PC	3 semanas
Secuenciación completa del gen G6PC	6 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 1B	
Mutaciones c.1042-1043delCT y p.G339C del gen SLC37A4	3 semanas
Secuenciación completa del gen SLC37A4 (G6PT1)	7 semanas

GLUCOGENOSIS TIPO 2 – ENFERMEDAD DE POMPE	
Mutaciones p.R854X, p.D645E e IVS1-13 T>G del gen GAA	4 semanas
Secuenciación completa del gen GAA	8 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 2B – ENFERMEDAD DE DANON	
Secuenciación completa del gen LAMP2	4 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 3	
Mutaciones p.R864X, p.R1228X, and p.W680X del gen AGL	4 semanas
Secuenciación completa del gen AGL	9 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 4	
Secuenciación completa del gen GBE1	8 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 5	
Mutaciones p.R49X, p.G204S y p.W797R del gen PYGM	3 semanas
Secuenciación completa del gen PYGM	8 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 6	
Secuenciación completa del gen PYGL	9 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 7	
Secuenciación completa del gen PFKM	9 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 9A	
Secuenciación completa del gen PHKA2	12 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 9B	
Secuenciación completa del gen PHKB	12 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 9C	
Secuenciación completa del gen PHKG2	7 semanas
GLUCOGENOSIS TIPO 9D	
Secuenciación completa del gen PHKA1	12 semanas
HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA	
Detección de mutaciones C282Y, H63D y S65C (gen HFE)	2 semanas
Secuenciación completa del gen HFE	4 semanas
HEMOCROMATOSIS TIPO 3	
Secuenciación completa del gen TFR2	9 semanas
HEMOCROMATOSIS TIPO 4	
Secuenciación completa del gen SLC40A1	7 semanas
HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR	
Secuenciación completa del gen LDLR	5 semanas
Mutaciones Arg3500Gln, Arg 3531Cys, Arg3480Trp (APOB)	3 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen LDLR	4 semanas
Secuenciación completa del gen PCSK9 (NARC1)	8 semanas
Secuenciación completa del gen CYP7A1	7 semanas
HIPERCALCEMIA HIPOCALCIÚRICA FAMILIAR	
Secuenciación completa del gen CASR	8 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen CASR	3 semanas

HIPERGLICINEMIA NO CETÓSICA	
Secuenciación completa del gen GLDC	9 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen GLDC	3 semanas
Secuenciación completa del gen AMT	6 semanas
Secuenciación completa del gen GCSH	4 semanas
H	
IPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 1	
Secuenciación completa del gen LPL	6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen LPL	3 semanas
Secuenciación completa del gen APOC2	3 semanas
Secuenciación completa del gen GPIHBP1	4 semanas
Secuenciación completa del gen LMF1	6 semanas
HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 3	
Secuenciación completa del gen APOE	4 semanas
HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 4	
Secuenciación completa del gen LIPI	6 semanas
HIPERLIPOPROTEINEMIA TIPO 5	
Secuenciación completa del gen APOA5	4 semanas
HIPEROXALURIA PRIMARIA TIPO 1	
Secuenciación exones hotspot en el gen AGXT: 1,4 y 7	3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen AGXT	4 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen AGXT	4 semanas
HIPEROXALURIA PRIMARIA TIPO 2 (DÉFICIT DE D-GLICERATO DESHIDROGENASA)	
Secuenciación completa del gen GRHPR	6 semanas
HIPEROXALURIA PRIMARIA TIPO 3	
Secuenciación completa del gen HOGA1	4 semanas
HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA (DÉFICIT DE 11 BETA-HIDROXILASA)	
Secuenciación completa del gen CYP11B1	6 semanas
HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA (DÉFICIT DE 21-HIDROXILASA)	
Detección de las 8 mutaciones más frecuentes – CYP21A2	4 semanas
Secuenciación completa del gen CYP21A2	4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones - gen CYP21A2	3 semanas
HIPERTENSION DE APARICIÓN TEMPRANA	
Secuenciación completa del gen NR3C2	6 semanas
HIPERTRIGLICERIDEMIA MAYOR	
Secuenciación completa del gen LPL	6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen LPL	3 semanas
Secuenciación completa del gen APOA5	4 semanas
Secuenciación completa del gen APOC2	3 semanas
Secuenciación completa del gen LIPI	6 semanas
Secuenciación completa del gen GPIHBP1	4 semanas
Secuenciación completa del gen LMF1	6 semanas
HIPOBETALIPOPROTEINEMIA FAMILIAR	
Secuenciación completa del gen ApoB	9 semanas
HIPOCALCEMIA (AUTOSÓMICO DOMINANTE)	

Secuenciación completa del gen CASR	8 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen CASR	3 semanas
HIPOGLUCEMIA HIPERINSULINÉMICA FAMILIAR (HIPERINSULINISMO FAMILIAR)	
Análisis de las mutaciones p..F1387del, c.3989-9G>A 3, p.V187D, p.E1506K en el gen ABCC8	3 semanas
Secuenciación completa del gen ABCC8	9 semanas
Secuenciación completa del gen KCNJ11	4 semanas
Secuenciación completa de GLUD1	9 semanas
Secuenciación completa del gen GCK	4 semanas
Secuenciación completa de INSR	10 semanas
HIPOFOSFATEMIA (RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO FAMILIAR)	
Secuenciación completa del gen PHEX	9 semanas
Análisis por MLPA de deleciones y duplicaciones en PHEX	4 semanas
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO	4 semanas
Secuenciación completa del gen GNRHR	4 semanas
Secuenciación completa del gen LHB	6 semanas
Secuenciación completa genes KISS1R (GPR54) y KISS1	
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO (SINDROME DE KALLLMAN)	
Secuenciación completa del gen KAL1	5 semanas
Análisis por MLPA de deleciones y duplicaciones en KAL1	3 semanas
Secuenciación completa del gen KAL2 (FGFR1)	7 semanas
Análisis por MLPA de deleciones y duplicaciones en KAL2	3 semanas
Secuenciación completa del gen PROKR2	4 semanas
Secuenciación completa del gen PROK2	4 semanas
Secuenciación completa del gen CHD7	12 semanas
Secuenciación completa del gen FGF8	7 semanas
HIPOPLASIA ADRENAL CONGÉNITA	
Secuenciación completa del gen DAX1 (NR0B1)	4 semanas
HIPOPLASIA TIROIDEA/ ATIREOSIS/ DISGENESIA TIROIDEA	
Secuenciación completa del gen FOXE1	4 semanas
Secuenciación completa del gen NKX2-1 (TITF1)	3 semanas
Secuenciación completa del gen NKX2-5	4 semanas
Secuenciación completa del gen PAX8	6 semanas
Secuenciación completa del gen TSHR	6 semanas
HIPOTIROIDISMO CONGÉNITO	
Secuenciación completa del gen TPO	8 semanas
Secuenciación completa del gen TSHR	6 semanas
Secuenciación completa del gen TG	18 semanas
Secuenciación completa del gen TSHB	4 semanas
Secuenciación completa del gen TRHR	4 semanas
Secuenciación completa del gen DUOX2	14 semanas
HOMOCISTINURIA	
Detección de mutaciones Gly307Ser y Ile278Thr - gen CBS	3 semanas
Secuenciación completa del gen CBS	8 semanas
Secuenciación completa del gen MTHFR	6 semanas
IMINOGLICINURIA/ HIPERGLICINURIA	
Secuenciación completa del gen SLC36A2	7 semanas
Análisis de 6 SNPs - genes SLC6A18, SLC6A19 & SLC6A20	4 semanas

INTOLERANCIA A LA FRUCTOSA o FRUCTOSEMIA	
Mutaciones A149P; A174D; N334K del gen ALDOB	3 semanas
Secuenciación completa del gen ALDOB	4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen ALDOB	4 semanas
INTOLERANCIA A LA LACTOSA - DÉFICIT CONGÉNITO DE LACTASA	
Detección del polimorfismo -13910C/T en el gen LCT (MCM6)	3 semanas
Secuenciación completa de LCT	9 semanas
LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA (DEFICIT DE ARILSULFATASA A)	
Secuenciación completa del gen ARSA	5 semanas
LIPOGRANULOMATOSIS DE FARBER	
Secuenciación completa del gen ASAH1	8 semanas
MALABSORCIÓN DE GLUCOSA-GALACTOSA	
Secuenciación completa del gen SLC5A1	6 semanas
METILCROTONILGLICINURIA (DÉFICIT DE 3-METILCROTONIL-CoA CARBOXILASA)	
Secuenciación completa del gen MCCC1	6 semanas
Secuenciación completa del gen MCCC2	4 semanas
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 1 Y 5 (SÍNDROME DE HURLER / SCHEIE)	
Secuenciación completa del gen IDUA	9 semanas
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2 (SÍNDROME DE HUNTER)	
Secuenciación completa del gen IDS	7 semanas
Detección por MLPA de grandes deleciones del gen IDS	3 semanas
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3A (SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO A)	
Secuenciación completa del gen SGSH	7 semanas
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3B (SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO B)	
Secuenciación completa del gen NAGLU	7 semanas
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3C (SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO C)	
Secuenciación completa del gen HGSNAT	8 semanas
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 3D (SÍNDROME DE SANFILIPPO TIPO D)	
Secuenciación completa del gen GNS	8 semanas
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4A (SÍNDROME DE MORQUIO TIPO A)	
Secuenciación completa del gen GALNS	8 semanas
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 4B (SÍNDROME DE MORQUIO TIPO B)	
Secuenciación completa del gen GLB1	6 semanas
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 6 (SÍNDROME DE MAROTEAUX - LAMY)	
Secuenciación completa del gen ARSB	7 semanas
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 7 (SÍNDROME DE SLY)	
Secuenciación completa del gen GUSB	8 semanas
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 9	
Secuenciación completa del gen HYAL1	4 semanas
NESIDIOBLASTOSIS	

Secuenciación completa del gen KCNJ11	4 semanas
NEUROFERRITINOPATÍA	
Secuenciación completa del gen FTL	5 semanas
OBESIDAD MONOGÉNICA POR ANOMALÍAS EN LA VÍA LEPTINA-MELANOCORTINA	
Secuenciación completa del gen MC4R	4 semanas
Secuenciación completa del gen POMC	4 semanas
Secuenciación completa del gen MC3R	4 semanas
Secuenciación completa del gen LEPR	9 semanas
Secuenciación completa del gen PCSK1	9 semanas
Secuenciación completa del gen LEP	4 semanas
OBESIDAD MÓRBIDA	
Secuenciación completa del gen MC4R	4 semanas
PANCREATITIS CRÓNICA HEREDITARIA	
Secuenciación completa del gen PRSS1	4 semanas
Secuenciación completa del gen SPINK1	3 semanas
Secuenciación completa del gen CTRC	7 semanas
PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE	
Secuenciación completa del gen HMBS	6 semanas
PORFIRIA VARIEGATA	
Secuenciación completa del gen PPOX	7 semanas
PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA	
Secuenciación completa del gen FECH	6 semanas
Secuenciación completa del gen ALAS2	6 semanas
RESISTENCIA A LA HORMONA TIROIDEA	
Secuenciación completa del gen THRB	7 semanas
RETRASO EN EL CRECIMIENTO POR RESISTENCIA AL FACTOR DE CREC. INSULÍNICO TIPO 1	
Secuenciación completa del gen IGF1R	9 semanas
SÍNDROME DE BASSEN-KORNZWEIG /ABETALIPOPROTEINEMIA/ ACANTOCITOSIS	
Secuenciación completa del gen MTTP (MTP)	9 semanas
SÍNDROME DE CRIGLER-NAJJAR	
Secuenciación completa del gen UGT1A1	7 semanas
SÍNDROME DE DEFICIENCIA DE GLUT-1	
Secuenciación completa del gen SLC2A1	6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen SLC2A1	4 semanas
Secuenciación exon 4 del gen SLC2A1	
SÍNDROME DE DONOHUE (LEPRECHAUNISMO)	
Secuenciación completa de INSR	10 semanas
SÍNDROME DE GILBERT	
Genotipado Polimorfismo (TA) 7/8 - promotor gen UGT1A1	3 semanas
Secuenciación completa del gen UGT1A1	7 semanas
SÍNDROME DE HIPERFERRITINEMIA HEREDITARIA CON CATARATAS CONGÉNITAS	

Secuenciación completa del gen FTL	5 semanas
SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD A LOS ANDRÓGENOS	
Secuenciación completa del gen AR (Receptor Androgenos)	7 semanas
Análisis MLPA de deleciones/duplicaciones en el gen AR	4 semanas
SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 1	
Secuenciación completa del gen KAL1	7 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen KAL1	4 semanas
SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 2	
Secuenciación completa del gen KAL2 (FGFR1)	9 semanas
SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 3	
Secuenciación completa del gen PROKR2	4 semanas
SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 4	
Secuenciación completa del gen PROK2	4 semanas
SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 5	
Secuenciación completa del gen CHD7	12 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen CHD7	4 semanas
SÍNDROME DE KALLMANN TIPO 6	
Secuenciación completa del gen FGF8	7 semanas
SÍNDROME DE POLIENDOCRINOPATÍA AUTOINMUNE TIPO 1	
Secuenciación completa del gen AIRE	10 semanas
SÍNDROME DE RABSON-MENDENHALL	
Secuenciación completa de INSR	10 semanas
SÍNDROME DE REIFENSTEIN	
Secuenciación completa del gen AR (Receptor Androgenos)	7 semanas
SÍNDROME DE RUBIN-JOHNSON	
Secuenciación completa del gen ABCC2	14 semanas
SÍNDROME DE SHWACHMAN-DIAMOND	
Secuenciación completa del gen SBDS	4 semanas
SÍNDROME DE ZELLWEGER	
Secuenciación de los exones 13,15,18,19 del gen PEX1	4 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen PEX1	8 semanas
Secuenciación del exón 1 del gen PEX6	3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen PEX6	7 semanas
Secuenciación de los exones 2,3 del gen PEX26	3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen PEX26	4 semanas
Secuenciación de los exones 4,5 del gen PEX10	3 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen PEX10	4 semanas
Secuenciación completa del gen PEX12	4 semanas
Secuenciación del exón 4 del gen PEX2 (PXMP3)	3 semanas
SÍNDROME DEL CUERNO OCCIPITAL	
Secuenciación completa del gen ATP7A	8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen ATP7A	4 semanas

SÍNDROME HIPER IgD (ACIDURIA MEVALÓNICA) Secuenciación completa del gen MVK	7 semanas
SÍNDROME HIPER IgE AUTOSÓMICO DOMINANTE (SÍNDROME DE JOB) Secuenciación completa del gen STAT3	8 semanas
SÍNDROME HIPER IgE AUTOSÓMICO RECESIVO Secuenciación completa del gen DOCK8	16 semanas
SÍNDROME HIPER IgM TIPO 1 (X-LINKED) Secuenciación completa del gen CD40LG (TNFSF5)	4 semanas
SÍNDROME HIPER IgM TIPO 2 (AUTOSÓMICO RECESIVO) Secuenciación completa del gen AICDA	7 semanas
SÍNDROME HIPER IgM TIPO 3 (AUTOSÓMICO RECESIVO) Secuenciación completa del gen CD40	8 semanas
SÍNDROME HIPER IgM TIPO 5 (AUTOSÓMICO RECESIVO) Secuenciación completa del gen UNG	8 semanas
SÍNDROME TRIPLE-A Secuenciación completa del gen AAAS	8 semanas
TIROSINEMIA TIPO 1: Secuenciación completa del gen FAH TIPO 2: Secuenciación completa del gen TAT TIPO 1: Secuenciación completa del gen HPD Screening gen FAH	 8 semanas 8 semanas 8 semanas
TRIMETILAMINURIA (SÍNDROME DEL OLOR A PESCADO) Secuenciación completa del gen FMO3	4 semanas
XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA Secuenciación completa del gen CYP27A1	5 semanas