

ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

Prueba

Plazo de entrega

CARDIOMIOPATÍA MITOCONDRIAL

Detección de las mutaciones C3254G, A3260G, C3303T

3 semanas

DEFICIENCIA DEL COMPLEJO I MITOCONDRIAL (GENES NUCLEARES)

Secuenciación completa del gen NDUFV1

10 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS1

9 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS2

9 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS4

7 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFV2

6 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFV3

6 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS3

7 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS5

4 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS6

7 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS7

6 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS8

4 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFA2

4 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFA11

7 semanas

Secuenciación completa del gen NDUF2 (B17.2L)

7 semanas

Secuenciación completa del gen NDUF4 (HRPAP20)

4 semanas

Secuenciación completa del gen C20ORF7

9 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFA1

4 semanas

DEFICIENCIA DEL COMPLEJO 2 MITOCONDRIAL (GENES NUCLEARES)

Secuenciación completa del gen SDHA

9 semanas

Secuenciación completa del gen SDHAF1

4 semanas

DEFICIENCIA DEL COMPLEJO 3 MITOCONDRIAL (UBIQUINONA-CITOCROMO C REDUCTASA)

Secuenciación completa del gen BCS1L

8 semanas

Secuenciación completa del gen TTC19

8 semanas

Secuenciación completa del gen UQCRB

4 semanas

Secuenciación completa del gen UQCRC

4 semanas

Secuenciación completa del gen mitocondrial MT-CYB

4 semanas

NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER (LHON)

Detección de las mutaciones G11778A, T14484C y G3460A

3 semanas

Secuenciación completa de los 5 genes MT-ND

7 semanas

Secuenciación completa de los 3 genes MT-CO

8 semanas

Secuenciación completa de los genes MT-ATP6 y MT-ATP8

4 semanas

Secuenciación completa del gen MT-CYB

4 semanas

NEUROPATÍA, ATAXIA Y RETINITIS PIGMENTOSA (NARP)

Detección de mutaciones T8993G y T8993C en gen MTATP6

3 semanas

OFTALMOPLÉJIA EXTERNA PROGRESIVA (PEO)

Detección de grandes deleciones/duplicaciones en el ADN mitocondrial mediante MLPA

3 semanas

OFTALMOPLÉJIA EXTERNA CRÓNICA PROGRESIVA (CPEO)

Detección de las mutaciones A3243G, T3250C, G3316A

3 semanas

Secuenciación completa de los 22 genes tRNA del mtDNA

8 semanas

SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE

Detección de grandes deleciones/duplicaciones en el ADN mitocondrial mediante MLPA

3 semanas

SÍNDROME DE MELAS

Detección de mutaciones A3243G, C3256T, A3252G, C3093G, G3244A, T3258C, T3271C y T3291C en gen MTTL1

3 semanas

Detección de las mutaciones 12770A>G, 13045A>C, c.13084A>T, 13513G>A Y 13514A>G en el gen MTND5

3 semanas

Secuenciación completa del gen mitocondrial MTND5

4 semanas

SÍNDROME DE MERRF

Detección de las mutaciones A8344G, T8356C, G8363A, A8296G y G8361A en el gen MTTK

3 semanas

SÍNDROME DE LEIGH - DEFICIENCIA DE CITOCROMO C OXIDASA (GENES NUCLEARES)

Secuenciación completa del gen SURF1

8 semanas

Secuenciación completa del gen SCO2

4 semanas

Secuenciación completa del gen COX10

8 semanas

Secuenciación completa del gen COX15

10 semanas

Secuenciación completa del gen DLD

9 semanas

Secuenciación completa del gen PDHA1 (X-linked)

9 semanas

Secuenciación completa del gen BCS1L

8 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS1

9 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS3

4 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS4

7 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS7

6 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFS8

4 semanas

Secuenciación completa del gen NDUFV1

10 semanas

Secuenciación completa del gen SDHA

9 semanas

SÍNDROME DE LEIGH DE HERENCIA MATERNA

Detección de mutaciones T8993G y T8993C (gen MTATP6)

3 semanas

SORDERA HEREDITARIA MATERNA

"Mutaciones A827G, T961C, T961delT+C(n)ins, T961insC, T961G, T1005C, A1116G, T1291C, T1243C, T1291C, C1494T, A1555G en el gen MT-RNR1"

3 semanas

Mutaciones T7445C, A7443G, T7472insC y T7511C en los genes MT-CO1 y MT-TS1

3 semanas

Mutaciones A3243G en el gen MT-TL1

3 semanas