

ENFERMEDADES MULTISISTÉMICAS

Prueba

Plazo de entrega

AMILOIDOSIS

Secuenciación completa del gen TTR
 Secuenciación completa del gen LYZ
 Secuenciación completa del gen FGA
 Secuenciación completa del gen APOA1
 Secuenciación completa del gen APOA2

4 semanas
 6 semanas
 8 semanas
 6 semanas
 6 semanas

ENFERMEDAD DE GAUCHER

Secuenciación completa del gen GBA
 Detección de las mutaciones c.84dupG, IVS2+1, p.N370S, p.V394L y p.L444P del gen GBA

7 semanas
 4 semanas

ENFERMEDAD DE WILSON

Secuenciación completa del gen ATP7B
 Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen ATP7B

10 semanas
 3 semanas

ESCLEROSIS TUBEROSA

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
 3 semanas
 3 semanas

FIBROSIS QUÍSTICA (MUCOVISCIDOSIS)

Secuenciación completa del gen CFTR
 Análisis MLPA de grandes deleciones/duplic. del gen CFTR

6 semanas
 3 semanas

LIPODISTROFIA CONGÉNITA GENERALIZADA CON DISTROFIA MUSCULAR

Secuenciación completa del gen PTRF

4 semanas

LIPODISTROFIA CONGÉNITA GENERALIZADA DE BERARDINELLI-SEIP

Secuenciación completa del gen AGPAT2
 Secuenciación completa del gen BSCL2

6 semanas
 4 semanas

LIPODISTROFIA FAMILIAR PARCIAL

Secuenciación completa del gen PPARG
 Secuenciación completa del gen LMNA
 Análisis por MLPA: deleciones/duplic en el gen LMNA

4 semanas
 6 semanas
 2 semanas

LIPODISTROFIA PARCIAL ADQUIRIDA (SÍNDROME DE BARRAQUER-SIMONS)

Secuenciación completa del gen LMNB2

6 semanas

PNEUMOTÓRAX ESPONTÁNEO PRIMARIO

Mutación c.1285delC/c.1285dupC - gen FLCN (BHD) - 53%
 Secuenciación completa del gen FLCN (BHD) - 88%

3 semanas
 8 semanas

SÍNDROME CARDIOFACIOCUTÁNEO

Secuenciación completa del oncogén BRAF
 Secuenciación completa del gen MAP2K1
 Secuenciación completa del gen MAP2K2

10 semanas
 7 semanas
 7 semanas

Secuenciación completa del oncogén KRAS

5 semanas

SÍNDROME DE ALAGILLE

Secuenciación completa del gen JAG1

8 semanas

SÍNDROME DE ALSTROM

Secuenciación completa del gen ALMS1

14 semanas

SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN

Estudio de metilación en KCNQ1OT1 (DMR2) y H19(DMR1)

Detección de la disomía uniparental paterna 11p15.5

Secuenciación completa del gen CDKN1C

4 semanas

4 semanas

4 semanas

SÍNDROME BOR (BRANQUIO-OTO-RENAL)

TIPO1 : Secuenciación completa del gen EYA1 (40%)

TIPO2 : Secuenciación completa del gen SIX5 (2,5%)

9 semanas

4 semanas

SÍNDROME BOF (BRANQUIO-ÓCULO-FACIAL)

Secuenciación completa del gen TFAP2A (95%)

6 semanas

SÍNDROME BPES (BLEFAROFIMOSIS-PTOSIS-EPICANTO INVERSO)

Secuenciación completa del gen FOXL2

Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen FOXL2

4 semanas

4 semanas

SÍNDROME DE CARNEY TIPO 1

Secuenciación completa del gen PRKARIA

7 semanas

SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE

Secuenciación completa del gen NIPBL

Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen NIPBL

Secuenciación completa del gen SMC1A (X-linked)

Secuenciación completa del gen SMC3

12 semanas

3 semanas

10 semanas

9 semanas

SÍNDROME DE COSTELLO

Secuenciación completa del gen HRAS

4 semanas

SÍNDROME DE DENYS-DRASH

Secuenciación completa del gen WT1

Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en WT1

6 semanas

3 semanas

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CLÁSICO (TIPOS 1 y 2)

Secuenciación completa del gen COL5A1

Secuenciación completa del gen COL5A2

14 semanas

14 semanas

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO HIPERMÓVIL (TIPO 3) (S. HIPERMOVILIDAD ARTICULAR)

Secuenciación completa del gen TNXB

12 semanas

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS VASCULAR (TIPO 4)

Secuenciación completa del gen COL3A1

10 semanas

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO CIFOESCOLIOSIS (TIPO 6)

Secuenciación completa del gen PLOD1

Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en PLOD1

8 semanas

4 semanas

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO ARTROCALASIA (TIPO 7A y 7B)

Secuenciación completa del gen COL1A1

10 semanas

Secuenciación completa del gen COLIA2 10 semanas

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS, TIPO DERMATOPARAXIS (TIPO 7C)

Detección de la mutación p.Q225X del gen ADAMTS2 3 semanas

Secuenciación completa del gen ADAMTS2 9 semanas

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO PROGEROIDE

Secuenciación completa del gen B4GALT7 7 semanas

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO DISPLÁSICO ESPONDILOQUEIRAL

Secuenciación completa del gen SLC39A13 6 semanas

SÍNDROME DE FRASER

Secuenciación de los exones 29,31,40,41,49,51,53,57,58 y 60 del gen FRAS1 4 semanas

Secuenciación completa del gen FREM2 9 semanas

Secuenciación de los restantes exones del gen FRAS1 16 semanas

SÍNDROME DE FRASIER

Secuenciación completa del gen WT1 6 semanas

Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en WT1 3 semanas

SÍNDROME DE IPEX

Secuenciación completa del gen FOXP3 4 semanas

SÍNDROME DE JOHANSON-BLIZZARD

Secuenciación completa del gen UBR1 14 semanas

SÍNDROME DE LEOPARD

Secuenciación completa del gen PTPN11 5 semanas

Secuenciación de los exones 6, 13 y 16 del gen RAF1 3 semanas

Secuenciación de los restantes exones del gen RAF1 4 semanas

Secuenciación completa del oncogén BRAF 6 semanas

SÍNDROME DE MALFORMACIÓN CAPILAR - MALFORMACIÓN ARTERIOVENOSA

Secuenciación completa del gen RASA1 10 semanas

SÍNDROME DE MARFAN

Secuenciación completa del gen FBN1 10 semanas

Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en FBN1 4 semanas

SÍNDROME DE MARFAN TIPO 2/ SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ

Secuenciación simultánea de los genes TGFBR1 & TGFBR2 6 semanas

SÍNDROME DE NOONAN

Secuenciación completa del gen PTPN11 5 semanas

Secuenciación completa del gen SOS1 11 semanas

Secuenciación completa del gen RAF1 6 semanas

Secuenciación completa del oncogén KRAS 5 semanas

Secuenciación completa del gen NRAS 6 semanas

Secuenciación completa del oncogén BRAF 10 semanas

Secuenciación completa del gen MAP2K1 7 semanas

SÍNDROME DE PARKES-WEBER

Secuenciación completa del gen RASA1 10 semanas

SÍNDROME DE SIMPSON-GOLABI-BEHMEL

Secuenciación completa del gen GPC3	7 semanas
Detección por MLPA grandes deleciones y duplicaciones en los genes GPC3 & GPC4	4 semanas
Secuenciación completa del gen GPC4	6 semanas
SÍNDROME DE STURGE-WEBER	
Secuenciación completa del gen RASA1	10 semanas
SÍNDROME DE TOWNES BROCKS	
Secuenciación completa del gen SALL1	4 semanas
Detección de grandes deleciones en SALL1 por MLPA	4 semanas
SÍNDROME DE VATER-HIDROCEFALIA	
Secuenciación completa del gen PTEN	6 semanas
SÍNDROME LINFEDEMA - DISTIQUIASIS	
Secuenciación completa del gen FOXC2	4 semanas
SÍNDROME ÓCULO-FACIO-CARDIO-DENTAL (OFCD)	
Secuenciación completa del gen BCOR	10 semanas
SÍNDROME ORO-FACIO-DIGITAL TIPO 1	
Secuenciación completa del gen OFD1 (X-linked)	9 semanas
SÍNDROME TRICORRINOFALÁNGICO	
Secuenciación completa del gen TRPS1	7 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones - Gen TRPS1	4 semanas
SÍNDROME WAGR	
Análisis por MLPA de grandes deleciones en la región 11p13	4 semanas