

ENFERMEDADES MUSCULO-ESQUELÉTICAS

Prueba

Plazo de entrega

ACONDROPLASIA

Mutaciones p.G380R y p.G375C en el gen FGFR3
Secuenciación completa del gen FGFR3

3 semanas
6 semanas

ACONDROGÉNESIS TIPO 1B

Secuenciación completa del gen SLC26A2

3 semanas

ACONDROGÉNESIS TIPO 2

Secuenciación completa del gen COL2A1

12 semanas

ARACNODACTILIA CONTRACTURAL CONGÉNITA (SÍNDROME DE BEALS - HECHT)

Secuenciación completa del gen FBN2

16 semanas

ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 1

Secuenciación completa del gen TPM2
Secuenciación completa del gen MYBPC1

3 semanas
12 semanas

ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 2A (SÍNDROME DE FREEMAN-SHELDON)

Secuenciación completa del gen MYH3

9 semanas

ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 2B (SÍNDROME DE SHELDON-HALL)

Secuenciación completa del gen MYH3
Secuenciación completa del gen TNNI2
Secuenciación completa del gen TNNT3
Secuenciación completa del gen TPM2

9 semanas
4 semanas
6 semanas
3 semanas

ARTROGRIPOSIS DISTAL TIPO 7 (TRISMUS - PSEUDOCAMPTODACTILIA)

Secuenciación completa del gen MYH8

12 semanas

ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA (SÍNDROME DE PENA-SHOKEIR TIPO 1)

Secuenciación completa del gen RAPSN
Secuenciación completa del gen DOK7

4 semanas
4 semanas

ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DISTAL LIGADA AL X

Secuenciación completa del gen UBA1 (UBE1)

10 semanas

ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA DE HERENCIA RECESIVA

Secuenciación de 12 exones con mutaciones del gen SYNE1
Secuenciación de los restantes exones del gen SYNE1

8 semanas
22 semanas

ATELOSTEOGÉNESIS TIPO 2

Secuenciación completa del gen SLC26A2

3 semanas

BRAQUIDACTILIA TIPO A1

Secuenciación completa del gen IHH
Secuenciación completa del gen GDF5

4 semanas
4 semanas

BRAQUIDACTILIA TIPO A2 (BRAQUIDACTILIA TIPO MOHR-WRIEDT)

Secuenciación completa del gen BMPRI3

6 semanas

Secuenciación completa del gen BMP2
Secuenciación completa del gen GDF5

4 semanas
4 semanas

BRAQUIDACTILIA TIPO B1

Secuenciación completa del gen ROR2

6 semanas

BRAQUIDACTILIA TIPO B2

Secuenciación completa del gen NOG

4 semanas

BRAQUIDACTILIA TIPO C

Secuenciación completa del gen GDF5

4 semanas

BRAQUIDACTILIA TIPO D & TIPO E

Secuenciación completa del gen HOXD13

Análisis de la expansión (GCN)_n en el exón 1- gen HOXD13

4 semanas
3 semanas

BRAQUIDACTILIA TIPO E2

Secuenciación completa del gen PTHLH

4 semanas

CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO JANSEN

Secuenciación completa del gen PTHR1 (PTH1R)

7 semanas

CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO MCKUSICK (HIPOPLASIA CARTÍLAGO-CABELLO)

Secuenciación de la región reguladora del gen RMRP

3 semanas

CONDRODISPLASIA METAFISARIA TIPO SCHMID

Secuenciación completa del gen COL10A1

4 semanas

CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMÉLICA TIPO 1

Secuenciación completa del gen PEX7

7 semanas

CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMÉLICA TIPO 2

Secuenciación completa del gen GNPAT (DHAPAT)

8 semanas

CONDRODISPLASIA PUNCTATA RIZOMÉLICA TIPO 3

Secuenciación completa del gen AGPS (ADHAPS)

8 semanas

CONDRODISPLASIA PUNCTATA LIGADA AL X – RECESIVA

Secuenciación completa del gen ARSE

6 semanas

CONDRODISPLASIA PUNCTATA LIGADA AL X – DOMINANTE (S. CONRADI-HÜNER-MANN-HAPPLE)

Secuenciación completa del gen EBP

5 semanas

CRANEOSINOSTOSIS

Secuenciación completa del gen FGFR2

Secuenciación completa del gen FGFR3

Secuenciación completa del gen FGFR1

6 semanas
6 semanas
9 semanas

CRANEOSINOSTOSIS CORONAL NO SÍNDRÓMICA

Secuenciación completa del gen FGFR3

6 semanas

CRANEOSINOSTOSIS TIPO 2 – BOSTON

Secuenciación del gen MSX2

4 semanas

DENTINOGÉNESIS IMPERFECTA

Secuenciación completa del gen DSPP

10 semanas

DISOSTOSIS ESPONDILOCOSTAL

TIPO 1: Secuenciación completa del gen DLL3
TIPO 2: Secuenciación completa del gen MESP2
TIPO 3: Secuenciación completa del gen LFNG
TIPO 4: Secuenciación completa del gen HES7

7 semanas
4 semanas
6 semanas
4 semanas

DISPLASIA ACROMESOMÉLICA TIPO MAROTEAUX

Secuenciación completa del gen NPR2

6 semanas

DISPLASIA CAMPOMÉLICA

Secuenciación completa del gen SOX9

4 semanas

DISPLASIA (DISOSTOSIS) CLEIDOCRANEAL

Secuenciación completa del gen RUNX2
Análisis por MLPA: deleciones/duplic. Gen RUNX2

7 semanas
4 semanas

DISPLASIA CRANEOFRONTONASAL

Secuenciación completa del gen EFNB1 (X-linked)
Análisis por MLPA de grandes deleciones - Gen EFNB1

6 semanas
4 semanas

DISPLASIA DIASTRÓFICA

Secuenciación completa del gen SLC26A2

3 semanas

DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE DE HERENCIA DOMINANTE

Detección de mutaciones en exones 10-15 del gen COMP
Detección de mutaciones en el exón 2 del gen MATN3
Detección de mutaciones exones 8-9, 16-19 del gen COMP
Detección de mutaciones en los genes COL9A1 (exon 8), COL9A2 y COL9A3 (exon 3)
Secuenciación de los restantes exones del gen COMP

4 semanas
3 semanas
4 semanas
4 semanas
4 semanas

DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE DE HERENCIA RECESIVA

Secuenciación completa del gen SLC26A2

3 semanas

DISPLASIA ESPONDILOEPIFISEAL

Secuenciación completa del gen COL2A1

12 semanas

DISPLASIA DE KNIEST

Secuenciación completa del gen COL2A1

12 semanas

DISPLASIA DE SADDAN

Secuenciación completa del gen FGFR3

6 semanas

DISPLASIA FRONTOMETAFISARIA

Secuenciación exones 3-5, 22, 28-29 y 44-47 del gen FLNA
Secuenciación de los restantes exones del gen FLNA

4 semanas
7 semanas

DISPLASIA TANATOFÓRICA

Secuenciación completa del gen FGFR3

6 semanas

DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT

Análisis de la expansión del triplete CTG del gen PKDM: Screening + TP-PCR (Triplet Repeat Primed PCR)

5 semanas

DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 2

Análisis de la expansión CCTG del gen CNBP (ZNF9)

6 semanas

DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA DE ULLRICH

Secuenciación completa del gen COL6A1

9 semanas

Secuenciación completa del gen COL6A2

9 semanas

Secuenciación completa del gen COL6A3

9 semanas

Secuenciación simultánea de COL6A1, COL6A2 y COL6A3

16 semanas

DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA TIPO FUKUYAMA

Secuenciación completa del gen FKTN (FCMD)

7 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y BECKER

Análisis por MLPA: deleciones/duplic. gen DMD (Distrofina)

3 semanas

Secuenciación completa del gen DMD

20 semanas

DISTROFIA MUSCULAR TIPO 1A MEROSINA DEFICIENTE

Secuenciación completa del gen LAMA2

12 semanas

Análisis por MLPA: deleciones/duplic en el gen LAMA2

6 semanas

DISTROFIA MUSCULAR TIPO 1C

Secuenciación completa del gen FKRP

3 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY-DREYFUSS TIPO 1 (Ligada al cromosoma X)

Secuenciación completa del gen EMD

5 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE EMERY-DREYFUSS TIPO 2 y TIPO 3

Secuenciación completa del gen LMNA

8 semanas

Análisis por MLPA: deleciones/duplic en el gen LMNA

2 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1A (DÉFICIT DE MIOTILINA)

Secuenciación completa del gen TTID/ MYOT

8 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1B (DÉFICIT DE LÁMINAS A/C)

Secuenciación completa del gen LMNA

8 semanas

Análisis por MLPA: deleciones/duplic en el gen LMNA

2 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS DOMINANTE TIPO LGMD1C (DÉFICIT DE CAVEOLINA-3)

Secuenciación completa del gen CAV3

4 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2A (DÉFICIT DE CALPAINA)

Secuenciación completa del gen CAPN3

10 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2B (DÉFICIT DE DISFERLINA)

Secuenciación completa del gen DYSF

18 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2C (DÉF. DE GAMMA-SARCOGLICANO)

Secuenciación completa del gen SGCG

8 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2D (DÉF. DE ALFA-SARCOGLICANO)

Secuenciación completa del gen SGCA

8 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2E (DÉF. DE BETA-SARCOGLICANO)

Secuenciación completa del gen SGCB

6 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2F (DÉF. DE DELTA-SARCOGLICANO)

Secuenciación completa del gen SGCD

8 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2G (DÉFICIT DE TELETONINA)

Secuenciación completa del gen TCAP

4 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2H (DÉFICIT DE TRIM32)

Secuenciación completa del gen TRIM32

5 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2I (DÉFICIT DE FKRP)

Secuenciación completa del gen FKRP

4 semanas

DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS RECESIVA TIPO LGMD2K – RETRASO MENTAL

Secuenciación completa del gen POMT1

10 semanas

DISTROFIA MUSCULAR ÓCULO-FARÍNGEA

Detección de la expansión CGC en el gen PABPN1

2 semanas

ENANISMO DE HANHART

Secuenciación completa del gen HESX1

4 semanas

ENANISMO DE LARON

Secuenciación completa del gen GHR

6 semanas

ENCONDROMATOSIS MÚLTIPLE (SÍNDROME DE OLLIER)

Secuenciación completa del gen PTHR1 (PTH1R)

7 semanas

ENFERMEDAD DE McARDLE – DÉFICIT DE MIOFOSFORILASA – GLUCOGENOSIS TIPO 5

Mutaciones R49X, G204S y W797R del gen PYGM

Secuenciación completa del gen PYGM

3 semanas

8 semanas

ENFERMEDAD MÚSCULO – OJO – CEREBRO

Secuenciación completa del gen POMGNT1

8 semanas

ESCLEROSTEOSIS (ENFERMEDAD DE VAN BUCHEM)

Secuenciación completa del gen SOST

4 semanas

ESTATURA CORTA (TALLA BAJA IDIOPÁTICA)

Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en SHOX

Secuenciación completa del gen SHOX

3 semanas

3 semanas

EXOSTOSIS MÚLTIPLE HEREDITARIA (OSTEOCONDROMAS MÚLTIPLES)

Secuenciación completa del gen EXT1

Secuenciación completa del gen EXT2

Detección de grandes deleciones por MLPA – EXT1 y EXT2

7 semanas

8 semanas

4 semanas

FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA

Secuenciación completa del gen ACVR1

8 semanas

FORAMINA PARIETAL TIPO 1

Secuenciación del gen MSX2

4 semanas

FORAMINA PARIETAL TIPO 2

Secuenciación del gen ALX4

4 semanas

HETEROPLASIA ÓSEA PROGRESIVA

Secuenciación completa del gen GNAS

6 semanas

HIPEROSTOSIS CORTICAL GENERALIZADA

Secuenciación completa del gen SOST
Secuenciación completa del gen LRP5

4 semanas
9 semanas

HIPEROSTOSIS ENDOSTEAL CON OSTEOPETROSIS (TIPO WORTH)

Secuenciación completa del gen LRP5

9 semanas

HIPOCONDROPLASIA

Detección mutaciones p.G380R, p.I538V, p.N540T, p.N540S, p.N540K, p.K650N, p.K650M y p.K650Q- gen FGFR3

3 semanas

INSENSIBILIDAD A LA HORMONA DEL CRECIMIENTO

Secuenciación completa del gen GHR
Secuenciación completa del gen STAT5B

6 semanas
9 semanas

MICROCEFALIA PRIMARIA AUTOSÓMICA RECESIVA (MICROCEFALIA VERA)

Secuenciación completa del gen ASPM (MCPH5)
Secuenciación completa del gen MCPH1
Secuenciación completa del gen CENPJ (MCPH6)
Secuenciación completa del gen CDK5RAP2 (MCPH3)
Secuenciación completa del gen STIL (MCPH7)

12 semanas
10 semanas
9 semanas
16 semanas
9 semanas

MIOPATÍA CONGÉNITA DEL NÚCLEO CENTRAL

Secuenciación completa del gen RYR1

24 semanas

MIOPATÍA CONGÉNITA POR DESPROPORCIÓN DEL TIPO DE FIBRAS

Secuenciación completa del gen TPM3
Secuenciación completa del gen ACTA1
Secuenciación completa del gen SEPN1

6 semanas
4 semanas
8 semanas

MIOPATÍA DE ACTINA CONGÉNITA

Secuenciación completa del gen ACTA1

4 semanas

FRONTOTEMPORAL

Secuenciación completa del gen VCP

10 semanas

MIOPATÍA CONGÉNITA MULTICORE CON OFTALMOPLÉJIA EXTERNA (MULTIMINICORE)

Secuenciación completa del gen SEPN1
Secuenciación de 52 exones (hotspots) del gen RYR1: exones 2-3, 6-18, 34, 38--48, 51-52, 67, 71, 73, 85-104
Secuenciación de los restantes exones del gen RYR1

8 semanas
12 semanas
12 semanas

MIOPATÍA MIOFIBRILAR

Secuenciación completa del gen LDB3 (ZASP)
Secuenciación completa del gen TTID/ MYOT
Secuenciación completa del gen DES
Secuenciación completa del gen BAG3
Secuenciación completa del gen FLNC
Secuenciación completa del gen CRYAB

8 semanas
8 semanas
4 semanas
7 semanas
16 semanas
4 semanas

MIOPATÍA MIOTUBULAR LIGADA AL CROMOSOMA X (MIOPATÍA CENTRONUCLEAR)

Secuenciación completa del gen MTM1
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen MTM1

8 semanas
3 semanas

MIOPATÍA NEMALÍNICA

Secuenciación completa del gen ACTA1

4 semanas

Detección de la delección homocigota del exón 55 - gen NEB

Secuenciación completa del gen NEB

Secuenciación completa del gen TPM3

Secuenciación completa del gen TPM2

Secuenciación completa del gen CFL2

Secuenciación completa del gen TNNT1

4 semanas

30 semanas

6 semanas

4 semanas

4 semanas

8 semanas

MIOPATÍA TIPO BETHLEM

Secuenciación completa del gen COL6A1

Secuenciación completa del gen COL6A2

Secuenciación completa del gen COL6A3

Secuenciación simultánea de COL6A1, COL6A2 y COL6A3

9 semanas

9 semanas

9 semanas

16 semanas

MIOTONÍA CONGÉNITA (ENFERMEDAD DE THOMSEN/ ENFERMEDAD DE BECKER)

Secuenciación completa del gen CLCN1

4 semanas

OSTEOARTROPATÍA HIPERTRÓFICA PRIMARIA (PAQUIDERMOPERIOSTOSIS)

Secuenciación completa del gen HPGD

6 semanas

OSTEODISTROFIA HEREDITARIA DE ALBRIGHT

Secuenciación completa del gen GNAS

Estudio de metilación de la región 20q13.3 (GNAS)

7 semanas

3 semanas

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Secuenciación completa del gen COL1A1

Secuenciación completa del gen COL1A2

10 semanas

10 semanas

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA (AUTOSÓMICA RECESIVA)

Secuenciación completa del gen LEPRE1

Secuenciación completa del gen CRTAP

Secuenciación completa del gen PPIB

Secuenciación completa del gen FKBP10

7 semanas

6 semanas

4 semanas

10 semanas

OSTEOPATÍA ESTRIADA CON ESCLEROSIS CRANEAL (OSCS) LIGADA AL X

Secuenciación completa del gen FAM123B (WTX)

6 semanas

OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 1

Secuenciación completa del gen TCIRG1

6 semanas

OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2

Secuenciación completa del gen TNFSF11

4 semanas

OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 3 (CON ACIDOSIS TUB. RENAL)

Secuenciación completa del gen CA2

4 semanas

OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 4 (INFANTIL MALIGNA TIPO 2)

Secuenciación completa del gen CLCN7

9 semanas

OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 5 (INFANTIL MALIGNA TIPO 3)

Secuenciación completa del gen OSTM1

4 semanas

OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 6

Secuenciación completa del gen PLEKHM1

9 semanas

OSTEOPETROSIS DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 7 (con Hipogammaglobulinemia)

Secuenciación completa del gen TNFRSF11A

9 semanas

OSTEOPETROSIS TIPO 2 AUTOSÓMICA DOMINANTE (ENF. DE ALBERS-SCHONBERG)

Secuenciación completa del gen CLCN7

9 semanas

OSTEOPOROSIS

Polimorfismos BsmI, ApaI, TaqI y FokI en el gen VDR

Detección del polimorfismo Pro463Leu en el gen CTR

Polimorfismos PCOL2(-1997G/T) y Sp1(1546G/T) - COL1A1

Polimorfismos Pvull(397T>C) y XbaI(351C>G) - gen ESR1

Detección de polimorfismos -572G-C y -174G-C - gen IL-6

4 semanas

3 semanas

3 semanas

3 semanas

3 semanas

PARÁLISIS PERIÓDICA HIPERCALIÉMICA (HIPERPOTASÉMICA)

Secuenciación completa gen SCN4A

10 semanas

PARÁLISIS PERIÓDICA HIPOCALIÉMICA (HIPOPOTASÉMICA)

Mutaciones en los exones 11, 21 y 30 del gen CACNA1S

Secuenciación completa del gen SCN4A

Secuenciación de los restantes exones del gen CACNA1S

Secuenciación completa del gen KCNJ2

3 semanas

10 semanas

14 semanas

4 semanas

PARÁLISIS PERIÓDICA TIROTÓXICA

Secuenciación completa del gen CACNA1S

14 semanas

PARAMIOTONÍA CONGÉNITA (VON EULENBURG)

Secuenciación completa del gen SCN4A

10 semanas

PICNODISOSTOSIS

Secuenciación completa del gen CTSK

4 semanas

POLIDACTILIA POSTAXIAL TIPOS A/B

Secuenciación de los exones 13-15 del gen GLI3

Secuenciación de los restantes exones del gen GLI3

Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen GLI3

4 semanas

4 semanas

4 semanas

PSEUDOACONDROPLASIA

Secuenciación de los exones 13, 14 y 16 del gen COMP

Secuenciación de los restantes exones del gen COMP

4 semanas

7 semanas

PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO/ PSEUDOPSEUDOHIPOPARATIROIDISMO

Secuenciación completa del gen GNAS

Estudio de metilación de la región 20q13.3 (GNAS)

8 semanas

3 semanas

SINDACTILIA TIPO 2 (SINPOLIDACTILIA)

Secuenciación completa del gen HOXD13

Análisis de la expansión (GCN)_n en el exón 1 - gen HOXD13

Secuenciación completa del gen FBLN1

4 semanas

3 semanas

9 semanas

SINDROME 3-M

Secuenciación completa del gen CUL7

Secuenciación completa del gen OBSL1

10 semanas

10 semanas

SINDROME DE AARSKOG (SÍNDROME FACIODIGITOGÉNICO O DISPLASIA FACIOGÉNICA)

Secuenciación completa del gen FGD1

Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen FGD1

9 semanas

4 semanas

SINDROME DE ANDERSEN-TAWIL

Secuenciación completa del gen KCNJ2

4 semanas

SÍNDROME DE ANTLEY-BIXLER

Secuenciación completa del gen FGFR2
Secuenciación completa del gen POR

7 semanas
10 semanas

SÍNDROME DE APERT

Detección de mutaciones S252W y P253R en gen FGFR2
Detección de inserción Alu en el exón 9 (IIIc) del gen FGFR2

3 semanas
3 semanas

SÍNDROME DE AXENFELD-RIEGER (ENFERMEDAD DE RIEGER)

Secuenciación completa del gen PITX2
Secuenciación completa del gen FOXC1
Deleciones/duplicaciones en PITX2 y FOXC1 por MLPA

4 semanas
4 semanas
4 semanas

SÍNDROME DE BRUCKS (OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA Y CONTRACTURAS ARTICULARES)

Secuenciación completa del gen PLOD2
Secuenciación completa del gen FKBP10

9 semanas
7 semanas

SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORFF (OSTEOPOIKILOISIS)

Secuenciación completa del gen LEMD3 (MAN1)

6 semanas

SÍNDROME DE CROUZON

Secuenciación completa del gen FGFR2

7 semanas

SÍNDROME DE CROUZON CON ACANTOSIS NIGRICANS

Secuenciación completa del gen FGFR3

6 semanas

SÍNDROME DE FUHRMANN

Secuenciación completa del gen WNT7A

4 semanas

SÍNDROME DE GREIG (CEFALOPOLISINDACTILIA)

Secuenciación completa del gen GLI3
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen GLI3

10 semanas
4 semanas

SÍNDROME DE HOLT-ORAM

Secuenciación completa del gen TBX5
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen TBX5

4 semanas
3 semanas

SÍNDROME DE JACKSON-WEISS

Secuenciación completa del gen FGFR2

7 semanas

SÍNDROME DE JEUNE (DISTROFIA TORÁCICA ASFIXIANTE)

TIPO 2: Secuenciación completa del gen IFT80
TIPO 3: Secuenciación completa del gen DYNC2H1

9 semanas
30 semanas

SÍNDROME DE KENNY-CAFFEY TIPO 1

Secuenciación completa del gen TBCE

9 semanas

SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL

Secuenciación completa del gen GDF6
Secuenciación completa del gen GDF3
Secuenciación completa del gen PAX1

4 semanas
4 semanas
4 semanas

SÍNDROME DE LARSEN DE HERENCIA DOMINANTE

Secuenciación de los exones 2-5 y 27-33 del gen FLNB
Secuenciación de los restantes exones del gen FLNB

7 semanas
12 semanas

SÍNDROME DE LARSEN DE HERENCIA RECESIVA

Secuenciación completa del gen CHST3

4 semanas

SÍNDROME DE LERI-WEILL

Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en SHOX

3 semanas

Secuenciación completa del gen SHOX

3 semanas

SÍNDROME DE McCUNE-ALBRIGHT

Secuenciación completa del gen GNAS

8 semanas

Detección de las mutaciones R201H y R201C – gen GNAS

3 semanas

SÍNDROME DE McLEOD

Secuenciación completa del gen XK

3 semanas

SÍNDROME DE MELNICK-NEEDLES

Secuenciación del exón 22 del gen FLNA

3 semanas

Secuenciación de los restantes exones del gen FLNA

9 semanas

SÍNDROME DE MUENKE

Detección de la mutación p.Pro250Arg del gen FGFR3

3 semanas

SÍNDROME DE NIJMEGEN

Detección de la mutación c.657del5 en el gen NBS1 (NBN)

3 semanas

Secuenciación de los exones 6 – 10 del gen NBS1 (NBN)

4 semanas

Secuenciación de los restantes exones del gen NBS1

6 semanas

Secuenciación completa del gen NBS1 (NBN)

9 semanas

SÍNDROME DE PALLISTER-HALL

Secuenciación de los exones 13-15 del gen GLI3

4 semanas

Secuenciación de los restantes exones del gen GLI3

4 semanas

Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen GLI3

4 semanas

SÍNDROME DE PENA-SHOKEIR TIPO 1 (ARTROGRIPOSIS MÚLTIPLE CONGÉNITA)

Secuenciación completa del gen RAPSN

4 semanas

Secuenciación completa del gen DOK7

4 semanas

SÍNDROME DE PFEIFFER

Secuenciación completa del gen FGFR2 (95%-100%)

7

Secuenciación completa del gen FGFR1 (5%)

semanas

9 semanas

SÍNDROME DE ROBINOW DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

Secuenciación completa del gen ROR2

6 semanas

SÍNDROME DE ROBINOW DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

Secuenciación completa del gen WNT5A

4 semanas

SÍNDROME DE SAETHRE-CHOTZEN

Secuenciación completa del gen TWIST1

4 semanas

Detección de la deleción completa de TWIST1 por MLPA

4 semanas

SÍNDROME DE SCHWARTZ-JAMPEL TIPO 1

Secuenciación completa del gen HSPG2

24 semanas

SÍNDROME DE SECKEL

Mutación A2102G – exón 9 del gen ATR

3 semanas

Secuenciación completa del gen ATR

18 semanas

Secuenciación completa del gen PCNT

18 semanas

SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

Secuenciación completa del gen TCOF1
 Secuenciación completa de los genes POLRIC y POLRID

12 semanas
 6 semanas

SÍNDROME DE VAN DER WOUDE/ SÍNDROME DE PTERIGIUM POPLÍTEO

Secuenciación completa del gen IRF6
 Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones del gen IRF6

6 semanas
 3 semanas

SÍNDROME DE WALKER - WALBURG

Secuenciación completa del gen POMT1
 Secuenciación completa del gen POMT2
 Secuenciación completa del gen LARGE
 Secuenciación completa del gen FKTN
 Secuenciación completa del gen FKRP

9 semanas
 9 semanas
 10 semanas
 7 semanas
 4 semanas

SÍNDROME DE WEILL MARCHESANI

Secuenciación completa del gen ADAMTS10
 Screening gen ADAMTS10

9 semanas

SÍNDROME OSTEOPOROSIS-PSEUDOGLIOMA

Secuenciación completa del gen LRP5

9 semanas

SÍNDROME OTOPALATODIGITAL

Secuenciación exones 3-5 y 28-29 del gen FLNA
 Secuenciación de los restantes exones del gen FLNA

3 semanas
 10 semanas

SINOSTOSIS MÚLTIPLE

Secuenciación completa del gen NOG
 Secuenciación completa del gen GDF5
 Secuenciación completa del gen FGF9

4 semanas
 4 semanas
 4 semanas

SUSCEPTIBILIDAD A LA HIPERtermia MALIGNa TIPO 1 o SÍNDROME DE KING

Secuenciación de 52 exones (hotspots) del gen RYR1: exones 2- 3, 6-18, 34, 38--48, 51-52, 67, 71, 73, 85-104
 Secuenciación de los restantes exones del gen RYR1

12 semanas
 12 semanas

SUSCEPTIBILIDAD A LA HIPERtermia MALIGNa TIPO 5

Detección de la mutación p.Arg1086His en el gen CACNA1S
 Secuenciación completa del gen CACNA1S

3 semanas
 14 semanas