Lorgen
genómica y proteómica

ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS

Prueba	Plazo de entrega
ADRENOLEUCODISTROFIA O ENFERMEDAD DE SCHILDER (LIGADA AL X)	
Secuenciación completa del gen ABCD1	10 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en ABCD1	4 semanas
AGENESIS DEL CUERPO CALLOSO	
Secuenciación completa del gen L1CAM (SPG1)	10 semanas
ALZHEIMER FAMILIAR PRECOZ	
Secuenciación completa del gen PSEN1	6 semanas
Secuenciación de los exones 16 y 17 del gen APP	3 semanas
Secuenciación completa del gen PSEN2	6 semanas
Detección de duplicaciones en gen APP por MLPA	4 semanas
Secuenciación completa del gen APP	6 semanas
ALZHEIMER TARDÍO	
Genotipado del gen APOE - Alelos E2, E3, E4	4 semanas
Polimorfismos V1000I y Ex18 5bpDel del gen A2M	4 semanas
AMIOTROFIA NEURÁLGICA HEREDITARIA	
Detección por MLPA de duplicaciones en gen SEPT9 (35%)	5 semanas
Secuenciación completa del gen SEPT9 (20%)	9 semanas
ANGIOPATÍA AMILOIDE CEREBRAL	
Secuenciación completa del gen APP	6 semanas
Detección de duplicaciones en gen APP por MLPA	4 semanas
ATAXIA CEREBELOSA DE JAEKEN (SÍNDROME DE JAEKEN)	
TIPO 1a: Secuenciación completa del gen PMM2	6 semanas
ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 1 (AOA1)	
Secuenciación completa del gen APTX	5 semanas
ATAXIA CON APRAXIA OCULOMOTORA TIPO 2 (AOA2)	
Secuenciación completa del gen SETX	9 semanas
ATAXIA CON DÉFICIT DE COENZIMA Q10 (UBIQUINONA)	
Secuenciación completa del gen ADCK3 (CABC1)	9 semanas
ATAXIA CON DÉFICIT DE VITAMINA E (FRIEDREICH-LIKE)	
Secuenciación completa del gen TTPA	4 semanas
ATAXIA DE FRIEDREICH (FRDA)	
Análisis de expansión del triplete GAA del gen FXN (FRDA)	3 semanas
Secuenciación completa del gen FXN (FRDA, X25)	5 semanas
ATAXIA EPISÓDICA TIPO 1	
Secuenciación completa del gen KCNA1	4 semanas
ATAXIA EPISÓDICA TIPO 2	

Secuenciación completa del gen CACNA1A	14 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen CACNA1A	3 semanas
ATAXIA EPISÓDICA TIPO 5	
Secuenciación completa del gen CACNB4	9 semanas
ATAXIA EPISÓDICA TIPO 6	
Secuenciación completa del gen SLC1A3	6 semanas
ATAXIA ESPÁSTICA DE TIPO CHARLEVOIX-SAGUENAY	
Secuenciación completa del gen SACS	13 semanas
ATAXIAS ESPINOCEREBELOSAS DE HERENCIA DOMINANTE (SCAs)	
Expansión triplete CAG del gen SCA1 (ATXN1)	2 semanas
Expansión triplete CAG del gen SCA2 (ATXN2)	2 semanas
Expansión triplete CAG del gen SCA3 (ATXN3)	2 semanas
Secuenciación completa del gen SPTBN2 (SCA5)	10 semanas
Expansión triplete CAG del gen SCA6 (CACNA1A)	2 semanas
Expansión triplete CAG del gen SCA7 (ATXN7)	2 semanas
Análisis expansión (CTA)(CTG) del gen SCA8 (ATXN8OS)	2 semanas
ATAXIAS ESPINOCEREBELOSAS DE HERENCIA DOMINANTE (SCAs)	
Análisis expansión ATTCT del gen SCA10 (ATXN10)	3 semanas
ATAXIAS ESPINOCEREBELOSAS DE HERENCIA DOMINANTE (SCAs)	
Secuenciación completa del gen TTBK2 (SCA11)	10 semanas
Expansión triplete CAG gen SCA12 (PPP2R2B)	2 semanas
ATAXIAS ESPINOCEREBELOSAS DE HERENCIA DOMINANTE (SCAs)	
Secuenciación completa del gen KCNC3 (SCA13)	4 semanas
Secuenciación completa del gen PRKCG (SCA14)	10 semanas
Análisis expansión CAA/CAG del gen SCA17 (TBP)	3 semanas
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA DE HERENCIA RECESIVA (TIPO 1)	
Secuenciación de 12 exones con mutaciones del gen SYNE1	9 semanas
Secuenciación de los restantes exones del gen SYNE1	24 semnas
ATAXIA TELANGIECTASIA o SÍNDROME DE LOUIS-BAR	
Secuenciación completa del gen ATM	18 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen ATM	5 semanas
ATROFIA DENTATORUBROPALIDOLUISIANA (DRPLA)	
Análisis expansión triplete CAG del gen DRPLA (atrofina 1)	4 semanas
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (ENFERMEDAD DE WERDNIG-HOFFMANN)	
Análisis por MLPA deleción exones 7 y 8 - gen SMN1	2 semanas
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL INFANTIL LIGADA AL X	
Secuenciación completa del gen UBA1 (UBE1)	10 semanas
ATROFIA ESPINOBULBAR DE KENNEDY	
Análisis de la expansión del triplete CAG del gen AR	3 semanas
CADASIL (ARTERIOPATÍA CEREBRAL)	
Secuenciación exones 3-4 del gen NOTCH3	2 semanas
Secuenciación completa del gen NOTCH3	12 semanas

CAVERNOMATOSIS CEREBRAL FAMILIAR	
Secuenciación completa del gen KRIT1 (CCM1)	9 semanas
Secuenciación completa del gen CCM2	7 semanas
Secuenciación completa del gen PDCD10 (CCM3)	7 semanas
Detección por MLPA de grandes deleciones en CCM1,2 y 3	5 semanas
CONVULSIONES SENSIBLES AL PIRIDOXAL FOSFATO	
Secuenciación completa del gen PNPO	7 semanas
COREA-ACANTOCITOSIS	
Secuenciación completa del gen VPS13A	24 semnas
COREA BENIGNA HEREDITARIA	
Secuenciación completa del gen NKX2-1 (TITF1)	4 semanas
COREA DE HUNTINGTON	
Análisis de la expansión del triplete CAG del gen HD	2 semanas
COREA DE HUNTINGTON - LIKE 2	
Análisis de la expansión del triplete CTG del gen JPH3	4 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1A	
Detección duplicación CMT1A (17p11.2) del gen PMP22	2 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1X (LIGADO AL X)	
Secuenciación completa del gen GJB1 (Conexina32)	4 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1B	
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen MNF2	3 semanas
Secuenciación completa del gen MFN2	6 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1C	
Secuenciación completa del gen LITAF/SIMPLE	5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1D	
Secuenciación completa del gen EGR2	5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1E	
Secuenciación completa del gen PMP22	5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1F	
Secuenciación completa del gen NEFL	5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2A1	
Secuenciación completa del gen KIF1B	15 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2A2	
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen MNF2	3 semanas
Secuenciación completa del gen MFN2	6 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2B	
Secuenciación completa del gen RAB7A	7 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2B1	
Secuenciación completa del gen LMNA	8 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen LMNA	2 semanas

CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2B2 Secuenciación completa del gen MED25	10 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2C Secuenciación completa del gen TRPV4	7 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2D Secuenciación completa del gen GARS	10 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2E Secuenciación completa del gen NEFL	5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2F Secuenciación completa del gen HSPB1	5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2I / 2J Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen MPZ Secuenciación completa del gen MPZ	3 semanas 5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2H/2K Secuenciación completa del gen GDAP1	5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 2L Secuenciación completa del gen HSPB8	5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 3 (SÍNDROME DE DEJERINE-SOTTAS) Secuenciación completa del gen PMP22 Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen MPZ Secuenciación completa del gen MPZ Secuenciación completa del gen EGR2 Secuenciación completa del gen PRX	5 semanas 3 semanas 5 semanas 5 semanas 5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4A Secuenciación completa del gen GDAP1	5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4B1 Secuenciación completa del gen MTMR2	9 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4B2 Secuenciación completa del gen SBF2	13 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4C Secuenciación completa del gen SH3TC2	10 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4D Secuenciación completa del gen NDRG1	9 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4E / 1D Secuenciación completa del gen EGR2	5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4F Secuenciación completa del gen PRX	5 semanas
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4H Secuenciación completa del gen FGD4	10 semanas

CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4J	
Secuenciación completa del gen FIG4	10 semanas
DEMENCIA FRONTOTEMPORAL	
Secuenciación completa del gen MAPT (TAU)	6 semanas
Secuenciación completa del gen GRN (PGRN)	4 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones en MAPT y GRN	4 semanas
Secuenciación completa del gen CHMP2B	5 semanas
DEMENCIA FRONTOTEMPORAL	
Secuenciación completa del gen TARDBP (TDP43)	5 semanas
DISCINESIA PAROXÍSTICA NO CINESIGÉNICA (DYT8)	
Secuenciación completa del gen PNKD (MR1)	7 semanas
DISTASIA ARREFLEXIVA DE ROUSSY-LEVY	
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen MPZ	3 semanas
Secuenciación completa del gen MPZ	5 semanas
DISTONÍA PRIMARIA DE INICIO PRECOZ (DYT1)	
Detección de la deleción GAG en el gen DYT1 (TOR1A)	3 semanas
Secuenciación completa del gen DYT1 (TOR1A)	5 semanas
DISTONÍA CON RESPUESTA A LA DOPA (DYT5)	
Secuenciación completa del gen GCH1	7 semanas
DISTONÍA PRIMARIA TIPO DYT6	
Secuenciación completa del gen THAP1	5 semanas
DISTONÍA MIOCLÓNICA (DYT11)	
Secuenciación completa del gen SGCE	5 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen SGCE	3 semanas
Secuenciación completa del gen DRD2	10 semanas
Detección de la deleción GAG en el gen DYT1 (TOR1A)	3 semanas
DISTONÍA PARKINSONIANA DE INICIO RÁPIDO (DYT12)	
Secuenciación completa del gen ATP1A3	9 semanas
DISTONÍA-PARKINSONISMO INFANTIL	
Secuenciación completa del gen SLC6A3	9 semanas
DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL (SÍNDROME DE SEITELBERGER)	
Secuenciación completa del gen PLA2G6	6 semanas
DISPLASIA SEPTO-OPTICA	
Secuenciación completa del gen HESX1	4 semanas
ENCEFALOPATÍA AGUDA NECROSANTE FAMILIAR	
Secuenciación completa del gen RANBP2	18 semanas
ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA INFANTIL PRECOZ	
TIPO 1: Secuenciación completa del gen ARX	6 semanas
TIPO 2: Secuenciación completa del gen CDKL5	8 semanas
TIPO 3: Secuenciación completa del gen SLC25A22	8 semanas
TIPO 4: Secuenciación completa del gen STXBP1	9 semanas
TIPO 5: Secuenciación completa del gen SPTAN1	18 semanas

ENFERMEDAD DE COATS	
Secuenciación completa del gen NDP	3 semanas
ENFERMEDAD DE CREUZTFELDT-JACOB	
Secuenciación completa del gen PRNP	6 semanas
ENFERMEDAD DE NASU-HAKOLA (OSTEODISPLASIA LIPOMEMBRANOSA POLIQUÍSTICA)	
Secuenciación completa del gen TYROBP (DAP12)	4 semanas
Secuenciación completa del gen TREM2	4 semanas
ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C	
Secuenciación completa del gen NPC1	9 semanas
Secuenciación completa del gen NPC2	4 semanas
ENFERMEDAD DE PELIZAEUS-MERZBACHER	
Detección de duplicaciones del gen PLP1 (SPG2) por MLPA	2 semanas
Secuenciación completa del gen PLP1 (SPG2)	4 semanas
ENFERMEDAD DE PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE	
Secuenciación completa del gen GJC2	5 semanas
ENFERMEDAD DE PICK DEL CEREBRO	
Secuenciación completa del gen MAPT (TAU)	6 semanas
ENFERMEDAD DE SANDHOFF	
Secuenciación completa del gen HEXB	8 semanas
ENFERMEDAD DE TAY-SACHS	
Secuenciación completa del gen HEXA	8 semanas
EPILEPSIA EN LA MUJER, CON RETRASO MENTAL	
Secuenciación completa del gen PCDH19	8 semanas
EPILEPSIA GENERALIZADA CON ATAQUES FEBRILES	
Secuenciación completa del gen SCN1A	8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen SCN1A	3 semanas
Secuenciación completa del gen SCN1B	3 semanas
Secuenciación completa del gen SCN2A	12 semanas
Secuenciación completa del gen GABRD	4 semanas
Secuenciación completa del gen GABRG2	8 semanas
Secuenciación completa del gen SCN9A	8 semanas
EPILEPSIA LATERAL TEMPORAL AUTOSÓMICA DOMINANTE	
Secuenciación completa del gen LGI1	4 semanas
EPILEPSIA MIOCLÓNICA CON RETRASO MENTAL Y ESPASMOS	
Secuenciación completa del gen ARX	6 semanas
EPILEPSIA MIOCLÓNICA INFANTIL SEVERA (SÍNDROME DE DRAVET)	
Secuenciación completa del gen SCN1A	8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen SCN1A	3 semanas
EPILEPSIA MIOCLÓNICA JUVENIL (JME)	
Secuenciación completa del gen EFHC1	6 semanas
Secuenciación completa del gen CACNB4	8 semanas
Secuenciación completa del gen GABRA1	8 semanas

Secuenciación completa del gen CLCN2	9 semanas
Secuenciación completa del gen JRK	4 semanas
EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA TIPO 1A (SÍNDROME DE UNVERRICHT- LUNDBORG)	
Expansión de un dodecámero en el gen CSTB (EPM1A)	4 semanas
Análisis de 5 mutaciones en el gen CSTB: c.10G>C, c.67-1G>C, C.169-2A>G, C.202C>T Y C.218_219delTC	4 semanas
EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA CON ATAXIA (TIPO 1B)	
Secuenciación completa del gen PRICKLE1 (EPM1B)	7 semanas
EPILEPSIA MIOCLÓNICA PROGRESIVA TIPO 2 (LAFORA)	
Secuenciación completa del gen EPM2A	4 semanas
Secuenciación completa del gen NHLRC1	4 semanas
EPILEPSIA NOCTURA DEL LÓBULO FRONTAL (AUTOSÓMICA DOMINANTE)	
Secuenciación completa del gen CHRNA4	4 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNB2	8 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNA2	6 semanas
EPILEPSIA PIROXINA-DEPENDIENTE	
Secuenciación completa del gen ALDH7A1	9 semanas
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA/ ALS)	
Secuenciación completa del gen SOD1	5 semanas
Secuenciación completa del gen ANG	3 semanas
Secuenciación completa del gen TARDBP (TDP43)	4 semanas
Secuenciación completa del gen FUS (TLS-ALS6)	8 semanas
Secuenciación completa del gen OPTN	6 semanas
Secuenciación completa del gen SETX	8 semanas
Secuenciación completa del gen ALS2	12 semanas
Secuenciación completa del gen FIG4	9 semanas
Secuenciación completa del gen UBQLN2 (X-linked)	6 semanas
ESQUISENCEFALIA FAMILIAR	
Secuenciación completa del gen EMX2	4 semanas
Secuenciación completa del gen SHH	4 semanas
Secuenciación completa del gen SIX3	3 semanas
HEMIPLEJIA ALTERNANTE DE LA INFANCIA	
Secuenciación completa del gen ATP1A3	8 semanas
HETEROTOPIA NODULAR PERIVENTRICULAR	
Secuenciación completa del gen FLNA	9 semanas
HIDROCEFALIA DEBIDA A ESTENOSIS CONGÉNITA ACUEDUCTAL (LIGADA AL X)	
Secuenciación completa del gen L1CAM (SPG1)	10 semanas
HIPEREKPLEXIA - EPILEPSIA	
Secuenciación completa del gen ARHGEF9	6 semanas
HIPEREKPLEXIA HEREDITARIA	
Secuenciación completa del gen GLRA1	6 semanas
Secuenciación completa del gen SLC6A5	8 semanas
Secuenciación completa del gen GLRB	8 semanas
Análisis por MLPA de deleciones: GLRA1,SLC6A5 y GLRB	4 semanas

Secuenciación completa del gen GPHN	9 semanas
Secuenciación completa del gen ARHGEF9 (X-linked)	8 semanas
HIPOACUSIA PROFUNDA BILATERAL	
Secuenciación completa del gen OTOF	14 semanas
HOLOPROSENCEFALIA	
Secuenciación completa del gen SHH	4 semanas
Secuenciación completa del gen ZIC2	4 semanas
Secuenciación completa del gen SIX3	3 semanas
Secuenciación completa del gen TGIF1	6 semanas
Análisis de deleciones/ duplicaciones mediante MLPA – genes SHH, ZIC2, SIX3 y TGIF1	4 semanas
LEUCOENCEFALOPATÍA CON SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE (SÍNDROME CACH)	
Secuenciación completa del gen EIF2B5	4 semanas
Secuenciación completa del gen EIF2B2	4 semanas
Secuenciación completa del gen EIF2B4	4 semanas
Secuenciación completa del gen EIF2B3	6 semanas
Secuenciación completa del gen EIF2B1	6 semanas
LEUCOENCEFALOPATÍA MEGALENCEFÁLICA (SÍNDROME DE VAN DER KNAAP)	
Secuenciación completa del gen MLC1	10 semanas
LIPOFUSCINOSIS NEURONAL CEROIDEA	
Secuenciación completa del gen PPT1 (CLN1)	6 semanas
Detección Mutaciones p.R122W y p.R151X del gen PPT1	3 semanas
Secuenciación completa del gen TPP1 (CLN2)	9 semanas
Detección Mutaciones IVS5-1G>C, R208X del gen TPP1	3 semanas
Secuenciación completa del gen CLN3	6 semanas
Secuenciación completa del gen CLN5	3 semanas
Secuenciación completa del gen CLN6	4 semanas
Secuenciación completa del gen CLN8	4 semanas
LISENCEFALIA AISLADA (CLÁSICA)	
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA – LIS1	2 semanas
Secuenciación completa del gen PAFAH1B1 (LIS1)	4 semanas
Secuenciación completa del gen TUBA1A	3 semanas
LISENCEFALIA LIGADA AL X	
Secuenciación completa del gen DCX	6 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA – DCX	3 semanas
LISENCEFALIA CON GENITALIA AMBIGUA	
Secuenciación completa del gen ARX	6 semanas
LISENCEFALIA TIPO NORMAN-ROBERTS	
Secuenciación completa del gen RELN	22 semanas
MIGRAÑA HEMIPLÉJICA HEREDITARIA	
Secuenciación completa del gen CACNA1A (FHM1)	14 semanas
Secuenciación completa del gen ATP1A2 (FHM2)	10 semanas
Secuenciación completa del gen SCN1A (FHM3)	8 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen CACNA1A	3 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen SCN1A	3 semanas
NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A PANTOTENATO KINASA (ENF. DE HALLERVORDEN-SPATZ)	

Secuenciación completa del gen PANK2	5 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA en los genes PANK2 y PLA2G6	4 semanas
NEURODEGENERACIÓN ASOCIADA A PLA2G6	
Secuenciación completa del gen PLA2G6	6 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA en los genes PANK2 y PLA2G6	4 semanas
NEUROPATÍA CONGÉNITA HIPOMIELINIZANTE	
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen MPZ	3 semanas
Secuenciación completa del gen MPZ	5 semanas
NEUROPATÍA ATÁXICA SENSITIVA CON DISARTRIA Y OFTALMOPARESIA (SANDO)	
Secuenciación completa del gen POLG (POLG1)	8 semanas
Secuenciación completa del gen C10ORF2 (TWINKLE)	4 semanas
NEUROPATÍA TOMACULAR (NEUROPATÍA HEREDITARIA CON HIPERSENSIBILIDAD A LA PRESIÓN)	
Detección de la deleción 17p11.2 en el gen PMP22	3 semanas
Secuenciación completa del gen PMP22	5 semanas
PARÁLISIS ESPÁSTICA HEREDITARIA ASCENDENTE DE APARICIÓN INFANTIL	
Secuenciación completa del gen ALS2	12 semanas
PARÁLISIS SUPRANUCLEAR PROGRESIVA	
Secuenciación completa del gen MAPT (TAU)	6 semanas
PARAPLEJIA ESPÁSTICA FAMILIAR DE HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X	
Secuenciación completa del gen L1CAM (SPG1)	10 semanas
Secuenciación completa del gen PLP1 (SPG2)	4 semanas
Detección de duplicaciones del gen PLP1 (SPG2) por MLPA	3 semanas
PARAPLEJIA ESPÁSTICA FAMILIAR DE HERENCIA AUTOSÓMICO DOMINANTE	
Secuenciación completa del gen SPAST (SPG4)	9 semanas
Secuenciación completa del gen ATL1 (SPG3A/ SPG3)	7 semanas
Detección de deleciones de SPAST y SPG3A por MLPA	3 semanas
Secuenciación completa del gen REEP1 (SPG31)	4 semanas
Secuenciación completa del gen KIF5A (SPG10)	8 semanas
Secuenciación completa del gen NIPA1 (SPG6)	4 semanas
Secuenciación completa del gen KIAA0196 (SPG8)	8 semanas
Secuenciación completa del gen HSPD1 (SPG13)	6 semanas
Secuenciación completa del gen ZFYVE27 (SPG33)	6 semanas
Secuenciación completa del gen SPG17 (BSCL2)	4 semanas
Secuenciación completa del gen SLC33A1 (SPG42)	4 semanas
Secuenciación completa del gen RTN2 (SPG12)	4 semanas
PARAPLEJIA ESPÁSTICA FAMILIAR DE HERENCIA AUTOSÓMICO RECESIVA	
Secuenciación completa del gen SPG7 (PARAPLEGIN)	6 semanas
Detección de grandes deleciones en el gen SPG7 y SPG31 por MLPA	3 semanas
Secuenciación completa del gen KIAA1840 (SPG11)	12 semanas
Detección de grandes deleciones en gen SPG11 por MLPA	4 semanas
Secuenciación completa del gen CYP7B1 (SPG5)	9 semanas
Secuenciación completa del gen ZFYVE26 (SPG15)	12 semanas
Secuenciación completa del gen SPG20 (SPARTIN)	6 semanas
Secuenciación completa del gen SPG21 (MASPARDIN)	6 semanas
Secuenciación completa del gen KIAA0415 (SPG48)	8 semanas
Secuenciación completa del gen PNPLA6 (SPG39)	9 semanas
PARKINSON DOMINANTE CON CUERPOS DE LEWY (PARK1/ PARK4)	

Secuenciación completa del gen SNCA	5 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - SNCA	3 semanas
PARKINSON JUVENIL RECESIVO (PARK2)	
Secuenciación completa del gen PARK2	4 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA – PARK2	3 semanas
PARKINSON TIPO 6 (PARK6)	
Secuenciación completa del gen PINK1	4 semanas
Detección de la mutación G309D en el gen PINK1	3 semanas
PARKINSON TIPO 7 (PARK7)	
Secuenciación completa del gen DJ1	4 semanas
PARKINSON TIPO 8 (PARK8)	
Secuenciación completa del gen LRRK2	14 semanas
POLIMICROGIRIA ASIMÉTRICA	
Secuenciación completa del gen TUBB2B	4 semanas
POLIMICROGIRIA BILATERAL FRONTOPARIETAL	
Secuenciación completa del gen GPR56	8 semanas
POLIMICROGIRIA BILATERAL PERISILVIANA	
Secuenciación completa del gen SRPX2	6 semanas
POLINEUROPATÍA AMILOIDE FAMILIAR o AMILOIDOSIS TIPO 1	
Secuenciación completa del gen TTR	3 semanas
RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X	
Secuenciación completa del gen ARX	6 semanas
Secuenciación completa del gen MECP2	5 semanas
Secuenciación completa del gen RSK2 (RPS6KA3)	9 semanas
RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X, TIPO SUDAFRICANO (Sd. DE CHRISTIANSON)	
Secuenciación completa del gen SLC9A6	9 semanas
RETRASO MENTAL Y EPILEPSIA (LIGADO AL CROMOSOMA X)	
Secuenciación completa del gen CDKL5	8 semanas
Secuenciación completa del gen ARX	6 semanas
Secuenciación completa del gen OPHN1	12 semanas
Secuenciación completa del gen ATP6AP2	8 semanas
SINDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES	
Secuenciación completa del gen RNASEH2B (40%)	8 semanas
Secuenciación completa del gen TREX1 (25%)	4 semanas
Secuenciación completa del gen RNASEH2C (15%)	3 semanas
Secuenciación completa del gen RNASEH2A (5%)	4 semanas
Secuenciación completa del gen SAMHD1 (5%)	6 semanas
SÍNDROME DE ALEXANDER	
Secuenciación completa del gen GFAP	6 semanas
SÍNDROME DE ALPERS-HUTTENLOCHER	
Secuenciación completa del gen POLG (POLG1)	8 semanas
SÍNDROME DE ANDERMANN	

Secuenciación exones 11, 15, 18 y 22 del gen SLC12A6	3 semanas
Secuenciación completa del gen SLC12A6	10 semanas
SÍNDROME DE BIRK-BAREL (RETRASO MENTAL CON DISMORFISMO DE HERENCIA MATERNA)	
Secuenciación completa del gen KCNK9	4 semanas
SÍNDROME DE BORJESON-FORSSMAN-LEHMANN	
Secuenciación completa del gen PHF6	6 semanas
SÍNDROME DE CHARGE	
Secuenciación completa del gen CHD7	10 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen CHD7	4 semanas
SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO 1	
Secuenciación completa del gen ERCC8 (CKN1, CSA)	8 semanas
SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO 2	
Secuenciación completa del gen ERCC6 (CSB)	9 semanas
SÍNDROME DE COFFIN-LOWRY	
Secuenciación completa del gen RSK2 (RPS6KA3)	9 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen RSK2	3 semanas
SÍNDROME DE COHEN	
Secuenciación completa del gen COH1 (VPS13B) - 58%	16 semanas
Análisis por MLPA grandes deleciones del gen COH1 - 42%	5 semanas
SÍNDROME DE CRASH	
Secuenciación completa del gen L1CAM (SPG1)	10 semanas
SÍNDROME DE CRISPONI (SÍNDROME DE SUDORACIÓN INDUCIDA POR FRÍO)	
Secuenciación completa del gen CRLF1	6 semanas
Secuenciación completa del gen CLCF1	3 semanas
SÍNDROME DE DEJERINE-SOTTAS (CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 3)	
Secuenciación completa del gen PMP22	5 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA - gen MPZ	3 semanas
Secuenciación completa del gen MPZ	5 semanas
Secuenciación completa del gen EGR2	4 semanas
SÍNDROME DE DEJERINE-SOTTAS (CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 3)	
Secuenciación completa del gen PRX	4 semanas
SÍNDROME DE DOBLE CÓRTEX (HETEROTOPIA EN BANDA)	
Secuenciación completa del gen DCX	6 semanas
Detección de duplicaciones/deleciones por MLPA – DCX	3 semanas
SÍNDROME DE GUSHER (X-LINKED)	
Secuenciación completa del gen POU3F4	4 semanas
SÍNDROME DE HARP	
Secuenciación completa del gen PANK2	5 semanas
SÍNDROME DE JOUBERT (JBTS)	
Secuenciación completa del gen AHI1 (JBTS3)	12 semanas
Secuenciación completa del gen CEP290 (JBTS5)	14 semanas

Secuenciación completa del gen TMEM67 (MKS3, JBTS6)	9 semanas
Secuenciación completa del gen CC2D2A (JBTS9)	14 semanas
Secuenciación completa del gen NPHP1 (JBTS4)	10 semanas
Secuenciación completa del gen RPGRIP1L (JBTS7)	12 semanas
Secuenciación completa del gen INPP5E (JBTS1)	8 semanas
Secuenciación completa del gen ARL13B (JBTS8)	8 semanas
Secuenciación completa del gen TMEM216 (JBTS2)	4 semanas
Secuenciación completa del gen OFD1 (JBTS10) X-linked	9 semanas
SÍNDROME DE KABUKI	
Secuenciación completa del gen MLL2	12 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen MLL2	4 semanas
Secuenciación completa del gen MACROD2 (C20orf133)	9 semanas
SÍNDROME DE MECKEL (MECKEL-GRUBER)	
Secuenciación completa del gen MKS1	6 semanas
Secuenciación completa del gen TMEM67 (MKS3)	9 semanas
Secuenciación completa del gen CC2D2A (MKS6)	14 semanas
Secuenciación completa del gen CEP290 (MKS4)	14 semanas
Secuenciación completa del gen RPGRIP1L (MKS5)	12 semanas
Secuenciación completa del gen TMEM216 (JBTS2)	4 semanas
SÍNDROME DE MARINESCO-SJOGREN	
Secuenciación completa del gen SIL1	9 semanas
SÍNDROME DE MOWAT-WILSON	
Secuenciación completa del gen ZEB2 (ZFHX1B)	6 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen ZEB2	4 semanas
SÍNDROME DE NICOLAIDES-BARAITSER	
Secuenciación completa del gen SMARCA2	12 semanas
SÍNDROME DE OHDO BLEFAROFIMOSIS, VARIANTE SBBYS	
Secuenciación completa del gen KAT6B	9 semanas
SÍNDROME DE PARTINGTON	
Secuenciación completa del gen ARX	6 semanas
SÍNDROME DE PENDRED	
Secuenciación completa del gen SLC26A4	9 semanas
SÍNDROME DE PRADER-WILLI & ANGELMAN	
Estudio de metilación en la región genómica PWS/AS por MLPA para detección de deleciones y disomía uniparental	3 semanas
Secuenciación completa del gen UBE3A	6 semanas
SÍNDROME DE PROUD-LEVINE-CARPENTER (MICROENCEFALIA - AGENESIA CUERPO CALLOSO)	
Secuenciación completa del gen ARX	6 semanas
SÍNDROME DE RETT	
Secuenciación completa del gen MECP2	5 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen MECP2	3 semanas
Secuenciación completa del gen CDKL5	8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen CDKL5	3 semanas
Secuenciación completa del gen FOXG1	4 semanas
SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ	

Secuenciación completa del gen DHCR7	5 semanas
SINDROME DE SOTOS	
Secuenciación completa del gen NSD1	10 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen NSD1	3 semanas
SÍNDROME DE RUBINSTEIN-TAYBI	
Secuenciación completa del gen CREBBP (30-50%)	9 semanas
Análisis MLPA grandes deleciones en CREBBP (10%-20%)	4 semanas
Secuenciación completa del gen EP300 (3%)	14 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en EP300	4 semanas
SÍNDROME DE UNVERRICHT- LUNDBORG	
Expansión de un dodecámero en el gen CSTB (EPM1A)	
"Análisis de 5 mutaciones en el gen CSTB: c.10G>C, c.67-1G>C,	4 semanas
C.169-2A>G, C.202C>T Y C.218_219delTC"	4 semanas
SÍNDROME DE USHER TIPO 1	
Secuenciación completa del gen MYO7A (USH1B)	12 semanas
Secuenciación completa del gen CDH23 (USH1D)	18 semanas
Secuenciación completa del gen PCDH15 (USH1F)	14 semanas
Secuenciación completa del gen USH1C	10 semanas
Secuenciación completa del gen USH1G	6 semanas
SÍNDROME DE USHER TIPO 2	
Secuenciación completa del gen USH2A	22 semanas
Secuenciación completa del gen GPR98 (VLGR1, USH2C)	30 semanas
Secuenciación completa del gen DFNB31 (USH2D)	8 semanas
SÍNDROME DE USHER TIPO 3	
Secuenciación completa del gen CLRN1	6 semanas
SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPOS 1 & 3	
Secuenciación completa del gen PAX3	5 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones: PAX3 & MITF	4 semanas
SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 2	
Secuenciación completa del gen MITF	6 semanas
Secuenciación completa del gen SOX10	4 semanas
Secuenciación completa del gen SNAI2	4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones: PAX3 & MITF	4 semanas
SÍNDROME DE WAARDENBURG-SHAH, VARIANTE NEUROLÓGICA (TIPO 4)	
Secuenciación completa del gen SOX10	4 semanas
Secuenciación completa del gen EDNRB	6 semanas
Secuenciación completa del gen EDN3	6 semanas
SÍNDROME DE WEST	
Secuenciación completa del gen ARX	6 semanas
Secuenciación completa del gen CDKL5	8 semanas
SÍNDROME DE WOLFRAM TIPO 1	
Secuenciación completa del gen WFS1	4 semanas
SÍNDROME DE WOLFRAM TIPO 2	
Secuenciación completa del gen CISD2	4 semanas

SÍNDROME DEL X FRÁGIL (FRAX)	
PCR-Screening de la expansión triplete CGG - gen FMR-1	3 semanas
SÍNDROME GENITOPATELAR	
Secuenciación completa del gen KAT6B	9 semanas
SÍNDROME LESCH-NYHAN	
Secuenciación completa del gen HPRT1	4 semanas
SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CON APNEA EPISÓDICA (MIASTENIA INFANTIL FAMILIAR)	
Secuenciación completa del gen CHAT	6 semanas
SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CON DÉFICIT DE ACETILCOLINESTERASA	
Secuenciación completa del gen COLQ	9 semanas
SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CON DÉFICIT DE RAPSINA	
Detección de la mutación p.Asn88Lys en el gen RAPSN	3 semanas
Secuenciación completa del gen RAPSN	4 semanas
SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO CON DÉFICIT DE RECEPTORES DE ACETILCOLINA	
Secuenciación del exón 12 del gen CHRNE	3 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNE	6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNA1	6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNB1	6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRND	8 semanas
SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO DE CINTURAS	
Secuenciación completa del gen DOK7	4 semanas
Secuenciación completa del gen MUSK	9 semanas
SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO DEL CANAL LENTO	
Secuenciación completa del gen CHRNE	6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNA1	6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNB1	6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRND	8 semanas
SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO DEL CANAL RÁPIDO	
Secuenciación completa del gen CHRNA1	6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRNE	6 semanas
Secuenciación completa del gen CHRND	8 semanas
SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDRÓMICA AUTOSÓMICA RECESIVA	
Secuenciación completa del gen GJB2 (Conexina 26)	3 semanas
Secuenciación completa del gen GJB6 (Conexina 30)	3 semanas
Secuenciación completa del gen OTOF	12 semanas
Secuenciación completa del gen SLC26A4	9 semanas
Secuenciación completa del gen TMC1	12 semanas
Secuenciación completa del gen MYO15A	22 semanas
Secuenciación completa del gen TECTA	12 semanas
Secuenciación completa del gen CDH23 (USH1D)	18 semanas
Secuenciación completa del gen USH1C	10 semanas
Secuenciación completa del gen TMPRSS3 (DFNB8/B10)	9 semanas
Secuenciación completa del gen DFNB59	6 semanas
SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDRÓMICA AUTOSÓMICA DOMINANTE	
Secuenciación completa del gen GJB3 (Conexina 31)	3 semanas

Secuenciación completa del gen GJB2 (Conexina 26)	3 semanas
Secuenciación completa del gen GJB6 (Conexina 30)	3 semanas
Secuenciación completa del gen WFS1	4 semanas
Análisis MLPA de grandes deleciones: genes GJB2, GJB3, GJB6 & WFS1	4 semanas
Detección de la mutación P51S en el gen COCH	3 semanas
Secuenciación completa del gen COCH	6 semanas
SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDRÓMICA AUTOSÓMICA DOMINANTE	
Secuenciación completa del gen COL11A2	12 semanas
Secuenciación completa del gen MYH9	12 semanas
Secuenciación completa del gen SIX1	3 semanas
SORDERA NEUROSENSORIAL NO SINDRÓMICA DE HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X	
Secuenciación completa del gen POU3F4	4 semanas
TRASTORNOS DE ESPECTRO AUTISTA (AUTISMO, SÍNDROME DE ASPERGER)	
Secuenciación completa del gen SHANK3	4 semanas