

## ENFERMEDADES OFTALMOLÓGICAS

Prueba

Plazo de entrega

### ACROMATOPSIA

Secuenciación completa del gen CNGB3  
Secuenciación completa del gen CNGA3  
Secuenciación completa del gen GNAT2  
Secuenciación completa del gen PDE6C

9 semanas  
7 semanas  
7 semanas  
9 semanas

### ALBINISMO OCULAR LIGADO AL CROMOSOMA X

Secuenciación completa del gen GPR143 (OAI)  
Análisis por MLPA de grandes deleciones - gen GPR143  
Secuenciación completa del gen CACNA1F

8 semanas  
4 semanas  
12 semanas

### ALBINISMO ÓCULO-CUTÁNEO (OCA)

TIPO 1: Secuenciación completa del gen TYR  
TIPO 2: Secuenciación completa del gen OCA2  
TIPO 3: Secuenciación completa del gen TYRP1  
TIPO 4: Secuenciación completa del gen SLC45A2 (MATP)

5 semanas  
10 semanas  
8 semanas  
8 semanas

### AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER

Secuenciación completa del gen GUCY2D (LCA1, 6%-21%)  
Secuenciación completa del gen CEP290 (LCA10, <20%)  
Secuenciación completa del gen RPE65 (LCA2, 3%-16%)  
Secuenciación completa del gen CRB1 (LCA8, ~15%)  
Secuenciación completa del gen AIPL1 (LCA4, 4%-8%)  
Secuenciación completa del gen RPGRIP1 (LCA6, ~5%)  
Secuenciación completa del gen RDH12 (LCA13, ~4%)  
Secuenciación completa del gen CRX (LCA7, ~3%)  
Análisis por MLPA de grandes deleciones de los genes AIPL1, CRB1, CRX y RPE65  
Secuenciación completa del gen LCA5 (~1%-2%)  
Secuenciación completa del gen SPATA7 (LCA3)  
Secuenciación completa del gen TULP1 (LCA15)  
Secuenciación completa del gen KCNJ13 (LCA16)  
Secuenciación completa del gen MERTK  
Secuenciación completa del gen LRAT (LCA14)  
Secuenciación completa del gen RD3 (LCA12)  
Secuenciación completa del gen IMPDH1 (LCA11)

12 semanas  
14 semanas  
6 semanas  
10 semanas  
4 semanas  
12 semanas  
7 semanas  
6 semanas  
4 semanas  
6 semanas  
10 semanas  
9 semanas  
4 semanas  
9 semanas  
3 semanas  
4 semanas  
10 semanas

### ANOFTALMIA/ MICROFTALMIA

Secuenciación completa del gen SOX2  
Secuenciación completa del gen SIX6  
Secuenciación completa del gen PAX6  
Análisis de deleciones mediante MLPA - SOX2 y PAX6  
Secuenciación completa del gen VSX2 (CHX10)  
Secuenciación completa del gen RAX  
Secuenciación completa del gen OTX2  
Secuenciación completa del gen SIX3  
Secuenciación completa del gen SHH  
Análisis de deleciones mediante MLPA - SIX3 y SHH  
Secuenciación completa del gen HESX1

6 semanas  
6 semanas  
6 semanas  
4 semanas  
6 semanas  
6 semanas  
4 semanas  
3 semanas  
4 semanas  
4 semanas  
4 semanas

#### **ATROFIA ÓPTICA TIPO 1**

Secuenciación completa del gen OPA1  
Análisis por MLPA de grandes deleciones en el gen OPA1  
Screening gen OPA1

9 semanas  
4 semanas

#### **ATROFIA ÓPTICA TIPO 3 (ATROFIA ÓPTICA Y CATARATAS)**

Secuenciación completa del gen OPA3

3 semanas

#### **ATROFIA ÓPTICA TIPO 7 (AUTOSÓMICA RECESIVA)**

Secuenciación completa del gen TMEM126A (OPA7)

4 semanas

#### **CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA DE HERENCIA DOMINANTE**

Secuenciación completa del gen RHO  
Secuenciación completa del gen GNAT1  
Secuenciación completa del gen PDE6B

5 semanas  
6 semanas  
9 semanas

#### **CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA DE HERENCIA RECESIVA**

Secuenciación completa del gen TRPM1  
Secuenciación completa del gen GRM6  
Secuenciación completa del gen GRK1  
Secuenciación completa del gen CABP4  
Secuenciación completa del gen SLC24A1  
Secuenciación completa del gen SAG

16 semanas  
6 semanas  
4 semanas  
6 semanas  
6 semanas  
8 semanas

#### **CEGUERA NOCTURNA CONGÉNITA ESTACIONARIA LIGADA AL X**

Secuenciación completa del gen NYX  
Secuenciación completa del gen CACNA1F

6 semanas  
12 semanas

#### **COROIDEREMIA**

Secuenciación completa del gen CHM

10 semanas

#### **DISTROFIA CORNEAL**

Análisis de exones 4, 11, 12, 13, 14 del gen TGFBI (BIGH3)  
Secuenciación de los restantes exones del gen TGFBI

4 semanas  
8 semanas

#### **DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES DE HERENCIA DOMINANTE**

Secuenciación completa del gen CRX  
Secuenciación completa del gen GUCY2D  
Secuenciación completa del gen AIPL1

6 semanas  
12 semanas  
4 semanas

#### **DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES DE HERENCIA RECESIVA**

Secuenciación completa del gen ABCA4

12 semanas

#### **DISTROFIA DE CONOS Y BASTONES LIGADA AL X**

Secuenciación completa del gen RPGR & ORF15  
Secuenciación completa del gen CACNA1F

8 semanas  
12 semanas

#### **DISTROFIA FOVEOMACULAR VITELIFORME**

Secuenciación completa del gen BEST1 (VMD2)  
Secuenciación completa del gen PRPH2  
Secuenciación simultánea de los genes BEST1 & PRPH2  
Análisis por MLPA de deleciones/ duplicaciones en los genes BEST1 & PRPH2

7 semanas  
4 semanas  
6 semanas  
4 semanas

#### **DISTROFIA MACULAR CORNEAL**

Secuenciación completa del gen CHST6

4 semanas

**DISTROFIA PSEUDOINFLAMATORIA DE SORSBY**

Secuenciación completa del gen TIMP3

6 semanas

**ENFERMEDAD DE BEST (DISTROFIA FOVEOMACULAR VITELIFORME DE BEST)**

Secuenciación completa del gen BEST1 (VMD2)

7 semanas

**ENFERMEDAD DE NORRIE**

Secuenciación completa del gen NDP

3 semanas

**ENFERMEDAD DE STARGARDT TIPO 1 (FUNDUS FLAVIMACULATUS)**

Secuenciación completa del gen ABCA4

Secuenciación completa del gen CNGB3

12 semanas

9 semanas

**ENFERMEDAD DE STARGARDT TIPO 3**

Secuenciación completa del gen ELOVL4

6 semanas

**ENFERMEDAD DE STARGARDT TIPO 4**

Secuenciación completa del gen PROM1

12 semanas

**ENFERMEDAD OCULAR DE LA ISLA DE ÅLAND (SÍNDROME DE FORSIUS-ERIKSSON; OA2)**

Secuenciación completa del gen CACNA1F

12 semanas

**FIBROSIS CONGÉNITA DE MÚSCULOS EXTRAOCULARES TIPO 1 (CFEOM1)**

Secuenciación de los exones 2, 8, 20 y 21 del gen KIF21A

Secuenciación de los restantes exones del gen KIF21A

4 semanas

12 semanas

**FIBROSIS CONGÉNITA DE MÚSCULOS EXTRAOCULARES TIPO 2 (CFEOM2)**

Secuenciación completa del gen PHOX2A

4 semanas

**FIBROSIS CONGÉNITA DE MÚSCULOS EXTRAOCULARES TIPO 3 (CFEOM3)**

Secuenciación completa del gen TUBB3

7 semanas

**FUNDUS ALBIPUNCTATUS**

Secuenciación completa del gen RDH5

3 semanas

**GLAUCOMA CONGÉNITO**

Secuenciación completa del gen CYP11B1

Secuenciación completa del gen OPTN

Secuenciación completa del gen MYOC

4 semanas

6 semanas

4 semanas

**GLAUCOMA CONGÉNITO PRIMARIO**

Secuenciación completa del gen CYP11B1

Secuenciación completa del gen LTBP2

4 semanas

12 semanas

**GLAUCOMA DE ÁNGULO ABIERTO**

Secuenciación completa del gen MYOC

Secuenciación completa del gen OPTN

Secuenciación completa del gen WDR36

Secuenciación completa del gen NTF4

4 semanas

6 semanas

12 semanas

4 semanas

**GLAUCOMA JUVENIL**

Secuenciación completa del gen CYP11B1

Secuenciación completa del gen MYOC

4 semanas

4 semanas

**GLAUCOMA POR EXFOLIACIÓN**

Análisis de polimorfismos R141L y G153D en el gen LOXL1

3 semanas

|   |   |
|---|---|
| Secuenciación completa del gen LOXL1  | 8 semanas   |
| <b>MEGALOCÓRNEA - ESFEROFAQUIA - GLAUCOMA SECUNDARIO</b><br>Secuenciación completa del gen LTBP2  | 12 semanas  |
| <b>NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER (LHON)</b><br>Detección de las mutaciones G11778A, T14484C y G3460A<br>Secuenciación completa de los 5 genes MT-ND<br>Secuenciación completa de los 3 genes MT-CO<br>Secuenciación completa de los genes MT-ATP6 y MT-ATP8<br>Secuenciación completa del gen MT-CYB   | 3 semanas<br>10 semanas<br>8 semanas<br>4 semanas<br>4 semanas                          |
| <b>NEUROPATÍA, ATAXIA Y RETINITIS PIGMENTOSA (NARP)</b><br>Detección de mutaciones T8993G y T8993C (gen MTATP6)   | 3 semanas   |
| <b>NISTAGMO HORIZONTAL</b><br>Secuenciación completa del gen FRMD7<br>Análisis por MLPA de deleciones/ duplicaciones en gen FRMD7   | 4 semanas<br>3 semanas  |
| <b>OFTALMOPLEJÍA EXTERNA PROGRESIVA (PEO)</b><br>Secuenciación completa del gen POLG (POLG1)<br>Secuenciación completa del gen SLC25A4<br>Secuenciación completa del gen C10ORF2 (TWINKLE)<br>Secuenciación completa del gen POLG2<br>Detección de grandes deleciones/duplicaciones en el ADN mitocondrial mediante MLPA  | 8 semanas<br>7 semanas<br>4 semanas<br>8 semanas<br>3 semanas                           |
| <b>OFTALMOPLEJÍA EXTERNA CRÓNICA PROGRESIVA (CPEO)</b><br>Detección de las mutaciones A3243G, T3250C, G3316A<br>Secuenciación completa de los 22 genes tRNA del mtDNA   | 3 semanas<br>8 semanas  |
| <b>QUERATOCONO</b><br>Secuenciación completa del gen VSX1   | 6 semanas   |
| <b>RETINOSIS PIGMENTARIA DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE</b><br>Secuenciación completa del gen RHO (RP4)<br>Secuenciación completa del gen PRPF31 (RP11)<br>Detección mutaciones p.R677X y c.2280del5 del gen RP1<br>Secuenciación completa del gen RP1<br>Secuenciación completa del gen PRPH2 (RDS - RP7)<br>Secuenciación completa del gen IMPDH1 (RP10)<br>Secuenciación completa del gen PRPF3 (RP18) | 5 semanas<br>6 semanas<br>3 semanas<br>8 semanas<br>4 semanas<br>8 semanas<br>8 semanas |
| <b>RETINOSIS PIGMENTARIA DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA</b><br>Secuenciación completa del gen EYS (RP25)<br>Secuenciación completa del gen RPE65 (RP20)<br>Secuenciación completa del gen PDE6B<br>Secuenciación completa del gen PDE6A<br>Secuenciación completa del gen USH2A<br>Secuenciación completa del gen ABCA4 (RP19)   | 18 semanas<br>6 semanas<br>9 semanas<br>9 semanas<br>22 semanas<br>12 semanas           |
| <b>RETINOSIS PIGMENTARIA DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA</b><br>Secuenciación completa del gen CRB1 (RP11)<br>Secuenciación completa del gen CERKL (RP26)<br>Secuenciación completa del gen GRK1<br>Secuenciación completa del gen SAG  | 8 semanas<br>8 semanas<br>4 semanas<br>8 semanas  |

**RETINOSIS PIGMENTARIA LIGADA AL CROMOSOMA X**

Secuenciación completa del gen RPGR (RP3) & ORF15  
Secuenciación completa del gen RP2

8 semanas  
4 semanas

**RETINITIS PUNCTATA ALBESCENS**

Secuenciación completa del gen RLBPI  
Secuenciación completa del gen RHO  
Secuenciación completa del gen PRPH2 (RDS)  
Secuenciación completa del gen RDH5

4 semanas  
5 semanas  
4 semanas  
3 semanas

**RETINOBLASTOMA**

Secuenciación completa del gen RB1  
Detección de deleciones/duplicaciones en el RB1 por MLPA

9 semanas  
4 semanas

**RETINOSQUISIS LIGADA AL CROMOSOMA X**

Secuenciación completa del gen RSI (XLRSI)

4 semanas

**SÍNDROME DE PETERS PLUS**

Detección de la mutación c.660+1G>A en el gen B3GALT1  
Secuenciación completa del gen B3GALT1

3 semanas  
9 semanas

**SÍNDROME DE STICKLER DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE:**

Tipo 1: Secuenciación completa del gen COL2A1  
Tipo 2: Secuenciación completa del gen COL11A1  
Tipo 3: Secuenciación completa del gen COL11A2  
Detección MLPA de deleciones/duplicaciones en COL11A1

12 semanas  
16 semanas  
12 semanas  
4 semanas

**SÍNDROME DE STICKLER DE HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA**

Tipo 4: Secuenciación completa del gen COL9A1  
Tipo 5: Secuenciación completa del gen COL9A2

9 semanas  
7 semanas

**SÍNDROME DE WAGNER**

Secuenciación completa del gen VCAN

8 semanas

**SÍNDROME DEL INCREMENTO DE CONOS S (ENFERMEDAD DE GOLDMANN - FAVRE)**

Secuenciación completa del gen NR2E3

6 semanas

**VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR AUTOSÓMICA DOMINANTE**

Secuenciación completa del gen FZD4  
Secuenciación completa del gen LRP5  
Secuenciación completa del gen TSPAN12

3 semanas  
9 semanas  
6 semanas

**VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR LIGADA AL X**

Secuenciación completa del gen NDP (X-linked)

3 semanas