

ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS

Prueba

Plazo de entrega

ADENOCARCINOMA DE PULMÓN

Secuenciación completa del oncogén BRAF

6 semanas

ADENOMA HEPÁTICO

Secuenciación completa del gen HNF1A (TCF1)

5 semanas

ADENOMA HIPOFISARIO FAMILIAR

Secuenciación completa del gen AIP

8 semanas

Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen AIP

4 semanas

CÁNCER DE MAMA Y OVARIO

Secuenciación completa del exón 11 del gen BRCA1

4 semanas

Secuenciación completa del gen BRCA1

5 semanas

Secuenciación completa del exón 11 del gen BRCA2

6 semanas

Secuenciación completa del gen BRCA2

5 semanas

Secuenciación simultánea de los genes BRCA1 y BRCA2

8 semanas

Análisis MLPA de grandes deleciones en BRCA1

3 semanas

Análisis MLPA de grandes deleciones en BRCA2

3 semanas

CANCER DE MAMA

Secuenciación completa del gen PALB2 (FANCN)

8 semanas

CANCER DE COLON FAMILIAR NO POLIPÓSICO (SÍNDROME DE LYNCH)

Inestabilidad de microsatélites (BAT25, BAT26, D5S346, D17S250, D2S123, NR21, NR22 y NR24)

2 semanas

Secuenciación completa del gen MLH1

6 semanas

Secuenciación completa del gen MSH2

6 semanas

Análisis MLPA de grandes deleciones genes MLH1 & MSH2

3 semanas

Secuenciación completa del gen MSH6

4 semanas

Secuenciación completa del gen PMS2

8 semanas

Secuenciación completa del gen PMS1

8 semanas

CÁNCER COLORRECTAL

Secuenciación completa del oncogén KRAS

5 semanas

Secuenciación completa del oncogén BRAF

6 semanas

CÁNCER DE ESTÓMAGO

Secuenciación completa del oncogén KRAS

5 semanas

CÁNCER GÁSTRICO FAMILIAR DIFUSO

Secuenciación completa del gen CDH1

6 semanas

CÁNCER DE PRÓSTATA

Secuenciación completa del gen CHEK2

6 semanas

Secuenciación completa del gen BRCA1

5 semanas

Secuenciación completa del gen BRCA2

5 semanas

Secuenciación simultánea de los genes BRCA1 y BRCA2

8 semanas

CÁNCER DE PULMÓN DE CÉLULAS ESCAMOSAS

Secuenciación completa del oncogén KRAS

5 semanas

CÁNCER DE PULMÓN TIPO NSCL

Secuenciación completa del oncogén BRAF

6 semanas

CÁNCER DE VEJIGA

Secuenciación completa del oncogén KRAS

5 semanas

CARCINOMA ADRENOCORTICAL PEDIÁTRICO

Secuenciación completa del gen TP53

6 semanas

CARCINOMA MEDULAR DE TIROIDES

Secuenciación completa del gen RET

6 semanas

CARCINOMA PANCREÁTICO

Secuenciación completa del oncogén KRAS

5 semanas

CARCINOMA PAPILAR DE TIROIDES

Secuenciación completa del oncogén BRAF

10 semanas

CARCINOMA DE CÉLULAS RENALES TIPO 1

Secuenciación completa del gen VHL

Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en gen VHL

3 semanas

3 semanas

CARCINOMA RENAL PAPILAR HEREDITARIO

Secuenciación completa del gen MET

10 semanas

ENFERMEDAD DE COWDEN

Secuenciación completa del gen PTEN

Secuenciación completa del gen BMPRIA

6 semanas

7 semanas

FEOCROMOCITOMA

Secuenciación completa del gen VHL

Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en gen VHL

3 semanas

3 semanas

HEMANGIOMA CEREBELAR

Secuenciación completa del gen VHL

Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en gen VHL

3 semanas

3 semanas

INESTABILIDAD GENÉTICA

Inestabilidad de microsatélites (BAT25, BAT26, D5S346, D17S250, D2S123, NR21, NR22 y NR24)

4 semanas

LEIOMIOMATOSIS Y CÁNCER DE CÉLULAS RENALES

Secuenciación completa del gen FH

5 semanas

LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA

Secuenciación completa del oncogén KRAS

Secuenciación completa del gen NPM1

Secuenciación completa del gen NRAS

5 semanas

10 semanas

6 semanas

LEUCEMIA MIELOMONOCÍTICA JUVENIL

Secuenciación completa del gen PTPN11

5 semanas

LEUCEMIA CRÓNICA MIELOMONOCÍTICA

Análisis ex. 12, 14 (mut. V617F, K539L y K607N) gen JAK2

4 semanas

LEUCEMIA NEUTRÓFÍLICA

Análisis ex. 12, 14 (mut. V617F, K539L y K607N) gen JAK2

4 semanas

LINFOMA DE TIPO NO-HODGKIN

Secuenciación completa del oncogén BRAF

6 semanas

MELANOMA

Secuenciación completa del gen MC1R

4 semanas

MELANOMA CUTÁNEO MALIGNO (CMM2)

Secuenciación completa del gen CDKN2A / p16

4 semanas

MELANOMA CUTÁNEO MALIGNO (CMM3)

Secuenciación completa del gen CDK4

4 semanas

Secuenciación del exón 2 del gen CDK4

3 semanas

MELANOMA SOMÁTICO MALIGNO

Secuenciación completa del oncogén BRAF

10 semanas

MELANOMA-ASTROCITOMA MALIGNO

Secuenciación completa del gen CDKN2A/p16

4 semanas

METAPLASIA MIELOIDE CON MIELOFIBROSIS

Análisis ex. 12, 14 (mut. V617F, K539L y K607N) gen JAK2

4 semanas

MIXOMA CARDÍACO

Secuenciación completa del gen PRKARIA

7 semanas

NEOPLASIA MÚLTIPLE ENDOCRINA TIPO 1 (MEN1)

Secuenciación completa del gen MEN1

6 semanas

Análisis por MLPA de grandes deleciones en gen MEN1

3 semanas

NEOPLASIA MÚLTIPLE ENDOCRINA TIPO 2 (MEN2)

Secuenciación completa del gen RET

6 semanas

NEOPLASIA MÚLTIPLE ENDOCRINA TIPO 4 (MEN4)

Secuenciación completa del gen CDKN2B/p27

4 semanas

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

Secuenciación completa del gen NF1

6 semanas

Detección de grandes deleciones en el gen NF1 por MLPA

6 semanas

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2

Secuenciación completa del gen NF2

7 semanas

Detección de grandes deleciones en el gen NF2 por MLPA

4 semanas

OLIGODENDROGLIOMA

Secuenciación completa del gen PTEN

6 semanas

OSTEOCONDROMA

Secuenciación completa del gen EXT1

7 semanas

Secuenciación completa del gen EXT2

8 semanas

Detección de grandes deleciones por MLPA – EXT1 y EXT2

4 semanas

OSTEOSARCOMA

Secuenciación completa del gen TP53

6 semanas

PARAGANGLIOMA Y FEOCROMOCITOMA FAMILIAR

Secuenciación completa del gen SDHB	5 semanas
Secuenciación completa del gen SDHD	4 semanas
Secuenciación completa del gen SDHC	4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones en los genes SDHB, SDHC y SDHD.	4 semanas
Secuenciación completa del gen SDHA	9 semanas
Secuenciación completa del gen SDHAF1	3 semanas
Secuenciación completa del gen VHL	3 semanas

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR (FAP)

Secuenciación completa del gen APC	8 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen APC	4 semanas

POLIPOSIS MÚLTIPLE

Mutaciones frecuentes Y165C y G382D (75-80%) en MYH	3 semanas
Secuenciación completa del gen MUTYH (MYH)	10 semanas

RETINOBLASTOMA

Secuenciación completa del gen RB1	8 semanas
Detección de deleciones/duplicaciones en el RB1 por MLPA	4 semanas

SÍNDROME DE BANNAYAN-MYHRE-RILEY-RUVALCAVA-SMITH-ZONANA

Secuenciación completa del gen PTEN	6 semanas
-------------------------------------	-----------

SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBE

Secuenciación completa del gen FLCN (BHD) - 88%	8 semanas
---	-----------

SÍNDROME DE DIGEORGE

Análisis de la deleción de la región 22q11.2 por MLPA	3 semanas
---	-----------

SÍNDROME DE HIPERPARATIROIDISMO-TUMOR DE MANDÍBULA

Secuenciación completa del gen CDC73 (HRPT2)	10 semanas
--	------------

SÍNDROME DE LI-FRAUMENI (TP53)

Secuenciación completa del gen TP53	6 semanas
-------------------------------------	-----------

SÍNDROME DE LI-FRAUMENI TIPO 2

Secuenciación completa del gen CHEK2	6 semanas
--------------------------------------	-----------

SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS

Secuenciación completa del gen STK11 (LKB1)	5 semanas
---	-----------

SÍNDROME DE POLIPOSIS JUVENIL

Secuenciación completa del gen BMPRIA	7 semanas
Secuenciación completa del gen SMAD4	4 semanas
Análisis por MLPA de deleciones en BMPRIA y SMAD4	4 semanas

SÍNDROME DE VON HIPPEL-LINDAU

Secuenciación completa del gen VHL	3 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en gen VHL	3 semanas

SÍNDROME DE CARCINOMA BASOCELULAR NEVOIDE (SÍNDROME DE GORLIN)

Secuenciación completa del gen PTCH1	9 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones - gen PTCH1	4 semanas

SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVO AUTOINMUNE

Secuenciación completa del gen FAS (65%-70%)	4 semanas
Secuenciación completa del gen FASLG (<5%)	4 semanas
Secuenciación completa del gen CASP10 (<5%)	6 semanas
Secuenciación completa del gen CASP8	10 semanas
Secuenciación completa del gen NRAS	6 semanas

SÍNDROME LINFOPROLIFERATIVO LIGADO AL CROMOSOMA X (ENFERMEDAD DE DUNCAN)

Secuenciación completa del gen SH2D1A	4 semanas
Análisis por MLPA de grandes deleciones del gen SH2D1A	4 semanas
Secuenciación completa del gen XIAP (XLP2)	7 semanas

SOMATOTROPINOMA

Secuenciación completa del gen GNAS	8 semanas
-------------------------------------	-----------

TUMOR DE WILMS (NEFROBLASTOMA)

Secuenciación completa del gen WT1	6 semanas
Análisis por MLPA de deleciones/duplicaciones en WT1 0R y p.G375C en el gen FGFR3	3 semanas