

Listado determinaciones genética:

Cancer mama y ovario

- 70001 Secuenciación completa (NGS) BRCA1 y BRCA2
- 70002 Estudio de grandes rearrreglos (MLPA) en BRCA1
- 70003 Estudio de grandes rearrreglos (MLPA) en BRCA2 y CHEK2
- 70004 Análisis de mutación familiar en BRCA1 y BRCA2
- 70005 BRCA1 y BRCA2 Panel Ashkenazi
- 70006 Panel de Cáncer 111 genes
- 70007 Estudio de grandes rearrreglos (MLPA) en BRCA

Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF)

- 70008 Secuenciación completa (NGS) APC y MUTYH
- 70009 Estudio de grandes rearrreglos (MLPA) en APC
- 70010 Estudio de grandes rearrreglos (MLPA) en MUTYH
- 70011 Análisis de mutación familiar en APC

Síndrome de Lynch

- 70012 Secuenciación compl. (NGS) MSH2, MLH1, MSH6, PMS2 y MUTYH
- 70013 Estudio de grandes rearrreglos (MLPA) en MLH1 y MSH2
- 70014 Estudio de grandes rearrreglos (MLPA) en MSH6
- 70015 Estudio de grandes rearrreglos (MLPA) en PMS2
- 70016 Análisis de mutación familiar
- 70017 Panel cáncer colorrectal (17 genes)

Li -Fraumeni

- 70018 Secuenciación completa de TP53

Cáncer Gástrico

- 70019 Secuenciación completa (NGS) CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM

Carcinoma Renal

- 70020 Secuenciación completa (NGS) 4 genes: VHL, MET, FH, FLCN
- 70021 Secuenciación completa del gen VHL (Von Hippel-Lindau)
- 70022 MLPA gen VHL

Cáncer de próstata

- 70023 Secuenciación completa (NGS) BRCA1, BRCA2, CHEK2

Neoplasia Múltiple Endocrina

- 70024 Secuenciación completa (NGS) MEN1, RET, CDKN1B
- 70025 Secuenciación completa MEN1
- 70026 MLPA gen MEN1

Cáncer de tiroides

- 70027 Secuenciación completa (NGS) RET, NTRK1

Carcinoma Paratiroides

- 70028 Secuenciación completa (NGS) CDC73, MEN1

Neurofibromatosis

- 70029 Secuenciación completa (NGS) NF1, NF2

Feocromocitoma

- 70030 Secuenciación completa (NGS) SDHAF2, SDHB,
- 70031 SDHC, SDHD, RET, VHL, MAX, NF1, TMEM127

Paraganglioma Familiar

- 70032 Secuenciación completa (NGS) SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, VHL

Melanoma

- 70033 Secuenciación completa (NGS) CDKN2A, CDK4

Condrosarcoma

- 70034 Secuenciación completa (NGS) EXT1, EXT2

Cáncer Pancreático

- 70035 Secuenciación completa (NGS) BRCA2, PALB2

Oftalmología

- 70036 Retinitis pigmentaria
- 70037 Panel de 57 genes asociados
- 70038 Amaurosis congénita de Leber
- 70039 Panel de 19 genes asociados
- 70040 Enfermedad de Stargardt
- 70041 Secuencia completa (NGS) ABCA4
- 70042 Neuropatía óptica de Leber

70043 Deteccion de las mutaciones mitocondriales
70044 m.11778G>A, m.14484T>C, m.14482C>G, m.14495A>G,
70045 m.14498T>C, m.14596A>T
70046 m.3460G>A (subunidades MT-ND1, MT-ND4 y MT-ND6)

Gastroenterología
70047 Intolerancia a lactancia primaria y congénica
70048 Polimorfismo gen LCT
70049 Enfermedad celiaca
70050 Genotipificación HLA-DQ2 y DQ8

Genética Clínica
70051 Panel de enfermedades hereditarias
70052 Secuenciación completa Duchenne Becker (DMD)
70053 Grandes rearrreglos Duchenne Becker
70054 Secuenciación completa de CFTR (Fibrosis quística)+ MLPA
70055 Análisis de mutación familiar en CFTR
70056 Secuenciación completa del gen TBX5 (Holt-Oram Syndrome)
70057 Hipercolesterolemia familiar
70058 Encefalop
70059 Panel NGS 200 genes
70060 ELA Familiar
70061 Panel NGS genes: SOD1, FUS, SETX, TARDBP, ANG, VAPB, FIG4, ALS2
70062 Perfil Neurológico (326 genes)
70063 Paraplejia (89 genes)
70064 Neuropatía (88 genes)
70065 Ataxia (99 genes)
70066 Síndrome de Noonan
70067 Ehlers Danlos

Cardiologías
70068 Alteraciones de la conducción / Síndrome QT largo
70069 Síndrome de Brugada
70070 Síndrome QT corto
70071 Cardiomiopatía Dilatada
70072 Cardiomiopatía Hipertrofica

Farmacogenómica
70073 Test farmacogenómico para 620 medicamentos

Alport autosómico recesivo, síndrome
70074 Secuenciación masiva y Secuenciación Sanger del gen COL4A3

Alport ligado a X, Síndrome de
70075 Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones
70076 Secuenciación masiva y Secuenciación Sanger del gen COL4A5

Alport síndrome asociado a Leiomatosis difusa
70077 Secuenciación masiva y Secuenciación Sanger del gen COL4A6

Alport, síndrome de
70078 Secuenciación masiva y Secuenciación Sanger del gen COL4A4
70079 Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones en el gen COL4A3 mediante MLPA
70080 Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones

Alport, síndrome, AD, AR, X-L. Hematuria familiar benigna. Leiomiomatosis difusa con síndrome de Alport.
70081 Secuenciación masiva panel de 4 genes: COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6.

Anemia de Fanconi
70082 Estudio de deleciones/duplicaciones en el gen FANCA, mediante MLPA
70083 Secuenciación masiva y secuenciación Sanger del gen FANCA

Angiopatía hereditaria con nefropatía y aneurismas
70084 Secuenciación masiva y Secuenciación Sanger del gen COL4A1

Artrogriposis con disfunción renal y colestasis 1
70085 Secuenciación masiva y Secuenciación Sanger del gen VPS33B
70086 Secuenciación completa del gen BBS1

Bardet-Biedl tipo 10, Síndrome de
70087 Secuenciación completa del gen BBS10

Bardet-Biedl tipo 6, Síndrome de
70088 Secuenciación completa del gen MKKS
70089 Secuenciación Sanger del gen FLCN

Cáncer renal (de células claras, papilar, leiomiomatosis y Birt-Hogg-Dube, síndrome) y Hamartomas renales
70090 MET, FLCN, DIS3L2 y secuenciación Sanger del gen SDHB

Carcinoma renal papilar 1
70091 FISH amplificación MET (7q31.2)

Confirmación del efecto de mutación específica en ARNm
70092 Secuenciación de un fragmento específico del ADN complementario correspondiente al ARN mensajero mediante RT-PCR

Cutis laxa con anomalías pulmonares, gastrointestinales y urinarias
70093 Secuenciación masiva y secuenciación Sanger del

Cutis Laxa tipos 1,2, Autosómica Dom. Cutis Laxa con anomalías pulmonares, gastrointestinal y urinario, tipos IA, IB, IIB, IIIB
70094 Secuenciación masiva panel de 5 genes: EFEMP2, ELN, FBLN5, LTBP4, PYCR1

Deficiencia de prot 9oq1
70095 Secuenciación completa del gen HSD17B4

Deficiencia Fosfogliceratoquinasa 1
70096 Secuenciación Sanger del gen PGK1

Déficit de Alfa-Galactosidasa (Enfermedad de Fabry)
70097 Secuenciación completa del gen GLA
70098 Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones en el gen GLA, mediante MLPA
70099 Secuenciación completa del gen GLA y Detección de grandes deleciones y duplicaciones en el gen GLA, mediante MLPA
70100 EEC Tipo 3 (Ectrodactilia, Displasia ectodérmica y fisura palatina), síndrome
70101 Secuenciación de los exone 5, 6, 7, 8, 13 y 14 del gen TP63
70102 EEC Tipo 3 (Ectrodactilia, Displasia ectodérmica y Hendidura),
70103 Secuenciación Sanger del gen TP63 (TP73L)

Enfermedad Quística Medular Renal 1
70104 Secuenciación completa del gen MUC1

Enfermedad Renal Quística Medular tipo 2
70105 Secuenciación de los exones más frecuentes 3, 4, 5 y 7 en el gen UMOD
70106 Secuenciación Sanger del gen UMOD

Epstein síndrome
70107 Secuenciación masiva y secuenciación sanger del gen MYH9

Fiebre Mediterránea Familiar
70108 Secuenciación Sanger del gen MEFV

Fraser, síndrome
70109 Secuenciación Sanger de los exones 29, 31, 39, 40,41, 49, 51, 53, 57, 58, 60 del gen FRAS1

Glomerulosclerosis focal segmentaria 1
Glomerulosclerosis focal segmentaria 2
70110 Secuenciación completa del gen TRPC6

Glucogenosis tipo X
70111 Secuenciación completa del gen PGAM2

Glucosuria Renal
70112 Secuenciación completa del gen SLC5A2

Gordon, Síndrome de o Pseudohipoaldosteronismo II
70113 Secuenciación completa del gen WNK4

Gorlin, síndrome de
70114 Secuenciación Sanger del gen PTCH1
70115 Estudio de deleciones/duplicaciones en el gen PTCH1, mediante MLPA

Hematuria familiar benigna
70116 Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones en el gen COL4A3 mediante MLPA
70117 Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones en el gen COL4A4 mediante MLPA

Hemolítico-Urémico (SHU), Síndrome
70118 Secuenciación completa del gen CFH
70119 Secuenciación completa del gen CD46
70120 Secuenciación completa del gen CFI
70121 Secuenciación completa del gen CFB
70122 Secuenciación completa del gen C3

Hemorragia cerebral de pequeños vasos. Angiopatía hereditaria con aneurismas y nefropatía.
Contracturas con ruptura arterial, fragilidad ósea e hipoacusia (deficiencia de lisil hidroxilasa 3). Porencefalia. Malformaciones glomer
70123 Secuenciación masiva panel de 5 genes: COL4A1, GLMN, PLOD3, SLC2A10, SMAD3
70124 Secuenciación masiva panel de 6 genes: COL4A1, GLMN, PLOD3, SLC2A10, SMAD3, RASA1

Hipercalcemia hipocalciúrica tipo I
70125 Secuenciación completa del gen CASR

Hiperprolinemia 1
70126 Secuenciación completa del gen PRODH

Hipoacusias secundarias a Síndromes renales
70127 Secuenciación masiva panel de 3 genes: BSND, GATA3, MYH9.

Hipomagnesemia 5 con anomalías renales y oculares
70128 Secuenciación Sanger del gen CLDN19

Hipomagnesemia renal 3
70129 Secuenciación Sanger del gen CLDN16

Leiomiomatosis asociada a cáncer de células renales
70130 Secuenciación completa del gen FH

Lesch-Nyhan, síndrome
70131 Secuenciación completa del gen HPRT1

Liddle, Síndrome de
70132 Secuenciación del exón 13 de los genes SCNN1B yS CNN1G
70133 Secuenciación Sanger del gen SCNN1B

Secuenciación SançSecuenciación Sanger del gen SCNN1G

Lipodistrofia congénita generalizada tipo 2
70134 Secuenciación completa del gen BSCL2

Lowe, Síndrome de
70135 Secuenciación Sanger del gen OCRL

Macrotrombocitopenia con hipoacusia neurosensorial progresiva
70136 Secuenciación masiva y Secuenciación Sanger del gen MYH9

May-Hegglin anomalía
70137 Secuenciación masiva y Secuenciación Sanger del gen MYH9

Mineralización anormal. Nefrolitiasis con osteoporosis hipofosfatémico 1 y 2.

Síndrome Fanconi renotubular 2, Condrocalcinosis 2, Displasia Metafisaria, tipos Janse y Eiken.
70138 Secuenciación masiva panel de 5 genes: ANKH, AMER1, PTH1R, SLC34A1, SLC9A3R1.

Nail Patella, síndrome de
Secuenciación San; Secuenciación Sanger del gen LMX1B

Nefronoptosis 12
70139 Secuenciación masiva y Secuenciación Sanger del gen TTC21B

Nefronoptosis juvenil tipo 1
Secuenciación San; Secuenciación Sanger del gen NPHP1

Nefronoptosis tipo 11
Secuenciación Mas; Secuenciación Masiva del gen TMEM67

Nefronoptosis; Acidosis tubular renal con anomalías oculares; Acidosis prox tub renal con disc intelectual y glaucoma bilateral;
Senior-Loken, síndrome; Discinecia ciliar primaria 15.
70140 Secuenciación masiva panel de 7 genes: CCDC40, INVS, NPHP1, SDCCAG8, SLC4A4, TTC21B, ZNF423

Nefrótico Síndrome, resistente a esteroides
70141 Secuenciación completa del gen NPHS2

Pancreatitis Hereditaria
70142 Secuenciación de los exones 2 y 3 del gen PRSS1
70143 Secuenciación del exón 3 del gen SPINK1
70144 Secuenciación completa del gen PRSS1
70145 Secuenciación Sanger del gen SPINK1

Paragangliomas
70146 Estudio de deleciones/duplicaciones en los genes SDHB, SDHC, SDHD, SDHA y SDHAF2 mediante MLPA.

Poliquistosis Hepática aislada
70147 Secuenciación completa del gen PRKCSH
70148 Secuenciación completa del gen SEC63

Poliquistosis renal 3
70149 Secuenciación Sanger del gen GANAB
70150 Secuenciación Sanger del gen PKD2
70151 Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones en los genes PKD1 y PKD2, mediante MLPA
70152 Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones en el gen PKD2, mediante MLPA
70153 Secuenciación masiva panel de 2 genes: PKD1, PKD2.
70154 Secuenciación masiva panel de 2 genes: PKD1, PKD2.
70155 Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones en el gen PKHD1, mediante MLPA

Poliquistosis Renal, AD y AR
70156 Secuenciación masiva panel de 3 genes: PKD1, PKD2, PKHD1.

Porfiria Aguda Intermitente
70157 Secuenciación Sanger del gen HMBS
70158 Estudio de deleciones/duplicaciones en el gen HMBS mediante MLPA

Porfiria Variegata
70159 Secuenciación Sanger del gen PPOX

Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
70160 Secuenciación Sanger del gen NR3C2

Pseudohipoaldosteronismo Tipo 1B, Autosómico Recesivo
70161 Secuenciación completa del gen SCNN1A

Raquitismo hipofosfatémico AD
70162 Secuenciación completa del gen FGF23

Raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X
70163 Secuenciación Sanger del gen PHEX

Schinz-Giedion, síndrome
70164 Secuenciación del exon 6 del gen SETBP1

Sebastian síndrome
70165 Secuenciación masiva y Secuenciación Sanger del gen MYH9

Síndrome de Denys-Drash
70166 Secuenciación completa del gen WT1

Síndrome de Frasier
70167 Secuenciación completa del gen WT1

Síndrome Duane-radial ray
70168 Detección de grandes deleciones y/o duplicaciones del gen SALL4 mediante MLPA

Síndrome Nefrótico tipo 4
70169 Secuenciación completa del gen WT1

Síndrome Papiorenal
70170 Secuenciación completa del gen PAX2

Tumor de Wilms tipo 1
70171 Secuenciación completa del gen WT1

Von Hippel Lindau, síndrome de
70172 Detección de grandes deleciones y duplicaciones en todos los exones del gen VHL, mediante MLPA
70173 Secuenciación Sanger del gen VHL