

CARTERA DE SERVICIOS	
CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA. Julio 2025	
LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS (GENÉTICA BIOQUÍMICA)	
<b>A) Trastornos del metabolismo intermediario</b>	
<i>Estudios iniciales: Aminoacidopatías. Organicoacidurias. Defectos de la <math>\beta</math>-oxidación. Acidosis láctica y defectos de la cadena respiratoria mitocondrial. Defectos de ciclo de la urea: hiperamonemias. Enfermedades de depósito. Galactosemia. Alteraciones metabolismo purinas. Déficit de Biotinidasa. Otras alteraciones del metabolismo.</i>	
<b>A1. Aminoacidopatías</b>	
<b>A1.1. Hiperfenilalaninemia (HFA)</b>	
a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por espectrometría de masas en tándem (MSMS)	
b) Aminograma por cromatografía intercambio iónico (CIO)	
<b>A1.2. Fenilcetonuria (PKU)</b>	
a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por MSMS	
b) Aminograma por CIO	
<b>A1.3. Defecto en la síntesis del cofactor biopterina (BIOPT (BS))</b>	
a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por MSMS	
b) Aminograma por CIO	
<b>A1.4. Defecto en la regeneración del cofactor biopterina (BIOPT(Reg))</b>	
a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por MSMS	
b) Aminograma por CIO	
<b>A1.5. Tirosinemia (TYR I, TYR II, TYR III)</b>	
a) Tirosina y fenilalanina por MSMS	
b) Aminograma por CIO	
c) Succinilacetona por cromatografía de gases/espectrometría de masas (GC-MS) y MSMS	
d) Detección de para derivados por Test NN (test nitroso naftol)	
<b>A1.6. Enfermedad de Jarabe de Arce (MSUD)</b>	
a) Leucina, Isoleucina, Aloisoleucina y Valina por CIO	
b) Leucina+Isoleucina, Valina por MSMS	
c) $\alpha$ -Cetoácidos de cadena ramificada por GC-MS	
d) $\alpha$ -Cetoácidos por Test NDPH (test de 2,4 dinitrofenilhidrazina)	
<b>A1.7. Homocistinuria (HCY)</b>	
a) Homocistina por CIO	
b) Metionina y homocistina por MSMS	
c) Aminograma por CIO	
<b>A1.8. Hiperglicinemia no cetósica (NKHG)</b>	
a) Glicina por CIO y MSMS	
<b>A1.9. Cistinuria</b>	
a) Cistina, Lisina, Citrulina, Arginina por CIO y MSMS	

b) Cistina (Test de Brand cualitativo)
A1.10. Citrulinemia tipo I y II (CIT-I y II)
a) Aminograma por CIO
b) Citrulina por MSMS y GC-MS
c) orótico por MSMS
A1.11. Aciduriaargininosuccínica (ASA)
a) ácido argininosuccínico por CIO y MSMS
A1.12. Hipermetioninemias (Met)
a) Metionina por MSMS
b) Aminograma por CIO
A1.13. Argininemias
a) Arginina por MSMS
b) Aminograma por CIO
A1.14. HHH (hiperamoniemia, hiperornitinemia, homocitrulinuria)
a) ornitina por MSMS
b) Aminograma por CIO
c) homocitrulina por MSMS
A1.15. Iminoglicinuria
a) prolina e hidroxiprolina por MSMS
b) Aminograma por CIO
A2. Organicoacidurias
A2.1. AciduriaGlutárica (GA-I)
a) Ac. Glutárico, Ac. 3-OH-glutárico por GC-MS
b) Glutarilcarnitina por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.2. AciduriaMetilmalónica (MMA, MUT, Cbl A, B)
a) Ac. Metilmalónico, Ac. Metilcátrico, Ac. 3-OH-propionico por GC-MS.
b) Propionilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.3. Aciduria Metilmalónica (Cbl C, D) con homocistinuria
a) Ac. Metilmalónico, Ac. Metilcátrico, Ac. 3-OH-propionico por GC-MS
b) Propionilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) Aminograma por CIO
d) homocistina por MSMS
A2.4. AciduriaPropiónica (PA)
a) Ac. Metilcátrico, propionilglicina, tigilglicina por GC-MS
b) Propionilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.5. AciduriaIsovalérica (IVA)
a) Isovalerilglicina, 3-OH-isovalérico por GC-MS
b) Isovalerilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.6 Deficiencia de Biotinidasa (BIOT)
a) Ac láctico, Ac. Metilcitrato, Ac. 3-OH-propionico, Ac. 3-OH-isovalerico por GC-MS.

b) 3-OH-isovalerilcarnitina, tiglicilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) Actividad de biotinidasa por test cualitativo
d) Actividad de biotinidasa por test cuantitativo
A2.7 Isobutirilglicinuria (IBG)
a) isobutirilglicina por GC-MS
b) butirilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO.
A2.8 2-metilbutirilglicinuria (2-MBG)
a) 2-metilbutirilglicina por GC-MS
b) isovalerilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.9 Beta-cetotiolasa (BKT)
a) 2-metil-3-OH-butírico, 3-OHbutírico, tiglicilglicina por GCMS
b) 3-OHisovalerilcarnitina, tiglicilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.10 Aciduria 2-metil-3-hidroxibutírica (2 MBG)
a) 2-metil-3-OH-butírico, 3-OH isovalérico, 2-etilhidracrílico, tiglicilglicina por GCMS
b) 3-OHisovalerilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.11 Beta-metilcrotonilglicinuria (3-MCC)
a) Beta-metilcrotonilglicina, ácido 3-OHisovalérico por GCMS
b) 3-OHisovalerilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.12 Aciduria 3-OH-3-metilglutárica (HMG)
a) 3-OH 3-metilglutárico, 3-OH-isovalérico, 3-metilglutacónico, 3-metilglutárico y 3-metilcrotonilglicina por GCMS
b) 3-hidroxi-isovalerilcarnitina (C5OH) y 3-metilglutarilcarnitina (C6DC) , carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.13 Aciduriaetilmalónica
b) Ácidos etilmalónico y metilsuccínico por GCMS
b) isobutirilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.14 Aciduriamalónica
c) Ácido malónico por GCMS
b) Carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.15 Deficiencia múltiple de carboxilasas/defholocarboxilasasintetasa (MCD)
a) Ac láctico, Ac. Metilcitrato, Ac. 3-OH-propionico, Ac. 3-OH-isovalerico por GC-MS
A2.17 Aciduria 3-metilglutacónica (tipos I al V)
a) 3-metilglutacónico, 3-metilglutárico, aconítico, succínico y 2-cetoglutarato por GC-MS
b) 3-OH isovalerilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.18 Aciduriafumárica

a) ácido fumárico por GC-MS
b) ácido fumárico por MSMS
A2.19 Aciduriapiroglutámica
a) ácido piroglutámico por GC-MS
b) ácido piroglutámico por MS-MS
A3. Defectos de la $\beta$ -oxidación
A3.1. Defecto de la Acil-Carnitina deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
b) Butirilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
A3.2. Defecto de la Acil-Carnitina deshidrogenasa de cadena media (MCAD) (**)
a) Ác. dicarboxílicos, hexanoilglicina, suberilglicina por CG-MS
b) Octanoilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) $\alpha$ -Cetoácidos por Test NDPH
A3.3. Defecto de la Hidroxiacil-Carnitina deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD) (**)
a) Hidroxiácidos de cadena larga por GC-MS
b) 3-OH Palmitoilcarnitina (C16OH); 3-OH Palmitoleilcarnitina (C16:1-OH); 3-OH Oleilcarnitina (C18:1-OH); 3-OH Estearoilcarnitina (C18-OH) por MSMS
A3.4. Defecto de la Hidroxiacil-Carnitina deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD) (**)
a) miristodienoilcarnitina (C14:2); miristoleilcarnitina (C14:1); miristoilcarnitina (C14) por MSMS
A3.5. Deficiencia de la proteína trifuncional (TFP)
a) Hidroxiácidos de cadena larga por GC-MS
b) 3-OH Palmitoilcarnitina (C16OH); 3-OH Palmitoleilcarnitina (C16:1-OH); 3-OH Oleilcarnitina (C18:1-OH); 3-OH Estearoilcarnitina (C18-OH) por MSMS
A3.6. Defecto primario de captación de carnitina (CUD)
a) Carnitina libre por MSMS
A3.7. Déficit de carnitina-acilcarnitinatranslocasa (CACT)
a) Determinación de acilcarnitinas de cadena larga (C16, C16:1, C18, C18:1 y C18:2) carnitina libre y total por MSMS
A3.8. Deficiencia de carnitinapalmitoiltransferasa I (CPT I)
a) Carnitina libre, C16 (palmitoilcarnitina), C18 (estearilcarnitina), carnitina total por MSMS
A3.9. Deficiencia de carnitinapalmitoiltransferasa II (CPT II)
a) Carnitina libre, C16 (palmitoilcarnitina), C18 (estearilcarnitina), C18:1, C18:2, carnitina total por MSMS
A3.10 Aciduriaglutarica tipo II (GLUT II) o deficiencia múltiple de acilCoA deshidrogenasa (MADD)
a) ácidos 2-OHglutárico, 3-OHisovalérico, 4-OHbutírico, 5-OHhexanoico, etilmalónico, glutárico, dicarboxílicos, 2-metilbutirilglicina, isobutirilglicina e isovalerilglicina por GC-MS
b) C4-C18 saturadas e insaturadas (C5, C8, C10, C14, C14:1), carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A4. Acidosis Láctica congénita y defectos de la cadena respiratoria mitocondrial
a) Lactato y Piruvato
b) $\beta$ -Hidroxibutirato y Acetoacetato

c) $\alpha$ -Cetoácidos por Test NDPH
d) Ácidos orgánicos por GC/MS
e) Aminograma por CIO
A5. Defectos del Ciclo de la Urea (Hiperamonemias)
A5.1. Deficiencia de la Ornitinatranscarbamilasa (OTC)
a) Aminograma (Gln, Cit) por CIO
b) Detección ácido orótico u uracilo por GC-MS
c) Citrulina y orótico por MSMS
A5.2. Acidemia argininosuccinica (ASL)
a) Ac. Argininosuccínico, citrulina y lisina por CIO
b) Detección ácido orótico u uracilo por GC-MS
c) Detección ácido Argininosuccínico por MS-MS
A5.3. Deficiencia de N-acetilglutamatosintetasa (NAGS)
a) Aminograma por CIO
b) Detección ácidos orgánicos por GC-MS
A5.4. Deficiencia de carbamil fosfato sintetasa (CPS-I), ASA, Arginasa)
a) Aminograma por CIO
b) Detección ácidos orgánicos por GC-MS
A5.5. Deficiencia de argininosuccinatosintetasa (ASA)
a) Aminograma por CIO
b) Detección ácidos orgánicos por GC-MS
A5.6. Deficiencia de arginasa
a) Aminograma por CIO
b) Detección ácidos orgánicos por GC-MS
c) orótico por MS-MS
A6. Enfermedades de depósito
A6.1. Mucopolisacaridosis
a) Glucosaminglicanos totales (DMB)
A7. Defectos congénitos de Glicosilación
A7.1. Perfil de isoformas de transferrina. EC
A7.2. %Transferrina deficiente en carbohidratos EC
A8. Otras patologías
A8.1. Alteración del metabolismo de las purinas. Deficiencia de adenilosuccinatoliasa
a) Detección de succinilpurinas (Test de SAICAR)
A8.2. Deficiencia de sulfito oxidasa:(deficiencia cofactor molibdeno)
a) Detección de sulfitos por sulfitest
b) Sulfocisteína por CIO
c) Sulfocisteína por MSMS
A8.3. Galactosemia clásica
a) Galactosa-1-fosfato en eritrocitos
b) aminoácidos por CIO
A8.4. Intolerancia proteica lisinúrica
a) Orótico y uracilo por CG-MS

b) aminoácidos por MSMS
c) aminoácidos por CIO
A8.5. Hipotonía con cistinuria
a) aminoácidos por CIO
A8.6. Xantinuria
a) xantina por MSMS.
A8.7. Enfermedad de Cánavan
a) N-acetilaspártico por MSMS
b) N-acetilaspártico por GCMS
A8.8. Alcaptonuria
a) Ácido homogentísico por MSMS
b) Ácido homogentísico por GCMS
A8.9. Hiperoxaluria
a) Ácido glicólico por MSMS
b) Ácido glicólico, glicérico y oxálico por GCMS
A8.10. Aciduriamevalónica
b) Ácido mevalónico y mevalonolactona por GCMS
<b>B) Detección precoz neonatal de metabolopatías (cribado neonatal "prueba talón")*</b>
B1. Hipotiroidismo congénito primario
a) Determinación TSH por enzimoimmunoensayo (ELISA)
b) Determinación T4 por enzimoimmunoensayo (ELISA)
B2. Aminoacidopatías
a) Aminoácidos por MSMS
b) Aminoácidos por CIO
B3. Organicoacidurias
a) Acilcarnitinas por MSMS
b) Ácidos orgánicos y acilglicinas por MSMS
B4. Alteraciones de la $\beta$ -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos
a) Acilcarnitinas por MSMS
b) Ácidos orgánicos y acilglicinas por MSMS
B5. Fibrosis Quística IRT
a) Determinación de IRT por enzimoimmunoensayo (ELISA)
B6. Cistinuria
a) Determinación de Cistina por Test de Brand
b) Determinación de Cistina por MSMS
B7. Deficiencia de Biotinidasa
a) Actividad de biotinidasa por test enzimático
B8. Hemoglobinopatías
a) anemia falciforme
b) rasgo drepanocítico
c) otras variantes de hemoglobina
B9) Hiperplasia Suprarrenal Congénita
a) determinación de 17-hidroxiprogesterona por ELISA
<b>C) Asesoramiento Genético de las alteraciones detectadas.</b>

## D) Monitorización bioquímica de pacientes con alteración metabólica.

El panel de enfermedades detectadas mediante el Programa de Cribado Neonatal de la Región de Murcia puede consultarse en <https://www.murciasalud.es/web/centro-de-bioquimica-y-genetica-clinica/enfermedades-detectables-mediante-cribado-neonatal>.

### Tiempo de respuesta del Laboratorio de Metabolopatías:

- Informes selectivos: 2 meses
- Informes selectivos urgentes: 7 días
- Informes Cribado Neonatal (3 días laborables tras la recepción de las muestras)

**Nota.** Los resultados positivos son comunicados en menos de 24h tras su detección

LABORATORIO DE CITOGÉNÉTICA Y CITOGENÓMICA	
ESTUDIO PRENATAL	Tiempos de respuesta (días)
Cariotipo en Líquido Amniótico	21
Cariotipo en Vellosidad Corial	25
Cariotipo en Sangre de Cordón	7
Estudio en restos abortivos (aCGH y QF-PCR ampliado a:15,16 y 22)	15
Cultivo celular para otros estudios genéticos y/o metabólicos	15
Array-CGH prenatal	10*
*El tiempo de respuesta del arrayCGH prenatal puede ser mayor si se requiere obtener muestra de ADN a partir de cultivo celular	
ANÁLISIS CROMOSÓMICO (POSTNATAL)	
Cariotipo en sangre periférica alta resolución (bandas GTG)	30
Cariotipo en biopsia de piel y en otros tejidos (bandas GTG)	45
Cultivo celular para otros estudios posteriores	20
Caracterización anomalías cromosómicas (mediante FISH /aCGH)	30
Estudio alteraciones numéricas en mosaico (mediante FISH)	30
Array-CGH postnatal	30
LABORATORIO GENÉTICA MOLECULAR Y GENÓMICA	
PATOLOGÍA MOLECULAR/ SÍNDROMES GENÉTICOS	Tiempos de respuesta: 30-90 días
Aarskog-Scott (del/dup gen FGD1 por MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
Acondroplasia (mutación prevalente gen FGFR3 o secuenciación Sanger/ NGS)	
Alagille (del/dup gen JAG1 por aCGH/MLPA o secuenciación de los genes JAG, NOTCH. Sanger/ NGS)	
Alfa Talasemia (del/dup genes HBA1, HBA2 por MLPA)	
Alport (secuenciación genes COL4A5, COL4A4, COL4A1, COL4A3, MYH9. Sanger/ NGS)	
Amiloidosis familiar asociada a TTR (secuenciación gen TTR)	
Angelman (del/dup 15q11-q13 y metilación por MLPA o secuenciación del gen UBE3A. Sanger/ NGS)	
Angioedema hereditario (del/dup gen SERPING por MLPA)	
Bannayan-Riley-Ruvalcaba (secuenciación gen PTEN. Sanger/NGS)	
BeckwithWiedemann (del/dup y metilación genes KCNQ10T1, H16 y CDKN1C por MLPA)	

<b>Beta talasemia</b> (del/dup gen HBB por MLPA o secuenciación Sanger)	
<b>Borjeson-Forssman-Lehmann</b> (secuenciación gen PHF6. Sanger/ NGS)	
<b>Cardiopatías familiares</b> distintas a la Miocardiopatía Hipertrófica (Panel virtual NGS)	
<b>Cavernomatosis cerebral</b> (del/dup genes CCM2, KRIT1, PDCD10 por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
<b>Charcot Marie Tooth</b> (del/dup genes PMP22, GJB1, MPZ por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
<b>Charge</b> (Secuenciación genes CHD7, SEMA3E. Sanger/NGS)	
<b>Clouston</b> (del/dup gen GJB6 por MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
<b>CLOVE</b> (Secuenciación del gen PIK3CA. Sanger/NGS)	
<b>Cornelia de Lange</b> (Secuenciación genes NIPBL, SMC1A, HDAC8, SMC3, RAD21. Sanger/NGS)	
<b>Cri-du-Chat</b> (del 5p por aCGH/MLPA)	
<b>Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga</b> (Secuenciación del gen LCHAD)	
<b>Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media</b> (Secuenciación del gen MCAD)	
<b>Deficiencia de la VLCAD/Carnitina</b> (del/ dup genes ACADVL, SLC22A5 por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
<b>Deficiencia intelectual FRAXE</b> (del/dup y metilación gen AFF2 por MLPA)	
<b>Deleción 1p36</b> (del/dup subteloméricas por aCGH/MLPA)	
<b>Disgenesia tubular renal</b> (Secuenciación genes ACE, AGT, AGTR1, REN. Sanger/NGS)	
<b>Disomía Uniparental Cromosoma 14</b>	
<b>Disomía Uniparental Cromosoma 15</b>	
<b>Disomía Uniparental Cromosoma 16</b>	
<b>Disomía Uniparental Cromosoma 20</b>	
<b>Disomía Uniparental Cromosoma 7</b>	
<b>Displasias Ectodérmicas</b> (del/dup por MLPA o secuenciación genes asociados. Sanger/NGS)	
<b>Displasia mesomélica de Langer</b> (secuenciación gen SHOX. Sanger/NGS)	
<b>Disqueratosis congénita</b> (secuenciación gen DKC. Sanger/NGS)	
<b>Distrofia Miotónica de Steinert</b> (análisis repeticiones CAG gen DMPK)	
<b>Distrofia Muscular de Becker / Duchenne</b> (secuenciación gen DMD. Sanger/NGS)	
<b>Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de Miotilina</b> (secuenciación gen MYOT)	
<b>Distrofia muscular Oculofaríngea</b> (análisis repeticiones CGC en el gen PABPN1/(PABP2)	
<b>ECC-Síndromes relacionados</b> (secuenciación de los genes p63. Sanger/ NGS)	
<b>Ehlers-Danlos</b> (Secuenciación genes COL5A1, COL5A2, COL3A1, PLOD1, COL1A1, COL1A2, ADAMTS2, B3GALT6. Sanger/ NGS)	
<b>Enfermedad de Fabry</b> (Secuenciación gen GLA. Sanger/NGS)	
<b>Esclerosis Tuberosa</b> (Secuenciación genes TSC1, TSC2. Sanger/ NGS)	
<b>Exostosis cartilaginosa múltiple (osteochondromatosis múltiple)</b> (Secuenciación genes EXT1, EXT2. Sanger/ NGS)	
<b>Fibrosis Quística (FQ)</b> (del/dup por MLPA gen CFTR por MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
<b>Fiebre Mediterránea Familiar</b> (Secuenciación genes MEFV, MVK, NLRP3, TNFRSF1A Sanger/ NGS)	



<b>Galactosemia</b> (Secuenciación gen GALT)	
<b>Gitelman</b> (Secuenciación gen SLC12A3. Sanger/ NGS)	
<b>Guion-Almeida. Dysostosis Mandibulofacial con microcefalia</b> (Secuenciación genes MFDM, EFTUD2. Sanger/ NGS)	
<b>Hipercalcemia familiar</b> (Secuenciación gen AP2S1. Sanger/NGS)	
<b>Hiperekplexia</b> (del/dup SLC6A5, GLRA1, GLRB por MLPA)	
<b>Hipocalcemia/Hiperparatiroidismo</b> (Secuenciación genes CASR, GNA11, CDC73, MEN1. Sanger/ NGS)	
<b>Ictiosis ligada al X</b> (del/dup gen STS por aCGH/MLPA)	
<b>Inactivación Cromosoma X</b>	
<b>Incontinencia Pigmenti</b> (del/dup gen IKBKG por MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
<b>Infertilidad Masculina</b> (microdel cromosoma Y. Mutaciones prevalentes gen CFTR)	
<b>Kallmann</b> (del/dup gen KAL1 por aCGH/MLPA)	
<b>KBG</b> (Secuenciación gen ANKRD11. Sanger/ NGS)	
<b>Koolen-de Vries</b> (Secuenciación gen KANSL1. Sanger/ NGS)	
<b>Leiomiomatosis Hereditaria</b> (Secuenciación gen HLRCC)	
<b>Lesch-Nyhan</b> (del/dup gen HPRT1 por MLPA)	
<b>Loeys-Dietz</b> (del/ dup genes TGFBR1, TGFBR2 por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
<b>Marfan. Dilatación de aorta</b> (Secuenciación genes FBN1, TGFBR1, TGFBR2, SKI, ADAMTSL4, FBN2, MYH11, ACTA2, SMAD3, MYLK, TGFB2, TGFB3, PRKG1, MFAP5, MAT2A. Sanger/ NGS)	
<b>METABOLOPATIAS</b> (Secuenciación genes ACAD8, ACADS, ACADSB, ACAT1, MCCC1, MCCC2, HMGCL, BTBD, ACADM, ACADVL Sanger/ NGS)	
<b>Microdelección 22q11</b> (del/dup por aCGH/ MLPA)	
<b>Microdelección 17q11</b> (del/dup por aCGH/MLPA gen NF1)	
<b>Microdelección cromosoma Y</b>	
<b>Miller-Diecker / Lisencefalia</b> (del/dup genes LIS1, TMX2 por aCGH/MLPA o secuenciación)	
<b>Miocardopatía Hipertrófica</b> (Panel virtual NGS)	
<b>Miopatia Miofibrilar</b> (secuenciación genes MYOT, LDB3, DES. Sanger/NGS)	
<b>Miopía alta-sordera neurosensorial</b> (Secuenciación del gen SLITRK6. Sanger/NGS)	
<b>Miotonía Congénita</b> (Secuenciación gen CLCN1. Sanger/NGS)	
<b>MODY fenotipo</b> (Secuenciación genes ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF4A, HNF1A, HNF1B, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1. Sanger/NGS)	
<b>Mutaciones prevalentes gen CFTR</b>	
<b>Nager</b> (Secuenciación gen SF3B4. Sanger/NGS)	
<b>Nefropatía túbulo-intersticial AR (nfronoptosis)/AD</b> (Secuenciación genes NPHP1, UMOD. Sanger/NGS)	
<b>Neurofibromatosis 1</b> (Secuenciación genes NF1, SPRED1. Sanger/ NGS)	
<b>Neurofibromatosis 2</b> (Secuenciación gen NF2. Sanger/ NGS)	
<b>Noonan</b> (Secuenciación gen PTPN11. Sanger/NGS)	
<b>Oligodendroglioma</b> (Delección 1p/19q por MLPA (somática))	
<b>Osteodistrofia hereditaria de Albright (y otros)</b> (del/dup gen GNAS por MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
<b>Osteogénesis Imperfecta</b> (Secuenciación genes COL1A1, COL1A2. Sanger/NGS)	
<b>Pancreatitis Crónica Hereditaria</b> (Secuenciación genes PRSS1, SPINK1, CTSC, CLDN2, CTSC, CAP1. Sanger/NGS)	

<b>Phelan-Mc-Dermid</b> (del 22q13 por aCGH/MLPA)	
<b>Piebaldismo</b> (del/dup genes KIT, SNAI2 por MLPA o secuenciación Sanger)	
<b>Poliquistosis renal</b> (Secuenciación genes PKD1, PKD2, PKHD1, HNF1B, DNAJB11, GANAB, DZIP1L. Sanger/ NGS)	
<b>Porfiria</b> (Secuenciación genes ALAD, HMBS, UROS, UROD, CPO, PPOX, FECH, ALAS1, ALAS2, HFE, CPOX Sanger/ NGS)	
<b>Porfiria Aguda Intermitente</b> (mutación prevalente y secuenciación gen HMBS)	
<b>Prader-Willi</b> (del/dup 15q11-q13 y metilación por MLPA)	
<b>Queratodermiapalmoplantar focal</b> (Secuenciación gen DSG1. Sanger/ NGS)	
<b>Quistes renales y diabetes-MODY</b> (Secuenciación gen HNF1B. Sanger/NGS)	
<b>Rasopatias. Noonan</b> (Secuenciación genes PTPN11, KRAS, BRAF, MAP2K1, MAP2K2, HRAS, RAF1, RASA1, NRAS, SOS1, RIT1, RRAS, CBL, SOS2, LZTR1, RASA2, A2ML1, SHOC2, PPP1CB, MRAS. Sanger/ NGS)	
<b>Resistencia Hormona Tiroidea</b> (del/dup gen THRB por MLPA o secuenciación Sanger)	
<b>Rett</b> (del/dup genes MECP2, FOXG1, CDKL5 por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
<b>Rubinstein Taybi</b> (del/dup genes CREBBP, EP300, SRCAP por aCGH/MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
<b>Silver Russell</b> (del/dup y metilación genes KCNQ10T1, H19, CDKN1C, PLAG1, HMGA2 por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
<b>Simpson-Golabi-Behmel</b> (del/dup gen GPC3 por MLPA o secuenciación Sanger/ NGS de GPC3, GPC4, NSD1, NFIX, EZH2, CDKN1C)	
<b>Smith-Lemli-Opitz síndrome</b> (del/dup gen SLOS por MLPA)	
<b>Smith-Magenis</b> (del/dup gen RAI1 por aCGH/MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
<b>Sospecha defectos de la metilación</b>	
<b>Sotos</b> (del/dup gen NSD1 por aCGH/MLPA)	
<b>Stickler</b> (Secuenciación genes COL2A1, COL11A1, COL11A2, LOXL3, COL9A1, COL9A2, COL9A3. Sanger/NGS)	
<b>Talla baja idiopática</b> (del/dup gen SHOX por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
<b>Telangiectasia Hereditaria hemorrágica tipo1/2/juvenil</b> (secuenciación genes Rendu Osler Weber) (ACVRL1, ENG, SMAD4, GDF2.Sanger/ NGS)	
<b>Thomsen y Becker</b> (secuenciación gen CLCN1)	
<b>Townes-Brocks</b> (secuenciación genes SALL1, SALL4.Sanger/ NGS)	
<b>Treacher Collins</b> (del/dup genesTCOF1, POLR1D, POLR1C por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
<b>Uña-Rótula</b> (secuenciación gen LMX1B)	
<b>Williams</b> (del 7q11 por aCGH/MLPA)	
<b>Wilson</b> (secuenciación gen ATP7B)	
<b>Wolf-Hirschhorn</b> (del 4p mediante aCGH/MLPA)	
<b>X Frágil</b> (Análisis repeticiones CGG gen FMR-1)	
<b>Otros síndromes genéticos</b>	
<b>Estudio de segregación/variante familiar conocida</b>	
Estudio rápido de aneuploidías más frecuentes ( <b>QF-PCR</b> : 13,18,21, X e Y)	3 días
<b>SINDROMES DE PREDISPOSICIÓN AL CANCER HEREDITARIO</b>	
Tiempos de respuesta: 90 días caso índice y 30 días estudio familiar	
Adenoma Hipofisiario Familiar (AIP)	
Ataxia-Telangiectasia (ATM)	
Blastoma Pleuropulmonar (DICER1)	

Bocio Multinodular (DICER1)
Cáncer Adrenocortical (TP53)
Cáncer Colorrectal Hereditario (APC, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE)
Cáncer de Mama (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, STK11, TP53)
Cáncer de Mama y Ovario (BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11)
Cáncer Endometrio (MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, PMS2)
Cáncer Gástrico (STK11)
Cáncer Gástrico Difuso Hereditario (CDH1)
Cáncer Ovario (BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11)
Cáncer Páncreas (BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11)
Cáncer Próstata (BRCA1, BRCA2, HOXB13)
Cáncer Renal (FH, FLCN, MET, VHL)
Cáncer Tiroides (DICER1)
Carcinoma Paratiroides (CDC73)
Colangiocarcinoma (BAP1)
Complejo de Carney (PRKAR1A)
Esclerosis Tuberosa (TSC1, TSC2)
Feocromocitoma (RET)
Fibrofolículos (FLCN)
GIST Familiar (KIT, PDGFRA)
Glioma (POT1)
Hemangioblastoma (VHL)
Hiperparatiroidismo Familiar (MEN1, CDC73)
Leiomiomatosis Hereditaria (FH)
Melanoma (ATM, BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, POT1)
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 1 (MEN1)
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2A/B (RET)
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 3 (RET)
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 4 (CDKN1B)
Nefroma Quístico/Tumor de Wilms (DICER1)
Neurofibromatosis Tipo 1 (NF1)
Neurofibromatosis Tipo 2 (NF2)
Pancreatitis Hereditaria (PRSS1, SPINK1)
Paraganglioma-Feocromocitoma (SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, VHL, NF1, RET, FH)
Poliposis Adenomatosa Familiar (APC, POLD1, POLE, MUTYH, NTHL1, GREM1)
Poliposis Juvenil (SMAD4, BMPR1A)
Quistes Pulmonares (FLCN)
Retinoblastoma (RB1)
Sarcoma/Osteosarcoma (TP53)
Síndrome Birt-Hogg-Dubé (FLCN)
Síndrome de Baller-Gerold (RECQL4)
Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (PTEN)

Síndrome de Bloom (BLM)	
Síndrome de Cowden (PTEN)	
Síndrome de Cowden -Like (SDHD)	
Síndrome de Denys-Drash (WT1)	
Síndrome de Frasier (WT1)	
Síndrome de Gorlin (PTCH1, PTCH2, SUFU)	
Síndrome de Legius (SPRED1)	
Síndrome de Lynch (MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)	
Síndrome de Nijmegen (NBN)	
Síndrome de RAPADILINO (RECQL4)	
Síndrome de Werner (WRN)	
Síndrome de Rothmund-Thomson (RECQL4)	
Síndrome DICER1 (DICER1)	
Síndrome Li-Fraumeni (TP53)	
Síndrome Oligodontia/Cáncer Colorectal (AXIN2)	
Síndrome Peutz-Jeghers (STK11)	
Síndrome Predisposición Tumor Rabdoide (SMARCA4)	
Síndrome Predisposición Tumoral (BAP1)	
Síndrome Tumor Mandíbula (CDC73)	
Síndrome von Hippel-Lindau (VHL)	
Tricotiodistrofia (ERCC2, ERCC3)	
Tumor Cel. Sertoli-Leydig (DICER1)	
Tumor Cerebral (TP53)	
Tumor de Wilms (WT1, DICER1)	
Xeroderma Pigmentosa (DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC)	
<b>NGS</b>	<b>Tiempo de respuesta: 90 días</b>
<b>NGS Panel Cáncer Hereditario</b> (Diseño Personalizado Agilent): AIP, APC, ATM, AXIN2, AP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, DDB2, DICER1, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FH, FLCN, GREM1, HOXB13, KIT, MAX, MEN1, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SPINK1, SPRED1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, XPC, VHL, WRN, WT1, XPA, TSC2.	
<b>NGS Panel Enfermedades Raras 1</b> (Diseño Personalizado Agilent): A2ML1, ACE, ACTA2, ACVRL1, ADAMTS2, ADAMTSL4, AGT, AGTR1, ANKRD11, B3GALT6, BRAF, CBL, CCM2, CDKN1C, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CREBBP, DNAJB11, DZIP1L, EFTUD2, ENG, EP300, EXT1, EXT2, EZH2, FBN1, FBN2, FGD1, GNAS, GANAB, GDF2, GLA, FGFR3, GPC3, GPC4, HNF1B, HRAS, JAG1, KANSL1, KRAS, KRIT1, LOXL3, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAT2A, MFAP5, MRAS, MYH11, MYH9, MYLK, NF1, NF2, NFIX, NOTCH2, NPHP1, NRAS, NSD1, PDCD10, PHF6, PKD1, PKD2, PKHD1, PLOD1, PPP1CB, PRKG1, PTEN, PTPN11, RAF1, RAI1, RASA1, RASA2, REN, RIT1, RRAS, SALL1, SALL4, SHOC2, SHOX, SKI, SLC12A3, SMAD3, SMAD4, SOS1, SOS2, SPRED1, SRCAP, TGFB2, TGFB3, UMOD, TGFB2, TGFB1, TSC2, UBE3A, TSC1.	

<b>NGS Panel Displasias Ectodérmicas v.2</b> (Diseño Personalizado Agilent): <i>ATP6V1B2, ALMS1, APCDD1, AXIN2, BANF1, BCOR, BCS1L, BRAF, CDH3, CHUK=IKBKA=IKK1,CLDN10, CLIP2=CYLN2, COG6, COL11A1, CTSC, CTSK, CYP26C1, DDX59, DKC1, DLX3, DPH1, DSC3, DSG1, DSG4, DSP, EDA2R, EDAR, EDARADD, EFNB1, ELN, ERCC2, ERCC3, EVC, EVC2, FGFR10, FGFR2, FGFR3, FLNA, FOXN1=WHN, GATA3, GJA1, GJB2, GJB6, GRHL2, GTF2H5=TTD, GTF2I, GTF2IRD1, GTF2IRD2, HOXC13, HR, HRAS, HVEC, IFT122, IFT43, IKBKB=IKK2, IKBKG=NEMO, INSR, ITPR2, JUP, KANSL1, KCTD1, KDF1, KRAS, KREMEN1, KRT14, KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT74, KRT75, KRT81, KRT85, KRT86, LIMK1, LIPH, LMNA, LMX1B, LPAR6, LRP6, LTBP3, MBTPS2, MEK1=MAP2K1, MEK2=MAP2K2, MPLKIP=TTDN1, MSX1, NECTIN1=PVRL1=HVEC, NECTIN4=PVRL4, NFKB1, NFKB2, NLRP1, NOLA3=NOP10, NTRK1, OFD1, PAX9, PERP, PIGL, PKP1, POC1A, PORCN, PRKD1, RBM28, RECQL4, RFC2, RHOA, RIPK4, ROGDI, SMARCAD1, SOX18, ST14, TBX3, TERC, TERT, TGFA, TINF2, TP63, TRAF6, TRPS1, TRPV3, TSPEAR, TWIST2, UBR1, WDR19=IFT144, WDR35=IFT121, WNT10A y WNT10B.</i>	
<b>OTROS ESTUDIOS NGS</b>	<b>Tiempo de respuesta (días)</b>
Re-análisis de panel NGS	15
Secuenciación NGS Exoma Completo (WES)	60
Secuenciación NGS Exoma Dirigido (Panel virtual)	60
Re-análisis de WES	15

**Notas:**

- 1.- Es responsabilidad del médico peticionario solicitar y custodiar el debido Consentimiento Informado.
- 2.- Los tiempos de respuesta pueden verse afectados por la coincidencia de días festivos en el calendario.