

GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2019-2020 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

Genética Molecular (2 tubos/ 3-5 ml de sangre periférica en EDTA)	Técnica	Plazo
<i>Todos los paneles de NGS incluyen análisis de mutaciones, SNPs, indels y CNVs</i>		
1 Síndromes de susceptibilidad a Cáncer (91 genes): APC, AKT1, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEP57, CHEK2, CTNNA1, DICER1, DIS3L2, EGLN1, ENG, EPCAM, EPHX1, FAM175A, FAN1, FANCC, FH, FLCN, GALNT12, GPC3, GREM1, HOXB13, KIF1B, KIT, MAP3K6, MAX, MC1R, MEN1, MET, MTF, MLH1, MLH3, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NFKB1Z, NTHL1, PALB2, PALLD, PDGFRA, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RINT1, RPS20, SCG5, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEMA4A, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SPINK1, STK11, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XRCC2 y XRCC4.	Next Generation Sequencing	25 días
2 Cáncer Colorrectal Hereditario: APC, ATM, AXIN2, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDKN1B, CHEK2, ENG, EPCAM, EPHX1, FAN1, FLCN, GALNT12, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NFKB1Z, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51D, RPS20, SCG5/GREM1, SEMA4A, SMAD4, SMARCA4, STK11, TP53 y XRCC4.	Next Generation Sequencing	25 días
3 Cáncer de Mama/Ovario y Ovario Hereditario: AKT1, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, DICER1, EPCAM, FAM175A, FANCC, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PIK3CA, PMS2, POLD1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RINT1, SDHB, SDHD, SMARCA4, STK11, TP53 y XRCC2.	Next Generation Sequencing	25 días
4 Cáncer Gástrico Hereditario: APC, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CTNNA1, EPCAM, KIT, MAP3K6, MET, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PDGFRA, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11 y TP53.	Next Generation Sequencing	25 días
5 Cáncer Pancreático Hereditario: APC, ATM, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, FANCC, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PALLD, PMS2, PRSS1, PTEN, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, TSC1, TSC2 y VHL.	Next Generation Sequencing	25 días
6 Cáncer de Próstata Hereditario: ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PMS2 y TP53.	Next Generation Sequencing	25 días
7 Cáncer Renal y del Tracto Urinario Hereditario: BAP1, BUB1B, CEP57, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL y WT1.	Next Generation Sequencing	25 días
8 Cáncer de Tiroides Hereditario: APC, CHEK2, DICER1, MEN1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHD, TP53 y WRN.	Next Generation Sequencing	25 días
9 Melanoma Hereditario: BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MTF, POLE, POT1, PTEN, RB1, TERT y TP53.	Next Generation Sequencing	25 días
10 Paraganglioma Feocromocitoma (PGL/PCC) Hereditario: EGLN1, FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127 y VHL.	Next Generation Sequencing	25 días

GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

Genómica Molecular (2 tubos/ 3-5 ml de sangre periférica en EDTA)		Técnica	Plazo
11	Test Farmacogenómico OneOme	Varios	15 días
12	UGT1A1*28, toxicidad a tratamiento con irinotecán	Secuenciación Sanger	10 días
13	TYMS (repetición 28 pb) + DPD (IVS14+1 G>A) + MTHFR (c.C677T), toxicidad a tratamiento fluoropirimidinas (5-FU)	Varios	10 días
14	Fibrosis quística, IVS8-Tn (poli-T) y las 50 mutaciones más frecuentes en el gen CFTR	Secuenciación Sanger	20 días
15	Frágil X, expansión CGG gen FMR1	PCR Tiempo real	20 días
16	Estudio dirigido de mutaciones conocidas	Secuenciación Sanger	15 días
17	FISH para DiGeorge 22q 11.2	FISH Sonda	15 días
18	Otras: Bajo demanda		
Citogenómica (2 tubos/ 3-5 ml de sangre periférica en EDTA)		Técnica	Plazo
Análisis de Variación de número de copias (CNV)			
19	Array CGH 60K postnatal	Array CGH	20 días
20	Autismo Array CGH 180K	Array CGH	20 días
21	Diagnóstico prenatal no invasivo de aneuploidías cromosómicas	Next Generation Sequencing	20 días