



CARTERA DE SERVICIOS CENTRO DE BIOQUIMICA Y GENÉTICA CLÍNICA. Octubre 2022

UNIDAD TÉCNICA DE METABOLOPATÍAS

A) Trastornos del metabolismo intermediario

Estudios iniciales: Aminoacidopatías. Organicoacidurias. Defectos de la β -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.

A1. Aminoacidopatías

A1.1. Hiperfenilalaninemia (HFA)

a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por espectrometría de masas en tándem (MSMS)

b) Aminograma por cromatografía intercambio iónico (CIO)

A1.2. Fenilcetonuria (PKU)

a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por MSMS

b) Aminograma por CIO

A1.3. Defecto en la síntesis del cofactor biopterina (BIOPT (BS))

a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por MSMS

b) Aminograma por CIO

A1.4. Defecto en la regeneración del cofactor biopterina (BIOPT(Reg))

a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por MSMS

b) Aminograma por CIO

A1.5. Tirosinemia (TYR I, TYR II, TYR III)

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)

A1.6. Enfermedad de Jarabe de Arce (MSUD)

a) Leucina, Isoleucina, Aloisoleucina y Valina por CIO

b) Leucina+Isoleucina, Valina por MSMS

c) α -Cetoácidos de cadena ramificada por GC-MS

d) α -Cetoácidos por Test NDPH (test de 2,4 dinitrofenilhidrazina)

A1.7. Homocistinuria (HCY)

a) Homocistina por CIO

b) Metionina y homocistina por MSMS

c) Aminograma por CIO

A1.8. Hiperglicinemia no cetósica (NKHG)

a) Glicina por CIO y MSMS

A1.9. Cistinuria

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, tigilcarnitina, 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, tiglilglicina por GCMS
b) 3-OHisovalerilcarnitina, tiglilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.10 Aciduria 2-metil-3-hidroxibutírica (2MBG)
a) 2-metil-3-OH-butírico, 3-OH isovalérico, 2-etilhidracrílico, tiglilglicina 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/defholocarboxilasintetasa (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 β-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) α -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 carnitina palmitoiltransferasa I (CPT I)
a) Carnitina libre, C16 (palmitoilcarnitina), C18 (estearilcarnitina), carnitina total por MSMS
A3.9. Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II (CPT II)
a) Carnitina libre, C16 (palmitoilcarnitina), C18 (estearilcarnitina), C18:1, C18:2, carnitina total por MSMS
A3.10 Aciduria glutárica 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, isobutilglicina 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) β -Hidroxibutirato y Acetoacetato
c) α -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 Ornitina transcarbamilasa (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-acetilglutamato sintetasa (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 argininosuccinato sintetasa (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) Mucopolisacáridos (electroforesis en acetato celulosa)
b) Glucosaminoglicanos totales (DMB)
A6.2. Oligosacaridosis
a) Oligosacáridos (TLC)
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) Sulfo cisteína por CIO
c) Sulfo cisteína 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) Detección precoz neonatal de metabolopatías (cribado neonatal "prueba talón")*
B1. Hipotiroidismo congénito primario
a) Detección TSH por enzimoimmunoensayo (ELISA)
b) Detección 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 β -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos
a) Acilcarnitinas por MSMS
b) Ácidos orgánicos y acilglicinas por MSMS
B5. Fibrosis Quística IRT
a) Detección de IRT por enzimoimmunoensayo (ELISA)
B6. Cistinuria
a) Detección de Cistina por Test de Brand
b) Detección de Cistina por MSMS
B7. Deficiencia de Biotinidasa
a) Actividad de biotinidasa por test cualitativo
B8. Hemoglobinopatías
a) anemia falciforme
b) rasgo drepanocítico
c) otras variantes de hemoglobina
C) Asesoramiento Genético de las alteraciones detectadas.
D) Monitorización bioquímica de pacientes con alteración metabólica.

*El presente estudio incluye las enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud (orden SSI/2065/2014 de 31 de octubre; BOE Nº 269 de jueves 6 de noviembre de 2014).

El panel de enfermedades cribadas mediante el Programa de Cribado Neonatal de la Región de Murcia puede consultarse en http://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/347564-enfermedades_detectables.pdf

(**) Alteraciones que pueden ser confirmadas en la Sección de Genética Molecular CBGC.

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 la muestras)

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

GENÉTICA MOLECULAR Y CITOGENÉTICA	
ESTUDIO PRENATAL Tiempos de respuesta	
Cariotipo en Líquido Amniótico	21 días
Cariotipo en Vellosidad Corial	25 días
Cariotipo en Sangre de Cordón	7 días
Estudio rápido de aneuploidías más frecuentes (QF-PCR: 13,18,21,X e Y)	3 días
Estudio en restos abortivos (incluye QF-PCR ampliado a :15,16 y 22)	15 días
Otros estudios genéticos y/o metabólicos (que estén dentro de la cartera de servicios)	
Array-CGH prenatal	10 días *
Reserva de ADN fetal	
ANÁLISIS CROMOSÓMICO (POSTNATAL)	
Cariotipo en sangre periférica alta resolución (bandas GTG)	45 días
Cariotipo en biopsia de piel y en otros tejidos (bandas GTG)	45 días
Cultivo celular para otros estudios posteriores	
Estudio rápido de aneuploidías más frecuentes (QF-PCR: 13,18,21,X e Y)	3 días
Caracterización anomalías cromosómicas (mediante FISH /aCGH)	30 días
Estudio alteraciones numéricas en mosaico (mediante FISH)	30 días
Array-CGH postnatal	45 días
PATOLOGIA MOLECULAR/ SÍNDROMES GENÉTICOS	
Aarskog-Scott	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen FGD1 por MLPA	30 días
Secuenciación gen FGD1. Sanger/ NGS	90 días
Acondroplasia	
Análisis mutación prevalente gen FGFR3	30 días
Secuenciación gen FGFR3. Sanger/ NGS	90 días

Amiloidosis familiar asociada a TTR	
Secuenciación gen TTR Sanger	90 días
Alagille	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen JAG1 por aCGH/ MLPA	30 días
Secuenciación de los genes JAG1, NOTCH. Sanger/ NGS	90 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Alfa Talasemia	
Identificación de deleciones/duplicaciones genes HBA1, HBA2 por MLPA	30 días
Alport	
Secuenciación genes COL4A5, COL4A4, COL4A1, COL4A3, MYH9. Sanger/ NGS	90 días
Angelman	
Identificación de del/duplicaciones 15q11-q13 y metilación por MLPA	30 días
Secuenciación del gen UBE3A. Sanger/ NGS	90 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Angioedema hereditario	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen SERPING1 por MLPA	30 días
Bannayan-Riley-Ruvalcaba	
Secuenciación del gen PTEN. Sanger/ NGS	90 días
BeckwithWiedemann	
Identificación de del/dup genes KCNQ1OT1, H19, CDKN1C por MLPA	30 días
Análisis metilación genes KCNQ1OT1, H19, CDKN1C	30 días
Estudio familiar mediante FISH (microduplicación 11p15)	30 días
Beta Talasemia	
Identificación de deleciones/duplicaciones gen HBB por MLPA	30 días
Secuenciación gen HBB	90 días
Borjeson-Forsman-Lehmann	
Secuenciación gen PHF6. Sanger/ NGS	90 días
Cavernomatosis cerebral	
Identificación de deleciones/duplicaciones genes CCM2, KRIT1 y PDCD10 por MLPA	
Secuenciación genes CCM2, KRIT1, PDCD10. Sanger/ NGS	90 días
Charcot Marie Tooth	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen PMP22,GJB1,MPZ por MLPA	30 días
Secuenciación genes PMP22,GJB1,MPZ Sanger/ NGS	90 días
Charge	
Secuenciación genes CHD7, SEMA3E Sanger/NGS	90 días

Clouston	
Secuenciación del gen GJB6. Sanger/NGS	90 días
CLOVE	
Secuenciación del gen PIK3CA. Sanger/NGS	90 días
Cornelia de Lange	
Secuenciación genes NIPBL, SMC1A, HDAC8, SMC3, RAD21. Sanger/NGS	90 días
Cri-du-Chat	
Identificación de deleciones 5p mediante aCGH/ MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	
Secuenciación completa del gen LCHAD	90 días
Análisis mutación Q510E por secuenciación exón del gen LCHAD (Exón 15)	30 días
Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	
Secuenciación completa del gen MCAD/NGS	90 días
Análisis mutación K304E por secuenciación exón 11 del gen MCAD (Exón 11)	30 días
Deficiencia de la VLCAD/Carnitina	
Identificación de del/dup genes ACADVL, SLC22A5 por MLPA	30 días
Secuenciación completa del gen ACADVL por NGS y SLC22A5 por Sanger	90 días
Deficiencia intelectual FRAXE	
Identificación de deleciones/duplicaciones y metilación gen AFF2 por MLPA	30 días
Deleción 1p36	
Identificación de deleciones/duplicaciones subteloméricas por aCGH /MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Disgenesia tubular renal	
Secuenciación genes ACE, AGT, AGTR1, REN. Sanger/NGS	90 días
Disomía Uniparental Cromosoma 14	30 días
Disomía Uniparental Cromosoma 15	30 días
Disomía Uniparental Cromosoma 16	30 días
Disomía Uniparental Cromosoma 20	30 días
Disomía Uniparental Cromosoma 7	30 días
Displasias Ectodérmicas	
Secuenciación genes asociados. Sanger/NGS	90 días
Identificación de deleciones/duplicaciones por MLPA	30 días
Displasia mesomélica de Langer	
Secuenciación gen SHOX. Sanger/NGS	90

	días
Disqueratosis congénita	
Secuenciación genes DKC1, TERT.	30 días
Distrofia Miotónica de Steinert	
Análisis repeticiones CAG en el gen DMPK	45 días
Distrofia Muscular de Becker / Duchenne	
Secuenciación completa del gen DMD. Sanger/NGS	90 días
Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de Miotilina	
Secuenciación completa del gen MYOT/NGS	90 días
Distrofia muscular Oculofaríngea	
Análisis repeticiones CGC en el gen PABPN1/(PABP2)	30 días
ECC-Síndromes relacionados	
Secuenciación del gen TP63. Sanger/NGS	90 días
Ehlers-Danlos	
Secuenciación genes COL5A1, COL5A2, COL3A1, PLOD1, COL1A1, COL1A2, ADAMTS2, B3GALT6. Sanger/ NGS)	90 días
Enfermedad de Fabry	
Secuenciación gen GLA. Sanger/NGS	90 días
Esclerosis Tuberosa	
Secuenciación genes TSC1, TSC2. Sanger/ NGS	90 días
Exostosis cartilaginosa múltiple (ostecondromas múltiple)	
Secuenciación genes EXT1, EXT2. Sanger/ NGS	90 días
Galactosemia	
Secuenciación completa del gen GALT por Sanger	90 días
Fibrosis Quística	
Análisis mutaciones prevalentes gen CFTR	30 días
Secuenciación completa del gen CFTR. Sanger/ NGS	90 días
Identificación de deleciones/duplicaciones por MLPA	30 días
Fiebre Mediterránea Familiar	
Secuenciación completa del gen MEFV, MVK, NLRP3, TNFRSF1A Sanger/ NGS	90 días
Gitelman	
Secuenciación gen SLC12A3. Sanger/ NGS	90 días
Guion-Almeida. DysostosisMandibulofacial con microcefalia	
Secuenciación genes MFDM, EFTUD2. Sanger/ NGS	90 días
Hipercalcemia familiar	
Secuenciación gen AP2S1. Sanger/NGS	90 días
Hipocalcemia/Hiperparatiroidismo	

Secuenciación genes CASR, GNA11, CDC73, MEN1.Sanger/ NGS	90 días
Hiperekplexia (SLC6A5, GLRA1, GLRB)	
Identificación del/dup genes SLC6A5, GLRA1, GLRB por MLPA	30 días
Ictiosis ligada al X	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen STS por aCGH/MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Inactivación Cromosoma X	30 días
Incontinencia Pigmenti	
Identificación de del/dup gen IKBKG por MLPA	30 días
Secuenciación del gen IKBKG. Sanger/ NGS	90 días
Infertilidad Masculina	
Análisis microdeleciones del cromosoma Y por PCR multiplex (SRY/AZF)	30 días
Análisis mutaciones prevalentes gen CFTR	30 días
Kallmann	
Identificación de deleciones/duplicaciones gen KAL1 por aCGH/MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
KBG	
Secuenciación gen ANKRD11. Sanger/ NGS	90 días
Koolen-de Vries	
Secuenciación gen KANSL1. Sanger/ NGS	90 días
Leiomiomatosis Hereditaria	
Secuenciación gen HLRCC	90 días
Lesch-Nyhan	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen HPRT1 por MLPA	30 días
Loeys-Dietz	
Identificación de deleciones/duplicaciones genes TGFBR1, TGFBR2por MLPA	30 días
Secuenciación genes TGFBR1, TGFBR2. Sanger/NGS	90 días
Marfan. Dilatación de aorta	
Secuenciación genes FBN1,TGFBR1,TGFBR2,SKI,ADAMTSL4,FBN2,MYH11,ACTA2,SMAD3,MYLK,TGFB2,TGFB3,PRKG1,MFAP5,MAT2A. Sanger/ NGS)	90 días
METABOLOPATIAS	
Secuenciación genes ACAD8, ACADS, ACADSB, ACAT1, MCCC1, MCCC2, HMGCL, BTD, ACADM, ACADVL Sanger/ NGS	90 días
Microdelección 22q11	
Identificación de deleciones/duplicaciones mediante aCGH /MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días

Microdelección 17q11 (NF1)	
Identificación de del/dup gen NF1 por aCGH/ MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Miller-Diecker / Lisencefalia	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen LIS1, TMX2 por aCGH/ MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Secuenciación genes LIS1, TMX2. Sanger/NGS	90 días
Microdelección cromosoma Y	30 días
Miopía alta-sordera neurosensorial	
Secuenciación del gen SLITRK6. Sanger/NGS	90 días
Miopatía Miofibrilar	
Secuenciación genes MYOT, LDB3, DES. Sanger/NGS	90 días
Miotonía Congénita	
Secuenciación gen CLCN1. Sanger/NGS	90 días
MODY fenotipo	
Secuenciación genes ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF4A, HNF1A, HNF1B, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1. Sanger/NGS	90 días
Nager	
Secuenciación gen SF3B4. Sanger/NGS	90 días
Nefropatía túbulo-intersticial AR (nfronoptosis)/AD	
Secuenciación genes NPHP1, UMOD. Sanger/NGS	90 días
Neurofibromatosis 1	
Secuenciación genes NF1, SPRED1. Sanger/ NGS	90 días
Neurofibromatosis 2	
Secuenciación gen NF2. Sanger/ NGS	90 días
Noonan	
Secuenciación gen PTPN11. Sanger/NGS	90 días
Oligodendroglioma(Delección 1p/19q por MLPA (somática))	30 días
Osteodistrofia hereditaria de Albright (y otros)	
Identificación de del/dup gen GNAS por MLPA	30 días
Secuenciación gen GNAS. Sanger/ NGS	90 días
Osteogénesis Imperfecta.	
Secuenciación genes COL1A1, COL1A2. Sanger/NGS	90 días
Pancreatitis Crónica Hereditaria	
Secuenciación genes PRSS1, SPINK1, CTRC, CLDN2, CTRC, CAP1. Sanger/NGS	90 días
Phelan-Mc-Dermid	

Identificación de la delección 22q13 por aCGH/MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Piebaldismo	
Identificación de del/dup genes KIT, SNAI2 por MLPA	30 días
Secuenciación genes KIT, SNAI2	
Poliquistosis renal	
Secuenciación genes PKD1, PKD2, PKHD1, HNF1B, DNAJB11, GANAB, DZIP1L. Sanger/ NGS	90 días
Porfiria	
Secuenciación genes ALAD, HMBS, UROS, UROD, CPO, PPOX, FECH, ALAS1, ALAS2, HFE, CPOX Sanger/ NGS	90 días
Porfiria Aguda Intermitente (HMBS)	
Análisis mutación prevalente gen HMBS	30 días
Secuenciación completa del gen HMBS/NGS	90 días
Prader-Willi	
Identificación de deleciones/duplicaciones 15q11-q13 y metilación por MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Queratodermiapalmoplantar focal	
Secuenciación gen DSG1. Sanger/ NGS	90 días
Quistes renales y diabetes-MODY	
Secuenciación gen HNF1B. Sanger/NGS	90 días
Rasopatias. Noonan	
Secuenciación genes PTPN11, KRAS, BRAF, MAP2K1, MAP2K2, HRAS, RAF1, RASA1, NRAS, SOS1, RIT1, RRAS, CBL, SOS2, LZTR1, RASA2, A2ML1, SHOC2, PPP1CB, MRAS. Sanger/ NGS)	90 días
Rett	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen MECP2, FOXP1, CDKL5 por MLPA	30 días
Secuenciación completa del gen MECP2, FOXP1, CDKL5. Sanger/NGS	
Resistencia Hormona Tiroidea	
Identificación de deleciones/duplicaciones gen THRB por MLPA	30 días
Secuenciación gen THRB	90 días
Rubinstein Taybi	
Identificación de del/dup en genes CREBBP/EP300 por aCGH/ MLPA	30 días
Secuenciación genes CREBBP, EP300, SRCAP. Sanger/ NGS	90 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Silver Russell	
Identificación de del/dup genes KCNQ10T1, H19, CDKN1C, PLAG1, HMGA2 por MLPA	30 días
Análisis metilación genes KCNQ10T1, H19, CDKN1C, PLAG1, HMGA2	30 días

Secuenciación genes CDKN1C, PLAG1, HMGA2. Sanger/NGS	90 días
Simpson-Golabi-Behmel	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen GPC3 por MLPA	30 días
Secuenciación genes GPC3, GPC4, NSD1, NFIX, EZH2, CDKN1C. Sanger/NGS	90 días
Smith-Lemli-Opitz syndrome	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen SLOS por MLPA	30 días
Smith-Magenis	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen RAI1 por aCGH/ MLPA	30 días
Secuenciación gen RAI1. Sanger/NGS	90 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Sotos	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen NSD1 por aCGH/ MLPA	30 días
Secuenciación gen NSD1. NGS	90 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Stickler	
Secuenciación genes COL2A1, COL11A1, COL11A2, LOXL3, COL9A1, COL9A2, COL9A3. Sanger/NGS	90 días
Talla baja idiopática	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen SHOX por aCGH/MLPA	45 días
Secuenciación gen SHOX. Sanger/NGS	90 días
Telangiectasia Hereditaria hemorrágica tipo1/2/juvenil	
Secuenciación genes RenduOsler Weber. ACVRL1, ENG, SMAD4, GDF2. Sanger/NGS	90 días
Thomsen y Becker	
Secuenciación completa del gen CLCN1. Sanger/NGS	90 días
Townes-Brocks	
Secuenciación genes SALL1, SALL4. Sanger/NGS	90 días
Treacher Collins	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen TCOF1 por MLPA	30 días
Secuenciación genes TCOF1, POLR1C, POLR1D. Sanger/NGS	
Uña-Rótula	
Secuenciación completa del gen LMX1B	90 días
Williams	
Identificación de deleción 7q11 mediante aCGH/ MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Wilson	
Secuenciación completa del gen ATP7B/NGS	90 días

Wolf-Hirschhorn	
Identificación de deleción 4p mediante aCGH/MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
X Frágil	
Análisis repeticiones CGG gen FMR-1	45 días
Estudio de segregación/variante familiar conocida	30 días
Sospecha defectos de la metilación	30 días
SINDROMES DE PREDISPOSICIÓN AL CANCER HEREDITARIO	
90 días caso índice. 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)	
Fibrofoliculomas (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 Mandibula (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)
NGS 90 días
NGS Panel Cáncer Hereditario (Diseño Personalizado Agilent): <i>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.</i>

NGS Panel Enfermedades Raras 1 (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.

NGS Panel Enfermedades Raras 2 (Diseño Personalizado Agilent): ABCC8, ACAD8, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ALAD, ALAS1, ALAS2, AP2S1, APPL1, ATP7B, BLK, BTD, CAP1, CASR, CDC73, CDKL5, CDKN1B, CEL, CFTR, CHD7, CLCN1, CLDN2, CPO, CPOX, CTRC, CTRC, DES, DMD, FECH, FOXG1, GCK, GJB1, GNA11, HDAC8, HFE, HMBS, HMGA2, HMGCL, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, LDB3, MCCC1, MCCC2, MECP2, MEFV, MEN1, MPZ, MVK, MYOT, NEUROD1, NIPBL, NLRP3, PAFAH1B1, PAX4, PDX1, PIK3CA, PLAG1, PMP22, POLR1C, POLR1D, PPOX, PRSS1, RAD21, RET, SEMA3E, SF3B4, SLITRK6, SMC1A, SMC3, SPINK1, TCOF1, TMX2, UROS, TP63, UROD, TNFRSF1A.

NGS Panel Displasias Ectodérmicas v.2 (Diseño Personalizado Agilent): 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.

Re-análisis de panel NGS

Asesoramiento genético de las anomalías detectadas

*El tiempo de respuesta del arrayCGH prenatal puede ser mayor si se requiere obtener muestra de ADN a partir de cultivo celular

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.