

| CARTERA DEL SERVICIO DE GENÉTICA FJD (Ult. Act: 11/06/2015) | CÓDIGO | Tiempo aprox* |
|--|----------------|---------------|
| CONSULTA | | |
| Consulta de Genética (1ª Consulta) | CEF0181 | 2-6 semanas |
| Consulta de Genética Consejo Genético | CEF0423 | 2-6 semanas |
| Consulta de Genética Revisión de resultados | CEF0186 | 2-6 semanas |
| ESTUDIOS CITOGENÉTICOS POSTNATALES | | |
| Cariotipo en sangre periférica | CEF0420 | 6 semanas |
| Cariotipo de alta resolución | CEF0420 | 6 semanas |
| Estudio Molecular CGH Array (60K, 180K) | LG0029/LG0070 | 3 mese |
| FISH para anomalías numéricas y estructurales | CEF0430 | 25 días |
| MLPA Postnatal: retraso mental, microdeleciones, enfermedades específicas, etc | CEF0427 | 2 semanas |
| DIAGNÓSTICO PRENATAL (alteraciones cromosómicas) | | |
| Cariotipo en Líquido Amniótico | CEF0417 | 21 días |
| Cariotipo en Biopsia Corial | CEF0418 | 21 días |
| Estudio rápido de Aneuploidías (crom. 13, 14, 18, X e Y) por QF-PCR | CEF0425 | 2-5 días |
| MLPA prenatal | CEF0427 | 7-10 días |
| Estudios específicos de FISH (Interfásica y metafásica) | CEF0430 | 2-7 días |
| Estudio Molecular CGH Array Prenatal LA (60K) | LG0029/LG0070 | 2-6 semanas |
| Detección de Disomía Uniparental | CEF0427 | 7 días |
| DIAGNÓSTICO PRENATAL NO INVASIVO | | |
| Sexo Fetal en sangre materna | LG0024 | 3-7 días |
| Diagnóstico prenatal no invasivo de mutaciones paternas en sangre materna | CEF0427 | NA |
| Cribado de aneuploidías en sangre materna | LG0081 | 10 días |
| Rh fetal en sangre materna | CEF0427 | 3-7 días |
| DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (DGP) | | |
| DGP Molecular/ciclo | LG0027 | 2 día |
| DGP Citogenético/ciclo | LG0028 | 1-2 días |
| DGP Estudio Previo de informatividad citogenético | LG0037 | Variable |
| DGP Estudio Previo de informatividad molecular | LG0038 | 3 meses |
| ESTUDIO DE RESTOS ABORTIVOS | | |
| Cariotipo en restos abortivos | CEF0421 | 18 semanas |
| CGH Arrays en restos abortivos | LG0029/LG0070 | 18 semanas |
| Estudios específicos de FISH (Interfásica y metafásica) | CEF0430 | 2-7 días |
| MLPA en restos abortivos | CEF0427 | 18 semanas |
| Estudio rápido de Aneuploidías (crom. 13, 15, 16, 18, 21, 22, X e Y) por QF-PCR | CEF0425 | 18 semanas |
| DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES (prenatal, postnatal, portadores y predictivo) Consultar cartera específica mas abajo | | |
| Extracción DNA | CEF0429 | |
| Estudio molecular simple | CEF0428 | |
| Estudio molecular múltiple | CEF0427 | |
| Secuenciación masiva compleja (Exoma clínico, paneles grandes) | LG0032 | |
| Secuenciación masiva simple (Gen completo) | LE1215 | |
| Estudio olecular por Secuenciación Masiva (NGS) Simple (Gen completo)/Complejo (Exóma Clínico, Paneles grandes) | LG1215/LG0032 | |
| Estudio de Mutación Única | LG0079 | |
| Mutaciones familiares prenatal y postnatal identificación a petición | CEF0427/LG0079 | |
| OTROS | | |
| Estudio de zigosis en gemelos | CEF0425 | 2 semanas |
| Sexado de muestras (amelogenina, SRY) | CEF0425 | 2 semanas |

* Los resultados de los casos solicitados con carácter de **urgencia**, como prenatales u otros que así lo requieran, estarán antes de dos semanas. En caso de no identificar la patología en este listado por favor pónganse en contacto con el facultativo responsable del laboratorio de genética molecular

| DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES POR ESPECIALIDADES (prenatal, postnatal, portadores y predictivo) | | |
|--|---------------|------------|
| REPRODUCCIÓN (OBSTETRICIA, GINECOLOGÍA, UROLOGÍA) | | |
| Agnesia de vasos Deferentes/ Azoospermia (Fibrosis Quística) | CEF0427 | 18 semanas |
| Disgenesia Gonadal | CEF0427 | 18 semanas |
| Esterilidad | CEF0427 | 18 semanas |
| Estudio de trombofilia | CEF0427 | 18 semanas |
| Resistencia a andrógenos Sd. (Morris Sd.) | CEF0427 | 18 semanas |
| PEDIATRÍA | | |
| Acondroplasia/Hipocondroplasia | CEF0427 | 18 semanas |
| Alstrom Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Angelman Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Apert Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Bardet Biedl Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Becwith Wiedeman Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Birt Hogg Dube Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Charge Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Cornelia de Lange | CEF0428 | 18 semanas |
| Crouzon Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Deficit D21 hidroxilasa | CEF0428 | 18 semanas |
| Déficit de Alfa 1 antitripsina | CEF0427 | 18 semanas |
| Di George Sd. o Velo-Cardio-Facial | CEF0427 | 18 semanas |
| Discapacidad intelectual | Según Técnica | 18 semanas |
| Discondrosteosis de Leri-Weill | CEF0427 | 18 semanas |
| Displasia epifisaria múltiple recesiva | LG0079 | 18 semanas |
| Ellis van Creveld | LG0032 | 18 semanas |
| Fibrodiasplasia osificante progresiva | CEF0428 | 18 semanas |
| Fibrosis Quística | CEF0427 | 18 semanas |
| Gangliosidosis | CEF0428 | 18 semanas |
| Glutaril CoA Deshidrogenasa (Acidemia Glutámica) | CEF0428 | 18 semanas |
| Grebe Sd. (Displasia esquelética) | CEF0427 | 18 semanas |
| Kallmann Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Langer Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Maullido de Gato Sd. (Cri du chat) | CEF0427 | 18 semanas |
| Miller-Dieker Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Prader Willi Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Raquitismo | CEF0427 | 18 semanas |
| Rendu-Osler-Weber Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Rubinstein-Taybi Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Saddan Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Smith-Magenis Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Sotos Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Wagr Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Williams Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Wolf Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| X Frágil | CEF0427 | 18 semanas |
| X Frágil tipo E (FRAXE) | CEF0427 | 18 semanas |

| | | |
|---|---------|---------------|
| CARDIOLOGÍA | | |
| Alteraciones sistémicas con afectación cardiovascular (Marfan Sd., Loey-Dietz Sd., Aneurismas y disecciones de la aorta torácica, Enfermedad de Fabry, DM Duchenne) | LE1215 | 18 semanas |
| Canalopatías (Brugada Sd., QT largo, QT corto Sd., Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica, FV idiopática) | LE1215 | 18 semanas |
| Cardiopatías congénitas (Noonan Sd., Costello Sd., Leopard Sd., Wolff-Parkinson-White Sd., Alagille Sd., Holt-Oram Sd.) | LE1215 | 18 semanas |
| Miocardiopatías (MC hipertrófica, MC dilatada, MC no compactada, MC restrictiva, Displasia arritmogénica de ventrículo derecho) | LE1215 | 18 semanas |
| Riesgo Cardiovascular / Estudio de trombofilia | CEF0427 | 4-8 semanas |
| DERMATOLOGÍA | | |
| Albinismo Oculocutáneo (Tipos I y II, OCA1/OCA2) | CEF0427 | 18 semanas |
| Dermopatía restrictiva | CEF0428 | 18 semanas |
| Epidermolisis Bullosa | CEF0427 | 18 semanas |
| Incontinencia Pigmenti | CEF0427 | 18 semanas |
| Kindler Sd. | CEF0428 | 18 semanas |
| Papulosis sáurica | CEF0427 | 18 semanas |
| DIGESTIVO | | |
| Déficit de Alfa 1 antitripsina | CEF0427 | 18 semanas |
| Favismo o deficiencia de G6PD | CEF0428 | 18 semanas |
| Gaucher Enfermedad de | CEF0427 | 18 semanas |
| Hemocromatosis | CEF0427 | 2 semanas |
| IL28B | CEF0428 | 2 - 4 semanas |
| Linfohistiocitosis | CEF0427 | 18 semanas |
| Pancreatitis recidivante (Fibrosis Quística) | CEF0427 | 18 semanas |
| ENDOCRINOLOGÍA | | |
| Becwith Wiedeman Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Disgenesia Gonadal | CEF0427 | 18 semanas |
| Kallmann Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Kennedy Sd. (Receptor de andrógenos) | CEF0427 | 18 semanas |
| Prader Willi Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Resistencia a Hormonas Tiroideas | CEF0427 | 18 semanas |
| Talla Baja Idiopática | CEF0427 | 18 semanas |
| MALFORMACIONES ÓSEAS Y CRANEO FACIALES | | |
| Acondroplasia/Hipocondroplasia | CEF0427 | 18 semanas |
| Apert Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Craneosinostosis | CEF0427 | 18 semanas |
| Craneosinostosis (Crouzon Sd., Pfeiffer Sd., Muenke Sd.) | CEF0427 | 18 semanas |
| Crouzon Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Discondrosteosis de Leri-Weill | CEF0427 | 18 semanas |
| Disostosis cleidocraneal | CEF0427 | 18 semanas |
| Displasia campomélica | CEF0427 | 18 semanas |
| Displasia epifisaria múltiple recesiva | CEF0427 | 18 semanas |
| Displasia oculodentodigital | CEF0427 | 18 semanas |
| Displasia Tanatófórica I y II | CEF0427 | 18 semanas |
| Donohue Sd. o Leprechaunismo | CEF0427 | 18 semanas |
| Ellis van Creveld | LG0032 | 18 semanas |
| Fibrodisplasia osificante progresiva | CEF0427 | 18 semanas |
| Grebe Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Hipoplasia de cartilago y pelo (McKusick Sd.) | CEF0427 | 18 semanas |
| Holoprosencefalia tipo II | CEF0427 | 18 semanas |
| Holt-Oram Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Hunter Sd. | LG0079 | 18 semanas |
| Langer Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Milroy Enfermedad de o Linfedema | CEF0427 | 18 semanas |
| Muenke Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Pseudoacondroplasia | CEF0427 | 18 semanas |
| Raquitismo hipofosfatémico | CEF0427 | 18 semanas |
| Saddan Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Saethre-Chotzen Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Talla Baja Idiopática | CEF0427 | 18 semanas |
| MEDICINA INTERNA | | |
| Déficit de Alfa 1 antitripsina | CEF0427 | 18 semanas |
| Diabetes Mody | LE1215 | 18 semanas |
| Estudio de trombofilia | CEF0427 | 18 semanas |
| Fiebre Mediterránea Familiar | CEF0427 | 18 semanas |
| Muckle Wells Sd. | LG0079 | 18 semanas |
| Paget Sd. | LG0079 | 18 semanas |
| Riesgo cardiovascular | CEF0427 | 18 semanas |
| Ver Farmacogenética | | |
| ONCOLOGÍA | | |
| APC (Cáncer colorectal) | CEF0427 | 18 semanas |
| Birt Hogg Dube Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| B-Talasemia | LG0079 | 18 semanas |
| Cáncer de colon familiar | LE1215 | 18 semanas |
| Cáncer de mama familiar | LE1215 | 18 semanas |
| Gorlin Sd. | LE1215 | 18 semanas |
| Paraganglioma | LE1215 | 18 semanas |
| Predisposición al Cáncer | LE1215 | 18 semanas |
| Retinoblastoma | LE1215 | 18 semanas |
| HEMATOLOGÍA | | |
| Déficit de Piruvato Kinasa | CEF0427 | 18 semanas |
| Estudio de trombofilia / Riesgo Cardiovascular | CEF0427 | 4-8 semanas |
| Favismo o deficiencia de G6PD | CEF0428 | 18 semanas |
| Hemocromatosis | CEF0427 | 2 - 4 semanas |
| NEFROLOGÍA | | |
| Barter Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Diabetes Insípida Nefrogénica | LG0079 | 18 semanas |
| Gitelman Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Hipomagnesemia | CEF0427 | 18 semanas |
| PKD1 | LG0079 | 18 semanas |
| PKD2 | LG0079 | 18 semanas |
| Sd. nefrótico finlandés | LG0079 | 18 semanas |
| Senior Locken o Nefronoptosis | CEF0427 | 18 semanas |

| | | |
|---|----------------|------------|
| NEUMOLOGÍA | | |
| Déficit de Alfa 1 antitripsina | CEF0427 | 18 semanas |
| Fibrosis Quística | CEF0427 | 18 semanas |
| NEUROLOGÍA | | |
| Ataxia de Friedreich | CEF0427 | 18 semanas |
| Ataxias Dominantes | CEF0427 | 18 semanas |
| Atrofia muscular espinal (SMA) / Kugelberg Sd. / Werdnig-Hoffmann Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Cadasil | LG0079 | 18 semanas |
| Cavernomatosis | CEF0427 | 18 semanas |
| Corea de Huntington | CEF0428 | 18 semanas |
| Déficit Vitamina E | CEF0427 | 18 semanas |
| Demencia Frontotemporal | CEF0427 | 18 semanas |
| Distonía de torsión (DYT1) | CEF0428 | 18 semanas |
| Distrofia miotónica (DM2) | CEF0427 | 18 semanas |
| Distrofia miotónica de Steinert (DM1) | CEF0427 | 18 semanas |
| Distrofia muscular de Duchenne-Becker | CEF0427 | 18 semanas |
| Distrofia oculo-faríngea | CEF0427 | 18 semanas |
| Encefalopatía aguda necrosante recurrente o familiar | CEF0427 | 18 semanas |
| Epilepsias | LG0079 | 18 semanas |
| Epilepsia Lafora | CEF0427 | 18 semanas |
| Factor de riesgo de Enfermedad de Alzheimer | CEF0428/LG0079 | 18 semanas |
| Halleworden-Spatz (Pantotenatoquinasa) | CEF0427 | 18 semanas |
| Kennedy Enfermedad de | CEF0427 | 18 semanas |
| Lisencefalia | CEF0427 | 18 semanas |
| Miopatía Nematínica | LG0079 | 18 semanas |
| Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth ligado al X | CEF0427 | 18 semanas |
| Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A | CEF0427 | 18 semanas |
| Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B | CEF0428 | 18 semanas |
| Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 2K | CEF0427 | 18 semanas |
| Neuropatía periférica parálisis por presión | CEF0427 | 18 semanas |
| Niemann-Pick Enfermedades de | LG0079 | 18 semanas |
| Parálisis periódica hipercalémica | CEF0427 | 18 semanas |
| Paraparesia espástica/Paraplejía espástica | CEF0427 | 18 semanas |
| Wilson Enfermedad de | CEF0427 | 18 semanas |
| OFTALMOLOGÍA* (Ver secuenciación 1 gen) | | |
| Acromatopsia | CEF0427 | 18 semanas |
| Albinismo Ocular Ligado al Cromosoma X | CEF0427 | 18 semanas |
| Albinismo Oculocutáneo (Tipos I y II, OCA1/OCA2) | CEF0427 | 18 semanas |
| Alstrom Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Amaurosis Congénita de Leber | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Aniridia | CEF0427 | 18 semanas |
| Anoftalmia // Microftalmia | CEF0427 | 18 semanas |
| Ataxia Espino-Ponto-Cerebelar | CEF0427 | 18 semanas |
| Atrofia Óptica | CEF0427 | 18 semanas |
| Axenfeld-Rieger Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Bardet Biedl Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Blefarofimosis Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Ceguera Nocturna Estacionaria Congénita | CEF0427 | 18 semanas |
| Coloboma | CEF0427 | 18 semanas |
| Coroideremia | CEF0427 | 18 semanas |
| Displasia oculodentodigital | CEF0427 | 18 semanas |
| Distrofia Corneal Autosómica Dominante | CEF0427 | 18 semanas |
| Distrofia Corneal Autosómica Recesiva | CEF0427 | 18 semanas |
| Distrofia Corneal tipo Avellino (Post Lasik) | CEF0427 | 18 semanas |
| Distrofia Coroidal Areolar Central | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Distrofia de Conos | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Distrofia de Conos> Bastones | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Distrofia en patrón | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Distrofia Macular Asociada a la Edad | CEF0427 | 18 semanas |
| Distrofia Macular Autosómica Dominante | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Distrofia Macular Autosómica Recesiva | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Distrofia Macular de Best o Viteliforme | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Distrofia Macular de Sorsby | CEF0427 | 18 semanas |
| Distrofia Macular de Stargardt | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Distrofia Macular en Ojo de Buey | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Distrofia Macular Pseudoviteliforme | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Distrofia oculo-faríngea | CEF0427 | 18 semanas |
| Distrofias de Retina y Ciliopatías | LE1215 | 18 semanas |
| Distrofias Maculares | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Drusas Dominantes | CEF0427 | 18 semanas |
| Foveosquiasis | CEF0427 | 18 semanas |
| Glaucoma Congénito | CEF0427 | 18 semanas |
| Goldman-Favre Sd. | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Hipomagnesemia | CEF0427 | 18 semanas |
| Joubert Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Kearns-Sayre Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Nanoftalmia, Microftalmia | CEF0427 | 18 semanas |
| Neuropatía Óptica | CEF0427 | 18 semanas |
| Norrie Enfermedad de | CEF0427 | 18 semanas |
| Peters Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Pseudoxantoma elástico | CEF0427 | 18 semanas |
| Retinopatía de Bietti | CEF0427 | 18 semanas |
| Retinosis Pigmentaria | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Retinosis Pigmentaria Esporádica precoz | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Retinosis Pigmentaria Ligada al X | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Retinosis Pigmentaria Síndrómica | CEF0427 | 18 semanas |
| Retinosis Punctata Albescens | CEF0427 | 18 semanas |
| Retinosquiasis | CEF0427 | 18 semanas |
| Senior Locken Sd. o Nefronoptisis | CEF0427 | 18 semanas |
| Usher (Tipos 1, 2, 3 y atípico) Sd. | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| VitreoRetinopatía Exudativa Familiar Autosómica Dominante | CEF0427 | 18 semanas |
| VitreoRetinopatía Exudativa Familiar ligada al X | CEF0427 | 18 semanas |

| OTORRINO-LARINGOLOGÍA | | |
|---|----------------|---------------|
| Di George o Velo-Cardio-Facial Sd. | CEF0427 | 18 semanas |
| Mutaciones frecuentes sorderas | CEF0427 | 18 semanas |
| Sordera | LG0079 | 18 semanas |
| Sordera | CEF0427 | 18 semanas |
| Sordera asociada a Sd. Usher | CEF0427/LE1215 | 18 semanas |
| Sordera Mitocondrial | CEF0428 | 18 semanas |
| Sordera Recesiva | CEF0428 | 18 semanas |
| FARMACOGENÉTICA (todo el estudio) | | |
| CES1: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (Melfenidato) | CEF0428 | 18 semanas |
| CYP2C19: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Síndrome Coronario Agudo (Clopidogrel) | CEF0428 | 18 semanas |
| CYP2C9, VKORC1: Tratamiento Enfermedad Tromboembólica Venosa (cumarínicos) | CEF0428 | 18 semanas |
| CYP2D6: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Cá. Mama (Tamoxifeno) | CEF0427 | 18 semanas |
| CYP2D6: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (Atomoxetina) | CEF0427 | 18 semanas |
| DPYD: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Cá. (5-Fluorouracilo) | CEF0428 | 18 semanas |
| FAMILIA CYP 450 | CEF0427 | 18 semanas |
| FAMILIA Fase II | CEF0427 | 18 semanas |
| FAMILIA Receptores | CEF0427 | 18 semanas |
| FAMILIA Transportadores | CEF0427 | 18 semanas |
| FAMILIA Varios | CEF0427 | 18 semanas |
| IL28B: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Hepatitis Viral C (interferón-pegilado) | CEF0428 | 2 - 4 semanas |
| TPMT: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Cá. (azatioprina, 6-tioguanina, 6-mercaptopurina) | CEF0427 | 18 semanas |
| UGT1A1: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Cá. Colorrectal (Irinotecan) | CEF0428 | 18 semanas |
| OTROS | | |
| Estudio de zigosidad en gemelos | CEF0427 | 2 semanas |
| Sexado de muestras | CEF0427 | 2 semanas |