

CARTERA DEL SERVICIO DE GENÉTICA FJD (Ult. Act: 31/10/2018)

CONSULTA

Consulta de Genética (1ª Consulta)
Consulta de Genética Consejo Genético
Consulta de Genética Revisión de resultados

ESTUDIOS CITOGENÉTICOS POSTNATALES

Cariotipo en sangre periférica
Cariotipo de alta resolución
CGH Array Postnatal
FISH para anomalías cromosómicas numéricas y estructurales
MLPA Postnatal: retraso mental, microdeleciones, enfermedades específicas, etc

ESTUDIO DE RESTOS ABORTIVOS

Estudio cromosómico en restos abortivos (Cariotipo, QF-PCR)
Estudio de enfermedad hereditaria en restos abortivos
CGH Array en restos abortivos
FISH para anomalías cromosómicas numéricas y estructurales

DIAGNÓSTICO PRENATAL (alteraciones cromosómicas y enfermedades hereditarias)

Estudio cromosómico en Líquido Amniótico (Cariotipo, QF-PCR)
Estudio cromosómico en Biopsia Corial (Cariotipo, QF-PCR)
Estudio molecular de la mutación familiar identificada
Estudio mediante secuenciación masiva (NGS) por sospecha prenatal ecográfica
FISH para anomalías cromosómicas numéricas y estructurales
CGH Array Prenatal
Detección prenatal de Disomía Uniparental

DIAGNÓSTICO PRENATAL NO INVASIVO

Cribado de aneuploidías en sangre materna
Diagnóstico prenatal no invasivo de enfermedades hereditarias en sangre materna
Sexo fetal en sangre materna
Rh fetal en sangre materna
Antígeno Kell fetal en sangre materna

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (DGP)

DGP Molecular/ciclo
DGP Citogenético/ciclo
DGP Estudio previo de informatividad citogenético
DGP Estudio previo de informatividad molecular

DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES (prenatal, postnatal, portadores y predictivo)².

Extracción ADN
Estudio de Mutación Única (confirmación por Secuenciación Sanger de una mutación ya identificada)
Estudio molecular simple (confirmación por Secuenciación Sanger de varias mutaciones ya identificadas)
Estudio molecular múltiple (MLPA y KITS (Ataxias hereditarias, Huntington, Fibrosis Quística, FMF, D.Miotónica
Secuenciación masiva (NGS) compleja (Exoma clínico en tríos (en padres y paciente)*
Secuenciación masiva (NGS) simple (Paneles de genes para cáncer hereditario, cardiopatía, nefropatía, exoma (Re)-Interpretación de secuenciación masiva (NGS)

OTROS

Estudio de cigosidad en gemelos
Sexado de muestras (amelogenina, SRY)

* Exoma Clínico: Estudio molecular mediante secuenciación masiva (Next Generation Sequencing - NGS-) utilizando un panel de > 4.500 genes relacionados con fenotipos clínicos conocidos. Se analizan únicamente los genes asociados a las posibles causas de la

NOTA 1: Consultad plazos

NOTA 2: Para la patología concreta, por favor pónganse en contacto con nuestro Servicio