

CARTERA DEL SERVICIO DE GENÉTICA FJD (Ult. Act: 21/12/2017)	Tiempo aprox <sup>1</sup>
<b>CONSULTA</b>	
Consulta de Genética (1ª Consulta)	2-6 semanas
Consulta de Genética Consejo Genético	2-6 semanas
Consulta de Genética Revisión de resultados	2-6 semanas
<b>ESTUDIOS CITOGENÉTICOS POSTNATALES</b>	
Cariotipo en sangre periférica	6 semanas
Cariotipo de alta resolución	6 semanas
Estudio Molecular CGH Array (60K, 180K)	18 semanas
FISH para anomalías numéricas y estructurales	25 días
MLPA Postnatal: retraso mental, microdeleciones, enfermedades específicas, etc	2 semanas
<b>DIAGNÓSTICO PRENATAL (alteraciones cromosómicas)</b>	
Cariotipo en Líquido Amniótico	21 días
Cariotipo en Biopsia Corial	21 días
Estudio rápido de Aneuploidias (crom. 13, 15, 16, 18, 21, 22, X e Y) por QF-PCR	2-5 días
MLPA prenatal	7-10 días
Estudios específicos de FISH (Interfásica y metafásica)	2-7 días
Estudio Molecular CGH Array Prenatal LA (60K)	2-6 semanas
Detección de Disomía Uniparental	7 días
<b>DIAGNÓSTICO PRENATAL NO INVASIVO</b>	
Sexo Fetal en sangre materna	3-7 días
Diagnóstico prenatal no invasivo de mutaciones paternas en sangre materna	NA
Cribado de aneuploidias en sangre materna*	3 semanas
Rh fetal en sangre materna	3-7 días
Antígeno Kell	3-7 días
<b>DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (DGP)</b>	
DGP Molecular/ciclo	2 días
DGP Citogenético/ciclo	2 días
DGP Estudio Previo de informatividad citogenético	12 semanas
DGP Estudio Previo de informatividad molecular	12 semanas
<b>ESTUDIO DE RESTOS ABORTIVOS</b>	
Cariotipo en restos abortivos	18 semanas
CGH Arrays en restos abortivos	18 semanas
Estudios específicos de FISH (Interfásica y metafásica)	2-7 días
MLPA en restos abortivos	18 semanas
Estudio rápido de Aneuploidias (crom. 13, 14, 18, X e Y) por QF-PCR	18 semanas
<b>DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES (prenatal, postnatal, portadores y predictivo) Consultar cartera específica mas abajo<sup>2</sup></b>	
Extracción DNA	3 días
Estudio molecular simple	14 semanas
Estudio molecular múltiple	14 semanas
Secuenciación masiva (NGS) compleja (Exoma clínico* trio (padres y afecto))	18 semanas
Secuenciación masiva (NGS) simple (Gen completo, paneles de genes y/o Exoma clínico individual)	18 semanas
Estudio de Mutación Única	14 semanas
Mutaciones familiares prenatal y postnatal identificadas (a petición)	14 semanas
<b>OTROS</b>	
Estudio de zigosis en gemelos	2 semanas
Sexado de muestras (amelogenina, SRY)	2 semanas

\* Exoma Clínico: Estudio molecular mediante secuenciación masiva (*Next Generation Sequencing* - NGS-) utilizando un panel de 4.813 genes relacionados con fenotipos clínicos conocidos y análisis bioinformático dirigido a las posibles causas descritas para patologías genéticas y de causa desconocida.

NOTA 1: Los resultados de los casos solicitados con carácter de urgencia, como prenatales u otros que así lo requieran, estarán antes de dos semanas.

NOTA 2: En caso de no identificar la patología en este listado por favor pónganse en contacto con el facultativo responsable del laboratorio de genética molecular.

<b>DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES POR ESPECIALIDADES (prenatal, postnatal, portadores y predictivo)<sup>2</sup></b>	
<b>REPRODUCCIÓN (OBSTETRICIA, GINECOLOGÍA, UROLOGÍA)</b>	
Agenesia de vasos Deferentes/ Azoospermia (Fibrosis Quística)	18 semanas
Disgenesia Gonadal	18 semanas
Esterilidad	18 semanas
Estudio de trombofilia	18 semanas
Resistencia a andrógenos Sd. (Morris Sd.)	18 semanas
<b>PEDIATRÍA</b>	
Acondroplasia/Hipocondroplasia	18 semanas
Alstrom Sd.	18 semanas
Angelman Sd.	18 semanas
Apert Sd.	18 semanas
Bardet Biedl Sd.*	18 semanas
Becwith Wiedeman Sd.	18 semanas
Birt Hogg Dube Sd.	18 semanas
Charge Sd.	18 semanas
Cornelia de Lange	18 semanas
Crouzon Sd.	18 semanas
Deficit D21 hidroxilasa	18 semanas
Déficit de Alfa 1 antitripsina	18 semanas
Di George Sd. o Velo-Cardio-Facial	18 semanas
Discapacidad intelectual	18 semanas
Discondrosteosis de Leri-Weill	18 semanas
Displasia epifisaria múltiple recesiva	18 semanas
Ellis van Creveld	18 semanas
Fibrodiasplasia osificante progresiva	18 semanas
Fibrosis Quística	18 semanas
Gangliosidosis	18 semanas
Glutaril CoA Deshidrogenasa (Acidemia Glutárica)	18 semanas
Grebe Sd. (Displasia esquelética)	18 semanas
Kallmann Sd.	18 semanas
Langer Sd.	18 semanas
Mauilido de Gato Sd. (Cri du chat)	18 semanas
Miller-Dieker Sd.	18 semanas
Prader Willi Sd.	18 semanas
Raquitismo	18 semanas
Rendu-Osler-Weber Sd.	18 semanas
Rubinstein-Taybi Sd.	18 semanas
Saddan Sd.	18 semanas
Smith-Magenis Sd.	18 semanas
Sotos Sd.	18 semanas
Wagr Sd.	18 semanas
Williams Sd.	18 semanas
Wolf Sd.	18 semanas
X Frágil	18 semanas
X Frágil tipo E (FRAXE)	18 semanas
<b>CARDIOLOGÍA</b>	
Alteraciones sistémicas con afectación cardiovascular (Marfan Sd., Loey-Dietz Sd., Aneurismas y disecciones de la aorta torácica, Enfermedad de Fabry, DM Duchenne)	18 semanas
Canalopatías (Brugada Sd., QT largo, QT corto Sd., Taquicardia ventricular polimórfica catecolaminérgica, FV idiopática)	18 semanas
Cardiopatías congénitas (Noonan Sd., Costello Sd., Leopard Sd., Wolff-Parkinson-White Sd., Alagille Sd., Holt-Oram Sd.)	18 semanas
Miocardiopatías (MC hipertrófica, MC dilatada, MC no compactada, MC restrictiva, Displasia arritmogénica de ventrículo derecho)	18 semanas
Riesgo Cardiovascular / Estudio de trombofilia	4 - 8 semanas
<b>DERMATOLOGÍA</b>	
Albinismo Oculocutáneo (Tipos I y II, OCA1/OCA2)	18 semanas
Dermopatía restrictiva	18 semanas
Epidermolisis Bullosa	18 semanas
Incontinencia Pigmenti	18 semanas
Kindler Sd.	18 semanas
Papulosis sáurica	18 semanas
<b>DIGESTIVO</b>	
Déficit de Alfa 1 antitripsina	18 semanas
Favismo o deficiencia de G6PD	18 semanas
Gaucher Enfermedad de	18 semanas
Hemocromatosis	2 semanas
IL28B	2 - 4 semanas
Linfocitosis	18 semanas
Pancreatitis recidivante (Fibrosis Quística)	18 semanas
<b>ENDOCRINOLOGÍA</b>	
Becwith Wiedeman Sd.	18 semanas
Disgenesia Gonadal	18 semanas
Kallmann Sd.	18 semanas
Kennedy Sd. (Receptor de andrógenos)	18 semanas
Prader Willi Sd.	18 semanas
Resistencia a Hormonas Tiroideas	18 semanas
Talla Baja Idiopática	18 semanas

<b>MALFORMACIONES ÓSEAS Y CRANEO FACIALES</b>	
Acondroplasia/Hipocondroplasia	18 semanas
Apert Sd.	18 semanas
Craneosinostosis	18 semanas
Craneosinostosis (Crouzon Sd., Pfeiffer Sd., Muenke Sd.)	18 semanas
Crouzon Sd.	18 semanas
Discondrosteosis de Leri-Weill	18 semanas
Disostosis cleidocraneal	18 semanas
Displasia campomélica	18 semanas
Displasia epifisaria múltiple recesiva	18 semanas
Displasia oculodentodigital	18 semanas
Displasia Tanatóforica I y II	18 semanas
Donohue Sd. o Leprechaunismo	18 semanas
Ellis van Creveld	18 semanas
Fibrodysplasia osificante progresiva	18 semanas
Grebe Sd.	18 semanas
Hipoplasia de cartílago y pelo (McKusick Sd.)	18 semanas
Holoprosencefalia tipo II	18 semanas
Holt-Oram Sd.	18 semanas
Hunter Sd.	18 semanas
Langer Sd.	18 semanas
Milroy Enfermedad de o Linfedema	18 semanas
Muenke Sd.	18 semanas
Pseudoacondroplasia	18 semanas
Raquitismo hipofosfatemico	18 semanas
Saddan Sd.	18 semanas
Saethre-Chotzen Sd.	18 semanas
Talla Baja Idiopática	18 semanas
<b>MEDICINA INTERNA</b>	
Déficit de Alfa 1 antitripsina	18 semanas
Diabetes Mody	18 semanas
Estudio de trombofilia	18 semanas
Fiebre Mediterránea Familiar	18 semanas
Muckle Wells Sd.	18 semanas
Paget Sd.	18 semanas
Riesgo cardiovascular	18 semanas
Ver Farmacogenética	
<b>ONCOLOGÍA</b>	
APC (Cáncer colorectal)	18 semanas
Birt Hogg Dube Sd.	18 semanas
B-Talasemia	18 semanas
Cáncer de colon familiar	18 semanas
Cáncer de mama familiar	18 semanas
Gorlin Sd.	18 semanas
Paraganglioma	18 semanas
Predisposición al Cáncer	18 semanas
Retinoblastoma	18 semanas
<b>HEMATOLOGÍA</b>	
Déficit de Piruvato Kinasa	18 semanas
Estudio de trombofilia / Riesgo Cardiovascular	4 - 8 semanas
Favismo o deficiencia de G6PD	18 semanas
Hemocromatosis	2 - 4 semanas
<b>NEFROLOGÍA</b>	
Bartter Sd.	18 semanas
Diabetes Insípida Nefrogénica	18 semanas
Gitelman Sd.	18 semanas
Hiperplasia suprarrenal congénita/Deficiencia de esteroide 21 Hidroxilasa*	18 semanas
Hipomagnesemia	18 semanas
Poliquistosis renal (PKD1)*	18 semanas
Poliquistosis renal (PKD2)*	18 semanas
Sd. nefrótico finlandés	18 semanas
Senior Locken o Nefronoptosis	18 semanas
<b>NEUMOLOGÍA</b>	
Déficit de Alfa 1 antitripsina	18 semanas
Fibrosis Quística	18 semanas
<b>NEUROLOGÍA</b>	
Ataxia de Friedreich	18 semanas
Ataxias Dominantes	18 semanas
Atrofia muscular espinal (SMA) / Kugelberg Sd. / Werdnig-Hoffmann Sd.	18 semanas
Cadasil	18 semanas
Cavernomatosis	18 semanas
Corea de Huntington	18 semanas
Déficit Vitamina E	18 semanas
Demencia Frontotemporal	18 semanas
Distonía de torsión (DYT1)	18 semanas
Distrofia miotónica (DM2)	18 semanas
Distrofia miotónica de Steinert (DM1)	18 semanas
Distrofia muscular de Duchenne-Becker	18 semanas
Distrofia oculo-faríngea	18 semanas
Encefalopatía aguda necrosante recurrente o familiar	18 semanas
Epilepsias	18 semanas
Epilepsia Lafora	18 semanas
Factor de riesgo de Enfermedad de Alzheimer	18 semanas
Hallewörden-Spatz (Pantotenatoquinasa )	18 semanas
Kennedy Enfermedad de	18 semanas
Lisencefalia	18 semanas
Miopatía Nematínica	18 semanas
Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth ligado al X	18 semanas
Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A	18 semanas
Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B	18 semanas
Neuropatía periférica de Charcot-Marie-Tooth tipo 2K	18 semanas
Neuropatía periférica parálisis por presión	18 semanas
Niemann-Pick Enfermedades de	18 semanas
Parálisis periódica hipercalémica	18 semanas
Paraparesia espástica/Paraplejía espástica	18 semanas
Wilson Enfermedad de	18 semanas

<b>OFTALMOLOGÍA* (Ver secuenciación 1 gen)</b>	
Acromatopsia	18 semanas
Albinismo Ocular Ligado al Cromosoma X	18 semanas
Albinismo Oculocutáneo (Tipos I y II, OCA1/OCA2)	18 semanas
Alstrom Sd.	18 semanas
Amaurosis Congénita de Leber	18 semanas
Aniridia	18 semanas
Anoftalmia // Microftalmia	18 semanas
Ataxia Espino-Ponto-Cerebelar	18 semanas
Atrofia Óptica	18 semanas
Axenfeld-Rieger Sd.	18 semanas
Bardet Biedl Sd.	18 semanas
Blefarofimosis Sd.	18 semanas
Ceguera Nocturna Estacionaria Congénita	18 semanas
Coloboma	18 semanas
Coroideremia	18 semanas
Displasia oculodentodigital	18 semanas
Distrofia Corneal Autosómica Dominante	18 semanas
Distrofia Corneal Autosómica Recesiva	18 semanas
Distrofia Corneal tipo Avellino (Post Lasik)	18 semanas
Distrofia Coroidal Areolar Central	18 semanas
Distrofia de Conos	18 semanas
Distrofia de Conos> Bastones	18 semanas
Distrofia en patrón	18 semanas
Distrofia Macular Asociada a la Edad	18 semanas
Distrofia Macular Autosómica Dominante	18 semanas
Distrofia Macular Autosómica Recesiva	18 semanas
Distrofia Macular de Best o Viteliforme	18 semanas
Distrofia Macular de Sorsby	18 semanas
Distrofia Macular de Stargardt	18 semanas
Distrofia Macular en Ojo de Buey	18 semanas
Distrofia Macular Pseudovitiforme	18 semanas
Distrofia oculo-faríngea	18 semanas
Distrofias de Retina y Ciliopatías	18 semanas
Distrofias Maculares	18 semanas
Drusas Dominantes	18 semanas
Foveosquiasis	18 semanas
Glaucoma Congénito	18 semanas
Goldman-Favre Sd.	18 semanas
Hipomagnesemia	18 semanas
Joubert Sd.	18 semanas
Kearns-Sayre Sd.	18 semanas
Nanoftalmia, Microftalmia	18 semanas
Neuropatía Óptica	18 semanas
Norrie Enfermedad de	18 semanas
Peters Sd.	18 semanas
Pseudoxantoma elástico	18 semanas
Retinopatía de Bietti	18 semanas
Retinosis Pigmentaria	18 semanas
Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante	18 semanas
Retinosis Pigmentaria Autosómica Recesiva	18 semanas
Retinosis Pigmentaria Esporádica precoz	18 semanas
Retinosis Pigmentaria Ligada al X	18 semanas
Retinosis Pigmentaria Síndromica	18 semanas
Retinosis Punctata Albescens	18 semanas
Retinosquiasis	18 semanas
Senior Locken Sd. o Nefronoptosis	18 semanas
Usher (Tipos 1, 2, 3 y atípico) Sd.	18 semanas
VitreoRetinopatía Exudativa Familiar Autosómica Dominante	18 semanas
VitreoRetinopatía Exudativa Familiar ligada al X	18 semanas
<b>OTORRINO-LARINGOLOGÍA</b>	
Di George o Velo-Cardio-Facial Sd.	18 semanas
Mutaciones frecuentes sorderas	18 semanas
Sordera	18 semanas
Sordera	18 semanas
Sordera asociada a Sd. Usher	18 semanas
Sordera Mitocondrial	18 semanas
Sordera Recesiva	18 semanas
<b>FARMACOGENÉTICA (todo el estudio)</b>	
CES1: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (Melfenidato)	18 semanas
CYP2C19: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Síndrome Coronario Agudo (Clopidogrel)	18 semanas
CYP2C9, VKORC1: Tratamiento Enfermedad Tromboembólica Venosa (cumarínicos)	18 semanas
CYP2D6: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Cá. Mama (Tamoxifeno)	18 semanas
CYP2D6: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (Atomoxetina)	18 semanas
DPYD: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Cá. (5-Fluorouracilo)	18 semanas
FAMILIA CYP 450	18 semanas
FAMILIA Fase II	18 semanas
FAMILIA Receptores	18 semanas
FAMILIA Transportadores	18 semanas
FAMILIA Varios	18 semanas
IL28B: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Hepatitis Viral C (interferón-pegilado)	2 - 4 semanas
TPMT: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Cá. (azatioprina, 6-tioguanina, 6-mercaptopurina)	18 semanas
UGT1A1: Biomarcador predictor de respuesta a Tratamiento Cá. Colorrectal (Irinotecan)	18 semanas
<b>OTROS</b>	
Estudio de zigosis en gemelos	2 semanas
Sexado de muestras	2 semanas

\* En función de la técnica necesaria para estos estudios genéticos parte de los mismo pueden externalizarse a centros especializados. Esta información se incluirá en el informe de resultados