eurofins | MEGALAB Clinical Genetics

GENÉTICA

www.eurofins-megalab.com

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
AARSKOG	**Aarskog-Scott síndrome. Gen: FGD1. Secuenciación completa**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000001	**Abetalipoproteinemia. Gen: MTTP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000004	**Acidemia glutárica tipo 2. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000005	**Acidemia glutárica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000006	**Acidemia isovalérica. Gen: IVD. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000007	**Acidemia metilmalónica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000009	**Acidemia propiónica. Gen: PCCA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000010	**Acidemia propiónica. Gen: PCCB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000008	**Acidemia propiónica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000011	**Acidemia y aciduria metilmalónica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000012	**Acidosis láctica infantil letal. Gen: SUCLG1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000013	**Acidosis tubular renal distal. Gen: SLC4A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000014	**Acidosis tubular renal proximal,autosómico recesiva. Gen: SLC4A4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000015	**Aciduria 3-Metilglutacónica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000016	**Aciduria alfa metil acetoacetil. Gen: ACAT1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000017	**Aciduria argininosuccínica. Gen: ASL. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000003	**Aciduria glutárica tipo 1. Gen: GCDH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000018	**Aciduria L-2-hidroxiglutárica. Gen: L2HGDH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000019	**Aciduria malónica y metilmalónica combinada. Gen: ACSF3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000020	**Aciduria orótica. Gen: UMPS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000021	**Acondrogénesis tipo 2. Gen: COL2A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
ACONDROPLA	**Acondroplasia: mutaciones G380R y G375C gen FGFR3**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000022	**Acrodisostosis. Gen: PRKAR1A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000023	**Acromatopsia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000693	**Adams-Oliver tipo 5, síndrome de. Gen: NOTCH1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000025	**Adenomas aislados de la hipófisis tipo familiar. Gen: AIP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
ABCD1_MUTS	**Adrenoleucodistrofia ligada al X. Gen: ABCD1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000027	**Afibrinogenemia congénita. Gen: FGG. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000026	**Afibrinogenemia congénita. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000028	**Agamaglobulinemia ligada al X. Gen: BTK. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000029	**Agenesia renal. Gen: UPK3A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000030	**Alagille. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000031	**Albinismo cutáneo. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000032	**Albinismo ocular ligado al cromosoma X. Gen: GPR143. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TYROSINASA	**Albinismo oculocutáneo. Gen: TYR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000033	**Albinismo oculocutáneo. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000034	**Alcaptonuria. Gen: HGD. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000035	**Alexander, enfermedad de. Gen: GFAP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PIGENOTIPO	**Alfa-1 antitripsina. Genotipado**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000037	**Alfa-manosidosis. Gen: MAN2B1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000040	**Allan-Herndon-Dudley, síndrome de. Gen: SLC16A2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000041	**Alport y nefropatía por membrana basal fina, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
ALPORT	**Alport, síndrome de. Gen: COL4A5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ALMS1_MUTS	**Alström, síndrome de. Gen ALMS1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ALZH_APP	**Alzheimer 1, enfermedad de. Gen: APP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ALZH_PSEN1	**Alzheimer 3 y 6, enfermedad de. Gen: PSEN1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ALZH_PSEN2	**Alzheimer 4, enfermedad de. Gen: PSEN2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ALZHEIMER	**Alzheimer, enfermedad de. <10 genes (NGS)**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000044	**Alzheimer, enfermedad de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
RDH12_MUTS	**Amaurosis congénita de Leber tipo 13. Gen: RDH12. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
LEBER_MUTS	**Amaurosis congénita de Leber. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000045	**Amiotrofia escapuloperoneal: Kaeser, síndrome de. Gen: DES. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MYCN	**Amplificación gen MYCN y regiones 17p, 17q**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
AÑADIRMT	**Añadir DNA mitocondrial a panel NGS**	30 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
UNA_MUTACI	**Análisis de 1 mutación de cualquier gen**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DOS_MLPA	**Análisis de 1 mutación de cualquier gen (2 Salsas MLPA)**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
SOLO_MLPA	**Análisis de 1 mutación de cualquier gen por MLPA 1 salsa**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TRES_MUTAC	**Análisis de 3 mutaciones de cualquier gen/es (sec sanger)**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
GEN_000046	**Andersen-Tawil, síndrome de. Gen: KCNJ2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
ANEM_FALCI	**Anemia de células falciformes. Gen: HBB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000047	**Anemia de Diamond-Blackfan. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
FANCONI	**Anemia de Fanconi. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000048	**Anemia diseritropoyética congénita. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000049	**Anemia megaloblástica con respuesta a tiamina, síndrome de. Gen: SLC19A2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000050	**Anemia sideroblástica ligada al X. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
ANEURIS_AO	**Aneurisma aorta torácica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
ANGELMAN	**Angelman, síndrome de. Gen SNRPN. Estudio de metilación y MLPA**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000051	**Angelman, síndrome de. Gen: UBE3A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000052	**Angioedema hereditario tipo 1. Gen: SERPING1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000053	**Angiopatía amiloide cerebral. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000054	**Aniridia. Gen: PAX6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
APERT	**Apert, síndrome de. Gen: FGFR2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
APOE_PCR	**Apolipoproteína E. Genotipado**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000055	**Aracnodactilia contractural congénita. Gen: FBN2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ARRAY180K	**Array CGH 180K. Deleciones y ganancias de ADN**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ARRAY400K	**Array CGH 400K. Deleciones y ganancias de ADN**	35 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
ARRAY60K	**Array CGH 60K. Deleciones y ganancias de ADN**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CGHARRAYLA	**Array CGH 60k: líquido amniótico**	10 días	Líquido amniótico

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
CGHARRAYAB	**Array CGH 60k: restos abortivos**	10 días	Restos abortivos en medio. Refrigerada
CGHARRAYVC	**Array CGH 60k: vellosidad corial**	10 días	Vellosidades en medio. Refrigerada
GEN_000056	**Arteriopatía cerebral con infartos subcorticales y leucoencefalopatía. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
HLADRB1	**Artritis reumatoide. HLA DRB1**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000057	**Artrogriposis. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000058	**Arts, síndrome de. Gen: PRPS1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000059	**Asociación VACTERL. Gen: HOXD13. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000060	**Aspartilglucosaminuria. Gen: AGA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ASPERGIPCR	**ASPERGILLUS SPP. DNA (PCR). Estudio cualitativo**	17 días	Sangre EDTA y otras
ASTROVIPCR	**ASTROVIRUS RNA PCR. Estudio cualitativo**	9 días	Heces o vómito (10mL) congelados
FRIEDREICH	**Ataxia de Friedreich. Gen FXN. Expansión secuencia (GAA)n**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FRIEDR_SEC	**Ataxia de Friedreich. Gen: FXN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ATAXIA_EPI	**Ataxia episódica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
ATAXIA_SP	**Ataxia espinocerebelosa tipo 1, 2, 3, 6, 7, 8, 12 y 17. Estudio de expansiones**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MACHADOJOS	**Ataxia espinocerebelosa tipo 3: síndrome Machado-Joseph. Gen SCA3. Estudio de expansiones**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TELANGIECT	**Ataxia telangiectasia. Gen: ATM. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000061	**Ataxia y anemia sideroblástica ligada al cromosoma X. Gen: ABCB7. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000062	**Ataxias autosómicas recesivas. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000063	**Ataxias hereditarias no dinámicas. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000064	**Ataxias hereditarias. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
DRPLA_DNA	**Atrofia dentatorrubro pálido-luisiana. Gen DRPLA. Expansión secuencia (CAG)n**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
KENNEDYPCR	**Atrofia muscular bulboespinal - Enfermedad de Kennedy. Gen AR. Expansión secuencia (CAG)n**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SMN1	**Atrofia muscular espinal. Gen: SMN1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SMN_PCR	**Atrofia muscular espinal. Genes SMN1 y SMN2. Deleciones y duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000065	**Atrofia muscular espinal. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
ATROFI_OPT	**Atrofia óptica hereditaria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000066	**Ausencia congénita del conducto deferente. Gen: CFTR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
AUTIS_TDAH	**Autismo y TDAH. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000067	**Axenfeld-Rieger, síndrome de. Gen: FOXC1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PERIOCUAN	**Bacterias periodontales DNA. Estudio cuantitativo**	7 días	Mucosa bucal
PERIO_IL1	**Bacterias periodontales y polimorfismos en los genes IL1A, IL1B**	7 días	Mucosa bucal
GEN_000068	**Baller-Gerold, síndrome de. Gen: RECQL4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000069	**Bardet-Biedl, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
BARTONDNA	**Bartonella henselae DNA PCR Cualitativa. Estudio cualitativo**	6 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
BARTTER_3	**Bartter 3, síndrome de. Gen: CLCNKB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
BARTTER_4A	**Bartter 4A, síndrome de. Gen: BSND. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000070	**Bartter, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
BCRABL_MUT	**BCR/ABL1 detección mutación dominio tirosina quinasa (TK)**	7 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
BEALS_FBN2	**Beals, síndrome de. Gen: FBN2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000071	**Beckwith-Wiedemann, síndrome de. Gen: CDKN1C. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
BECKWITH_W	**Beckwith-Wiedemann, síndrome de: alteración de la región 11p15. Deleciones-duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000072	**Berardinelli-Seip, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
FISH11P15	**Biomarcador tumor sólido 11p15**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHP53	**Biomarcador tumor sólido 17p (TP53)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISH19Q	**Biomarcador tumor sólido 19q**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHSRD	**Biomarcador tumor sólido 1p**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISH1P_19Q	**Biomarcador tumor sólido 1p/19q**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHALK	**Biomarcador tumor sólido ALK (2p23)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHCHOP	**Biomarcador tumor sólido CHOP (12q13)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHCEN3	**Biomarcador tumor sólido cr 3**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHCEN7	**Biomarcador tumor sólido cr 7**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHEGFR	**Biomarcador tumor sólido EGFR (17p11)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHEWS	**Biomarcador tumor sólido EWS (22q12)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHFGFR	**Biomarcador tumor sólido FGFR1 (8p11)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHFOXO	**Biomarcador tumor sólido FOXO1A (13q14)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHFUS	**Biomarcador tumor sólido FUS (16p11)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
FISHHER2	**Biomarcador tumor sólido HER2/neu**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHMDM2	**Biomarcador tumor sólido MDM2 (12q15)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHMET	**Biomarcador tumor sólido MET (7q31)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHNMYC	**Biomarcador tumor sólido N-MYC (2p24)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHNR4A3	**Biomarcador tumor sólido NR4A3**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHNTK1	**Biomarcador tumor sólido NTKR1**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHNTK2	**Biomarcador tumor sólido NTKR2**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHNTK3	**Biomarcador tumor sólido NTKR3**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHP16	**Biomarcador tumor sólido P16 (9p22)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHROS1	**Biomarcador tumor sólido ROS1 (6q22)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHSSX	**Biomarcador tumor sólido SSX1 (Xp11) y SSX2 (Xp11)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
FISHSYT	**Biomarcador tumor sólido SYT (18q11)**	5 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
BIOLICOLON	**Biopsia líquida cáncer colon**	15 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
BIOLIQPULM	**Biopsia líquida cáncer de pulmón NSCLC**	15 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
BIOLIQPANE	**Biopsia líquida de 40 genes (+15 genes)**	15 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
BLBRCA1.2	**Biopsia líquida genes BRCA1 y 2**	10 días	Sangre tubo Streck
BIOLIQMAMA	**Biopsia líquida mama RH+ HER2+**	15 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
GEN_000073	**Birk-Barel, síndrome de. Gen: KCNK9. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
BIRTHOGGDU	**Birt-Hogg-Dube, síndrome de. Gen: FLCN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000074	**Björnstadt, síndrome de. Gen: BCS1L. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
BEPICHECK	**Bladder Epicheck (screening cáncer de vejiga)**	15 dias	Orina
BLASTOPCR	**BLASTOCYSTIS HOMINIS en HECES PCR. Estudio cualitativo**	9 días	Heces
GEN_000075	**Bloom, síndrome de. Gen: BLM. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000688	**BOR, síndrome de, artrocalasia tipo Ehlers-Danlos. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000689	**BOR, síndrome de, Autoinmune proliferativo. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
B.PERTUSSI	**Bordetella pertussis y parapertussis DNA. Estudio cualitativo**	10 días	torunda nasofaringea
GEN_000076	**Borjeson-Forssman-Lehmann, síndrome de. Gen: PHF6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
BORRPCR	**Borrelia burgdorferi DNA PCR. Estudio cualitativo**	5 días	Suero
GEN_000077	**Braquidactilia tipo a1. Gen: IHH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000078	**Bronquiectasia idiopática. Gen: SCNN1A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
BRUCEPCR	**Brucella melitensis DNA PCR Cualitativa. Estudio cualitativo**	12 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
BRUCESPPCR	**BRUCELLA SPP. DNA PCR. Estudio cualitativo**	12 días	Sangre EDTA (2-8ºC)
GEN_000694	**Bruck, síndrome de. Gen: PLOD2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SCN5A	**Brugada, síndrome de. Gen: SCN5A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
S_BRUGADA	**Brugada, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000079	**Buschke-Ollendorff, síndrome de. Gen: LEMD3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
NGS_CABCUS	**CABEZA Y CUELLO**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
CADASILTOT	**CADASIL. Gen: NOTCH3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CADASIL	**CADASIL. Gen: NOTCH3. Secuenciación exones 3 y 4**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000080	**Caffey, enfermedad de. Gen: COL1A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CALCI_CERE	**Calcificación cerebral familiar primaria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GALNT3_MUT	**Calcinosis tumoral hipofosfatémica. Gen GALNT3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000081	**Camurati-Engelmann, enfermedad de. Gen: TGFB1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000082	**Canalopatías del sistema nervioso central. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000083	**Canavan, enfermedad de. Gen: ASPA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
RENALH	**Cáncer hereditario renal: PTEN, BAP1, VHL, TSC1, TSC2, MET, FLCN, SDHB, SDHD, SPRED1, WRN, WT1, CDKN1C. Secuenciación completa.**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
PANELCOLON	**CÁNCER COLORRECTAL PANEL 1**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente.
NGS_COL2S	**CÁNCER COLORRECTAL PANEL 2**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
GEN_000084	**Cáncer de colon familiar ampliado. Genes: APC, AXIN2, EPCAM, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS1, PMS2, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A, ATM, BLM, CHEK2, GALNT12, MSH3, NTHL1, POLD1, POLE, TP53. Secuenciación completa**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000085	**Cáncer de colon familiar. Genes: APC, AXIN2, EPCAM, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS1, PMS2, STK11, PTEN, SMAD4, BMPR1A. Secuenciación completa**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000087	**Cáncer de colon no polipósico familiar. Gen: BMPR1A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000515	**Cáncer de colon no polipósico familiar. Gen: EPCAM. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
MLH1_MUTS	**Cáncer de colon no polipósico familiar. Gen: MLH1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000090	**Cáncer de colon no polipósico familiar. Gen: MLH3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
MSH2_MUTS	**Cáncer de colon no polipósico familiar. Gen: MSH2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
MSH6_MUTS	**Cáncer de colon no polipósico familiar. Gen: MSH6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000086	**Cáncer de colon no polipósico familiar. Gen: PMS1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
PMS2_MUTS	**Cáncer de colon no polipósico familiar. Gen: PMS2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
LYNCH_MUTS	**Cáncer de colon no polipósico familiar. Genes: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, PMS1. Secuenciación completa**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
MUTYH_MUTS	**Cáncer de colon. Poliposis adenomatosa familiar de tipo atenuada. Gen: MUTYH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
PAF_MUTS	**Cáncer de colon. Poliposis adenomatosa familiar de tipo atenuada. Genes: APC, MUTYH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
NGS_HIGS	**CÁNCER DE HÍGADO**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente.
GEN_000091	**Cáncer de mama / ovario familiar. Gen: BRCA1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000092	**Cáncer de mama / ovario familiar. Gen: BRCA2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000093	**Cáncer de mama / ovario familiar. Gen: RAD51D. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
BRCA_MLPA	**Cáncer de mama / ovario. Genes BRCA1 y BRCA2. Deleciones-duplicaciones (MLPA)**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
BRCA1.2SEC	**Cáncer de mama / ovario. Genes BRCA1 y BRCA2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
BRCA_PLUS	**Cáncer de mama / ovario. Genes: BRCA1, BRCA2, APC, ATM, BARD1, BMPR1A, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MEN1, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMAD4, STK11, TP53. Secuenciación completa.**	10 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
BRCA_SOMAT	**CÁNCER DE MAMA Y OVARIO PANEL 1**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente.

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
NGS_OVA1S	**CÁNCER DE MAMA Y OVARIO PANEL 2**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente.
NGS_PANCS	**CÁNCER DE PÁNCREAS**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
NGS_PROS	**CÁNCER DE PRÓSTATA**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
PANELPULMO	**CÁNCER DE PULMÓN PANEL 1**	7 días	Tejido parafinado. Tª amb
NGS_PULM2S	**CÁNCER DE PULMÓN PANEL 2**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente.
TIROID_MUT	**CÁNCER DE TIROIDES PANEL 1**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
NGS_TIROIS	**CÁNCER DE TIROIDES PANEL 2**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
NGS_VEJS	**CÁNCER DE VEJIGA**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente.
CANCERGAST	**Cáncer gástrico difuso hereditario. Gen: CDH1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
PANCREASH	**Cáncer hereditario de páncreas: BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, ATM, PALB2, TP53, APC CDKN2A, CDK4, STK11, BMPR1A, SMAD4, NF1, MEN1, CDKN1B, VHL, TSC1, TSC2, PRSS1. Secuenciación completa.**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
PROSTATAH	**Cáncer hereditario de próstata: BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, ATM, CHEK2, PALB2, TP53, NBN, HOXB13. Secuenciación completa.**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
ENDOMETRH	**Cáncer hereditario endometrio: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, TP53, PTEN, STK11. Secuenciación completa.**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GASTRICOH	**Cáncer hereditario gástrico: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, CDH1, STK11, BMPR1A, SMAD4, NF1, MEN1, CDKN1B, WRN. Secuenciación completa.**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
P16_MUTS	**Cáncer páncreas. Gen CDKN2A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
PSMB8_MUTS	**Candle, síndrome de. Gen: PSMB8. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
RFC1_MUT	**CANVAS expansión gen RFC1 secuencia (AAGGG)n**	20 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
PRO_OXIDAN	**Capacidad pro-oxidante del eyaculado**	15 días	Semen congelado
GEN_000102	**Carcinoma medular de tiroide familiar. Gen: RET. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000103	**Carcinoma papilar familiar cels renales. Gen: MET. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
CARDIO_GEN	**Cardiopatías. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
CARIOSAR	**Cariotipo de alta resolución en sangre**	20 días	Sangre en heparina
CARIOAMN	**Cariotipo de líquido amniótico**	20 días	Líquido amniótico
CARIOTIP	**Cariotipo de sangre periférica**	20 días	Sangre en heparina
CARIOTEJ	**Cariotipo de tejido**	20 días	Tejido fresco en suero estéril
CARIOCORIO	**Cariotipo de vellosidades coriales**	20 días	Vellosidades coriales
CARIOCUMB	**Cariotipo en sangre de cordón umbilical**	10 días	Sangre esp. Heparina
GEN_000105	**Catarata congénita - miocardiopatía hipertrófica - miopatía mitocondrial. Gen: SLC25A4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000106	**Catarata nuclear tipo 23. Gen: CRYAB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CEGUERACON	**Ceguera congénita. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000107	**Ceguera nocturna estacionaria congénita tipo 2, autosómico dominante. Gen: PDE6B. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CTC_ONCO	**Células tumorales circulantes**	10 días	Kit especial
GEN_000108	**Char, síndrome de. Gen: TFAP2B. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CMT1A_EGR2	**Charcot-Marie-Tooth 1. Gen: EGR2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CMT1_MPZ	**Charcot-Marie-Tooth 1. Gen: MPZ. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
CMT1_PMP22	**Charcot-Marie-Tooth 1. Gen: PMP22. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CHARCOT.MT	**Charcot-Marie-Tooth 1A. Gen PMP22. Deleciones-duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CMT2A_MFN2	**Charcot-Marie-Tooth 2. Gen: MFN2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CMT4_GDAP1	**Charcot-Marie-Tooth 4A. Gen: GDAP1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CMTX_Cx32	**Charcot-Marie-Tooth ligado a X. Gen: GJB1 de Cx32. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000109	**Charcot-Marie-Tooth tipo 3. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
CHARCOT_MT	**Charcot-Marie-Tooth. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
CHARGE_MUT	**Charge, síndrome de. Gen: CHD7. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000110	**Chediak-Higashi, síndrome de. Gen: LYST. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CHIKUNGPCR	**CHIKUNGUNYA VIRUS POR HIBRIDACIÓN MOLECULAR (PCR). Estudio cualitativo**	6 días	Suero
CHLAMPNPCR	**Chlamydia pneumoniae DNA PCR. Estudio cualitativo**	5 días	"Exudado faringeo Lavado broncoalveolar,Esputo. LCR refrigerado."
CHLAMPCR	**Chlamydia trachomatis DNA. Estudio cualitativo**	10 días	torunda genital. Orina
GEN_000111	**CID sindrómica o con sintomatología asociada. Gen: STAT5B. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000112	**Cistinosis. Gen: CTNS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000113	**Cistinuria. Gen: SLC3A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000114	**Cistinuria. Gen: SLC7A9. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000115	**Citocromo 450 2B6. Gen: CYP2B6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000116	**Citocromo 450 2C9. Gen: CYP2C9. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000117	**Citocromo 450 2D6. Gen: CYP2D6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
CITOPCR	**Citomegalovirus DNA. Estudio cualitativo**	10 días	suero
CITOCUAN	**Citomegalovirus DNA. Estudio cuantitativo**	10 días	suero
GEN_000118	**Citopenia ligada al X asociada a GATA1. Gen: GATA1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000119	**Citrulinemia tipo 1. Gen: ASS1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000182	**Citrulinemia tipo 2. Gen: SLC25A13. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CLOSTRIPCR	**CLOSTRIDIUM DIFFICILE PCR CUALITATIVA EN HECES. Estudio cualitativo**	8 días	Heces
GEN_000120	**Clouston, síndrome de. Gen: GJB6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000121	**COACH, síndrome de. Gen: TMEM67. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000122	**Cockayne tipo B. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000123	**Coffin-Lowry, síndrome de. Gen: RPS6KA3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000124	**Cohen, síndrome de. Gen: VPS13B. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MDR3_MUTS	**Colestasis intrahepática familiar progresiva. Gen: MDR3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000125	**Colestasis intrahepática familiar progresiva. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000126	**Colestasis intrahepática familiar. Gen: ABCB11. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000127	**Coloboma renal, síndrome de. Gen: PAX2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000129	**Comunicación interauricular cardíaca. Gen: MYH6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000130	**Condrodisplasia metafisaria tipo Jansen. Gen: PTH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
COL10A1	**Condrodisplasia metafisaria tipo Schmid. Gen: COL10A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000131	**Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X tipo 1. Gen: ARSE. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000132	**Condrodisplasia punctata ligada al cromosoma X tipo 2. Gen: EBP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000133	**Condrodisplasia punctata ligada al X. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000134	**Condrodisplasia tipo Blomstrand. Gen: PTH1R. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CONSEJOGEN	**Consulta de consejo genético**		
GEN_000136	**Convulsiones neonatales-infantiles benignas familiares. Gen: SCN2A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000137	**Corea benigna familiar. Gen: NKX2-1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
NKX2_1_MUT	**Corea hereditaria benigna. Gen: NKKX2-1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CORIOMPCR	**Coriomeningitis linfocitaria (PCR)**		
GEN_000138	**Cornelia de Lange, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
PTEN_MUTS	**Cowden, síndrome de. Gen: PTEN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000139	**Cowden, síndrome de. Genes: PTEN, SDHB, KLLN, SDHD, PIK3CA, AKT1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
COXIELLPCR	**Coxiella burnetii DNA PCR. Estudio cualitativo**	12 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CRANEOSINO	**Craneosinostosis. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000325	**Creutzfeldt-Jakob, enfermedad de. Gen: PRNP. Estudio del polimorfismo en el codon 129 (M129V)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000326	**Creutzfeldt-Jakob, enfermedad de. Gen: PRNP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TALONAMPLI	**Cribado neonatal ampliado**	20 días	ESPECIAL
GEN_000140	**Crigler Najjar tipo 1, síndrome de. Gen: UGT1A1. Detección de la inserción TA**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000141	**Crigler Najjar tipo 1, síndrome de. Gen: UGT1A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000142	**Crisponi. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000327	**Crohn, enfermedad de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000143	**Crouzon, síndrome de. Gen: FGFR2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CRYPTOCPCR	**CRYPTOCOCCUS NEOFORMANS MUESTRA PCR. Estudio cualitativo**	17 días	Muestra
CRYPTOSPCR	**CRYPTOSPORIDIUM MUESTRA PCR. Estudio cualitativo**	17 días	2 mL sangre total y otras muestras (LCR...)
GEN_000144	**Culler-Jones, síndrome de. Gen: GLI2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000145	**Currarino, síndrome de. Gen: MNX1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000146	**Cutis Laxa autosómico recesiva. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000147	**Cutis Laxa. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
DAO_GEN	**DAO: mutaciones gen AOC1 (DAO 4 mutaciones)**	15días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000148	**Darier-White, enfermedad de. Gen: ATP2A2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000149	**Defectos congénitos de la glicosilación. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000150	**Defectos en la biogénesis de peroxisomas. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000151	**Defectos en la coagulación por deficiencia del Factor XI. Gen: F11. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000152	**Defectos en la coagulación por deficiencia en el receptor de la proteína C. Gen: PROCR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000153	**Defectos en la fosforilación oxidativa. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000154	**Defectos en la oxidación de los ácidos grasos. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
SLC2A1	**Deficiencia del transportador de glucosa 1 (GLUT1). Gen: SLC2A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
SLC16A2	**Deficiencia del transportador de MCT8. Gen: SLC16A2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CYP17	**Deficiencia en 17-hidroxilasa. Gen: CYP17A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CYP21_MLPA	**Deficiencia en 21-hidroxilasa. Gen CYP21A2. Deleciones y duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
CYP21	**Deficiencia en 21-hidroxilasa. Gen: CYP21A2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ALFA_REDUC	**Deficiencia en 5-alfa-reductasa. Gen: SRD5A2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DPYD	**Deficiencia en dihidropirimidina deshidrogenasa. Gen: DPYD. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
G6PD_MUTS	**Deficiencia en glucosa-6-fosfato deshidrogenasa. Gen: G6PD. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
AMPD1	**Deficiencia en mioadelinato desaminasa. Gen: AMPD1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TPMT_MUTS	**Deficiencia en TPMT. Gen: TPMT. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000158	**Déficit combinado de hormona pituitaria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000159	**Déficit congénito del inhibidor del activador del plasminógeno tipo 1. Gen: SERPINE1. Estudio del Polimorfismo 4G / 5G**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000160	**Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga. Gen: HADHA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000161	**Déficit de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa. Gen: HADH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000162	**Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa tipo 1. Gen: MCCC1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000163	**Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa tipo 2. Gen: MCCC2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000164	**Déficit de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000165	**Déficit de Acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media. Gen: ACADM. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000166	**Déficit de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta. Gen: ACADS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000167	**Déficit de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga. Gen: ACADVL. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000168	**Déficit de acil-CoA oxidasa peroxisomal. Gen: ACOX1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000169	**Déficit de adenina fosforribosiltransferasa. Gen: APRT. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000170	**Déficit de adenosina deaminasa. Gen: ADA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000172	**Déficit de arginasa. Gen: ARG1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000173	**Déficit de arginina:glicina amidinotransferasa. Gen: GATM. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000188	**Déficit de ATP sintasa, tipo nuclear 1. Gen: ATPAF2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000174	**Déficit de beta-cetotiolasa. Gen: ACAT1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000175	**Déficit de biotinidasa. Gen: BTD. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000176	**Déficit de butiril-colinesterasa. Gen: BCHE. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000179	**Déficit de carnitina palmitoiltransferasa 2. Gen: CPT2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000178	**Déficit de carnitina palmitoiltransferasa tipo 1. Gen: CPT1A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000180	**Déficit de carnitina-acilcarnitina translocasa. Gen: SLC25A20. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000177	**Déficit de carnitina-palmitoiltransferasa. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000181	**Déficit de citocromo C oxidasa. Gen: SCO2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000183	**Déficit de coenzima Q10. Gen: APTX. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
COLAG_MUTS	**Déficit de colágeno VI. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000184	**Déficit de fumarasa. Gen: FH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000156	**Déficit de glipoproteína VI. Gen: GP6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000185	**Déficit de glutamina sintetasa. Gen: GLUL. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000186	**Déficit de guanidino-acetato metiltransferasa. Gen: GAMT. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000189	**Déficit de hormona de crecimiento. Gen: GH1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000187	**Déficit de hormona hipofisaria. Gen: PROP1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000190	**Déficit de malonil-CoA. Gen: MLYCD. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000191	**Déficit de N-acetil glutamato sintasa. Gen: NAGS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000192	**Déficit de ornitina aminotransferasa. Gen: OAT. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000193	**Déficit de ornitina transcarbamilasa. Gen: OTC. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000196	**Déficit de piruvato carboxilasa. Gen: PC. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000194	**Déficit de piruvato descarboxilasa. Gen: PDHA1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000195	**Déficit de piruvato deshidrogenasa fosfatasa. Gen: PDP1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000197	**Déficit de piruvato quinasa. Gen: PKLR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000198	**Déficit de plasminógeno tipo 1. Gen: PLG. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000199	**Déficit de proteína D-bifuncional. Gen: HSD17B4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PROS1_MUTS	**Déficit de Proteína S. Gen: PROS1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000201	**Déficit de proteínas E3-binding de la piruvato deshidrogenasa. Gen: PDHX. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SACAR_ISOM	**Déficit de sacarasa isomaltasa: Gen SI. Secuenciación compelta**	25 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000202	**Déficit de succinato-CoQ reductasa. Gen: SDHA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000203	**Déficit de succíninil-semialdehído-deshidrogenasa. Gen: ALDH5A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000204	**Déficit de tetrahidrobiopterina. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
SLC6A8_MUT	**Déficit de transportador de creatina ligado al cromosoma X. Gen: SLC6A8. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000209	**Déficit de urina nucleósido fosforilasa. Gen: PNP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000157	**Déficit de zinc neonatal transitoria. Gen: SLC30A2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000210	**Déficit del complejo II mitocondrial. Gen: SDHAF1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000036	**Déficit en alfa-1-antitripsina. Gen: SERPINA1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000212	**Déficit en colesterol-7-alfa-hidroxilasa. Gen: CYP7A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000207	**Déficit en tirosin hidroxilasa. Gen: TH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000213	**Déficit familiar de lipoproteinlipasa. Gen: LPL. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000214	**Déficit intelectual ligado al cromosoma X - hipoplasia cerebelosa. Gen: OPHN1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000215	**Déficit intelectual ligado al cromosoma X tipo Hedera. Gen: ATP6AP2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000216	**Déficit intelectual. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000217	**Déficit múltiple de carboxilasa. Gen: HLCS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000218	**Déficit múltiple de sulfatasa. Gen: SUMF1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000219	**Déficit primario de carnitina. Gen: SLC22A5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000220	**Déficit primario de coenzima Q10. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000221	**Déficits combinados de la fosforilación oxidativa. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000222	**Degeneración de la retina. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000223	**Degeneración macular asociada a la edad. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
DMAE	**Degeneración macular asociada a la edad: >10 genes (NGS)**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DMAE_SNP	**Degeneración macular asociada a la edad: 6 polimorfismos (sec. Sanger)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000224	**Degeneración macular. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
TP53_DELEC	**Delección TP53**	7 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
DEL_1P_19Q	**Deleción 1p/19q, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
TP53_DELEC	**Deleción TP53**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
EGFRVIII	**Deleciones de PDGFRA, EGFR, CDKN2A, PTEN, TP53 y detección**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
MELAN_MLPA	**Deleciones o duplicaciones en los cromosomas 1p, 3, 6 y 8**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
MLPA_RMENT	**Deleciones subteloméricas y síndromes de microdeleción. Deleciones y duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DEMEN_PICK	**Demencia de Pick. Panel NGS**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000225	**Demencia frontotemporal. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
LEWY_BODY	**Demencia Lewy-Body. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000226	**Demencia por cuerpos de Lewy. Gen: SNCA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000227	**Demencias. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
DENGUEPCR	**DENGUE VIRUS (SEROTIPOS 1-4 FLAVIVIRUS) PCR. Estudio cualitativo**	5 días	Suero
GEN_000228	**Dent, enfermedad de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000229	**Denys-Drash, síndrome de. Gen: WT1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DEPORTPLUS	**Deporte +Nutrigenética+ Suplementos**	30 días	Sangre EDTA (o saliva). Tª ambiente
BIENESTAR	**Deporte+Nutrigenética+ Intolerancias + suplementos y vitaminas**	17 días	Sangre EDTA (o saliva). Tª ambiente
MPX	**Detección de HIV, HVC, HVB. Multiplex PCR**	72 horas	10ml de sangre en EDTA. Tª ambiente
STIL_TAL1	**Detección del gen fusión STIL-TAL1**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
BCR_ABL1	**Detección y cuantificación del gen fusión BCR/ABL1**	7 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
CBFB_MYH11	**Detección y cuantificación del gen fusión CBFB-MYH11**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
ETV6_RUNX1	**Detección y cuantificación del gen fusión ETV6-RUNX1 (TEL-AML1)**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
PML_RARA	**Detección y cuantificación del gen fusión t(15;17) [PML-RARA]**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
TCF3_PBX1	**Detección y cuantificación del gen fusión TCF3-PBX1 (E2A-PBX1)**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
DETESEX	**Detesex**	5 días	Sangre citrato (2 tubos). Tª ambiente
DEVIC	**Devic, enfermedad de. Gen: AQP4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000232	**Diabetes insípida nefrogénica ligada al X. Gen: AVPR2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000233	**Diabetes insípida nefrogénica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000231	**Diabetes insípida. Gen: AVP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000234	**Diabetes Mellitus neonatal permanente (PNDM). Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000235	**Diabetes Mellitus neonatal transitoria (TNDM). Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
HLADIABE	**Diabetes mellitus. HLA DQA1/DQB1**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
MODY_MLPA	**Diabetes MODY tipos 1 al 10. Deleciones y Duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
GEN_000236	**Diabetes MODY. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
MODY_1_6	**Diabetes MODY1 a 6: >10 genes (NGS)**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MODY1_GEN	**Diabetes MODY1. Gen: HNF4A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MODY2_GEN	**Diabetes MODY2. Gen: GCK. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MODY3_GEN	**Diabetes MODY3. Gen: HNF1A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MODY4_GEN	**Diabetes MODY4. Gen: PDX1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MODY5_GEN	**Diabetes MODY5. Gen: TCF2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MODY6_GEN	**Diabetes MODY6. Gen: NEUROD1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000237	**Diarrea congénita por cloreto. Gen: SLC26A3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DIENTAMPCR	**DIENTAMOEBA FRAGILIS en HECES PCR. Estudio cualitativo**	12 días	Heces
GEN_000239	**Discapacidad intelectual con alfa-talasemia ligada al X, síndrome de. Gen: ATRX. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000238	**Discinesia ciliar primaria. Kartagener, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000241	**Discinesia paroxística. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000242	**Disfunción del metabolismo del surfactante pulmonar. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000244	**Disgenesia gonadal (ovárica), hiperestimulación ovárica y respuesta ovárica a estimulación con FSH. Gen: FSHR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000243	**Disgenesia gonadal completa 46,XY. Gen: SRY. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000245	**Disgenesia reticular. Gen: AK2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000246	**Dishormonogénesis tiroidea familiar 2A. Gen: TPO. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DISOM_UNIP	**Disomía uniparental cromosoma 14**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000247	**Disostosis acrofacial de Weyers. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000248	**Disostosis acrofacial, tipo Weyers. Gen: EVC. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000249	**Disostosis espondilocostal autosómico recesiva. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000250	**Displasia acromesomélica tipo Maroteaux. Gen: NPR2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DAVD	**Displasia arritmogénica ventriculo derecho. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000251	**Displasia campomélica. Gen: SOX9. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000252	**Displasia cleidocraneal. Gen: RUNX2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000254	**Displasia cráneo -metafisaria autosómico dominante. Gen: ANKH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000253	**Displasia cráneo -metafisaria autosómico dominante. Gen: SOST. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000692	**Displasia craneofrontonasal. Gen: EFNB1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000255	**Displasia de Schneckenbecken. Gen: SLC35D1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000256	**Displasia diastrófica. Gen: SLC26A2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000257	**Displasia ectodérmica anhidrótica con Inmunodeficiencia de células T. Gen: NFKBIA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000258	**Displasia ectodérmica anhidrótica con inmunodeficiencia, osteopetrosis y linfedema. Gen: IKBKG. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
EDA2_MUTS	**Displasia ectodérmica hidrótica 2. Gen: EDA2 ó GJB6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000260	**Displasia ectodérmica hidrótica tipo 2. Gen: GJB6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000261	**Displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al X. Gen: EDA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000262	**Displasia ectodérmica hipohidrótica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000263	**Displasia ectodérmica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
COMP	**Displasia epifisaria múltiple. Gen: COMP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000264	**Displasia epifiseal múltiple. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000265	**Displasia epifisiaria-falángica en forma de ángel. Gen: GDF5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000266	**Displasia espondiloepifisaria tardía ligada al X. Gen: TRAPPC2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000267	**Displasia espondiloepimetafisaria tipo anauxética. Gen: RMRP. Secuenciación zona reguladora**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000268	**Displasia esquelética de Eiken. Gen: PTH1R. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000269	**Displasia esquelética platiespondilítica letal, tipo Torrance. Gen: COL2A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000270	**Displasia esquelética. Gen: CHST3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000271	**Displasia inmuno ósea de Schimke. Gen: SMARCAL1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000272	**Displasia mandibuloacral con lipodistrofia tipo A (MADA). Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000273	**Displasia oculodentodigital. Gen: GJA1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000274	**Displasia ósea esclerosante. Gen: SOST. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000275	**Displasia osteoglofónica. Gen: FGFR1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000276	**Displasia septo-óptica. Gen: HESX1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000277	**Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio derecho. Gen: JUP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000278	**Displasia ventricular arritmogénica familiar aislada de predominio derecho. Gen: TGFB3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DISPLA_ESQ	**Displasias esqueléticas. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000279	**Disqueratosis congénita autosómico dominante tipo 1. Gen: TERC. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000280	**Disqueratosis congénita XL - Zinsser-Cole-Engman, síndrome de. Gen: DKC1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000281	**Disqueratosis congénita. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
PRRT2	**Disquinesia paroxística cinesiogénica familiar. Gen: PRRT2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DYT1_MUTS	**Distonía de torsión DYT1. Gen: TOR1A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DYT5_MUTS	**Distonía de torsión DYT5. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
DYT6_MUTS	**Distonía de torsión DYT6. Gen: THAP1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000282	**Distonía hereditaria sensible a L-dopa secundaria a déficit de GTP ciclohidrolasa 1. Gen: GCH1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DYT11_MUTS	**Distonía mioclónica DYT11. Gen: SGCE. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000283	**Distonía mioclónica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000284	**Distonía primaria mioclónica. Gen: DRD2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000288	**Distonía. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000285	**Distonía-parkinsonismo con hipermanganesemia, policitemia y enfermedad hepática crónica. Gen: SLC30A10. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000286	**Distonía-parkinsonismo de inicio rápido. Gen: ATP1A3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000287	**Distonía-parkinsonismo ligado al X. Gen: TAF1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000289	**Distrofia corneal congénita del estroma. Gen: DCN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DISTRO_COR	**Distrofia corneal de Meesmann. Gen: KRT12. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000290	**Distrofia corneal. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000291	**Distrofia corneana, microquística. Gen: TGFBI. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000292	**Distrofia corneoretinal cristalina de Bietti. Gen: CYP4V2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000293	**Distrofia coroidea areolar central tipo 2. Gen: PRPH2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000294	**Distrofia de conos y bastones. Gen: AIPL1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DIS_CONBAS	**Distrofia de conos y bastones. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000295	**Distrofia de retina de Bothnia. Gen: RLBP1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000740	**Distrofia de Sorsby del fondo de ojo, pseudoinflamatoria. Gen: TIMP3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000297	**Distrofia facioescapulohumeral tipo 2. Gen: SMCHD1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000298	**Distrofia macular corneal. Gen: CHST6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DIST_VITEL	**Distrofia macular pseudoviteliforme. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000299	**Distrofia macular viteliforme de Best. Gen: BEST1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000300	**Distrofia macular y/o de retina. Gen: SIX6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000301	**Distrofia macular. Gen: PRPH2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000302	**Distrofia macular. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
DISTROFIAM	**Distrofia miotónica 1 (Steinert). Gen DMPK. Expansión secuencia (CTG)n**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
DISTROFI_2	**Distrofia miotónica 2. Gen CNBP. Expansión secuencia (CCTG)n**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000305	**Distrofia muscular congénita tipo 1C. Gen: FKRP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000303	**Distrofia muscular congénita tipo Fukuyama. Gen: FKTN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000304	**Distrofia muscular congénita. Gen: LAMA2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
LMNA	**Distrofia muscular de cinturas 1B / CMT2B1. Gen: LMNA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CAPN3_MUTS	**Distrofia muscular de cinturas 2A: gen CAPN3 (NGS)**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DYSF	**Distrofia muscular de cinturas tipo 2B. Gen: DYSF. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
D_CINTURAS	**Distrofia muscular de cinturas. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
DUCHENNE	**Distrofia muscular de Duchenne/Becker. Gen DMD. Deleciones-duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
GEN_000306	**Distrofia muscular de Duchenne-Becker. Gen: DMD. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
EMERY_DREI	**Distrofia muscular de Emery-Dreiffus. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000307	**Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al cromosoma X tipo 1. Gen: EMD. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000308	**Distrofia muscular de Emery-Dreifuss ligada al cromosoma X tipo 6. Gen: FHL1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000309	**Distrofia muscular espinal tipo 1. Gen: SEPN1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DISTROFFEH	**Distrofia muscular facio-escápulo-humeral**	45 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PABPN1_GCN	**Distrofia muscular oculofaríngea. Gen PABPN1. Expansión secuencia GCN**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000310	**Distrofia muscular. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000311	**Distrofia retiniana. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000312	**Distrofia torácica asfixiante tipo 2. Gen: IFT80. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DNAASCARIS	**DNA ASCARIS LUMBRICOIDES. Estudio cualitativo**	9 días	Muestra: heces, orina... muestras focalizadas al punto de infección.
BABESPCR	**DNA Babesia spp (PCR) (sangre). Estudio cualitativo**	12 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PERIODNA	**DNA bacterias periodontales. Estudio cualitativo**	7 días	Mucosa bucal
CANDIDAPCR	**DNA Cándida spp. (líquidos biológicos). Estudio cualitativo**	11 días	Líquidos biológicos
DNAMT_MUTS	**DNA mitocondrial. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
MYCOGENIT	**DNA Mycoplasma genitalium (líquidos biológicos). Estudio cualitativo**	5 días	muestra cérvico-vaginal, anal, uretral, semen, líquido laparoscópia, orina(5mL). las muestras recogedias con escobillon necesitan medio de transporte para virus, pedir en almacen
GEN_000313	**Donnai-Barrow, síndrome de. Gen: LRP2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000314	**Duane-Radial Ray, síndrome de. Gen: SALL4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
EHLERHIPER	**Ehlers-Danlos hipermóvil. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
EHLERSD_4	**Ehlers-Danlos tipo IV. Gen: COL3A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
EHLERSD_5A	**Ehlers-Danlos tipo IV. Gen: COL5A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
EHLERSD1_2	**Ehlers-Danlos tipos I y II. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
EHLERSDTOT	**Ehlers-Danlos. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
ELIPTOCITO	**Eliptocitosis. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000315	**Encefalopatía atípica por glicina. Gen: AMT. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000316	**Encefalopatía epiléptica infantil temprana. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000317	**Encefalopatía epiléptica infantil. Panel Ampliado NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000318	**Encefalopatía epiléptica precoz infantil. Gen: ARX. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CDKL5	**Encefalopatía epiléptica temprana. Gen: CDKL5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000319	**Encefalopatía infantil por glicina. Gen: GCSH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000320	**Encefalopatía neonatal grave. Gen: MECP2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000321	**Encefalopatía por glicina. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
DISBIENDOM	**Endometriome (evaluación del microbioma endometrial)**	15 días	kit especial
ENDOPREDIC	**Endopredict - expresión génica**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
HLACELIACA	**Enfermedad celiaca: haplotipos HLADQ2 y HLADQ8**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000322	**Enfermedad cerebral de pequeños vasos con hemorragia. Gen: COL4A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000330	**Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000332	**Enfermedad de multiminicore. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000333	**Enfermedad de músculo-ojo-cerebro. Gen: POMGNT1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000334	**Enfermedad del núcleo central. Gen: RYR1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CYBB	**Enfermedad granulomatosa crónica. Gen: CYBB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
NCF1	**Enfermedad granulomatosa crónica. Gen: NCF1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000335	**Enfermedad granulomatosa crónica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000336	**Enfermedad hepática poliquística. Gen: PRKCSH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
EII_MONOGE	**Enfermedad inflamatoria intestinal monogénica: >20 genes (NGS)**	30 dias	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000337	**Enfermedad Inflamatoria Intestinal. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
UROMO_MUTS	**Enfermedad medular quística renal. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000339	**Enfermedad por cuerpos de poliglucosanos del adulto. Gen: GBE1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000340	**Enfermedad renal poliquística autosómico dominante. Gen: PKD1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ADPKD	**Enfermedad renal poliquística autosómico dominante. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000568	**Enfermedad renal quística medular tipo 2 autosómico dominante. Gen: UMOD. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000341	**Enfermedad veno-oclusiva hepática con inmunodeficiencia. Gen: SP110. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000342	**Enfermedades autoinflamatorias. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
ETS7_PCR	**Enfermedades de transmisión sexual (STDs): 7 patógenos. Estudio cualitativo**	7 días	torunda genital. Orina.Semen
ETS8_PCR	**Enfermedades de transmisión sexual (STDs): 8 patógenos. Estudio cualitativo**	7 días	torunda genital. Orina
GEN_000343	**Enfermedades lisosomales. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000344	**Enfermedades mitocondriales. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
PRION_ENF	**Enfermedades priónicas. Gen: PRNP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ENTAMOEPCR	**ENTAMOEBA HISTOLYTICA MUESTRA PCR. Estudio cualitativo**	12 días	Heces frescas o congeladas. suero y heces.
ENTEROVIRU	**Enterovirus RNA. Estudio cualitativo**	10 días	suero
ECA_MUTS	**Enzima convertidora de angiotensina: polimorfirmos (Sanger)**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000347	**Epidermolisis ampollosa simple, autosómico recesiva tipo 1, Dowling-Meara. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000348	**Epidermolisis bullosa con atresia pilórica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
EPIDERMOLI	**Epidermolisis bullosa distrófica. Gen: COLA7. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000349	**Epidermolisis bullosa juntural con estenosis pilórica. Gen: ITGA6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000350	**Epidermolisis bullosa simple, autosómico recesiva, tipo 1. Gen: KRT14. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000351	**Epidermolisis bullosa simple. Gen: KRT5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000352	**Epidermolisis bullosa. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
SCN1A	**Epilepsia - síndrome de Dravet. Gen: SCN1A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000353	**Epilepsia autosómico dominante con afectación auditiva. Gen: LGI1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000354	**Epilepsia con Displasia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000355	**Epilepsia de ausencias juveniles tipo 1. Gen: EFHC1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000358	**Epilepsia dependiente de piridoxina. Gen: ALDH7A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PCDH19	**Epilepsia femenina retraso mental. Gen: PCDH19. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
LAFORA_MUT	**Epilepsia mioclónica progresiva de Lafora. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000356	**Epilepsia mioclónica progresiva. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000357	**Epilepsia nocturna dominante del lóbulo frontal. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000359	**Epilepsia relacionada con piridoxina. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
EPILEPSIA	**Epilepsia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
DNAEPSBA	**Epstein-Barr DNA. Estudio cualitativo**	10 días	suero
EBVCUAN	**Epstein-Barr DNA. Estudio cuantitativo**	10 días	suero
GEN_000361	**Eritrocitosis. Gen: EPOR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000362	**Eritrodermia ictiosiforme congénita no bullosa. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000363	**Eritromelalgia hereditaria. Gen: SCN9A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ECOLIK1PCR	**Escherichia coli K1 PCR en LCR. Estudio cualitativo**	9 días	Sangre o LCR
ALS2	**Esclerosis lateal amiotrófica juvenil. Gen: ALS2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SOD1_MUT	**Esclerosis lateral amiotrófica 1 (ELA1). Gen: SOD1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000365	**Esclerosis lateral amiotrófica familiar con demencia frontotemporal. Gen: C9orf72. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000366	**Esclerosis lateral amiotrófica familiar. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000364	**Esclerosis lateral amiotrófica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
C9ORF72	**Esclerosis lateral amiotrófica: Gen C9orf72 expansión**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TSC1_MLPA	**Esclerosis Tuberosa 1. Gen TSC1. Deleciones y Duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
TSC2_MLPA	**Esclerosis Tuberosa 2. Gen TSC2. Deleciones y Duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
GEN_000367	**Esclerosis tuberosa. Gen: TSC1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000368	**Esclerosis tuberosa. Gen: TSC2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ESCLER_TUB	**Esclerosis tuberosa: genes TSC1 y TSC2 (NGS)**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ESCLER_TUB	**Esclerosis tuberosa: genes TSC1 y TSC2 (NGS)**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000370	**Esferocitosis hereditaria. Gen: EPB42. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000369	**Esferocitosis hereditaria. Gen: SPTB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ESFER_MUTS	**Esferocitosis. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000371	**Espondilolistesis tipo Ehlers-Danlos. Gen: SLC39A13. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000372	**Esquizencefalia. Gen: EMX2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000373	**Estenosis supravalvular aórtica. Gen: ELN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PANCANCER	**ESTUDIO DE 150 GENES ASOCIADOS A CÁNCER HEREDITARIO. Secuenciación completa.**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
SEC_UNGEN	**Estudio de cualquier gen por NGS**	25 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
UNA_EXPANS	**Estudio de una expansión**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
RNA_MUTACI	**Estudio de una mutación ligada al splicing**	15 días	Sangre EDTA.
SUPLEMEN	**Estudio genético para suplementos alimenticios y vitaminas**	15 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
C3_MUTS	**Estudio genómico del complemento. Gen: C3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
EVERLICPLT	**EVERLI COMPLETO (ANEUPLOIDIAS, DELECCIONES Y DUPLICACIONES)**	2-4 dias	Kit especial
EVERLIAVNZ	**EVERLI TEST AVANZADO (T21, T18, T13, CrX, CrY)**	2-4 dias	Kit especial
EVERLIBAS	**EVERLI TEST BASICO (CROMOSOMAS T21, T18, T13)**	2-4 dias	Kit especial
EVERLIPL	**EVERLI TEST COMPLETO MAS 9 SINDROMES DE MICRODELECCION**	10 dias	Kit especial
EXOMA_TSO	**Exoma clínico**	45 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
EXOMA	**Exoma completo (> 20.000 genes)**	45 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
EXOMA_TRIO	**Exoma completo en paciente y progenitores**	45 días	Sangre EDTA. Tª ambiente de los 3 pacientes
FABRY	**Fabry, enfermedad de. Gen: GLA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000374	**Fallo espermático tipo 8. Gen: NR5A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000375	**Fallo ovárico precoz. Gen: BMP15. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000376	**Fanconi-Bickel, síndrome de. Gen: SLC2A2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FARMAGEN25	**Farmacogenética en oncología**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FARMAGEN25	**Farmacogenética en oncología**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000790	**Farmacogenética. Estudio de la respuesta a 75 fármacos**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DPYD_2A	**Farmacogenética: Deficiencia en dihidropirimidina deshidrogenasa**	7 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SLCO1B1	**Farmacogenética: Polimorfismo rs4149056 asociado a miopatías inducidas por estatinas**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FARMAGEN75	**Farmacogenética: respuesta a 75 fármacos**	25días	Sangre EDTA (o saliva). Tª ambiente
IRS1_METFO	**Farmacogenética: Respuesta a tratamiento con Metformina. Gen IRS1**		Sangre total EDTA. Tª ambiente
UGT1A1_28	**Farmacogenética: UGT1A1*28 (irinotecán)**	7 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000377	**Feingold, síndrome de. Gen: MYCN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000378	**Fenilcetonuria. Gen: PAH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SDHD_MUTS	**Feocromocitoma y paraganglioma hereditario, síndrome de. Gen: SDHD. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
SDHB_MUTS	**Feocromocitoma y paraganglioma hereditario, síndrome de: Gen: SDHB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
SDH_MUTS	**Feocromocitoma y paraganglioma hereditario. Genes: SDHD, SDHAF2, SDHC, SDHB, SDHA, MAX, EGLN1, GDNF, HIF2A, KIF1B, TMEM127, RET, VHL Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
ABORTRECUR	**Fertiscan™ Panel NGS abortos recurrentes**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MADUROVOCI	**Fertiscan™ Panel NGS Defectos en la maduración de ovocitos**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DISGENOVAR	**Fertiscan™ Panel NGS Disgenesia ovárica**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
INFERTFEM	**Fertiscan™ Panel NGS Infertilidad femenina**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
INFERTMASC	**Fertiscan™ Panel NGS Infertilidad masculina**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
INSUFOVARI	**Fertiscan™ Panel NGS Insuficiencia ovárica primaria y disfunción ovárica**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
IMPLANTEMB	**Fertiscan™ Panel NGS Mortalidad embrionaria previa a la implantación**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ESTIMOVARI	**FertiScan™ Síndrome de hiperestimulación ovárica y respuesta a estimulación ovárica**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
OVARPOLIQ	**Fertiscan™ Síndrome de ovario poliquístico**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000379	**Fibrodisplasia osificante progresiva. Gen: ACVR1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
COMT_V185M	**Fibromialgia: mutación V185M gen COMT**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000380	**Fibrosis congénita de los músculos extraoculares. Gen: KIF21A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000381	**Fibrosis congénita de los músculos extraoculares. Gen: TUBB2B. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FIB_MUSOCU	**Fibrosis congénita de músculos extraoculares. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
CFTR_MLPA	**Fibrosis Quística y ACBVD. Gen CFTR. Deleciones y duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
FIBRO_SEC	**Fibrosis Quística. Gen: CFTR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FIBROPCR	**Fibrosis Quística: 62 mutaciones gen CFTR**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FIEBRME_DE	**Fiebre mediterránea familiar. Gen MEFV. Deleciones y Duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
FIEBRE_MED	**Fiebre mediterránea familiar. Gen: MEFV. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MEFV_SANG	**Fiebre mediterránea familiar: gen MEFV (SANGER)**	15 dias	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
FILARIAPCR	**Filarias DNA PCR**	20 días	tubo suero
MDFISH4Q12	**FISH↑ (4q12) [reordenamiento PDGFRA-FIP1L1-CHIC2]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHFGFR	**FISH (8p11) [reordenam/amplific. FGFR1]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHMLL	**FISH 11(q23) [reordenamiento MLL]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHGLI	**FISH 12 [trisomía 12]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHDE13	**FISH 13(q36) [deleción 13q14]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHIGH	**FISH 14q32 [reordenamiento IGH]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHP53	**FISH 17(p13) [deleción TP53]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHBCL2	**FISH 18q21 [reordenamiento BCL2]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHSRD	**FISH 1p36/1q21 [del 1p36/ganancia 1q21]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHDE20	**FISH 20q [deleción 20(q11q12)]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHALK	**FISH 2p23 [reordenamiento ALK]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHBCL6	**FISH 3q27 [reordenamiento BCL6]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHDE5Q	**FISH 5/5q [monosomía 5 deleción 5q]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISH5Q33	**FISH 5q33 [reordenamiento PDGFRB]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHDE7Q	**FISH 7/7q [monosomía 7, deleción 7q]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHCEN8	**FISH 8 [trisomía 8]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
MDFISHATM	**FISH del(11q22) [deleción ATM]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
FISH5ESPER	**FISH en espermatozoides 5 cromosomas (13, 18, 21 X e Y)**	15 días	Semen
FISH7ESPER	**FISH en espermatozoides 7 cromosomas (13, 16, 18, 21, 22 X e Y)**	15 días	Semen
FISH9ESPER	**FISH en espermatozoides 9 cromosomas (13,15,16,17,18,21,22,X eY)**	15 días	Semen
MDFISHCBFB	**FISH inv(16), t(16;16) [CBFB/MYH11]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
FPREN	**FISH PRENATAL LÍQUIDO AMNIÓTICO**	3 días	Líquido amniótico
MDFISH1114	**FISH t(11;14)(q13;q32) [CCDN1/IGH]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHMALT	**FISH t(11;18) [BIRC3/MALT1]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISH1221	**FISH t(12;21)(p13;q22) [TEL/AML1]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISH1416	**FISH t(14;16)(q32;q23) [MAF/IGH]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISH1418	**FISH t(14;18) [BCL2/IGH]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISH1517	**FISH t(15;17)(q22;q21) [PML/RARA]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHEVI	**FISH t(3;3), inv(3) [3q26 alteración EVI1]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHT414	**FISH t(4;14)(p16;q32) [FGFR3/IGH]***	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHCMYC	**FISH t(8;14) [C-MYC/IGH]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHT814	**FISH t(8;14) [C-MYC/IGH]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHT821	**FISH t(8;21)(p13;q22) [AML1/ETO]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHT922	**FISH t(9;22) (q34;q11) [BCR/ABL]**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina
MDFISHMOXY	**FISH: Pérdida Cromosoma Y**	5 días	2 tubos de heparina o bloque de parafina

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
FRAGM_SIMP	**Fragmentación espermática cad. simple + cad. doble (COMET)**		Semen congelado
FRAGM_TOT	**Fragmentación espermática total (SCD)**	10 días	Semen Tª ambiente
FRAGM_DC	**Fragmentación espermática total (SCD) + cadena doble (COMET)**	15días	Semen congelado
FRAGDCPROX	**Fragmentación espermática total (SCD) + cadena doble (COMET) + Capacidad pro-oxidante**	15 días	Semen congelado
FRANCISDNA	**Francisella Tularensis DNA PCR Cualitativa. Estudio cualitativo**	10 días	Suero
GEN_000382	**Fraser, síndrome de. Gen: FREM2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000383	**Freeman-Sheldon, síndrome de. Gen: MYH3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000384	**Fucosidosis. Gen: FUCA1. Secuenciación completa**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000385	**Fundus albipunctatus. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000386	**Fundus flavimaculatus. Gen: ABCA4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
AML1_ETO	**Fusión RUNX1/RUNX1T1 o AML1/ETO**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
GEN_000389	**Galactosemia tipo 2. Gen: GALK1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000387	**Galactosemia tipo 3 - Déficit de UDP-galactosa-4epimeras. Gen: GALE. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GALT_MUTS	**Galactosemia. Gen: GALT. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000388	**Galactosemia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GM1_MUTS	**Gangliosidosis tipo 1 (GM1). Gen: GLB1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000390	**Gangliosidosis. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000391	**Gardner, síndrome de. Gen: APC. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GARDNELPCR	**Gardnerella vaginalis DNA PCR Cualitativa**	7 o 10 días	torunda genital. Orina
GEN_000392	**Gaucher, enfermedad de. Gen: GBA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GAUCHERDNA	**Gaucher, enfermedad de: secuenciación exones 2, 9, 10, y 11 gen GBA**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SHOX_MLPA	**Gen SHOX. Deleciones y Duplicaciones (MLPA) Talla Baja**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
GENESAFECO	**GeneSafe® Complete. GeneSafe® Inherited + GeneSafe® De Novo**	10 días	kit especial
GENESAFENO	**GeneSafe® De Novo. Estudio de 44 enfermedades genéticas no hereditarias**	10 días	kit especial
GENESAFE	**GeneSafe® Inherited. Estudio 4 genes causantes de 5 enfermedades genéticas recesivas habituales**	10 días	kit especial
GENEXTRAGS	**Genescreen añadir 1 gen**	N/A	Sangre total EDTA. Tª ambiente
COMPATEASY	**GeneScreen Easy: 330 genes. Panel NGS +FRAXA+SMN1+HBA**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
COMPATPREM	**GeneScreen Expanded: 925 genes. Panel NGS +FRAXA+SMN1+HBA**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
COMPATFOCU	**GeneScreen Focus: 30 genes. Panel NGS +FRAXA+SMN1**	21 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
COMPATPLUS	**GeneScreen Plus: 550 genes. Panel NGS +FRAXA+SMN1+HBA**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GENOMA	**Genoma completo: secuenciación**	4 meses	Sangre EDTA. Tª ambiente
GENOKIR	**Genotipo del receptor KIR**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000395	**Gerstmann-Straussler, síndrome de. Gen: PRNP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GIARDIAPCR	**GIARDIA LAMBLIA EN HECES PCR. Estudio cualitativo**	12 días	Heces
GILBERTGEN	**Gilbert, enfermedad de. Gen UGTA1. Expansión (TA)n del promotor**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000396	**Gilbert, síndrome de. Gen: UGT1A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000699	**Gilles de la Tourette, síndrome de. Gen: SLITRK1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PGASTROPCR	**GIP Panel gastrointestinal PCR, heces**	5 días	Heces refrigeradas
S_GITELMAN	**Gitelman, síndrome de. Gen: SLC12A3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000397	**Glaucoma congénito. Gen: CYP1B1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000398	**Glaucoma congénito. Gen: MYOC. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000399	**Glaucoma congénito. Gen: OPTN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GLAUCO_EXF	**Glaucoma exfoliativo: polimorfismos gen LOXL1**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000400	**Glaucoma por pseudoexfoliación. Gen: LOXL1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GLIOMAH	**Glioma Hereditario**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GLI1_MUTS	**GLIOMAS PANEL 1**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
NGS_GLI2S	**GLIOMAS PANEL 2**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
GEN_000401	**Glomeruloesclerosis focal y segmentaria / síndrome nefrótico. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000402	**Glucogenosis de corazón, letal. Gen: PRKAG2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
AGL_MUTS	**Glucogenosis tipo III. Gen AGL. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MCARDLE	**Glucogenosis tipo V: mutaciones R49X, G204S y W797R gen PYGM**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000338	**Glucogenosis. Enfermedad del almacenamiento de glucógeno lisosómico por déficit de LAMP2: enfermedad de Danon. Gen: LAMP2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000324	**Glucogenosis. Enfermedad del almacenamiento de glucógeno. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GORLIN_MUT	**Gorlin, síndrome de. Genes: PTCH1, PTCH2, SUFU. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000405	**Greig, síndrome de. Gen: GLI3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000406	**Griscelli, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GRIPEAH1N1	**H1N1 RNA. Estudio cualitativo**	7 días	torunda nasofaríngea
HAEMDUCPCR	**Haemophylus ducreyi DNA PCR muestra. Estudio cualitativo**	5 días	Muestra faríngea, cervical, uretral, vaginal, anal, esperma. Refrigerado
HAJDU_CHEN	**Hajdu-Cheney, síndrome de (acro-osteolisis). Gen: NOTCH2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HARMON22Q	**Harmony Plus. Estudio Trisomías T13, T18 y T21, Sexo Fetal, Panel de Aneuploidías de los Cromosomas Sexuales y Síndrome de Di George**	5 días	kit especial
HARMONY	**Harmony. Estudio Trisomías T13, T18 y T21, Sexo Fetal y Panel de Aneuploidías de los Cromosomas Sexuales**	5 días	kit especial
GEN_000407	**Hay-Wells; Síndrome AEC, síndrome de. Gen: TP63. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DNABSEMEUR	**HBV DNA (hepatitis B). Estudio urgente en semen. Estudio cualitativo**	2-3 días	Semen congelado
HBVPBMC	**HBV DNA (hepatitis B). Estudio cualitativo**	10 días	PBMC
HBDNA	**HBV DNA PCR Cualitativa (hepatitis B). Estudio cualitativo**	10 días	suero
DNAHBHIB	**HBV DNA PCR Cuantitativa (hepatitis B). Estudio cuantitativo**	10 días	suero
HBVMUTPC	**HBV DNA PCR mutaciones en Precore (hepatitis B)**	10 días	suero
HBVMUT	**HBV DNA PCR mutaciones gen HBpol (hepatitis B)**	10 días	sangre EDTA
DNABSEME	**HBV DNA Semen PCR Cualitativa (hepatitis B). Estudio cualitativo**	7 días	Semen congelado
HBSAGMUT	**HBV DNA. Mutaciones en HbsAg (hepatitis B)**	10 días	sangre en EDTA
HCVPBMC	**HCV RNA (hepatitis C). Estudio cualitativo**	10 días	PBMC
RNACSEMEUR	**HCV RNA (hepatitis C). Estudio urgente en semen. Estudio cualitativo**	2-3 días	Semen congelado

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
HCRNA	**HCV RNA RT-PCR Cualitativa (hepatitis C). Estudio cualitativo**	10 días	suero
RNACCUAN	**HCV RNA RT-PCR Cuantitativa (hepatitis C). Genotipado**	10 días	suero
VHC	**HCV RNA RT-PCR Genotipo (hepatitis C). Estudio cualitativo**	10 días	suero
RNACSEME	**HCV RNA Semen RT-PCR Cualitativa. Estudio cualitativo**	7 días	Semen congelado
HCRNAULTRA	**HCV RNA. Estudio cualitativo**	10 días	suero
Q80K_NS3	**HCV: gen NS3 mutación Q80K (secuenciación Sanger)**	15 días	Suero
DELTACUAN	**HDV RNA (hepatitis delta). Estudio cuantitativo**	10 días	suero
RNADELTA	**HDV RNA. Genotipado y estudio cualitativo (hepatitis delta)**	10 días	suero
HELIPCR	**Helicobacter pylori DNA PCR Cualitativa. Estudio cualitativo**	10 días	Heces
GEN_000408	**Hemidisplasia congénita con eritrodermia ictiosiforme y defectos de las extremidades. Gen: NSDHL. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000409	**Hemiplejia alternante de la infancia. Gen: ATP1A3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HFE3	**Hemocromatosis 3 (HFE3). Gen: TFR2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HFE_MUTS	**Hemocromatosis hereditaria. Gen: HFE . Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PCRHEMO	**Hemocromatosis hereditaria: mutaciones C282Y, H63D y S65C gen HFE**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HFE2A	**Hemocromatosis juvenil 2A (HFE2A). Gen: HFE2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HFE2B	**Hemocromatosis juvenil 2B (HFE2B). Gen: HAMP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HEMOCROMAT	**Hemocromatosis. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
HEMOFILIAA	**Hemofilia A. Gen: F8. Secuenciación completa e inversión**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
HEMOFILIAB	**Hemofilia B. Gen: F9. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000410	**Hemofilia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000411	**Hemoglobinuria paroxística nocturna. Gen: PIGA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000412	**Hermansky-Pudlak, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
HSVPCR	**Herpes 1 y 2. Genotipado y estudio cualitativo**	10 días	suero
DNAHERP6	**Herpes 6 DNA. Estudio cualitativo**	10 días	suero
DNAHERP7	**Herpes 7 DNA PCR. Estudio cualitativo**	5 días	Sangre y derivados (minimo 1mL) Refrigerado..500 µL LCR, médula osea.
DNAHERP8	**Herpes 8 DNA PCR Cualitativa. Estudio cualitativo**	5 días	Sangre total, suero o plasma EDTA sin hemólisis, LCR. Refrigerado. Biopsia de lesion tumoral o cutanéa.
GEN_000413	**Heteroplasia progresiva ósea. Gen: GNAS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000415	**Heterotopía periventricular ligada al X. Gen: WAS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000414	**Heterotopia periventricular ligada al X. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
HGRNA	**HGV RNA. Estudio cualitativo**	10 días	suero
RNAGCUAN	**HGV RNA. Estudio cuantitativo**	10 días	suero
FISH	**Hibridación in situ fluorescente (FISH una sonda)**	15 días	Sangre HEPARINA. Tª ambiente
GEN_000416	**Hidrocefalia ligada al X. Gen: L1CAM. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000417	**Hidropesía fetal no autoinmune. Gen: EPHB4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000418	**Hígado graso no alcohólico, enfermedad de. Gen: PNPLA3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
STAT3	**Hiper IgE autosómico dominante, síndrome de. Gen: STAT3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000420	**Hiperaldosteronismo familiar tipo 1. Gen: CYP11B2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000421	**Hiperaldosteronismo familiar. Gen: CYP11B1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HIPERCALC	**Hipercalcemia hipocalciúrica benigna familiar. Gen: CASR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ANO5	**HiperCKemia asintomática. Gen: ANO5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000422	**Hipercolesterolemia familiar. Gen: APOB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
LDLR	**Hipercolesterolemia familiar. Gen: LDLR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
LDLRAP1	**Hipercolesterolemia familiar. Gen: LDLRAP1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PCSK9	**Hipercolesterolemia familiar. Gen: PCSK9. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000423	**Hipercolesterolemia familiar. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
HIPERCOLES	**Hipercolesterolemia familiar: >10 genes (NGS)**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
APOB_SEC	**Hipercolesterolemia familiar: secuenciación exones 26 y 29 gen APOB**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000424	**Hiperekplexia hereditaria. Gen: SLC6A5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FTL	**Hiperferritinemia con cataratas congénitcas. Gen: FTL. Secuenciación completa**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000425	**Hiperinsulinismo congénito (CHI). Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000426	**Hiperinsulinismo-hiperamonemia, síndrome de. Gen: GLUD1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HIPERLIPEM	**Hiperlipemias. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
LPL_APOC2	**Hiperlipoproteinemia tipo 1. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000427	**Hiperlipoproteinemia tipos 1 y 5: déficit de lipoproteína lipasa. Gen: LPL. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000428	**Hipermetioninemia. Gen: MAT1A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000429	**Hiperoxaluria primaria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
CDC73	**Hiperparatiroidismo 2 (HRPT2). Gen: CDC73. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000430	**Hiperparatiroidismo familiar. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
HSD3B2	**Hiperplasia adrenal congénita 2. Gen: HSD3B2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000431	**Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 17-alfa-hidroxilasa. Gen: CYP17A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000432	**Hiperprolinemia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000433	**Hipertensión pulmonar primaria. Gen: BMPR2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000434	**Hipertermia maligna muscular. Gen: RYR1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HIPERT_MAL	**Hipertermia maligna. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000435	**Hipertrofia muscular asociada a miostatina. Gen: MSTN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
OTOF	**Hipoacusia asociada a OTOF. Gen: OTOF. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000437	**Hipoacusia congénita con acueducto vestibular dilatado, AR. Gen: SLC26A4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000438	**Hipoacusia congénita ligada a X. Gen: POU3F4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000439	**Hipoacusia congénita. Gen: GJB2. Estudio de la mutación 35delG**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000441	**Hipoacusia congénita. Gen: GJB3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000436	**Hipoacusia congénita. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GJB2_MLPA	**Hipoacusia hereditaria. Gen GJB2, Cx 26. Deleciones y duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GJB6_MLPA	**Hipoacusia hereditaria. Gen GJB6, Cx 30. Deleciones y duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GJB2	**Hipoacusia hereditaria. Gen: conexina 26 gen GJB2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GJB6	**Hipoacusia hereditaria. Gen: conexina 30 gen GJB6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000444	**Hipoacusia hereditaria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
HIPOACUHER	**Hipoacusia hereditaria: >10 genes (NGS)**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000445	**Hipoacusia neurosensorial bilateral no sindrómica. ADN mitocondrial. Gen MTRNR1. Estudio de la mutación A1555G**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MT_RNR1	**Hipoacusia y sordera no síndrómica mitocondrial. Gen: MT-RNR1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HIPOBETALI	**Hipobetalipoproteinemia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000446	**Hipocondrogénesis. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
HIPOCONAMP	**Hipocondroplasia estudio ampliado. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
HIPOCONDRO	**Hipocondroplasia. Gen: FGFR3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ALPL	**Hipofosfatasia. Gen: ALPL. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HIPOGLUCEM	**Hipoglucemia >10 genes (NGS)**	30 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
GEN_000448	**Hipogonadismo congénito. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000449	**Hipogonadismo hipogonadotrófico tipo 3 con o sin anosmia. Gen: PROKR2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000450	**Hipogonadismo hipogonadotrófico. Gen: LHB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HIPOGONADI	**Hipogonadismo hipogonadotrópico. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000451	**Hipomagnesemia renal tipo 1. Gen: TRPM6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000452	**Hipomielinización y la catarata congénita. Gen: FAM126A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000453	**Hipoparatiroidismo. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000454	**Hipoplasia adrenal congénita. Gen: NROB1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000455	**Hipoplasia cerebelosa. Gen: VLDLR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000456	**Hipoplasia de células de Leydig por resistencia a LH. Gen: LHCGR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000457	**Hipoplasia dérmica focal. Gen: PORCN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000458	**Hipoplasia pontocerebelar. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000460	**Hipoplasia suprarrenal congénita ligada al cromosoma X. Gen: NR0B1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000461	**Hipotiroidismo congénito. Gen: TRHR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000329	**Hirschsprung, enfermedad de. Gen: RET. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000328	**Hirschsprung, enfermedad de. Panel Ampliado NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000462	**Hirschsprung, enfermedad de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000463	**Histidinemia. Gen: HAL. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HISTOP_PCR	**Histoplasma capsulatum. Estudio cualitativo**	7 días	sangre en EDTA (alternativo citrato)
HLAB27_GEN	**HLAB27 antígeno de histocompatibilidad por PCR**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HLAC_KIR	**HLAC + Receptor KIR**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
INMUNOENDO	**HLAC + Receptor KIR + Endometriome**	30 días	
HLACPCR	**HLAC. Tipaje ADN por hibridación molecular**	23 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HLACW6	**HLAC-W6 TIPAJE EN SANGRE (psoriasis)**	15 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000464	**Holoprosencefalia no sindrómica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000465	**Holt-Oram, síndrome de. Gen: TBX5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000468	**Homocistinuria Ampliado Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
CBS	**Homocistinuria por déficit de cistationina beta sintasa. Gen: CBS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000467	**Homocistinuria por déficit de MTHFR. Gen: MTHFR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000469	**Homocistinuria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
HPV_AUTOT	**HPV DNA PCR Cualitativa + Genotipo alto riesgo AUTOTOMA**	15 días	torunda genital
HPV_GENOTI	**HPV DNA. Estudio cualitativo y genotipado**	15 días	torunda genital y muestra orofaríngea
HERPESPCR	**HSV1, HSV2, Herpes 6, Varicela zoster, Epstein-Barr, CMV. Estudio cualitativo**	10 días	suero
HUELLAGEN	**Huella genética (DNI genético)**	15 días	
HUNTINGTON	**Huntington, enfermedad de. Gen HTT. Expansión secuencia (CAG)n**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000470	**Hurler o MPS1, síndrome de. Gen: IDUA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000471	**Ictiosis arlequín. Gen: ABCA12. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000472	**Ictiosis con hipotricosis, autosómico recesiva. Gen: ST14. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000474	**Ictiosis epidermolítica. Gen: KRT10. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ICTIO_EPID	**Ictiosis epidermolítica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000475	**Ictiosis folicular-atriquia-fotofobia, síndrome de. Gen: MBTPS2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000476	**Ictiosis lamelar. Gen: TGM1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000477	**Ictiosis ligada al cromosoma X. Gen: STS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000478	**Ictiosis vulgar. Gen: FLG. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000479	**Ictiosis y erirtroderma ictiosiforme. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000480	**Ictiosis-colangitis esclerosante neonatal, síndrome de. Gen: CLDN1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
BACTERDNA	**IDENTIFICACION DE ESPECIES BACTERIANAS (16S rDNA)**	10 días	
GEN_000481	**IFAP, síndrome de. Gen: MBTPS2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
IL28B_SNP	**IL28B rs8099917 SNP ligado a respuesta a peg-INF/RBV**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
IKBKG_MUTS	**Incontinencia pigmenti. Gen: IKBKG. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
INEST_MICR	**Inestabilidad de microsatélites (MSI)**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
INF_COMPAT	**Informe compatibilidad genética (matching)**	3 días	
IL2RG_MUTS	**Inmunodeficiencia combinada severa ligada al X. Gen: IL2RG. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000484	**Inmunodeficiencia combinada severa. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000485	**Inmunodeficiencia común variable. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000486	**Inmunodeficiencia ligada al cromosoma X con déficit de magnesio, EBV y neoplasia. Secuenciación completa: MAGT1.**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000487	**Inmunodeficiencia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000488	**Inmunodeficiencias primarias. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
FRUCTOSMUT	**Intolerancia a la fructosa. Gen: ALDOB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MCM6_MUTS	**Intolerancia a la lactosa de adulto. Gen: MCM6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
LACTASAMUT	**Intolerancia a la lactosa: mutación C13910T gen LCT**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
INTALIGEN	**Intolerancia al gluten, lactosa y fructosa**	25 días	Sangre en EDTA

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
JCDNALCR	**JC virus DNA en líquido cefalorraquídeo (PCR). Estudio cualitativo**	15 días	LCR
GEN_000489	**Johanson Blizzard, síndrome de. Gen: UBR1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000490	**Joubert / Nefronoptisis juvenil familiar, síndrome de. Gen: NPHP1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000491	**Joubert, síndrome de y patologías relacionadas. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000492	**Kabuki, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
KALLMANN	**Kallmann, síndrome de. > 10 genes (NGS)**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000493	**Kallmann, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
KARYOGENES	**KarioSafe + GeneSafe Complete. PrenatalSafe® Karyo Plus + GeneSafe® Complete**	10 días	kit especial
GEN_000494	**Kenny-Caffey, síndrome de. Gen: TBCE. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000495	**Kindler, síndrome de. Gen: FERMT1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000496	**Klippel-Feil tipo 1, síndrome de. Gen: GDF6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000497	**Krabbe, enfermedad de. Gen: GALC. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000498	**Laron, síndrome de. Gen: GHR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
LEGIONEPCR	**LEGIONELLA PNEUMOPHILA DNA PCR. Estudio cualitativo**	6 días	Muestra respiratoria, Labado Broncoalveolar,Aspirado Bronquial.
SPRED1_MUT	**Legius, síndrome de. Gen: SPRED1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
SIND_LEIGH	**Leigh, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000706	**Leigh, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
LEISHMAPCR	**Leishmania DNA PCR. Estudio cualitativo**	10 días	sangre en EDTA
GEN_000499	**Léntigo múltiple; Leopard, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
LEPTPCR	**LEPTOSPIRA SPP DNA (PCR). Estudio cualitativo**	6 días	Suero
GEN_000500	**Leri-Weill, síndrome de. Gen: SHOX. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000501	**Lesch-Nyhan, síndrome de. Gen: HPRT1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
LMNB1_MUTS	**Leucodistrofia de adulto. Gen: LMNB1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000502	**Leucodistrofias en adulto. Panel NGS (>10 genes)**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
EIF2B1	**Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente. Gen: EIF2B1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
EIF2B2	**Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente. Gen: EIF2B2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
EIF2B3	**Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente. Gen: EIF2B3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
EIF2B4	**Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente. Gen: EIF2B4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
EIF2B5	**Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente. Gen: EIF2B5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000503	**Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000504	**Leucoencefalopatía. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000718	**Li Fraumeni, síndrome de. Genes: CHEK2, CDKN2A, TP53, MDM2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000505	**Li-Fraumeni tipo 2, síndrome de. Gen: CHEK2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
TP53_GERMI	**Li-Fraumeni, síndrome de. Gen: TP53. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000506	**Linfedema - distiquiasis, síndrome de. Gen: FOXC2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FLT4_MUTS	**Linfedema hereditario. Gen: FLT4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000508	**Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar. Gen: PRF1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000507	**Linfohistiocitosis hemofagocítica familiar. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
LIP_INCODE	**LIPIDInCode**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000509	**Lipodistrofia congénita generalizada. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000510	**Lipofucinosis ceroide neuronal. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
LIPOFUSMUT	**Lipofuscinosis neuronal ceroidea: gen PPT1 (NGS)**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000511	**Lipogranulomatosis de Farber. Gen: ASAH1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000513	**Lisencefalia ligada al X tipo 1. Gen: DCX. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
LISENCEFAL	**Lisencefalia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
LISTERIPCR	**Listeria monocytogenes PCR. Estudio cualitativo**	12 días	LCR, líquido amniótico o heces.
LISTSUEPCR	**Listeria monocytogenes PCR. Estudio cualitativo**	6 días	Suero
LOEYSDIETZ	**Loeys-Dietz, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
TELOTEST	**Longitud telomérica y edad biológica**	17 días	kit especial
GEN_000514	**Lowe, síndrome de. Gen: OCRL. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000708	**Lujan-Fryns, síndrome de. Gen: MED12. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000516	**Macrotrombocitopenia y sordera neurosensorial progresiva. Gen: MYH9. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000518	**Malformación cavernosa cerebral hereditaria tipo 1. Gen: KRIT1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000517	**Malformación cavernosa cerebral hereditaria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000519	**Malformaciones venosas cutáneas y mucosas. Gen: TEK. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MAMMAPRINT	**MammaPrint + BluePrint - Expresión génica**	15 días	Bloque parafina. Tª ambiente
GEN_000345	**Marfan, enfermedad de, y aneurismas. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
MARFAN	**Marfan, síndrome de. Gen: FBN1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000520	**Marinesco-Sjögren, síndrome de. Gen: SIL1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
KIT_D816V	**Mastocitosis: mutación p.D816V gen KIT**	15 días	Sangre EDTA refrigerada. Tejido parafinado
GEN_000331	**McArdle, enfermedad de, Glucogenosis tipo 5. Gen: PYGM. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000521	**McCune-Albright, síndrome de. Gen: GNAS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
NGS_MELS	**MELANOMA**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
GEN_000522	**Melanoma familiar - susceptibilidad. Gen: MC1R. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
MELANOMH	**Melanoma hereditario: BRCA2, TP53, PTEN, CDKN2A, CDK4, BAP1, RB1, MC1R, TERT, POT1, TERF2, MITF, XPA. Secuenciación completa.**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
MELAS_MUTS	**MELAS: encefalopatía mitocondrial, secuenciación**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000525	**Meningioma. Gen: PDGFB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
MENING_ENC	**Meningitis / encefalitis (array en LCR)**		Líquido cefalorraquídeo
MENBACTNEG	**Meningitis. Perfil filmarray. Bacterias negativas**		
MENKES_MUT	**Menkes, enfermedad de. Gen: ATP7A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MERRF_MUTS	**MERRF: encefalopatía mitocondrial, epilepsia mioclónica, secuenciación**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000526	**Metabolismo deficiente de fármacos. Gen: CYP2C19. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000527	**Metabolopatías y respuesta a fármacos. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
MGMT	**Metilación de MGMT**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
MLH1_MET	**Metilación de MLH1**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
GEN_000528	**Microangiopatía cerebral con quistes y calcificaciones. Gen: CTC1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000530	**Microcefalia primaria autosómico recesiva. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
MCPH5_GEN	**Microcefalia primaria. Gen: ASPM. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MICROCEFAL	**Microcefalia primaria. Gen: MCPH1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000529	**Microcefalia. Panel Ampliado NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
DELCROM_Y	**Microdeleciones en la región AZF del cromosoma Y**	15 días	Sangre en EDTA
GEN_000531	**Microftalmia / Anoftalmia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
MIGRAÑA_1	**Migraña hemipléjica familiar tipo 1. Gen: CACNA1A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000532	**Migraña hemipléjica familiar tipo 2. Gen: ATP1A2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MIGRAÑA	**Migraña hemipléjica familiar. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000533	**Milroy, enfermedad de. Gen: FLT4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000534	**Miocardiopatía arritmogénica del ventrículo derecho/ARVC. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
ARRITMIA	**Miocardiopatía arritmogénica y muerte súbita. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000535	**Miocardiopatía con defectos en la conducción / DCM+CCD. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000536	**Miocardiopatía dilatada familiar aislada. Gen: BAG3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000537	**Miocardiopatía dilatada tipo 1M. Gen: CSRP3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000538	**Miocardiopatía dilatada tipo 1R. Gen: ACTC1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DES	**Miocardiopatía dilatada. Gen: DES. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000539	**Miocardiopatía dilatada. Gen: MYH7. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TNNT2	**Miocardiopatía dilatada. Gen: TNNT2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MCD	**Miocardiopatía dilatada. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
MYBPC3	**Miocardiopatía hipertrófica familiar. Gen: MYBPC3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MCH	**Miocardiopatía hipertrófica familiar. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000540	**Miocardiopatía hipertrófica. Proteínas sarcoméricas. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
TTN	**Miocardiopatía hipertrórica familiar. Gen: TTN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MCNC	**Miocardiopatía no compactada. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000541	**Miocardiopatía restrictiva / RCM. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000543	**Miopatía con cuerpos de inclusión, enfermedad de Paget del hueso y demencia frontotemporal. Gen: VCP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000544	**Miopatía con déficit de ISCU. Gen: ISCU. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000545	**Miopatía de Brody. Gen: ATP2A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000546	**Miopatía de Salih. Gen: TTN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
CRYAB	**Miopatía dilatada relacionada con alfa-B cristalina. Gen: CRYAB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000547	**Miopatía distal de Laing. Gen: MYH7. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000548	**Miopatía distal de Miyoshi. Gen: DYSF. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000549	**Miopatía hereditaria con cuerpos de inclusión tipo 2. Gen: GNE. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000550	**Miopatía miofibrilar. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000551	**Miopatía miotubular, centronuclear ligada al X. Gen: MTM1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000552	**Miopatía mitocondrial y anemia sideroblástica. Gen: PUS1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000553	**Miopatía nemalínica tipo 3. Gen: ACTA1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MIOPAT_GEN	**Miopatías hereditarias. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000554	**Miotilinopatía. Gen: MYOT. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000555	**Miotonía agravada por potasio. Gen: SCN4A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MIOTO_CONG	**Miotonía congénita. Gen: CLCN1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000557	**Miotonías no distróficas. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
MLPA_METIL	**MLPA de METILACIÓN Análisis de 1 mutación de cualquier gen**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
GEN_000558	**Modificador de albinismo oculocutáneo tipo 2. Gen: MC1R. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MORQUIO	**Morquio, síndrome de: mucopolisacaridosis IVA. Gen GALNS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000559	**Mowat-Wilson, síndrome de. Gen: ZEB2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000560	**Mucolipidosis. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
HUNTER	**Mucopolisacaridosis tipo 2 (enf. Hunter). Gen: IDS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SANFILIPPO	**Mucopolisacaridosis tipo 3 (Sanfilippo). Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000561	**Mucopolisacaridosis. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000562	**Muenke, síndrome de. Gen: FGFR3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
BRCA1.2	**Mutaciones de los genes BRCA1/2**	12 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
IDH1_IDH2	**Mutaciones de los genes IDH1, IDH2**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
BRAF_MUTS	**Mutaciones del gen BRAF (V600X)**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
CALR	**Mutaciones del gen CALR (exón 9)**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
CEBPA_MUTS	**Mutaciones del gen CEBPA**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
CSF3R_MUTS	**Mutaciones del gen CSF3R (exones 14-17)**	10 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
CSF3R_T618	**Mutaciones del gen CSF3R (T618I)**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
CXCR4_MUTS	**Mutaciones del gen CXCR4**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
FLT3	**Mutaciones del gen FLT3 (ITD, D835)**	48 horas	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
JAK2_EX.12	**Mutaciones del gen JAK2 (exón 12)**	9 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
JAK2_V617F	**Mutaciones del gen JAK2 (V617F)**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
KIT_D816V	**Mutaciones del gen KIT (D816V)**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
KIT_MUTS	**Mutaciones del gen KIT (exones 8, 9, 11, 13, 17)**	10 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
MPL_W515LK	**Mutaciones del gen MPL (W515)**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
MYD88_MUTS	**Mutaciones del gen MYD88 (L265)**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
NPM1_CUAN	**Mutaciones del gen NPM1**	48 horas	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
NPM1	**Mutaciones del gen NPM1 (exón 12)**	48 horas	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
PDGFRA_MUT	**Mutaciones del gen PDGFRA (T674I, D842V)**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_SF3B1	**Mutaciones del gen SF3B1**	10 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
TET2_MUTS	**Mutaciones del gen TET2**	10 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
TP53	**Mutaciones del gen TP53 (exones 2-11)**	10 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
BIOLIQKIT	**Mutaciones en el c-KIT (exones 8, 9, 11, 13, 14, 17)**	7 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
BIOLIQERB2	**Mutaciones en el ERBB2 (exones 8, 17, 19, 20 y 21)**	7 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
BIOLIQERB4	**Mutaciones en el ERBB4 (exones 8, 17, 19, 20 y 21)**	7 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
BIOLIBRAFE	**Mutaciones en el gen BRAF (exones 11 a 15)**	7 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
BRAF_SOMAT	**Mutaciones en el gen BRAF (V600X)**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
BIOLIBRAFM	**Mutaciones en el gen BRAF (V600X)**	7 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
EGFR_MUTS	**Mutaciones en el gen EGFR (exones 18, 19, 20 Y 21)**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
BIOLIQEGFR	**Mutaciones en el gen EGFR (exones 19 y 21 + T790M)**	7 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
EGFR_T790M	**Mutaciones en el gen EGFR (T790M o C719S)**	7 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
ERBB2_SOMA	**Mutaciones en el gen ERBB2 (HER2) (exones 8, 17, 19, 20, 21)**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
HRAS_MUTS	**Mutaciones en el gen HRAS (G12V, G13R y Q61R)**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
KIT_SOMAT	**Mutaciones en el gen KIT (exones 9, 11, 13 y 17)**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
KRAS_MUTS	**Mutaciones en el gen KRAS (exones 2, 3 y 4)**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
BIOLIQKRAS	**Mutaciones en el gen KRAS (exones 2, 3 y 4)**	7 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
NRAS_MUTS	**Mutaciones en el gen NRAS (exones 2, 3 y 4)**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
PDGFRA	**Mutaciones en el gen PDGFRA (exones 12, 14 y 18)**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
CFDNA_PIK3	**Mutaciones en el gen PIK3CA (E542K, E545K/Q, H1047R/L)**	7 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
PIK3CA	**Mutaciones en el gen PIK3CA (exones 9 y 20)**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
TP53_MUTS	**Mutaciones en el gen TP53 (exones 2-11)**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
H3_SOMAT	**Mutaciones en el H3. Secuenciación completa**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
NOTCH1_SOM	**Mutaciones en el NOTCH1. Secuenciación completa**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
BIOLIPDGFR	**Mutaciones en el PDGFR (exones 12 y 18)**	7 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
POLE_SOMAT	**Mutaciones en el POLE. Secuenciación completa**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
RET_SOMAT	**Mutaciones en el RET. Secuenciación completa**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
TERT_SOMAT	**Mutaciones en el TERT. Secuenciación completa**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
IDH1_2SOMA	**Mutaciones en los genes IDH1, IDH2**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
HCN4_MUTS	**Mutaciones gen HCN4 (NGS)**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
IGHV	**Mutaciones región IGHV (Hipermutaciones somáticas)**	10 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
MYCOB_ATIP	**Mycobacterium DNA. Estudio cualitativo**	10 días	
MYCOB_PCR	**Mycobacterium tuberculosis DNA. Estudio cualitativo**	10 días	
MYCOPCR	**Mycoplasma Hominis en muestra por PCR. Estudio cualitativo**	11 días	Muestra endocervical(mujer). Muestra uretral(hombre). Alternativa: orina
MYCOPNPCR	**Mycoplasma pneumoniae DNA. Estudio cualitativo**	7 días	torunda nasofaríngea
MYNEWBORN	**MyNewBorn: 397 enfermedades en neonato**	30 días	Sangre en EDTA

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
NARCOLEPSI	**Narcolepsia: HLA-DRB1-1501, HLA-DQA1-0102 y HLA-DQB1-0602**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000564	**Nefrolitiasis/osteoporosis hipofosfatémica tipo 1. Gen: SLC34A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000563	**Nefrolitiasis: enfermedad de Dent tipo 1. Gen: CLCN5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000565	**Nefronoptisis tipo 4. Gen: NPHP4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000566	**Nefronoptisis. Gen: INVS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000567	**Nefropatía quística medular tipo 1. Gen: MUC1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000569	**Nefropatías y enfermedad renal. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
NEISSERPCR	**Neisseria gonorrheae DNA. Estudio cualitativo**	10 días	torunda genital. Orina
MENILCRPCR	**Neisseria meningitidis DNA PCR en LCR. Estudio cualitativo**	12 días	LCR
MENINGPCR	**Neisseria meningitidis DNA PCR en Sangre. Estudio cualitativo**	12 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MEN1	**Neoplasia endocrina múltiple tipo 1. Gen: MEN1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
MEN2	**Neoplasia endocrina múltiple tipo 2. Gen: RET. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
MEN4	**Neoplasia endocrina múltiple tipo 4. Gen: CDKN1B. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000570	**Neoplasia endocrina múltiple. Genes: MEN1, RET, CDKN1B. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000571	**Netherton, síndrome de. Gen: SPINK5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000572	**Neuroacantocitosis. Gen: XK. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000573	**Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro: Aceruloplasminemia. Gen: CP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PANK2_MUTS	**Neurodegeneración con depósitos de hierro. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000574	**Neurodegeneración por déficit de pantotenato quinasa. Gen: PANK2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000575	**Neuroferritinopatía. Gen: FTL. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
NF1_MLPA	**Neurofibromatosis 1. Gen NF1. Deleciones y Duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
NF2_MLPA	**Neurofibromatosis 2. Gen NF2. Deleciones y Duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
NF1_DNA	**Neurofibromatosis tipo 1. Gen: NF1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
NF2_DNA	**Neurofibromatosis tipo 2. Gen: NF2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
NEUROFIBRO	**Neurofibromatosis. Genes: NF1, NF2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000577	**Neuronopatía óptica-sordera-distonía, síndrome de. Gen: TIMM8A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000578	**Neuropatía atáxica sensitiva - disartria - oftalmoplejia. Gen: POLG. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000579	**Neuropatía axonal gigante. Gen: GAN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000580	**Neuropatía con ataxia y retinosis pigmentosa, NARP. Gen: MTATP6. Estudio de la mutación T8993G**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000581	**Neuropatía con ataxia y retinosis pigmentosa, NARP. Gen: MTATP6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HSPB8_MUTS	**Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2A. Gen: HSPB8. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HSPB1_MUTS	**Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2B. Gen: HSPB1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HSPB3_MUTS	**Neuropatía motora distal hereditaria tipo 2C. Gen: HSPB3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
BSCL2_MUTS	**Neuropatía motora distal hereditaria tipo 5A. Gen: BSCL2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
LHON_DNA	**Neuropatía óptica hereditaria de Leber: mutaciones en mtDNA**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000582	**Neuropatía sensitiva con demencia y sordera. Gen: DNMT1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000583	**Neuropatías motoras sensoriales hereditarias. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000584	**Neuropatías motoras y sensoriales hereditarias con agenesia del cuerpo calloso. Gen: SLC12A6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000585	**Neuropatías sensitivas y autonómicas hereditarias. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000586	**Neutropenia aloinmune neonatal. Gen: FCGR3B. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
NEUTROPENI	**Neutropenia congénita 1. Gen: ELANE. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000587	**Neutropenia congénita severa autosómico recesiva tipo 3. Gen: HAX1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
NEUTRO_MUT	**Neutropenia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
BIOLIQPASM	**NGS Extended Solid Tumor Panel**	15 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
GEN_000589	**Niemann-Pick. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000590	**Nijmegen, síndrome de. Gen: NBN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
NISTAGMUS	**Nistagmus congénito ligado a cromosoma X y autosómico dominante. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
NOCARDIPCR	**NOCARDIA SPP. PCR MUESTRA. Estudio cualitativo**	9 días	Muestra biológica
PTPN11_MUT	**Noonan, síndrome de. Gen: PTPN11. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
NOONAN	**Noonan, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
NOROVIRPCR	**NOROVIRUS Y SAPOVIRUS RNA PCR. Estudio cualitativo**	6 días	Heces
NORRIE	**Norrie, enfermedad de. Gen: NDP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
NUTRIGEN	**Nutrigenética y metabolismo**	25 días	Sangre EDTA (o saliva). Tª ambiente
OBESI_MUTS	**Obesidad monogénica no sindrómica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000592	**Obesidad mórbida. Gen: MC4R. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000593	**Obesidad. Gen: PPARG. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000591	**Obesidad. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000594	**Oftalmoplejia externa crónica progresiva autosómico dominante tipo 4. Gen: POLG2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000595	**Oftalmoplejia externa progresiva autosómico recesiva. Gen: POLG. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HHT	**Olser-Weber-Renduenfermedad de: telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT). Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000596	**Omenn. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
ONCOTYPE	**Oncotype Mama- Expresión génica**	12 días	Bloque parafina. Tª ambiente
ONCOTYPROS	**Oncotype Próstata- Expresión génica**	12 días	Bloque parafina. Tª ambiente
OPITZ_GBB	**Opitz G/BBB, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
ONCOPDONGS	**Organoides (PDO) + Dianas terapeúticas + Panel fusiones**	30 días aprox	Muestra fresca + Bloque parafina. Tª ambiente
PDONGSCMPT	**Organoides (PDO) + tratamiento y pronóstico + Panel fusiones**	30 días aprox	Muestra fresca + Bloque parafina. Tª ambiente
ONCOPDO	**Organoides derivados del paciente PDO**	30 días aprox	Muestra fresca
OSTEOCONDR	**Osteocondromatosis 1 y 2. Genes: EXT1, EXT2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000597	**Osteodisplasia poliquística lipomembranosa con leucoencefalopatía esclerosante.**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000598	**Osteogénesis imperfecta ampliado. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
OSTEOG_IMP	**Osteogénesis imperfecta. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000599	**Osteopetrosis infantil maligna. Gen: CLCN7. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000600	**Osteopetrosis; Albers-Schonberg, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
NUTRIPLUS	**Pack nutrigenetica + intolerancias + vitaminas**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000601	**Paget del hueso, enfermedad de. Gen: TNFRSF11A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000602	**Pallister-Hall, síndrome de. Gen: GLI3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000603	**Pancreatitis crónica hereditaria. Gen: CTRC. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000604	**Pancreatitis hereditaria. Gen: CFTR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PRSS1	**Pancreatitis hereditaria. Gen: PRSS1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SPINK1	**Pancreatitis hereditaria. Gen: SPINK1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PANCREATIT	**Pancreatitis hereditaria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
PANERIESGO	**Panel de riesgo genético**	30 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
TUMOR_MUT	**PANEL DIANAS TERAPÉUTICAS (32 genes)**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
TERA_FUS	**PANEL DIANAS TERAPÉUTICAS (32 genes) + PANEL FUSIONES (220 fusiones)**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
GEN_000789	**Panel EMR Linfoide**	12 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
GEN_000788	**Panel EMR Mieloide**	12 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
NGS_FUSION	**PANEL FUSIONES (220 fusiones)**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
GENES_CHIP	**Panel genes CHIP**	12 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
NGSINF10	**Panel germinal NGS <10 genes**	30 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
NGSSUP10	**Panel germinal NGS >10 genes**	30 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
PANEL_HRD	**Panel Homologous recombination deficiency (HRD)**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
NGS_MSI	**PANEL INESTABILIDAD DE MICROSATELITES (MSI) (26 loci)**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
NGS_LINFOI	**Panel linfoide**	12 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
NGS_MIELOI	**Panel Mieloide**	12 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
ONCO_CHILD	**Panel Onco Pediatría**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
NGS_FUSION	**Panel Oncohematología Fusiones**	12 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
TRAT_PRON	**PANEL TERAPIA Y PRONÓSTICO (279 genes)**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
TRAPRO_FUS	**PANEL TERAPIA Y PRONÓSTICO (279 genes) + PANEL FUSIONES (220 fusiones)**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
TMB_INESMI	**PANEL TMB (Tumor Mutation Burden) (486 genes)**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
GEN_000607	**Paquioniquia congénita. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000608	**Parálisis periódica hipercalémica tipo 1. Gen: SCN4A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PARHIPOCAL	**Parálisis periódica hipocal: genes CACNA1S y SCN4A (NGS)**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000609	**Parálisis periódica hipocalémica 1 y 2. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000610	**Paramiotonía congénita. Gen: SCN4A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SPG11_MUTS	**Paraplejia espástica 11 (SPG11). Gen: SPG11. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SPG2_MUTS	**Paraplejia espástica 2 (SPG2). Gen: SPG2 / PLP1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SPG30	**Paraplejia espástica 30 (SPG30). Gen: KIF1A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
REEP1_MUTS	**Paraplejia espástica 31 (SPG31).Gen: REEP1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
SPG3A_MUTS	**Paraplejia espástica 3A (SPG3A). Gen: SPG3A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SPG4_MUTS	**Paraplejia espástica 4 (SPG4). Gen: SPG4 / SPAST. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SPG6_MUTS	**Paraplejia espástica 6 (SPG6). Gen: NIPA1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SPG7_MUTS	**Paraplejia espástica 7 (SPG7). Gen: SPG7. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SPG_TOTAL	**Paraplejia espástica familiar. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000611	**Paraplejia espástica hereditaria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000612	**Paraplejia espástica ligada al X tipo 1. Síndromes de Masa y Crash. Gen: L1CAM. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000613	**Paraplejia espástica ligada al X tipo 2. Gen: PLP1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PARECHOVIR	**Parechovirus. Estudio cualitativo**	10 días	Suero
RASA1_MUTS	**Parkes Weber, síndrome de. gen RASA1 (NGS)**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PARKINSON1	**Parkinson 1, enfermedad de. Gen: SNCA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PARKINSON2	**Parkinson 2, enfermedad de. Gen: PARK2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PARKINSON8	**Parkinson 8, enfermedad de. Gen: LRRK2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PARKINS_AD	**Parkinson, enfermedad de AD. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
PARKINS_AR	**Parkinson, enfermedad de AR. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
PARKINS_EO	**Parkinson, enfermedad de de aparición temprana (PDEO). Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
PARKINSON	**Parkinson, enfermedad de. >10 genes (NGS)**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000615	**Parkinson, enfermedad de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
PARVOVIDNA	**Parvovirus B19 DNA. Estudio cualitativo**	10 días	suero
GEN_000616	**Patología esquelética hereditaria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000617	**Patología muscular hereditaria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000618	**Patología renal quística hereditaria del adulto. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000619	**Patologías de la Retina. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000620	**Patologías del espectro branquio-oto-renal. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000621	**Patologías del tejido conectivo. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
PCRADENOV	**PCR de Adenovirus. Estudio cualitativo**	9 días	Sangre EDTA, LCR refrigerado, orina o heces.
PCRABORT	**PCR EN RESTOS ABORTIVOS**	48 h	
PCRVELLCOR	**PCR VELLOSIDAD CORIAL**	48 h	Vellosidad corial + sangre materna
GEN_000622	**Pendred, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
PEUTZ_JEGH	**Peutz-Jeghers, síndrome de. Gen: STK11. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PGTINFREC	**PGD-Informatividad enfermedades frecuentes**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PGTINFNOF	**PGD-Informatividad enfermedades no frecuentes**	5 semanas	Sangre EDTA. Tª ambiente
PGTA	**PGT-A (Estudio de Aneuploidías)**	NA	
PGTM	**PGT-M (Estudio de anomalías monogénicas)**	NA	
PGT-SR	**PGT-SR (Screening de anomalías cromosómicas)**	NA	
GEN_000623	**Picnodisostosis. Gen: CTSK. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000624	**Piebaldismo. Gen: KIT. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000625	**Pierson, síndrome de. Gen: LAMB2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MALARIAPCR	**Plasmodium DNA. Estudio cualitativo**	10 días	sangre en EDTA
PNEUMODNA	**Pneumocystis jirovecii DNA. Estudio cualitativo**	7 días	torunda nasofaríngea
GEN_000626	**Poliarteritis nodosa. Deficiencia de adenosin deaminasa-2. Gen: ADA2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000627	**Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1. Gen: AIRE. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FSHRPOLIM	**Polimorfismo FSHR: respuesta estimulación ovárica**		Sangre total EDTA. Tª ambiente
PNPLA3_SNP	**Polimorfismo rs738409 asociado a hígado graso no alcohólico**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
IL1ABMUTS	**Polimorfismos C889T y C3953T. Genes IL-1A y IL-1B**	7 días	Mucosa bucal
ANDRADE	**Polineuropatía amiloide familiar. Gen: TTR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000629	**Polineuropatía, sordera, ataxia, retinitis pigmentosa y catarata. Gen: ABHD12. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
POLIOLCR	**POLIOMA VIRUS (JC-BK) LCR PCR. Estudio cualitativo**	6 días	LCR
POLIORIN	**POLIOMA VIRUS (JC-BK) ORINA PCR. Estudio cualitativo**	6 días	5 mL orina refrigerada (sin conservante)
POLIOSANGR	**POLIOMA VIRUS (JC-BK) SANGRE PCR. Estudio cualitativo**	6 días	Sangre EDTA
POLIOBKORI	**Polioma virus BK carga viral orina**		
NTHL1_MUTS	**Poliposis adenomatosa familiar tipo 3. Gen: NTHL1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
APC_MUT	**Poliposis adenomatosa familiar. Gen APC. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000635	**Poliquistosis renal Ampliado. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
ARPKD	**Poliquistosis renal autosómica recesiva. Gen: PKHD1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000634	**Poliquistosis renal. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GAA_MUTS	**Pompe, enfermedad de. Gen: GAA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PORFIRIA	**Porfiria aguda intermitente. Gen: HBMS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000637	**Porfiria cutánea tarda. Gen: UROD. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000638	**Porfiria eritropoyética congénita. Gen: UROS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000639	**Porfiria hepática aguda. Gen: ALAD. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000640	**Porfiria variegata. Gen: PPOX. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000641	**Porfiria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
PRADER.W	**Prader-Willi, síndrome de. Gen SNRPN test de metilación y MLPA**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PROSIGNA	**Prosigna**	12 días	Bloque parafina. Tª ambiente
GEN_000642	**Proteus, síndrome de. Gen: AKT1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000643	**Protoporfiria ligada al X. Gen: ALAS2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000644	**Protoporfiria ligada al X. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
PATERNIDAD	**Prueba de paternidad anónima/por individuo**	15 días	
PATERPREN	**Prueba de paternidad No Invasiva**	20 días	kit especial
PATERNIDA2	**Prueba de paternidad probatoria-judicial**	15 días	
PATERCRY	**Prueba de paternidad sobre cromosoma Y**	15 días	

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000645	**Pseudoacondroplasia. Gen: COMP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000646	**Pseudohipoaldosteronismo. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GNAS_MUTS	**Pseudohipotiroidismo primario. Gen: GNAS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ABCC6_MUTS	**Pseudoxantoma elástico. Gen: ABCC6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000647	**Pseudoxantoma elástico. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000649	**Pterigion múltiple, síndrome de. Gen: CHRNG. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000650	**Pterigion múltiple. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000651	**Púrpura trombocitopénica trombótica. Gen: ADAMTS13. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PCRPREN	**QF-PCR en líquido amniótico**	24-48 horas	Líquido amniótico
PCRABORT	**QF-PCR EN RESTOS ABORTIVOS**	48-72h	Restos abortivos en medio. Refrigerada
QT_CORTO	**QT corto, síndrome de. Genes KCNH2, KCNQ1 y KCNJ2. Secuenciación completa**	30 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000652	**QT corto, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
QT_LARGO	**QT largo, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000653	**Queratocono tipo 1. Gen: VSX1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000654	**Queratodermia palmoplantar epidermolítica. Gen: KRT9. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000655	**Queratosis palmoplantar estriada. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000656	**Querubinismo. Gen: SH3BP2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000657	**Raquitismo hereditario. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000447	**Raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X. Gen: PHEX. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000658	**Raquitismo hipofosfatémico. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000659	**Raquitismo y alopecia, síndrome de. Gen: VDR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000660	**Rasopatías. Genes: BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, SOS1, HRAS, MAPSK1, MAP2K2, NRAS: Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GHRECEPTOR	**Receptor de la hormona de crecimiento. Gen GH. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000661	**Refsum, enfermedad de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
DEPORGEN	**Rendimiento deportivo**	30 días	Sangre EDTA (o saliva). Tª ambiente
IGH	**Reordenamientos clonales del gen IGH**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
IGK	**Reordenamientos clonales del gen IGK**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
TCRBETA	**Reordenamientos clonales del gen TCRB**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
TCRGAMMA	**Reordenamientos clonales del gen TCRG**	5 días	2 tubos de EDTA o bloque de parafina
BIOLIQEML4	**Reordenamientos de gen ALK-EML4 (variante determinada)**	7 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
EML4_ALK	**Reordenamientos de gen EML4-ALK**	7 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
REORD_NTRK	**Reordenamientos de los genes NTRK1, NTRK2 y NTRK3**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
REORD_NTRK	**Reordenamientos de los genes NTRK1, NTRK2 y NTRK3 por NGS**	15 días	Sangre en EDTA refrigerada. Tejido parafinado
GEN_000662	**Resistencia a estrógenos. Gen: ESR1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000663	**Resistencia a la hormona tiroidea. Gen: THRB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000664	**Resistencia a la insulina. Gen: INSR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000665	**Retinitis punctata albescens. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000666	**Retinoblastoma. Gen: RB1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
RPGR_MUTS	**Retinosis pigmentaria 3. Gen: RPGR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000667	**Retinosis pigmentaria tipo 2, ligado al X. Gen: RP2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000668	**Retinosis pigmentaria tipo 4, AD/AR. Gen: RHO. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
RP1_RETPIG	**Retinosis pigmentaria. Gen: RP1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
RETIN_MUTS	**Retinosis pigmentaria. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000669	**Retinosis punctata albescens. Gen: RDH5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000670	**Retinosquisis, ligada al cromosoma X. Gen: RS1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000672	**Retraso en el desarrollo. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000671	**Retraso mental ligado al X. Gen: SOX3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000674	**Rett atípico, síndrome de. Gen: CDKL5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000673	**Rett, síndrome de. Gen: FOXG1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
RETT_PCR	**Rett, síndrome de. Gen: MECP2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
RHFETAL	**RHD FETAL GENOTIPADO EN SANGRE MATERNA (RT-PCR)**	6 días	SANGRE.ESP Tª ambiente
RHINOVIPCR	**Rhinovirus. Estudio cualitativo**	14 días	"Aspirado nasofaríngeo Envio inmediato a 4ºC"
RICKCONPCR	**Rickettsia conorii DNA PCR. Estudio cualitativo**	12 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
VHAPCR	**RNA VIRUS HEPATITIS A (PCR). Estudio cualitativo**	14 días	Muestra

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
VHEPCR	**RNA VIRUS HEPATITIS E (PCR). Estudio cualitativo**	6 días	Suero
GEN_000675	**Roberts, síndrome de. Gen: ESCO2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000676	**Robinow, síndrome de. Gen: ROR2. Deleciones y duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ROTAVIRPCR	**ROTAVIRUS RNA PCR. Estudio cualitativo**	9 días	LCR, HECES, otras muestras biológicas. ENVIAR CONGELADO.
GEN_000677	**Rothmund-Thomson, síndrome de. Gen: RECQL4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
RUBEOLAPCR	**Rubeola RNA PCR. Estudio cualitativo**	9 días	Suero
GEN_000678	**Rubinstein-Taybi, síndrome de. Gen: CREBBP. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
RUBI_TAYBI	**Rubinstein-Taybi, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000679	**Saethre-Chotzen, síndrome de. Gen: TWIST1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SALMOPCR	**SALMONELLA SPP PCR. Estudio cualitativo**	9 días	Heces
GEN_000680	**Sandhoff, enfermedad de. Gen: HEXB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SARAMPCR	**SARAMPION PCR. Estudio cualitativo**	5 días	Líquidos y muestras biológicas, LCR, exudados, sangre total, plasma, suero, orina. REFRIGERADO
GEN_000681	**Sarcoidosis de aparición temprana. Gen: NOD2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
NGS_EWINS	**SARCOMA DE EWING'S**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
NGS_SARCS	**SARCOMAS**	10 días	Tejido parafinado. Tª ambiente
PGTSRAD1EM	**Screening adicional a PGT embrión 1**	15 días	BIOPSIA
SELECTMDX	**Screening cáncer de próstata. Biomarcadores en orina**	7 días	Orina kit especial
SHOX	**Secuenciación completa gen SHOX**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
CRC1_MUTS	**Secuenciación gen CRC1 (NGS)**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GLMN_MUTS	**Secuenciación gen GLMN (NGS)**	25 días	
GEN_000682	**Senior-Loken, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000683	**Sensibildad a los ultravioleta. Gen: ERCC4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SBDS_MUTS	**Shwachman-Diamond, síndrome de. Gen: SBDS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000684	**Sialidosis. Gen: NEU1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000685	**Sialuria. Gen: GNE. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SILVER_RUS	**Silver-Russell, síndrome de: análisis MS-MLPA**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000686	**Simpson-Golabi-Behmel, síndrome de. Gen: GPC3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000687	**Sindactilia tipo 2. Gen: FBLN1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FOXL2_MUT	**Síndrome Blefarofimosis, Ptosis y Epicantus. Gen: FOXL2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000690	**Síndrome cardiofaciocutáneo. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000715	**Síndrome cuerno occipital. Gen: ATP7A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
DEL_22Q11	**Síndrome de deleción 22q11.2. Deleciones y duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000695	**Síndrome de ectrodactilia-Aplasia Tibial. Gen: BHLHA9. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000697	**Síndrome de espasmo infantil ligado al cromosoma X. Gen: ARX. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000696	**Síndrome de espasmo infantil ligado al cromosoma X. Gen: CDKL5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000698	**Síndrome de espasmo infantil ligado al X. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
TRAPS_GEN	**Síndrome de fiebre periódica. Gen: TRAPS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000700	**Síndrome de Hiper-IgM ligado al X. Gen: CD40LG. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
HIDS	**Síndrome de hiperinmunoglobulinemia y fiebre periódica. Gen: MVK. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000701	**Síndrome de hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinuria. Gen: SLC25A15. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000702	**Síndrome de hipoplasia y aplasia en pelvis y extremidades, focomegalia tipo Schinzel. Gen: WNT7A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000704	**Síndrome de insensibilidad a andrógenos. Gen: AR. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000709	**Síndrome de malformación capilar-arteriovenosa. Gen: RASA1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000716	**Síndrome de nodo enfermo. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000710	**Síndrome de prematuridad e ictiosis. Gen: SLC27A4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000711	**Síndrome de radio ausente y trombocitopenia. Gen: RBM8A. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000714	**Síndrome del carcinoma basocelular nevoide. Gen: PTCH1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000717	**Síndrome hemolítico urémico atípico. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
SHUA_COMPL	**Síndrome hemolítico urémico atípico: secuenciación de genes del complemento. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
PHOX2B	**Síndrome Hipoventilación Central. Gen: PHOX2B. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
GEN_000719	**Síndrome LIG4. Gen: LIG4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000720	**Síndrome ligado al cromosoma X inmuno de regulación-poliendocrinopatía-enteropatía (Síndrome IPEX). Gen: FOXP3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000722	**Síndrome mano-pie-genital. Gen: HOXA13. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000723	**Síndrome miasténico congénito. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
NPFS2_MUTS	**Síndrome nefrótico 2. Gen: NPHS2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000724	**Síndrome nefrótico congénito tipo finlandés. Gen: NPHS1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000726	**Síndrome oral-facio-digital tipo 1. Gen: OFD1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000728	**Síndrome oto-facio-cervical. Gen: PAX1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000727	**Síndrome oto-palato-digital. Gen: FLNA. Deleciones y duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000729	**Síndrome papilo-renal. Gen: PAX2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000732	**Síndrome periódicos asociados a la criopirina. Gen: NLRP3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000733	**Síndrome por déficit de creatina. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000730	**Síndrome tricorrinofalángico. Gen: TRPS1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000705	**Síndrome Uña-rótula. Gen: LMX1B. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000731	**Síndromes autoinflamatorios. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
MIASTENIA	**Síndromes de miastenia congénita. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
F_RECURREN	**Síndromes febriles recurrentes hereditarios. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000734	**Sinfalangismo proximal. Gen: NOG. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000735	**Sitosterolemia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000736	**Sjogren-Larsson, síndrome de. Gen: ALDH3A2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000737	**Smith-Lemli-Opitz, síndrome de - déficit de 7-deshidrocolesterol reductasa. Gen: DHCR7. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000738	**Sobrecrecimiento. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000739	**Sordera congénita con aplasia de laberinto, microtia y microdoncia. Gen: FGF3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SOTOS_NSD1	**Sotos, síndrome de. Gen: NSD1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
SAUREUSPCR	**Staphylococcus aureus. Estudio cualitativo**	7 días	muestra BM
GEN_000741	**Stargardt tipo 4, enfermedad de. Gen: PROM1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
STARGARDT	**Stargardt, enfermedad de. Distrofia macular juvenil de retina. Gen: ABCA4. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000742	**Stargardt, enfermedad de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
STICKLER	**Stickler, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
STNELCRPCR	**Streptococcus pneumoniae DNA PCR en LCR. Estudio cualitativo**	12 días	LCR
STREPNEPCR	**Streptococcus pneumoniae DNA PCR en Sangre. Estudio cualitativo**	12 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000743	**Superactividad de fosforribosilpirofosfato sintetasa. Gen: PRPS1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TAENIAPCR	**TAENIA SOLIUM POR PCR**	18 días	Muestra
BDTALA_SEC	**Talasemia beta-delta. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
ATALA_PCR	**Talasemia-alfa. Gen alfa-globina. HBA1 y HBA2. Deleciones-duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000038	**Talasemia-alfa. Gen: HBA. Deleciones ↑ 3.7, ↑ 4.2, ↑ 20.5, ↑ SEA, ↑ FIL y ↑ MED.**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000039	**Talasemia-alfa. Gen: HBA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ATALA_SEC	**Talasemia-alfa. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
BTALA_SEC	**Talasemia-beta. Gen: HBB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000744	**Talla baja. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
TAQ_VENTRI	**Taquicardia ventricular catecolaminérgica. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000745	**Taquicardia ventricular polimórfica catecolinérgica. Gen: CASQ2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TAY_SACHS	**Tay Sachs, enfermedad de. Gen: HEXA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000746	**Temblor esencial hereditario tipo 4. Gen: FUS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
ANCESTROS	**Test genético origen ancestros**	30 días	Sangre EDTA (o saliva). Tª ambiente
GEN_000747	**Tetra-Amelia, síndrome de. Gen: WNT3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000748	**Timothy, síndrome de. Gen: CACNA1C. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000749	**Tirosinemia. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000750	**Tortuosidad arterial, síndrome de. Gen: SLC2A10. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000751	**Townes-Brocks, síndrome de. Gen: SALL1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TOXKINGELL	**TOXINA KINGELLA KINGAE POR HIBRIDACIÓN MOLECULAR (PCR). Estudio cualitativo**	9 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TOXOPCR	**TOXOPLASMA GONDII DNA MUESTRA BIOLÓGICA. Estudio cualitativo**	9 días	Tubo de EDTA, liquido amniotico (5-8 mL), LCR. Refrigerar muestra durante el transporte.
GEN_000752	**Transtornos del ciclo de la urea. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
POLG	**Trastornos asociados a POLG. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000753	**Trastornos de la coagulación. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000754	**Trastornos del almacenamiento de ácido siálico. Enfermedad de Salla. Gen: SLC17A5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000755	**Trastornos del desarrollo sexual. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000756	**Trastornos otopalatodigitales con FLNA. Gen: FLNA. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000757	**Treacher Collins, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
TREPOPCR	**Treponema pallidum DNA PCR. Estudio cualitativo**	5 días	"Muestra cutánea, de mucosa o de lesión recogida con escobillón con medio líquido para virus (pedir en almacén). Las muestras de LCR, LA, sangre total, punción de ganglios linfáticos, sangre de cordón y secreciones nasales, se tienen que enviar en un tubo sin medio."
TRICOMOPCR	**Trichomonas DNA PCR. Estudio cualitativo**	5 días	Muestra genital u orina refrigerada
TRICHOTEST	**Trichotest (Estudio farmacogenético de alopecia)**	17 días	kit especial
GEN_000758	**Tricotiodistrofia 4 no fotosensible. Gen: C7ORF11. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000759	**Tricotiodistrofia. Gen: GTF2H5. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000760	**Trigonocefalia. Gen: FGFR1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FMO3	**Trimetilaminuria. Gen FMO3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000761	**Triple A, síndrome. Gen: AAAS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
QPCRT21	**Trisomía T21 por q-PCR**	9 días	kit especial
GEN_000762	**Trombocitopenia ligada al X. Gen: WAS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000171	**Trombofilia. Déficit de Antitrombina 3. Gen: SERPINC1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FAC7_MUT	**Trombofilia. Déficit de factor 7. Gen: F7. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000393	**Trombofilia. Gen: ACE. Polimorfismo I/D**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000763	**Trombofilia. Gen: SERPINA1. Estudio de las mutaciones E264V, E342K**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000764	**Trombofilia. Gen: SERPINA1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TROMBO_PAN	**Trombofilia. Panel ampliado de genes FII, FV Leiden, MTHFR y FXII**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
TROMBO_BAS	**Trombofilia. Panel de genes FII, FV Leiden y MTHFR**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FGB_455GA	**Trombofilia: mutación 455G>A gen FGB Beta Fibrinógeno**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FACXIIMUT	**Trombofilia: mutación C46T gen F12 Factor XII**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PZI_G1277A	**Trombofilia: mutación G1277A gen ZPI - SERPINA 10**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FACV_LEI	**Trombofilia: mutación G1691A gen F5 Factor V Leiden**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FACIIMUT	**Trombofilia: mutación G20210A gen FII Factor II**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
AT3_A384S	**Trombofilia: mutación p.A384S gen AT3 - SERPINA C1. antitrombina Cambridge II**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FACV_HONG	**Trombofilia: mutación p.Arg306Gly gen F5 Factor V Hong Kong**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FACV_CAM	**Trombofilia: mutación p.Arg306Thr gen F5 Factor V Cambridge**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FACV_R2	**Trombofilia: mutación p.His1299Arg gen F5 Factor V R2**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
R3500Q	**Trombofilia: mutación R3500Q gen APOB**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
FXIII_V34L	**Trombofilia: mutación V34L gen F13B Factor XIII**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
MTHFRMUT	**Trombofilia: mutaciones C677T y A1298C gen MTHFR**	15 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
PAI1_PROM	**Trombofilia: polimorfismo 4G/5G en el promotor de PAI-1**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
T.WHIPPLEI	**Tropheryma whippelii DNA. Estudio cualitativo**	10 días	biopsia gástrica, heces, sangre en EDTA
GEN_000765	**Troyer, síndrome de. Gen: SPG20. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
TRYPANOPCR	**Trypanosoma cruzi DNA PCR Cualitativa en sangre. Estudio cualitativo**	23 días	Sangre EDTA. Tª ambiente. No remitir muestras heparinizadas, inhiben la polimerasa de la PCR
GEN_000766	**Unverricht-Lundborg, enfermedad de. Gen: CSTB. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
UREAPAPCR	**Ureaplasma parvum DNA PCR**	7 días	torunda genital. Orina.Semen
UREAPLPCR	**Ureaplasma urealyticum DNA PCR. Estudio cualitativo**	12 días	
"USHER2_MLP "	**Usher 2, síndrome de. Gen USHA2. Deleciones y Duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre total EDTA. Tª ambiente
GEN_000767	**Usher tipo 1D / F, digénico. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000768	**Usher tipo 2C, digénico. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
SIND_USHER	**Usher, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000769	**Van der Woude, síndrome de. Gen: IRF6. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
BIOLIQMET	**Variante de splicing de MET 7/8 o 14**	7 días	2 tubos EDTA o 2 strecks
MET_SOMAT	**Variante de splicing MET 14**	10 días	Bloque parafina. Tª ambiente
DNAVARIC	**Varicela-zoster DNA. Estudio cualitativo**	10 días	suero
GEN_000770	**Ventrículo izquierdo no compactado / LVNC. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
VIH1S	**VIH perfil semen RT-PCR Cualitativa**	5 días	Semen
VIH1SUR	**VIH perfil urgente semen RT-PCR Cualitativa**	2 días	Semen
VIH1DNA	**VIH1 DNA Proviral. Estudio cualitativo**	10 días	sangre en EDTA
VIH1RNA	**VIH1 RNA. Estudio cualitativo**	10 días	Plasma
VIH1CUAN	**VIH1 RNA. Estudio cuantitativo**	10 días	Plasma

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
VIH1RNAUR	**VIH1 RNA. Estudio urgente. Estudio cualitativo**	2-3 días	Plasma
VIH1MUT	**VIH1. Mutaciones y genotipado (resistencia a VIH)**	10 días	sangre en EDTA
VIH2RNA	**VIH2 RNA PLASMA. Estudio cualitativo**	17 días	Plasma. EDTA
NILOOEPCR	**Virus oeste del Nilo (PCR)**		
PAROPCR	**VIRUS PAROTIDITIS (PAPERAS) POR PCR EN SALIVA. Estudio cualitativo**	5 días	Saliva
PAROPCRORI	**VIRUS PAROTIDITIS (PAPERAS) POR PCR ORINA. Estudio cualitativo**	17 días	Orina
VRSINCPCR	**Virus Respiratorio Sincitial PCR. Estudio cualitativo**	5 días	Aspirado nasofaríngeo, lavado broncoalveolar. Refrigerado
ZIKAPCRSEM	**Virus Zika RT-PCR SEMEN. Estudio cualitativo**	15 días	Semen
ZIKAVIRUS	**Virus Zika suero, RT-PCR. Estudio cualitativo**	7 días	Suero
ZIKAPCRORI	**Virus Zika, RT-PCR, ORINA. Estudio cualitativo**	5 días	Orina
GEN_000771	**Vitreorretinopatía de Wagner. Asociada a VCAN. Gen: VCAN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000772	**Vitroretinopatía exudativa familiar. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
VHL_MUTS	**Von Hippel-Lindau, enfermedad de. Gen: VHL. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente (2 tubos)
WILLEB_SEC	**Von Willebrand, enfermedad de. Gen: VWF. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000773	**Waardenburg y albinismo digénico. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
WAARDENBUR	**Waardenburg, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000774	**Wagner, síndrome de. Gen: VCAN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000775	**Walker-Warburg, síndrome de. Gen: POMT1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente

CÓDIGO SIGLO	DESCRIPCIÓN PATOLOGÍA	PLAZO	MUESTRA
GEN_000712	**Warburg Micro, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000776	**Weill-Marchesani, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000777	**Werner, síndrome de. Gen: WRN. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000713	**West, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
WILLIAMS	**Williams, síndrome de. Región WBSCR. Deleciones-duplicaciones (MLPA)**	20 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
WILSON	**Wilson, enfermedad de. Gen: ATP7B. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
WISKOTT_AL	**Wiskott-Aldrich, síndrome de. Gen: WAS. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000778	**Wolcott-Rallison (WRS), síndrome de. Gen: EIF2AK3. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000779	**Wolff-Parkinson-White (WPW), síndrome de. Gen: PRKAG2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000780	**Wolfram tipo 2, síndrome de. Gen: CISD2. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000782	**Wolfram, síndrome de. Gen: WFS1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000781	**Wolfram, síndrome de. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
XFRAGPCR	**X Frágil, síndrome de**	20 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente
GEN_000783	**Xantomatosis cerebrotendinosa. Gen: CYP27A1. Secuenciación completa**	25 días	Sangre EDTA. Tª ambiente
GEN_000784	**Xeroderma pigmentoso. Panel NGS**	30 días	Sangre total en EDTA. Tª ambiente

eurofins | MEGALAB Clinical Genetics

www.eurofins-megalab.com