

CÓDIGO LD	CITOGENÉTICA	VARIANTE	GEN	PLAZO	MUESTRA
BOBS	9 Síndromes de microdeleciones más frecuentes: Síndromes de Wolf, Cri-du-chat, Williams, Smith-Magenis, Miller-Dieker, Prader-Willi, Angelman, DiGeorge, Cat-eye, Down (crom. 21), Pattau (crom. 13), Edwards (crom. 18) y sexuales			2 sem	5 ml sangre EDTA/2 ml LA
QF-RA	Aneuploidías de los cromosomas 15 y 22			3 días	Restos abortivos
CAR-LA	Cariotipo en líquido amniótico			3 sem	10 ml LA
CAR-RA	Cariotipo en otros tejidos -restos abortivos-			3 sem	Consultar
CAR-SP	Cariotipo en sangre periférica			2-3 sem	15 ml sangre Heparina
CAR-VC	Cariotipo en vellosidad corial			3 sem	Vellosidad corial
CGH-180	CGH-array 180K	Deleciones/Duplicaciones a resolución 180k (180.000 sondas)	Genoma completo	4 sem	5 ml sangre EDTA
CGH-180-AU	CGH-array AUTISMO 180K	Deleciones/Duplicaciones a resolución 180k (150.000 sondas: 45 síndromes y 115 genes relacionados con Autismo)	Genoma completo	4 sem	5 ml sangre EDTA
CGH-400	CGH-array 400K	Deleciones/Duplicaciones a resolución 400k (400.000 sondas)	Genoma completo	4 sem	5 ml sangre EDTA
CGH-60	CGH-array 60K	Deleciones/Duplicaciones a resolución 60k (60.000 sondas)	Genoma completo	4 sem	5 ml sangre EDTA
CGH-60	CGH-array 60K - PRENATAL	Deleciones/Duplicaciones a resolución 60k (60.000 sondas)	Genoma completo	2 sem	10 ml LA
FISH-TELOM	Estudio de integridad telomérica			3 sem	15 ml sangre Heparina/10 ml LA
FISH-BCR	FISH bcr-abl			3 sem	5 ml sangre Heparina
FISH-ESPERM	FISH en espermatozoides	Cromosomas 13, 18, 21, X e Y		3 sem	Semen
FRAGM-ADN	Fragmentación de ADN espermático			2 sem	Semen
QF-PCR	Trisomías 13, 18 y 21 + Aneuploidías de los cromosomas sexuales	QF-PCR		3 días	2 ml LA/5 ml sangre EDTA
NIDA	Estudio Prenatal No Invasivo Para Detección De Aneuploidías (Cromosomas 21, 18, 13, X, Y)			3 sem	10 ml sangre materna (Streck, Cell-Free DNA BCT)

- Plazo de emisión del resultado desde la recepción de la muestra en el laboratorio.