

CÓDIGO LD	GENÉTICA MOLECULAR	MIM	VARIANTE	GEN	PLAZO	MUESTRA
MUT-PUNT	Estudio mutacional dirigido (en cualquier locus)			Cualquier locus	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
GCDH	Acidemia Glutárica Tipo 1	231670	cds	GCDH	4 sem	5 ml sangre EDTA
ACH	Acondroplasia	100800	p.G380R y p.G375C	FGFR3	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
LAD	Adhesión Leucocitaria, Deficiencia de (LAD)	116920	cds	ITGB2	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
ADIPOQ	Adiponectina (Hipoadiponectinemia)	612556	c.276G>T	ADIPOQ	1 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
ABCD1-SEQ	Adrenoleucodistrofia (ligada al cromosoma X)	300100	cds	ABCD1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
ABCD1-DEL	Adrenoleucodistrofia (ligada al cromosoma X)	300100	Deleciones	ABCD1	5 sem	5 ml sangre EDTA
FGA	Afibrinogenemia	202400	cds	FGA	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FGB	Afibrinogenemia	202400	cds	FGB	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FGG	Afibrinogenemia	202400	cds	FGG	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CBAVD	Agnesia Bilateral de Conductos Deferentes (CBAVD)	277180	36 mutaciones + Tn	CFTR	1 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
OCA1	Albinismo Oculocutáneo Tipo 1 (OCA1)	203100 y 606952	cds	TYR	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
OCA2	Albinismo Oculocutáneo Tipo 2 (OCA2)	203200	cds	OCA2	2 mes	5 ml sangre EDTA
AAT	Alfa1-antitripsina, Déficit de (AAT)	613490	Variantes Z, S y M	SERPINA1	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
ALPORT-D	Alport, Síndrome de (Autosómico Dominante)	104200	cds	COL4A3	4 mes	5 ml sangre EDTA
ALPORT-R	Alport, Síndrome de (Autosómico Recesivo)	203780	cds	COL4A3	4 mes	5 ml sangre EDTA
COL4A4	Alport, Síndrome de (Autosómico Recesivo)	203780	cds	COL4A4	4 mes	5 ml sangre EDTA
COL4A5	Alport, Síndrome de (Ligado al cromosoma X, ATS)	301050	cds	COL4A5	4 mes	5 ml sangre EDTA
COL4A5-DEL	Alport, Síndrome de (Ligado al cromosoma X, ATS)	301050	Deleciones	COL4A5	7 sem	5 ml sangre EDTA
APOE	Alzheimer Aparición Tardía Tipo 2 (AD2)	104310	Genotipo E2/E3/E4	APOE	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
AD1	Alzheimer Familiar Precoz Tipo 1 (AD1)	104300	cds	APP	7 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
AD1-EX	Alzheimer Familiar Precoz Tipo 1 (AD1)	104300	Exones 16 y 17	APP	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
AD3	Alzheimer Familiar Precoz Tipo 3 (AD3)	607822	cds	PSEN1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal

AD4	Alzheimer Familiar Precoz Tipo 4 (AD4)	606889	cds	PSEN2	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
	Alzheimer Familiar Precoz		Exones 4-7, intron 8 (PSEN1); Exones 5, 6 y 8 (PSEN2); Exones 16-17 (APP) y genotipado APOE	PSEN1, PSEN2, APP y APOE	4 sem	5 ml sangre EDTA
LCA6	Amaurosis Congénita de Leber (LCA6)	204000	cds	RPGRIP1	2 mes	5 ml sangre EDTA
LCA14	Amaurosis Congénita de Leber 14 (LCA14)	613341	cds	LRAT	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
LCA2	Amaurosis Congénita de Leber 2 (LCA2)	204100	cds	RPE65	6 sem	5 ml sangre EDTA
TTR	Amiloidosis relacionada con transtiretina (Miocardiopatía amiloide familiar relacionada con la transtiretina y Polineuropatía amiloide familiar)	105210	cds	TTR	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
HBB-MUT	Anemia Falciforme	603903	p.E6V	HBB	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
HBB	Anemia Falciforme	603903	cds + intrones	HBB	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
AS	Angelman, Síndrome de	105830	cds	UBE3A	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
AS-UPD	Angelman, Síndrome de	105830	Disomía uniparental por STRs	15q11-q13	5 sem	5 ml sangre EDTA
AS-MET	Angelman, Síndrome de	105830	Metilación	AS	3 sem	5 ml sangre EDTA
AS-DEL	Angelman, Síndrome de	105830	Deleciones, metilación y disomía uniparental	AS	4 sem	5 ml sangre EDTA
C1NH	Angioedema hereditario (Tipos 1 y 2) (Déficit de inhibidor C1 esterasa)	106100	cds	SERPING1 (C1NH)	5 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
APERT-MUT	Apert, Síndrome de	101200	p.S252W y p.P253R	FGFR2	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
APERT	Apert, Síndrome de	101200	cds	FGFR2	2 mes	5 ml sangre EDTA
APOA5	Apolipoproteína A-V (APOA5)	606368	c.-1131T>C	APOA5	1 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SCA1	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA1	164400	Expansión CAG	ATXN1	4 sem	5 ml sangre EDTA
SCA12	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA12	604326	Expansión CAG	PPP2R2B	4 sem	5 ml sangre EDTA
SCA17	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA17	607136	Expansión CAG/CAA	TBP	4 sem	5 ml sangre EDTA
SCA2	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA2	183090	Expansión CAG	ATXN2	4 sem	5 ml sangre EDTA
SCA3	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA3 (Machado-Joseph, Enfermedad de)	109150	Expansión CAG	ATXN3	4 sem	5 ml sangre EDTA
SCA5	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA5	600224	cds	SPTBN2	3 mes	5 ml sangre EDTA
SCA6	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA6	183086	Expansión CAG	CACNA1A	4 sem	5 ml sangre EDTA

SCA7	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA7	164500	Expansión CAG	ATXN7	4 sem	5 ml sangre EDTA
SCA8	Ataxia espinocerebelosa dominante SCA8	608768	Expansión CTG	ATXN8OS	4 sem	5 ml sangre EDTA
ATM	Ataxia Telangiectasia (Louis-Bar, Síndrome de)	208900	cds	ATM	5 mes	5 ml sangre EDTA
ATM-DEL	Ataxia Telangiectasia (Louis-Bar, Síndrome de)	208900	Deleciones/Duplicaciones	ATM	5 sem	5 ml sangre EDTA
DRPLA	Atrofia Dentatorrubropalidoluisiana (Naito-Oyanagi, Enfermedad de) (DRPLA)	125370	Expansión CAG	ATN1	3 sem	5 ml sangre EDTA
SMA-AF	Atrofia Muscular Espinal (SMA) (Werdnig-Hoffmann, Enfermedad de)	253300	Delección exones 7 y 8 (afectos)	SMN1	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SMA-PORT	Atrofia Muscular Espinal (SMA) (Werdnig-Hoffmann, Enfermedad de)	253300	Delección exones 7 y 8 (portadores)	SMN1	4 sem	5 ml sangre EDTA
SMA-LED	Atrofia Muscular Espinal Dominante (SMA-LED) (Kugelberg-Welander, Síndrome de)	158600	cds	DYNC1H1	5 mes	5 ml sangre EDTA
SBMA	Atrofia Muscular Espinobulbar (SBMA) (Kennedy, Enfermedad de)	313200	Expansión CAG	AR	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
OPA1-EX	Atrofia Óptica Dominante Tipo 1	165500	Exones 8-16 y 27-28	OPA1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
OPA1	Atrofia Óptica Dominante Tipo 1	165500	cds	OPA1	2 mes	5 ml sangre EDTA
OPA1-DEL	Atrofia Óptica Dominante Tipo 1	165500	Deleciones	OPA1	5 sem	5 ml sangre EDTA
OPA3-MUT	Atrofia Óptica Tipo 3 (Atrofia óptica y cataratas)	165300	p.G93S y p.Q105E	OPA3	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
OPA3	Atrofia Óptica Tipo 3 (Atrofia óptica y cataratas)	165300	cds	OPA3	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
BRAF	BRAF	164757	cds	BRAF	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
BRAF-MUT	BRAF, Mutación en	164757	p.V600E	BRAF	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
BRUG	Brugada, Síndrome de	601144	cds	SCN5A	3 mes	5 ml sangre EDTA
CADAS-2EX	CADASIL (Arteriopatía Cerebral Dominante)	125310	Exones 3 y 4	NOTCH3	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CADAS-4EX	CADASIL (Arteriopatía Cerebral Dominante)	125310	Exones 2, 5, 6 y 11	NOTCH3	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CADAS-6EX	CADASIL (Arteriopatía Cerebral Dominante)	125310	Exones 2, 3, 4, 5, 6 y 11	NOTCH3	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CADAS	CADASIL (Arteriopatía Cerebral Dominante)	125310	cds	NOTCH3	3 mes	5 ml sangre EDTA
CANAV	Canavan, Enfermedad de	271900	cds	ASPA	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
NSCLC	Cáncer de pulmón de células no pequeñas (NSCLC)	211980	Exones 18-21	EGFR	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CDH1	Cáncer Gástrico Difuso	137215	cds	CDH1	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MAMA	Cáncer hereditario de mama y ovario (BRCA1 Y BRCA2)	604370	cds	BRCA1 y BRCA2	3 mes	10 ml sangre EDTA

MAMA	Cáncer hereditario de mama y ovario (BRCA1 Y BRCA2)	604370	101 Mutaciones consenso en población española	BRCA1 y BRCA2	4 sem	10 ml sangre EDTA	
BRCA1	Cáncer hereditario de mama y ovario (BRCA1)	604370	cds	BRCA1	2 mes	5 ml sangre EDTA	
BRCA1-EX	Cáncer hereditario de mama y ovario (BRCA1)	604370	Exón 10	BRCA1	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal	
BRCA1-DEL	Cáncer hereditario de mama y ovario (BRCA1 Y BRCA2)	604370	Deleciones	BRCA1 y BRCA2	4 sem	5 ml sangre EDTA	
BRCA2	Cáncer hereditario de mama y ovario (BRCA2)	604370	cds	BRCA2	2 mes	5 ml sangre EDTA	
BRCA2-EX	Cáncer hereditario de mama y ovario (BRCA2)	604370	Exón 11	BRCA2	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal	
FMTC	Carcinoma Familiar Medular de Tiroides (FMTC)	155240	cds	RET	3 mes	5 ml sangre EDTA	Bajada de precio
FMTC-EX	Carcinoma Familiar Medular de Tiroides (FMTC)	155240	Exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16	RET	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal	
CMD1A	Cardiomiopatía Dilatada (CMD1A)	115200	cds	LMNA	3 mes	5 ml sangre EDTA	
CMD1D	Cardiomiopatía Dilatada (CMD1D)	601494	cds	TNNT2	2 mes	5 ml sangre EDTA	
CMD1S	Cardiomiopatía Dilatada (CMD1S)	613426	cds	MYH7	3 mes	5 ml sangre EDTA	
CMH1	Cardiomiopatía Hipertrófica (CMH1)	192600	cds	MYH7	3 mes	5 ml sangre EDTA	
CMH2	Cardiomiopatía Hipertrófica (CMH2)	115195	cds	TNNT2	2 mes	5 ml sangre EDTA	
CMH4	Cardiomiopatía Hipertrófica (CMH4)	115197	cds	MYBPC	3 mes	5 ml sangre EDTA	
CCM-DEL	Cavernosas Cerebrales, Malformaciones		Deleciones	KRIT1, CCM2 y PDCD10	2 mes	5 ml sangre EDTA	
CCM1	Cavernosas Cerebrales, Malformaciones 1 (CCM1)	116860	cds	KRIT1	6 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal	
CCM2	Cavernosas Cerebrales, Malformaciones 2 (CCM2)	603284	cds	CCM2	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal	
CCM3	Cavernosas Cerebrales, Malformaciones 3 (CCM3)	603285	cds	PDCD10	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal	
CEL	Celiaca, Enfermedad	212750	Tipaje completo	HLA-DQA1 y HLA-DQB1	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal	
CMT1A	Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1A)	118220	Duplicación gen	PMP22	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal	
CMT1B	Charcot-Marie-Tooth 1B (CMT1B)	118200	cds	MPZ	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal	
CMT1E	Charcot-Marie-Tooth 1E (CMT1E)	118300	cds	PMP22	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal	
CMT2A2	Charcot-Marie-Tooth 2A2 (CMT2A2)	609260	cds	MFN2	3 mes	5 ml sangre EDTA	

CMT2B-MUT	Charcot-Marie-Tooth 2B (CMT2B)	600882	p.Leu129Phe, p.Lys157Asn, p.Asn161Thr y p.Val162Met	RAB7A	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CMT2B	Charcot-Marie-Tooth 2B (CMT2B)	600882	cds	RAB7A	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CHARGE	Charge, Síndrome de	214800	cds	CHD7	4 mes	5 ml sangre EDTA
CONDRO	Condrosdisplasia Punctata (Conradi-Hunermann, Síndrome de)	302960	cds	EBP	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CONT-MAT	Contaminación materna en muestra prenatal, comprobación de existencia de		STRs			
COWDEN-PTEN	Cowden, Síndrome de	158350	cds	PTEN	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
COWDEN-BMPR1A	Cowden, Síndrome de	158350	cds	BMPR1A	3 mes	5 ml sangre EDTA
COWDEN	Cowden, Síndrome de	158350	Grandes deleciones	PTEN y BMPR1A	4 sem	5 ml sangre EDTA
CCA-FGFR2	Craniosinostosis coronal aislada asociada a FGFR2		cds	FGFR2	2 mes	5 ml sangre EDTA
CCA-FGFR3	Craniosinostosis coronal aislada asociada a FGFR3		cds	FGFR3	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CNS	Craniosinostosis no sindrómica		Exón 7 (FGFR1); exón 7 (FGFR2); exones 6 y 8 (FGFR3)	FGFR1, FGFR2 y FGFR3	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CROHN	Crohn, Enfermedad de (susceptibilidad)	266600	cds	NOD2 (CARD15)	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CROHN-MUT	Crohn, Enfermedad de (susceptibilidad)	266600	p.R720W, p.G908R y p.1007fs	NOD2 (CARD15)	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CROUZON-AC	Crouzon con Acantosis Nigricans, Síndrome de	612247	cds	FGFR3	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CROUZON-MUT	Crouzon, Síndrome de	123500	p.C342Y y p.C342R	FGFR2	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CROUZON	Crouzon, Síndrome de	123500	cds	FGFR2	2 mes	5 ml sangre EDTA
CURR	Currarino, Síndrome de (Agenesia Sacral Hereditaria)	176450	cds	MNX1 (HLXB9)	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MCADD	Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de cadena media (MCADD)	201450	c.985A>G (p.Lys304Glu)	ACADM	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MCADD-SEQ	Deficiencia de Acil-CoA Deshidrogenasa de cadena media (MCADD)	201450	cds	ACADM	2 mes	5 ml sangre EDTA
DMN	Diabetes Mellitus Neonatal	610582	cds	KCNJ11	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
DBA1	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA1)	105650	cds	RPS19	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
DBA1-DEL	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA1)	105650	Deleciones/Duplicaciones	RPS19	5 sem	5 ml sangre EDTA
DBA10	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA10)	613309	cds	RPS26	3 sem	5 ml sangre EDTA

DBA3	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA3)	610629	cds	RPS24	6 sem	5 ml sangre EDTA
DBA4	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA4)	612527	cds	RPS17	4 sem	5 ml sangre EDTA
DBA5	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA5)	612528	cds	RPL35A	4 sem	5 ml sangre EDTA
DBA6	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA6)	612561	cds	RPL5	2 mes	5 ml sangre EDTA
DBA7	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA7)	612562	cds	RPL11	2 mes	5 ml sangre EDTA
DBA8	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA8)	612563	cds	RPS7	2 mes	5 ml sangre EDTA
DBA9	Diamond-Blackfan, Anemia de (DBA9)	613608	cds	RPS10	4 sem	5 ml sangre EDTA
CATCH22	DiGeorge, Síndrome de (CATCH22)	188400	Delección 22q11.2	(TBX1)	3 sem	10 ml LA
DISFIBRIN	Disfibrinogenemia	134820	cds	FGA	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SRY-MUT	Disgenesia Gonadal 46,XX	400045	Presencia/ Ausencia	SRY	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
ARVD10	Displasia Arritmogénica Ventricular Familiar-10 (ARVD10)	610193	cds	DSG2	2 mes	5 ml sangre EDTA
ARVD8	Displasia Arritmogénica Ventricular Familiar-8 (ARVD8)	607450	cds	DSP	3 mes	5 ml sangre EDTA
ARVD9	Displasia Arritmogénica Ventricular Familiar-9 (ARVD9)	609040	cds	PKP2	2 mes	5 ml sangre EDTA
SOX9	Displasia campomélica	114290	cds	SOX9	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
RUNX2	Displasia cleidocraneal	119600	cds	RUNX2	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
RUNX2-DEL	Displasia cleidocraneal	119600	Deleciones	RUNX2	5 sem	5 ml sangre EDTA
EFNB1	Displasia Craniofrontonasal	304110	cds	EFNB1	6 sem	5 ml sangre EDTA
FGD1	Displasia Faciogenital (Aarskog-Scott, Síndrome de)	305400	cds	FGD1	3 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
ALX4	Displasia frontonasal	613451	cds	ALX4	4 sem	5 ml sangre EDTA
TANATOF-1	Displasia Tanatofórica Tipo 1	187600	p.R248C y p.Y373C	FGFR3	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
TANATOF-1y2	Displasia Tanatofórica Tipo 1 y Tipo 2		cds	FGFR3	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
TANATOF-2	Displasia Tanatofórica Tipo 2	187601	p.K650E	FGFR3	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
DYT1	Distonia de torsión temprana (DYT1) (Distonia Progresiva Hereditaria)	128100	del(GAG)	TOR1A	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FSHD	Distrofia Facioescápulohumeral	158900	Delección D4Z4	FSHD	4 mes	30 ml sangre EDTA
FSHD-HAPL	Distrofia Facioescápulohumeral	158900	Haplotipo 4qA161	FSHD	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal

FSHD-FRG1	Distrofia Facioescápulohumeral	158900	cds	FRG1	7 sem	5 ml sangre EDTA
BEST1	Distrofia Macular Viteliforme (Enfermedad de Best)	153700	cds	BEST1 (VMD2)	3 sem	5 ml sangre EDTA
DM-STEINERT	Distrofia Miotónica Tipo 1 (DM1) (Enfermedad de Steinert)	160900	Expansión CTG	DMPK	3 sem	5 ml sangre EDTA
DUCHENNE-DEL	Distrofia Muscular de Duchenne/Becker	310200	Deleciones	DMD	5 sem	5 ml sangre EDTA
DUCHENNE	Distrofia Muscular de Duchenne/Becker	310200	cds	DMD	5 mes	5 ml sangre EDTA
EDMD-AD	Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss (Autosómica Dominante) (AD-EDMD)	181350	cds	LMNA	3 sem	5 ml sangre EDTA
EDMD-XL	Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss (Ligada al cromosoma X) (XL-EDMD)	310300	cds	EMD	6 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
DMO	Distrofia Muscular Oculofaríngea	164300	Expansión GCG	PABPN1	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
COL5A1	Ehlers-Danlos Tipo I, Síndrome de	130000	cds	COL5A1	5 mes	5 ml sangre EDTA
COL5A2	Ehlers-Danlos Tipo I, Síndrome de	130000	cds	COL5A2	4 mes	5 ml sangre EDTA
COL3A1	Ehlers-Danlos Tipo III, Síndrome de	130020	cds	COL3A1	4 mes	5 ml sangre EDTA
TNXB	Ehlers-Danlos Tipo III, Síndrome de	130020	cds	TNXB	4 mes	5 ml sangre EDTA
COL3A1-IV	Ehlers-Danlos Tipo IV, Síndrome de	130050	cds	COL3A1	4 mes	5 ml sangre EDTA
PLOD1	Ehlers-Danlos Tipo VI, Síndrome de	225400	cds	PLOD1	3 mes	5 ml sangre EDTA
EHLERS-VII	Ehlers-Danlos Tipo VII, Síndrome de	130060	cds	COL1A1	4 mes	5 ml sangre EDTA
EHLERS-VII2	Ehlers-Danlos Tipo VII, Síndrome de	130060	cds	COL1A2	4 mes	5 ml sangre EDTA
ADAMTS2	Ehlers-Danlos Tipo VII, Síndrome de	225410	cds	ADAMTS2	3 mes	5 ml sangre EDTA
ECA	Enzima Convertidora de Angiotensina (ECA)	106180	I/D	ACE	1 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
COL7A1-AD-EX	Epidermolisis Bullosa Distrófica (Autosómico Dominante)	131750	Exones 73, 74 y 75	COL7A1	3 sem	5 ml sangre EDTA
COL7A1-AD	Epidermolisis Bullosa Distrófica (Autosómico Dominante)	131750	cds	COL7A1	3 mes	5 ml sangre EDTA
COL7A1-AR	Epidermolisis Bullosa Distrófica (Autosómico Recesiva)	226600	cds	COL7A1	3 mes	5 ml sangre EDTA
EBS-MUT	Epidermolisis Bullosa Simplex (Tipo Weber-Cockayne (EBS-WC), Tipo Koebner (EBS-K) y Tipo Dowling-Meara (EBS-DM))	131800 (EBS-WC), 131900 (EBS-K), 131760 (EBS-DM)	[p.Pro25Leu, p.Gly550Alafs*77 y p.Glu477Lys] y [p.Met119Thr, p.Asn123Ser, p.Arg125Cys y p.Arg125His]	KRT5 y KRT14	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal

KRT5	Epidermolisis Bullosa Simplex (Tipo Weber-Cockayne (EBS-WC), Tipo Koebner (EBS-K) y Tipo Dowling-Meara (EBS-DM))	131800 (EBS-WC), 131900 (EBS-K), 131760 (EBS-DM)	cds	KRT5	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
KRT14	Epidermolisis Bullosa Simplex (Tipo Weber-Cockayne (EBS-WC), Tipo Koebner (EBS-K) y Tipo Dowling-Meara (EBS-DM))	131800 (EBS-WC), 131900 (EBS-K), 131760 (EBS-DM)	cds	KRT14	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SCN1A	Epilepsia Mioclónica Severa Infantil (Dravet, Síndrome de) (SMEI)	607208	cds	SCN1A	2 mes	5 ml sangre EDTA
SCN1A-DEL	Epilepsia Mioclónica Severa Infantil (Dravet, Síndrome de) (SMEI)	607208	Grandes deleciones	SCN1A	4 sem	5 ml sangre EDTA
ALDH7A1	Epilepsia Piridoxin-dependiente (AASA deshidrogenasa, Déficit de)	266100	cds	ALDH7A1	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
ET-SEQ	Esclerosis Tuberosa	191100 y 613254	cds	TSC1 y TSC2	4 mes	5 ml sangre EDTA
TSC1	Esclerosis Tuberosa	191100	cds	TSC1	3 mes	5 ml sangre EDTA
TSC2	Esclerosis Tuberosa	613254	cds	TSC2	3 mes	5 ml sangre EDTA
TSC1-DEL	Esclerosis Tuberosa	191100	Deleciones	TSC1	5 sem	5 ml sangre EDTA
TSC2-DEL	Esclerosis Tuberosa	613254	Deleciones	TSC2	5 sem	5 ml sangre EDTA
SPH1	Esferocitosis Tipo 1 (SPH1)	182900	cds	ANK1	5 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SPH2	Esferocitosis Tipo 2 (SPH2)	182870	cds	SPTB	4 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SPH3	Esferocitosis Tipo 3 (SPH3)	270970	cds	SPTA1	4 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SPH4	Esferocitosis Tipo 4 (SPH4)	109270	cds	SLC4A1	3 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SPH5	Esferocitosis Tipo 5 (SPH5)	612690	cds	EPB42	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
HLA-B27	Espondilitis anquilosante	106300	HLA-B27	HLA-B	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SHOX	Estatura baja idiopática	300582	cds	SHOX	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SHOX-DEL	Estatura baja idiopática	300582	Deleciones/Duplicaciones	SHOX	5 sem	5 ml sangre EDTA

PNPLA3	Esteatosis hepática no alcohólica (susceptibilidad a)	613282	p.I148M	PNPLA3	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SVAS	Estenosis Supravalvular Aórtica (SVAS)	185500	cds	ELN	3 mes	5 ml sangre EDTA
SVAS	Estenosis Supravalvular Aórtica (SVAS)	185500	Deleciones/Duplicaciones	ELN	5 sem	5 ml sangre EDTA
FABRY	Fabry, Enfermedad de (Déficit de Galactosidasa)	301500	cds	GLA	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FABRY-DEL	Fabry, Enfermedad de (Déficit de Galactosidasa)	301500	Deleciones	GLA	5 sem	5 ml sangre EDTA
FV	Factor V Leiden	188055	p.Arg506Gln (p.R506Q)	F5	3 días	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FXII-MUT	Factor XII, Déficit de	234000	c.C46T	F12	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FXII	Factor XII, Déficit de	234000	cds	F12	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PKU-EX	Fenilcetonuria (PKU)	261600	Exones 7, 8, 11 y 12	PAH	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PKU	Fenilcetonuria (PKU)	261600	cds	PAH	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SDHD	Feocromocitoma y/o Paraganglioma	171300 y/o 168000	cds	SDHD	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SDHB	Feocromocitoma y/o Paraganglioma	171300 y/o 168000	cds	SDHB	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SDHC	Feocromocitoma y/o Paraganglioma	171300 y/o 168000	cds	SDHC	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CFTR-MUT	Fibrosis quística	219700	36 mutaciones	CFTR	1 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CFTR	Fibrosis quística	219700	cds	CFTR	2 mes	5 ml sangre EDTA
MEFV-EX	Fiebre Mediterránea Familiar	608107	Exones 2, 3, 5 y 10	MEFV	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MEFV	Fiebre Mediterránea Familiar	608107	cds	MEFV	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FRDA	Friedreich, Ataxia de	229300	Expansión GAA	FRDA	3 sem	5 ml sangre EDTA
WNT7A	Fuhrmann, Síndrome de	228930	cds	WNT7A	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
GBA-MUT	Gaucher, Enfermedad de (Tipos 1, 2 y 3)	230800, 230900 y 231000	c.27+1G>A, c.93_94insG, N409S y L483P (IVS2+1G>A, 84GG, N370S y L444P)	GBA	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
GBA	Gaucher, Enfermedad de (Tipos 1, 2 y 3)	230800, 230900 y 231000	cds	GBA	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
UGT1A1-MUT	Gilbert, Síndrome de	143500	(TA)7	UGT1A1	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
UGT1A1	Gilbert, Síndrome de	143500	cds	UGT1A1	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
HDC	Gilles de la Tourette, Síndrome de	137580	p.Trp317Ter	HDC	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal

CYP1B1	Glaucoma Congénito Primario	231300	cds	CYP1B1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MYOC	Glaucoma juvenil de ángulo abierto (POAG)	137750	cds	MYOC	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
G6PD	Glucosa 6-fosfato deshidrogenasa, Déficit de	305900	cds	G6PD	2 mes	5 ml sangre EDTA
GLUT1	GLUT1, Síndrome de deficiencia de (Transportador de Glucosa Tipo 1)	612126 y 606777	cds	SLC2A1	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PTCH1	Gorlin, Síndrome de	109400	cds	PTCH1	2 mes	5 ml sangre EDTA
GHRL-OBES	Grelina (Ghrelin, Obestatin)(Susceptibilidad a obesidad)	605353	p.Gln90Leu	GHRL	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
GHRL	Grelina (Ghrelin, Obestatin)(Susceptibilidad a obesidad/Síndrome metabólico)	605353	cds	GHRL	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
GHRL-METAB	Grelina (Ghrelin, Obestatin)(Susceptibilidad a Síndrome metabólico)	605353	p.Arg51Gln y p.Leu72Met	GHRL	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
HFE	Hemocromatosis	235200	p.C282Y, p.H63D y p.S65C	HFE	4 días	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
HJV	Hemocromatosis Hereditaria Juvenil (Tipo 2A)	602390	p.G320V	HJV	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FVIII-MUT	Hemofilia A	306700	Inversión intrón 22A / Inversión intrón 1	F8	3 mes	5 ml sangre EDTA
FVIII	Hemofilia A	306700	cds	F8	3 mes	5 ml sangre EDTA
FIX	Hemofilia B	306900	cds	F9	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
ZIC3	Heterotaxia visceral ligada al cromosoma X (Dextrocardia con otras malformaciones cardíacas)	306955	cds	ZIC3	2 mes	5 ml sangre EDTA
CYP11B	Hiperaldosteronismo sensible a glucocorticoides	103900	Quimerismo	CYP11B1 – CYP11B2	4 sem	5 ml sangre EDTA
FHH	Hipercalcemia hipocalciúrica familiar (FHH)	145980	cds	CASR	2 mes	5 ml sangre EDTA
LDLR	Hipercolesterolemia Familiar	143890	cds	LDLR	2 mes	5 ml sangre EDTA
LDLR-DEL	Hipercolesterolemia Familiar	143890	Deleciones	LDLR	5 sem	5 ml sangre EDTA
PCSK9	Hipercolesterolemia Familiar	143890	cds	PCSK9	2 mes	5 ml sangre EDTA
APOB	Hipercolesterolemia Familiar Tipo B	144010	p.Arg3527Gln, p.Arg3527Trp, p.Arg3558Cys	APOB	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CYP21A2-2MUT	Hiperplasia adrenal congénita (Déficit de 21-hidroxilasa)	201910	IVS2-13A/C>G y c.332_339del8nt	CYP21A2	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CYP21A2-8MUT	Hiperplasia adrenal congénita (Déficit de 21-hidroxilasa)	201910	p.Pro30Leu, c.293-13A/C>G, p.Val281Leu, p.Leu307PhefsX6, p.Gln318X, p.Arg356Trp, p.Arg444X y p.Pro453Ser	CYP21A2	4 sem	5 ml sangre EDTA

CYP21A2-1MUT	Hiperplasia adrenal congénita (Déficit de 21-hidroxilasa)	201910	p.Val281Leu	CYP21A2	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CYP21A2	Hiperplasia adrenal congénita (Déficit de 21-hidroxilasa)	201910	cds	CYP21A2	5 sem	5 ml sangre EDTA
CYP21A2-DEL	Hiperplasia adrenal congénita (Déficit de 21-hidroxilasa)	201910	Deleciones	CYP21A2	5 sem	5 ml sangre EDTA
NR3C2	Hipertensión de aparición temprana AD	605115	cds	NR3C2	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
BMPR2	Hipertension pulmonar primaria (PPH1)	178600	cds	BMPR2	3 mes	5 ml sangre EDTA
BMPR2-DEL	Hipertension pulmonar primaria (PPH1)	178600	Deleciones	BMPR2	5 sem	5 ml sangre EDTA
HIPERTERM	Hipertermia Maligna, Susceptibilidad a	145600	p.R614C/L y p.G2434R	RYR1	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
CYP11B2	Hipoaldosteronismo hiperreninémico (Deficiencia de Corticosterona Metiloxidasa Tipo I)	203400	cds	CYP11B2	7 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FGFR3-MUT	Hipocondroplasia	146000	p.N540K	FGFR3	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FGFR3-EX	Hipocondroplasia	146000	Exones 9 y 15	FGFR3	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
THRB	Hormona Tiroidea, Resistencia a	188570	cds	THRB	7 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
HTT	Huntington, Enfermedad de	143100	Expansión CAG	HTT	4 sem	5 ml sangre EDTA
ABCA12	Ictiosis Arlequin	601277	cds	ABCA12	4 mes	5 ml sangre EDTA
TGM1	Ictiosis Lamelar (LI1)	242300	cds	TGM1	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
IKBKG-DEL	Incontinentia Pigmenti	308300	Delección exones 4-10	IKBKG (NEMO)	5 sem	5 ml sangre EDTA
IKBKG	Incontinentia Pigmenti	308300	cds	IKBKG (NEMO)	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SERPINE1	Inhibidor del activador de plasminógeno (PAI-1), Trombosis asociada a	173360	c.-675_4G/5G	SERPINE1	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
	Inhibidor del activador de plasminógeno (PAI-1), Deficiencia de (Hiperfibrinólisis debida a déficit e PAI-1)	613329	cds	SERPINE1		5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MCM6	Intolerancia a la lactosa (Hipolactasia) (LCT)	223100	c.-13910C>T y c.-22018G>A	MCM6	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FGFR2	Jackson-Weiss, Síndrome de	123150	cds	FGFR2	2 mes	5 ml sangre EDTA
KAL1	Kallmann, Síndrome de - Tipo 1 (Ligada al X)	308700	cds	KAL1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FGFR1	Kallmann, Síndrome de - Tipo 2	147950	cds	FGFR1	3 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PROKR2	Kallmann, Síndrome de - Tipo 3	244200	cds	PROKR2	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal

PROK2	Kallmann, Síndrome de - Tipo 4	610628	cds	PROK2	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
KEARNS	Kearns-Sayre, Síndrome de	530000	Deleciones	mtDNA	5 sem	5 ml sangre EDTA
TBCE	Kenny-Caffey, Síndrome de (KCS1)	244460	c.155del12nt	TBCE	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
KIR	KIR Tipaje (Abortos de repetición)	605305	Tipaje	KIR	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
KRAS	KRAS, Mutaciones en		cds	KRAS	5 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
KRAS-EX	KRAS, Mutaciones en		Codones 12, 13 y 61	KRAS	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
LERI	Leri-Weill, Discondrosteosis de	127300	cds	SHOX	4 sem	5 ml sangre EDTA
LERI-DEL	Leri-Weill, Discondrosteosis de	127300	Deleciones/Duplicaciones	SHOX	5 sem	5 ml sangre EDTA
BCR-ABL	Leucemia Mieloide Crónica	608232	Fusión BCR/ABL	BCR/ABL	2 sem	5 ml sangre EDTA en frío
PML-RARA	Leucemia Promielocítica Aguda	102578	Fusión PML/RARA	PML/RARA	4 sem	5 ml sangre EDTA en frío
EIF2B5	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente	603896	cds	EIF2B5	3 mes	5 ml sangre EDTA
EIF2B2	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente	603896	cds	EIF2B2	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
EIF2B4	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente	603896	cds	EIF2B4	3 mes	5 ml sangre EDTA
EIF2B3	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente	603896	cds	EIF2B3	3 mes	5 ml sangre EDTA
EIF2B1	Leucoencefalopatía con sustancia blanca evanescente	603896	cds	EIF2B1	2 mes	5 ml sangre EDTA
TP53	Li-Fraumeni, Síndrome de	151623	cds	p53 (TP53)	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
LPL-MUT	Lipoprotein Lipasa, Déficit familiar de (Hiperlipoproteinemia, Hiperlipemia Familiar Esencial)	238600		LPL	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
LPL	Lipoprotein Lipasa, Déficit familiar de (Hiperlipoproteinemia, Hiperlipemia Familiar Esencial)	238600	cds	LPL	4 sem	5 ml sangre EDTA
LPL-DEL	Lipoprotein Lipasa, Déficit familiar de (Hiperlipoproteinemia, Hiperlipemia Familiar Esencial)	238600	Deleciones/Duplicaciones	LPL	5 sem	5 ml sangre EDTA
HNPCC-INES	Lynch, Síndrome de (Cáncer hereditario colorrectal no polipósico, HNPCC)	120435	Estudio de inestabilidad de microsatélites		4 sem	Muestra tumoral y 5 ml sangre EDTA
HNPCC	Lynch, Síndrome de (Cáncer hereditario colorrectal no polipósico, HNPCC)	120435	cds	MLH1, MSH2 y MSH6	4 mes	10 ml sangre EDTA
MLH1	Lynch, Síndrome de (Cáncer hereditario colorrectal no polipósico, HNPCC)	120435	cds	MLH1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal

MSH2	Lynch, Síndrome de (Cáncer hereditario colorrectal no polipósico, HNPCC)	120435	cds	MSH2	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MSH6	Lynch, Síndrome de (Cáncer hereditario colorrectal no polipósico, HNPCC)	120435	cds	MSH6	6 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PMS2	Lynch, Síndrome de (Cáncer hereditario colorrectal no polipósico, HNPCC)	120435	cds	PMS2	3 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MLH1-MSH2	Lynch, Síndrome de (Cáncer hereditario colorrectal no polipósico, HNPCC)	120435	Grandes deleciones	MLH1 Y MSH2	4 sem	5 ml sangre EDTA
SCA3	Machado-Joseph, Enfermedad de (MJD)(SCA3)	109150	Expansión CAG	ATXN3	4 sem	5 ml sangre EDTA
LDS2A	Marfan Tipo 2A, Síndrome de (Loeys-Dietz, Síndrome de) (LDS2A)	608967	cds	TGFBR1	7 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
LDS2B	Marfan Tipo 2B, Síndrome de (Loeys-Dietz, Síndrome de) (LDS2B)	610380	cds	TGFBR2	7 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FBN1	Marfan, Síndrome de	154700	cds	FBN1	2 mes	5 ml sangre EDTA
FBN1-DEL	Marfan, Síndrome de	154700	Deleciones	FBN1	5 sem	5 ml sangre EDTA
SIL1	Marinesco-Sjögren, Síndrome de	248800	cds	SIL1	2 mes	5 ml sangre EDTA
KIT-MUT	Mastocitosis	164920	p.Lys509Ile	KIT	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
KIT	Mastocitosis	164920	cds	KIT	3 mes	5 ml sangre EDTA
KIT-HEMAT	Mastocitosis con alteración hematológica	164920.0009	p.Asp816Val	KIT	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
KIT-DIFUS	Mastocitosis difusa cutánea		p.Ala533Asp	KIT	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PYGM-MUT	McArdle, Enfermedad de (Glucogenosis Tipo V, Déficit de Miofosforilasa)	232600	p.Arg50X, p.Gly205Ser, p.Trp798Arg y p.Tyr85X	PYGM	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PYGM	McArdle, Enfermedad de (Glucogenosis Tipo V, Déficit de Miofosforilasa)	232600	cds	PYGM	3 mes	5 ml sangre EDTA
P16	Melanoma Familiar (p16)	600160	cds	p16 (CDKN2A)	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MELAS	MELAS, Encefalomiopatía mitocondrial	540000	m.3243A>G, m.3244G>A, m.3252A>G, m.3256C>T, m.3258T>C, m.3271T>C y m.3291T>C	MT-TL1 (TRNL1)	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MEN1	MEN 1 - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 1	131100	cds	MEN1	4 sem	5 ml sangre EDTA
MEN1-DEL	MEN 1 - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 1	131100	Grandes deleciones	MEN1	5 sem	5 ml sangre EDTA
MEN2A	MEN 2A - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2A (Sipple, Síndrome de)	171400	cds	RET	3 mes	5 ml sangre EDTA
MEN2A-2EX	MEN 2A - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2A (Sipple, Síndrome de)	171400	Exones 10 y 11	RET	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal

MEN2A-4EX	MEN 2A - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2A (Sipple, Síndrome de)	171400	Exones 10, 11, 13, 14, 15 y 16	RET	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MEN2B	MEN 2B - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2B	162300	cds	RET	3 mes	5 ml sangre EDTA
MEN2B-EX	MEN 2B - Neoplasia Endocrina Múltiple Tipo 2B	162300	Exones 15 y 16 (p.M918T y p.A883F)	RET	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
ATP7A	Menkes, Enfermedad de	309400	cds	ATP7A	3 mes	5 ml sangre EDTA
ATP7A-DEL	Menkes, Enfermedad de	309400	Grandes deleciones	ATP7A	5 sem	5 ml sangre EDTA
CYB5R3	Methemoglobinemia Tipo 1	250800	cds	CYB5R3	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
AZF	Microdeleciones cromosoma Y (Fallo espermatogénico no obstructivo; Azoospermia y Oligospermia)	415000	AZFa, AZFb y AZFc	Yq	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
JAK2-MI	Mielofibrosis Idiopática	254450	p.V617F	JAK2	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
DNM2	Miopatía Centronuclear	160150	cds	DNM2	3 mes	5 ml sangre EDTA
RYR1-SEPN1	Miopatía con multimíoceros	255320	Muts en SEPN1: M1V, G273E, H293R, G315S, N340I, R439X, W453S, U462G, U462X, R466Q, c.22dup10bp, c.713-714insA, c.1446delC; Muts en RYR1: R109W, A1577T, N2283H, P3527S, IVS101+2990A>G	SEPN1 y RYR1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
RYR1	Miopatía con multimíoceros	255320	cds	RYR1	5 mes	5 ml sangre EDTA
RYR1-EX1	Miopatía con multimíoceros	255320	Exones 2 y 6-18	RYR1	7 sem	5 ml sangre EDTA
RYR1-EX2	Miopatía con multimíoceros	255320	Exones 39-48	RYR1	7 sem	5 ml sangre EDTA
RYR1-EX3	Miopatía con multimíoceros	255320	Exones 85-104	RYR1	2 mes	5 ml sangre EDTA
SEPN1	Miopatía con multimíoceros	255320	cds	SEPN1	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
RYR1-MUT	Miopatía congénita Central Core	117000	p.L4793P, p.R4825C, p.R4861H, p.R4861C, p.R4893W, p.R4893G, p.'DATOS ACTUALIZABLES EN SERVICIO'	RYR1	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
RYR1-EX	Miopatía congénita Central Core	117000	Exones 1-17, 39-48 y 90-104	RYR1	3 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal

CLCN1	Miotonía Congénita (Thomsen, Enfermedad de; Becker, Enfermedad de)	160800 Y 255700	cds	CLCN1	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MODY2	MODY 2	125851	cds	GCK	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MODY3	MODY 3	600496	cds	HNF1A	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MTHFR-MUT	MTHFR (Metilen-tetra-hidro-folato reductasa) (Hiperhomocisteinemia)	188050	c.677C>T y c.1298A>C	MTHFR	3 días	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MTHFR-SEQ	MTHFR (Metilen-tetra-hidro-folato reductasa) (Hiperhomocisteinemia)	188050	cds	MTHFR	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
GALNS	Mucopolisacaridosis tipo IV A (Síndrome de Morquio Tipo A, Deficiencia de Galactosamina-6-sulfatasa)	253000	cds	GALNS	2 mes	5 ml sangre EDTA
GLB1	Mucopolisacaridosis tipo IV B (Síndrome de Morquio Tipo B)	253010	cds	GLB1	2 mes	5 ml sangre EDTA
ARSB	Mucopolisacaridosis Tipo VI (Maroteaux-Lamy, Síndrome de)	253200	cds	ARSB	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MUENKE	Muenke, Síndrome de	602849	cds	FGFR3	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
NBLAST1	Neuroblastoma, susceptibilidad a (NBLST1)	256700	cds	KIF1B	5 mes	5 ml sangre EDTA
NBLAST2	Neuroblastoma, susceptibilidad a (NBLST2)	603851	cds	PHOX2B	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
NBLAST3	Neuroblastoma, susceptibilidad a (NBLST3)	613014	cds	ALK	4 mes	5 ml sangre EDTA
NF2	Neurofibromatosis NF2	101000	cds	NF2	2 mes	5 ml sangre EDTA
NF2-DEL	Neurofibromatosis NF2	101000	Grandes deleciones	NF2	5 sem	5 ml sangre EDTA
NF1	Neurofibromatosis NF1	162200	cds	NF1	5 mes	5 ml sangre EDTA
NF1-DEL	Neurofibromatosis NF1	162200	Grandes deleciones	NF1	4 sem	5 ml sangre EDTA
LHON-1MUT	Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON) (Atrofia óptica de Leber)	535000	m.11778G>A	mtDNA	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
LHON-3MUT	Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON) (Atrofia óptica de Leber)	535000	m.11778G>A, m.14484T>C y m.3460G>A	mtDNA	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
NCS	Neutropenia Congénita Severa	202700	cds	ELANE (ELA2)	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SMPD1	Niemann-Pick, Enfermedad de (Tipos A y B)	257200 y 607616	cds	SMPD1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PTPN11	Noonan, Síndrome de	163950	cds	PTPN11	4 sem	5 ml sangre EDTA
MC4R	Obesidad mórbida	601665	cds	MC4R	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
OTC	Ornitina transcarbamilasa, Deficiencia de	311250	cds	OTC	2 sem	5 ml sangre EDTA
OTC-DEL	Ornitina transcarbamilasa, Deficiencia de	311250	Deleciones	OTC	5 sem	5 ml sangre EDTA

COL1A1	Osteogénesis Imperfecta	166200	cds	COL1A1	4 mes	5 ml sangre EDTA
COL1A2	Osteogénesis Imperfecta	166200	cds	COL1A2	4 mes	5 ml sangre EDTA
COL1A1-2	Osteogénesis Imperfecta	166200	cds	COL1A1 y COL1A2	5 mes	5 ml sangre EDTA
PRSS1	Pancreatitis Hereditaria	167800	cds	PRSS1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PRSS1-EX	Pancreatitis Hereditaria	167800	Exones 2 y 3 (incluye variante p.R122H)	PRSS1	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SPINK1	Pancreatitis Hereditaria	167800	cds	SPINK1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SPINK1-EX	Pancreatitis Hereditaria	167800	Exón 3 (incluye variante N34S)	SPINK1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PANCR	Pancreatitis Hereditaria	167800	cds	CFTR	2 mes	5 ml sangre EDTA
PLP1	Paraplejia Espástica (Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher)	312080 y 312920	cds	PLP1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PLP1-DUP	Paraplejia Espástica (Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher)	312080 y 312920	Duplicación	PLP1	4 sem	5 ml sangre EDTA
SPAST	Paraplejia Espástica Familiar AD	182601	cds	SPAST	2 mes	5 ml sangre EDTA
SPAST	Paraplejia Espástica Familiar AD	182601	Deleciones	SPAST	2 mes	5 ml sangre EDTA
PARK2	Parkinson Juvenil, Enfermedad de	600116	cds	PARK2	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PARK2-DEL	Parkinson Juvenil, Enfermedad de	600116	Deleciones/Duplicaciones	PARK2	4 sem	5 ml sangre EDTA
LRRK2	Parkinson Tipo 8, Enfermedad de	607060	cds	LRRK2	4 mes	5 ml sangre EDTA
STK11	Peutz-Jeghers, Síndrome de	175200	cds	STK11	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PFEIFFER-MUT	Pfeiffer, Síndrome	101600	p.C278F y p.C342G	FGFR2	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PFEIFFER-2	Pfeiffer, Síndrome	101600	cds	FGFR2	2 mes	5 ml sangre EDTA
PFEIFFER-EX	Pfeiffer, Síndrome	101600	Exon 7 FGFR1; exon 7, 8, 13, 14 y 15 FGFR2	FGFR1 y FGFR2	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PFEIFFER-1	Pfeiffer, Síndrome	101600	cds	FGFR1	3 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
JAK2-PV	Policitemia Vera	263300	p.V617F	JAK2	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PMP22-STRS	Polineuropatía Hereditaria Sensible a la Presión (HNPP)	162500	Delección gen	PMP22	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PMP22	Polineuropatía Hereditaria Sensible a la Presión (HNPP)	162500	cds	PMP22	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
MUTYH-MUT	Poliposis adenomatosa colorrectal recesiva	608456	p.Y165C y p.G382C	MUTYH (MYH)	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal

MUTYH	Poliposis adenomatosa colorrectal recesiva	608456	cds	MUTYH (MYH)	2 mes	5 ml sangre EDTA
APC	Poliposis adenomatosa familiar (APC)	175100	cds	APC	2 mes	10 ml sangre EDTA
APC-MUT	Poliposis adenomatosa familiar (APC)	175100	Región exón 15 (incluye p.Ile1307Lys y p.Glu1309AspfsX4)	APC	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
APC-EX	Poliposis adenomatosa familiar (APC)	175100	Exón 15	APC	4 sem	10 ml sangre EDTA
APC-DEL	Poliposis adenomatosa familiar (APC)	175100	Grandes deleciones	APC	5 sem	5 ml sangre EDTA
PKD1	Poliquistosis Renal AD (Riñón Poliquistico, Síndrome de)	173900	cds	PKD1	5 mes	5 ml sangre EDTA
PKD2	Poliquistosis Renal AD (Riñón Poliquistico, Síndrome de)	173900	cds	PKD2	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PKHD1	Poliquistosis Renal AR (ARPKD)	263200	cds	PKHD1	5 mes	5 ml sangre EDTA
PPOX	Porfiria Variegata	176200	cds	PPOX	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
PW-UPD	Prader Willi, Síndrome de	176270	Disomía uniparental por STRs	15q11-q13	5 sem	5 ml sangre EDTA
PW-MET	Prader Willi, Síndrome de	105830	Metilación	PW	3 sem	5 ml sangre EDTA
PW-DEL	Prader Willi, Síndrome de	176270	Deleciones, metilación y disomía uniparental	PW	4 sem	5 ml sangre EDTA
PROT	Protrombina (Factor II)	176930	c.20210G>A	F2	3 días	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SCNN1B	Pseudoaldosteronismo (Liddle, Síndrome de)	177200	cds	SCNN1B	2 mes	5 ml sangre EDTA
SCNN1G	Pseudoaldosteronismo (Liddle, Síndrome de)	177200	cds	SCNN1G	2 mes	5 ml sangre EDTA
ARSA	Pseudoarilsulfatasa A, Déficit de (Leucodistrofia metacromática)	250100	cds	ARSA	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
NR3C2	Pseudohipoaldosteronismo renal Tipo 1 (Dominante)	177735	cds	NR3C2	2 mes	5 ml sangre EDTA
LQT1	QT Largo (LQT1), Síndrome de	192500	cds	KCNQ1	2 mes	5 ml sangre EDTA
LQT2	QT Largo (LQT2), Síndrome de	613688	cds	KCNH2	2 mes	5 ml sangre EDTA
LQT3	QT Largo (LQT3), Síndrome de	603830	cds	SCN5A	3 mes	5 ml sangre EDTA
KFSDX	Queratosis folicular espinulosa decalvante de Siemens	308800	cds	MBTPS2	2 mes	5 ml sangre EDTA
RHO	Retinitis Pigmentosa Autosómica Dominante	268000	cds	RHO	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
RPAR	Retinitis Pigmentosa Autosómica Recesiva	268000	cds	LRAT y RPE65	2 mes	5 ml sangre EDTA
LRAT	Retinitis Pigmentosa Autosómica Recesiva	268000	cds	LRAT	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal

MERTK	Retinitis Pigmentosa Autosómica Recesiva	268000	cds	MERTK	2 mes	5 ml sangre EDTA
RPE65	Retinitis Pigmentosa Autosómica Recesiva	268000	cds	RPE65	4 sem	5 ml sangre EDTA
RPLX	Retinitis Pigmentosa ligada al X	268000	cds	RP2 y RPGR	3 mes	5 ml sangre EDTA
RPGR	Retinitis Pigmentosa ligada al X	268000	cds	RPGR	2 mes	5 ml sangre EDTA
RP2	Retinitis Pigmentosa ligada al X	268000	cds	RP2	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
RB1	Retinoblastoma	180200	cds	RB1	3 mes	5 ml sangre EDTA
RB1-DEL	Retinoblastoma	180200	Grandes deleciones	RB1	5 sem	5 ml sangre EDTA
RS1	Retinosquisis juvenil ligada al cromosoma X	312700	cds	RS1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
RETT	Rett, Síndrome de	312750	cds	MECP2	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
RETT-DEL	Rett, Síndrome de	312750	Grandes deleciones	MECP2	5 sem	5 ml sangre EDTA
CREBBP	Rubinstein-Taybi, Síndrome de	180849	cds	CREBBP	5 mes	5 ml sangre EDTA
CREBBP-DEL	Rubinstein-Taybi, Síndrome de	180849	Deleciones	CREBBP	5 sem	5 ml sangre EDTA
HRD	Sanjad-Sakati, Síndrome de (HRD)	241410	c.66delAG (p.V23fs48X) y c.1113T>A (p.C371X)	TBCE	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SEX	Sexo fetal en sangre periférica materna		DYS14	Yq	3 días	5 ml sangre EDTA
SLOS	Smith-Lemli-Opitz, Síndrome de (SLOS)	270400	cds	DHCR7	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SLOS-MUT	Smith-Lemli-Opitz, Síndrome de (SLOS)	270400	p.Phe302Leu y p.Ar46Gln	DHCR7	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SORDERA	Sordera inducida por aminoglucósidos	580000	cds (MT-RNR1) y m.7444G>A y m.7445A>G (MT-CO1)	MT-RNR1 y MT- CO1	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
OTOF-MUT	Sordera Neurosensorial No-sindrómica Recesiva	601071	p.Gln829Ter y p.Pro1825Ala	OTOF	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
OTOF	Sordera Neurosensorial No-sindrómica Recesiva	601071	cds	OTOF	4 mes	5 ml sangre EDTA
GJB2-MUT	Sordera Neurosensorial No-sindrómica Recesiva	220290	c.35delG	GJB2 (Conexina 26)	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
GJB2	Sordera Neurosensorial No-sindrómica Recesiva	220290	cds	GJB2 (Conexina 26)	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SN-MYO	Sordera Neurosensorial No-sindrómica Recesiva	600316	cds	MYO15A	4 mes	5 ml sangre EDTA
SN-SLC	Sordera Neurosensorial No-sindrómica Recesiva	600791	cds	SLC26A4	2 mes	5 ml sangre EDTA

TNFRSF	Carcinoma de células escamosas de cabeza y cuello	275355	cds	TNFRSF10B	7 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
ING1	Carcinoma de células escamosas de cabeza y cuello	275355	cds	ING1	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
STICKLER1	Stickler, Síndrome de (Artro-oftalmopatía) Tipo 1	108300	cds	COL2A1	2 mes	5 ml sangre EDTA
STICKLER1-EX	Stickler, Síndrome de (Artro-oftalmopatía) Tipo 1	108300	Exones 1,2,3,4,5,7,9,10,11,12,13,1 5,17,18,19,20,21,24,25,26, 32,35,36,37,40,41,44,45,46 ,47,50,51,52,53 y 54	COL2A1	2 mes	5 ml sangre EDTA
STICKLER2	Stickler, Síndrome de (Artro-oftalmopatía) Tipo 2	604841	cds	COL11A1	4 mes	5 ml sangre EDTA
HBA	Talasemia Alfa	604131	$\alpha 3.7$, $\alpha 4.2$, $\alpha 20.5$, αSEA , αFIL y αMED	HBA1 y HBA2	3 sem	5 ml sangre EDTA
HBA1y2	Talasemia Alfa	604131	cds	HBA1 y HBA2	4 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
HBB-B-DEL	Talasemia Beta	604131	Deleciones	HBB	5 sem	5 ml sangre EDTA
HBB-B	Talasemia Beta	604131	cds + intrones	HBB	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
HEXA	Tay-Sachs, Enfermedad de	272800	cds	HEXA	2 mes	5 ml sangre EDTA
HHT	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Osler-Weber-Rendu, Enfermedad de) (HHT)		cds	ENG y ACVRL1	2 mes	5 ml sangre EDTA
HHT-DEL	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Osler-Weber-Rendu, Enfermedad de) (HHT)		Grandes deleciones	ENG y ACVRL1	5 sem	5 ml sangre EDTA
HHT1	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Osler-Weber-Rendu, Enfermedad de) HHT1	187300	cds	ENG	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
HHT2	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Osler-Weber-Rendu, Enfermedad de) HHT2	600376	cds	ACVRL1	5 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
JPHT	Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Osler-Weber-Rendu, Enfermedad de) JPHT, HHT/Poliposis juvenil	175050	cds	SMAD4	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
HLA-DQ	Tipaje HLA-DQ		Tipaje alta resolución	HLA-DQA1 y HLA-DQB1	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
HLA-DRB1	Tipaje HLA-DR		Tipaje baja resolución	HLA-DRB1	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SLC6A4	Transportador de serotonina (Alteración Obsesivo-Compulsiva; Rasgos asociados con ansiedad; Alteración afectiva bipolar)	182138	44bp ins/del	SLC6A4 (5HTTLPR)	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
JAK2	Trastornos Mieloproliferativos asociados a JAK2 (Policitemia Vera, Trombocitemia Esencial y Mielofibrosis Idiopática)	147796	p.V617F	JAK2	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
TCOF1	Treacher Collins, Síndrome de	154500	cds	TCOF1	2 mes	5 ml sangre EDTA

TRPS1	Tricorrinofalángico, Síndrome	190350	cds	TRPS1	2 mes	5 ml sangre EDTA
FMO3	Trimetilaminuria	602079	cds	FMO3	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
JAK2-TE	Trombocitemia Esencial	187950	p.V617F	JAK2	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
VHL	Von Hippel Lindau, Síndrome de	193300	cds	VHL	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
VHL-DEL	Von Hippel Lindau, Síndrome de	193300	Deleciones/Duplicaciones	VHL	5 sem	5 ml sangre EDTA
VWF1	Von Willebrand Tipo 1, Enfermedad de (VWD1)	193400	cds	VWF	4 mes	5 ml sangre EDTA
VWF1-EX	Von Willebrand Tipo 1, Enfermedad de (VWD1)	193400	Exones 18-28	VWF	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
VWF2-AD	Von Willebrand Tipo 2A (AD)/2B/2M, Enfermedad de	613554	Exón 28	VWF	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
VWF2-AR	Von Willebrand Tipo 2A (AR), Enfermedad de	613554	Exones 11-16, 22, 25-27 y 52	VWF	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
VW2N	Von Willebrand Tipo 2N, Enfermedad de	613554	Exones 3-19	VWF	3 sem	5 ml sangre EDTA
VWF3	Von Willebrand Tipo 3, Enfermedad de (VWD3)	277480	cds	VWF	4 mes	5 ml sangre EDTA
SOX10-2E	Waardenburg, Síndrome de (Tipo 2E)	611584	cds	SOX10	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
SOX10-4C	Waardenburg, Síndrome de (Tipo 4C)	613266	cds	SOX10	3 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
ELN-DEL	Williams, Síndrome de (Williams-Beuren, Síndrome de)	194050	Delección	ELN	5 sem	5 ml sangre EDTA
ELN	Williams, Síndrome de (Williams-Beuren, Síndrome de)	194050	cds	ELN	3 mes	5 ml sangre EDTA
ATP7B	Wilson, Enfermedad de	277900	cds	ATP7B	2 mes	5 ml sangre EDTA
ATP7B-MUT	Wilson, Enfermedad de	277900	p.H1069Q	ATP7B	2 sem	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
WAS	Wiskott-Aldrich, Síndrome de	301000	cds	WAS	2 mes	5 ml sangre EDTA/Mucosa bucal
FRAXA	X Frágil, Síndrome de (FRAXA)	300624	Expansion CCG-Screening	FMR1	3 sem	5 ml sangre EDTA
XPC	Xeroderma Pigmentosum, Grupo de complementación C (XPC)	278720	cds	XPC	3 mes	5 ml sangre EDTA
XPD	Xeroderma Pigmentosum, Grupo de complementación D (XPD)	278730	cds	ERCC2	3 mes	5 ml sangre EDTA
XPV	Xeroderma Pigmentosum, Tipo Variante (XPV)	278750	cds	POLH	3 mes	5 ml sangre EDTA

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

- En caso de que se requiera al personal de GENYCA para tomar las muestras, el precio se verá incrementado. Consultar.

- Todas las pruebas podrán realizarse a partir de una muestra prenatal. Consultar.