

GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES CONSTITUCIONALES (HEREDITARIAS)

CATÁLOGO DE PRUEBAS 2016-17 / PLAZO DE ENTREGA: variable, consultar. Estas pruebas pueden ampliarse bajo demanda

Genética molecular (3 - 5 ml de sangre periférica con EDTA)	Técnica
1 CADASIL, mutaciones gen <i>NOTCH 3</i> (exones 2-6, 11-12 y 18-19)	Secuenciación Sanger
2 Cáncer colorrectal hereditario no polipósico, mutaciones gen <i>MLH1</i>	Secuenciación Sanger
3 Cáncer colorrectal hereditario no polipósico, mutaciones gen <i>MSH2</i>	Secuenciación Sanger
4 Cáncer colorrectal hereditario no polipósico, mutaciones gen <i>MSH6</i>	Secuenciación Sanger
5 Cáncer de mama/ovario, mutaciones genes <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i> NGS. Panel de Cáncer <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i> , detección de alteraciones en los genes <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i> para identificar pacientes con síndrome de cáncer de mama/ovario hereditario	Next Generation Sequencing
6 Cáncer de mama/ovario, delección/duplicación genes <i>BRCA1</i> y <i>BRCA2</i>	MLPA
7 Cáncer de mama/ovario hereditario, mutación p.Ile157Thr, gen <i>CHECK2</i>	Secuenciación Sanger
8 Cáncer gástrico difuso hereditario, mutaciones gen <i>CDH1</i>	Secuenciación Sanger
9 Charcot Marie Tooth 1A1 (CMT1A1), duplicación gen <i>PMP22</i>	MLPA
10 Distrofia de torsión temprana (DYT1), delección c.907_909delGAG gen <i>TOR1A</i>	Secuenciación Sanger
11 Epilepsia, panel de 145 genes	Next Generation Sequencing
12 Fibrosis quística, 50 mutaciones más frecuentes gen <i>CFTR</i> y IVS8-Tn (poli-T)	Secuenciación Sanger
13 Frágil X, expansión CGG gen <i>FMR1</i>	Análisis de fragmentos
14 Hipoacusia Mitocondrial, sensibilidad a aminoglicósidos, mutación A1555G gen 12S rRNA	Secuenciación Sanger
15 Hipoacusia, mutación del gen <i>GJB2</i> y delección del gen <i>GJB6</i>	Secuenciación Sanger
16 Huntington (HD), expansión CAG gen <i>HTT</i>	Análisis de fragmentos
17 Leiomiomatosis hereditaria y cáncer renal (def. fumarato hidratasa), mutaciones gen <i>FH</i>	Secuenciación Sanger
18 Melanoma familiar, mutaciones gen <i>CDKN2A</i> (p16INK4)	Secuenciación Sanger
19 Neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN1), mutaciones gen <i>MEN1</i>	Secuenciación Sanger
20 Neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2), mutaciones gen <i>RET</i> (exones 8, 10, 11, 13-16)	Secuenciación Sanger
21 Neuropatía por presión (HNPP), delección gen <i>PMP22</i>	MLPA
22 Polineuropatía Amiloide Familiar o Amiloidosis Tipo 1, mutaciones gen <i>TTR</i>	Secuenciación Sanger
23 Poliposis adenomatosa colorrectal autosómica recesiva, mutaciones gen <i>MUTYH</i> (exones 7 y 13)	Secuenciación Sanger
24 Poliposis adenomatosa familiar (PAF) autosómica dominante, mutaciones gen <i>APC</i>	Secuenciación Sanger
25 Síndrome de Cowden y <i>PTEN</i> Hamartoma Tumor Syndrome (PHTS), mutaciones gen <i>PTEN</i>	Secuenciación Sanger
26 Von Hippel Lindau, mutaciones gen <i>VHL</i>	Secuenciación Sanger
Citogenética (3 - 5 ml de sangre periférica con EDTA)	Técnica
27 Array CGH 180K (autismo)	Array CGH
28 Array CGH 60K (postnatal general)	Array CGH
29 Cariotipo de sangre periférica	Cariotipo de alta resolución
30 Diagnóstico prenatal no invasivo de aneuploidías cromosómicas (TrisoNIM Premium)	Next Generation Sequencing
31 Síndrome de Angelman	FISH (1 sonda)
32 Síndrome de Di George	FISH (1 sonda)
33 Síndrome de Miller-Dieker	FISH (1 sonda)
34 Síndrome de Prader Willi	FISH (1 sonda)
35 Síndrome de Williams	FISH (1 sonda)
Otros	Técnica
36 UGT1A1*28, tratamiento con irinotecán	Secuenciación Sanger
37 <i>TYMS</i> (repetición 28 pb) + <i>DPD</i> (IVS14+1 G>A) + <i>MTHFR</i> (c.C677T), tratamiento fluoropirimidinas (5-Fu)	Varios
38 Secuenciación de exoma clínico (trío) paciente y progenitores	Next Generation Sequencing
39 Valoración de fragmentación espermática. Halosperm	Test de dispersión de cromatina espermática
40 Estudio dirigido de mutaciones	Secuenciación Sanger

CONTACTO:

Dra. Ana Patiño García
apatigar@unav.es
T. +34 948 255 400
Ext. 82 4257

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu
galkorta@unav.es
T. +34 948 194 700
Ext. 81 1032

CIMA LAB Diagnostics - Unidad de Genómica (Laboratorio 1.05)
EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada
Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)
cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es