

GENETICA MOLECULAR	
Patología y técnica	Tipo/s de muestra
<u>Síndrome de X-Fragil</u> PCR, Southern Blot	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica (post semana 15) Líquido amniótico (post semana 15)
<u>Deleciones Subteloméricas</u> MLPA	Sangre periférica con EDTA Hisopado bucal
<u>Fibrosis Quística (29 mutaciones)</u> PCR-ARMS	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
<u>Fibrosis Quística ($\Delta F508$)</u> PCR Directa	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
<u>Fibrosis Quística (G542X)</u> PCR-RFLP	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
<u>Fibrosis Quística (Polimorfismo 5T)</u> (Agenesia de conductos deferentes) PCR Directa	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
<u>Panel Judío Ashkenazi</u> (Enf. de Tay Sachs, Enf. de Canavan, Enf. de Gaucher, Enf. de Bloom, Fibrosis Quística 29 mut, Anemia de Fanconi, Disautonomía Familiar, Enf. de Niemann-Pick, Glucogenosis 1A, Mucopolisacaridosis IV) PCR-ARMS	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
<u>Distrofia Muscular de Duchenne</u> PCR Multiplex 16 exones, MLPA	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
<u>Distrofia Miotónica de Steinert</u> PCR Directa, Southern Blot	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico
<u>Atrofia Medular Espinal</u> PCR-RFLP, MLPA (estudio de portadores)	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
<u>Atrofia Espinal Bulbar (Kennedy)</u>	Sangre periférica con EDTA

<u>Síndromes de Prader Willi/Angelman</u> Análisis familiar de polimorfismos Estudio de metilación (MS-MLPA)	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
<u>Enfermedad de Huntington</u> PCR marcada	Sangre periférica con EDTA Hisopado bucal
<u>Ataxias Espinocerebelosas</u> (SCA 1, 2 y 3) PCR marcada	Sangre periférica con EDTA Hisopado bucal
AZF PCR para microdeleciones	Sangre periférica con EDTA
CHARCOT MARIE TOOTH 1A STRs	Sangre periférica con EDTA
CHARCOT MARIE TOOTH 1 B Secuencia Completa	Sangre periférica con EDTA
DISTONIA POR TORSION TEMPRANA STRs	Sangre periférica con EDTA
NEUROPATIA TOMACULOSA STRs	Sangre periférica con EDTA
<u>Detección del Gen SRY</u> PCR Directa	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
<u>Conexina 26</u> (Sorderas Hereditarias) PCR-RFLP	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
<u>Conexina 30</u> (Sorderas Hereditarias) PCR Directa	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
GEN OTOF (Q 829 X)	Sangre periférica con EDTA
GEN OTOF (Completo)	Sangre periférica con EDTA

GEN TECTA Secuencia completa 23 ex	Sangre periférica con EDTA
GEN TECTA (Exon 10-17)	Sangre periférica con EDTA
GEN TECTA (Exon 20)	Sangre periférica con EDTA
Molecular de polimorfismos	Sangre periférica con EDTA
GEN MT- ND1 (LHON 1)	Sangre periférica con EDTA
GEN MT-ND 4 (LHON 4)	Sangre periférica con EDTA
GEN MT- ND 6 (LHON 6)	Sangre periférica con EDTA
GEN EYA 1 Parte 1 Parte 2 Parte 3 (Secuencia completa)	Sangre periférica con EDTA
GEN EYA4 (exon 12-19-20)	Sangre periférica con EDTA
GEN MT-RNR1 A 1555 G	
Genes Mitocondriales (Secuenciación)	Sangre periférica con EDTA
Neuropatía Ataxia y Retinitis Pigmentosa gen Mt-ATP6	Sangre periférica con EDTA
NEUROPATIA OPTICA DE LEBER LHON 4 gen mt-ND4 LHON 1 Gen mt-ND 1 LHON 6 gen Mt -ND6	Sangre periférica con EDTA
MERRF Rflp	Sangre periférica con EDTA
MELAS RFLP	Sangre periférica con EDTA
NARP RFLP	Sangre periférica con EDTA
<u>Hemocromatosis</u>	Sangre periférica con EDTA

PCR-RFLP	Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
Hipocondroplasia PCR-RFLP	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
Polimorfismo del Gen PAI PCR-RFLP	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
Factor V de Leiden PCR-RFLP	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
Gen de la Metilentetrahidrofolato Reductasa PCR-RFLP	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
Gen del Factor II de coagulación PCR-RFLP	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
Disomías Uniparentales de los cromosomas 7 y 15 Análisis familiar de polimorfismos	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal
Estudios de Filiación PowePlex 16HS	Sangre periférica con EDTA Biopsia coriónica Líquido amniótico Hisopado bucal

Microarrays de ADN

Sangre con edta
Velloidades coriales

ONCOHEMATOLOGIA	
Translocación	
1-19TEL-AML (RT PCR)	Sangre periférica o médula
4-11MLL-AF4 (RT PCR)	Sangre periférica o médula
8-21AML-ETO (RT PCR)	Sangre periférica o médula
11-14BTL 1 (RT PCR)	Sangre periférica o médula
4-18 BCL IGH (RT PCR)	Sangre periférica o médula
9-22 BCR ABL (RT PCR)	Sangre periférica o médula

12-21 E2A / PRK (RT PCR)	Sangre periférica o médula
15-17 PML RAR (RT PCR)	Sangre periférica o médula
BCR ABL CUANTITATIVA (PCR)	Sangre periférica o médula
ONCOGEN n myc (RT PCR)	Sangre periférica o médula
NPM-ALK (RT PCR)	Sangre periférica o médula
ZAP 70 (PCR)	Sangre periférica o médula
INMUNOFENOTIPIFICACION	
Citometría de Flujo	Sangre periférica o médula

Genotipificación y Cancer hereditario

BRCA 1-2 Sangre periférica con EDTA

Secuencia (NGS) completa Caso índice

Panel ashkenazi

BRCA 1 Grandes rearrreglos génicos Sangre Periférica con EDTA

APC Sangre Periférica con EDTA

Secuencia (NGS) del gen para

Poliposis Colonica Familiar

Caso Índice

APC/MYH Sangre Periférica con EDTA

Secuencia (NGS) de genes para

Poliposis Colonica Familiar

Caso índice

APC Sangre Periférica con EDTA

grandes rearrreglos génicos

APC Sangre Periférica con EDTA

Secuenciación de la zona del gen para

Síndrome de Gardner . Caso índice

MYH Sangre Periférica con EDTA

Secuencia del gen para Polipósica

Familiar Caso Índice

LYNCH Sangre Periférica con EDTA

Secuenciación (NGS) de los genes

MLH1, MLH2, MSH6, PMS1, PMS2

NGS GENES MLH1-MSH2 caso Indice
NGS GENES PMS1-PMS2 Caso Indice
GEN MLH1 Caso Indice
GEN MSH2, caso Indice
GEN MSH6 , CASO Indice
Grandes rearrreglos de los GENES
MLH1-MSH2-PTEN

RET PROTOONCOGEN
(Ca medular de tiroides)
Secuenciación Caso Indice

Sangre Periférica con EDTA

P 53
Secuenciación del gen,
S. Li-Fraumeni / LF like

Sangre Periférica con EDTA

STK11

Secuenciación del gen para Peutz Jeg Sangre Periférica con EDTA
Caso Indice

CDKN2A

Secuenciación del gen para Melanoma Sangre Periférica con EDTA

Mutación familiar secuenciación específica
Mutación Familiar y variantes genéticas
Secuenciación específica

HFE
Secuenciación del gen para
Hemocromatosis Hereditaria

Sangre Periférica con EDTA

MICROSATELITES
determinación de Inestabilidad

Sangre Periférica con EDTA

IL-28
Polimorfismos asociados a Hepatitis C

Sangre Periférica con EDTA

CITOGENETICA

Cultivo de linfocitos Incluye simple y bandas G .T y Q	Sangre periférica con Heparina
---	--------------------------------

<u>Cariotipo en Fibroblastos de piel</u>	Biopsia de piel
<u>Cariotipo en Mat. de aborto</u>	Restos ovulares
<u>Cariotipo A.R.</u> Técnica de alta resolución para un cromosoma en particular o para el análisis de 50 células	Sangre periférica con Heparina
<u>Cariotipo para leucemias</u> Oncohematología	Sangre periférica con Heparina Médula
<u>Cariotipo en tejidos</u>	Biopsia
<u>Cariotipo en ganglios</u> Oncohematología	Biopsia de ganglio
<u>Cultivo a largo plazo</u>	Vellosidades coriales
<u>FISH (Hibridación In Situ Fluorescente)</u>	
<u>FISH en cromosomas totales</u>	Sangre periférica
<u>FISH en espermatozoides</u>	Esperma
<u>FISH para 1P19Q</u>	Taco de parafina
<u>FISH HER 2 NEU</u>	Taco de parafina