

Categoría	Subcategoría	Código	Nombre Pres.
Genómica Clínica	Neumonología	1541	FIBROSIS QUISTICA (DELECIÓN DELTA F508)
Genómica Clínica	Hematología	1827	POLIMORFISMO 4G/5G PAI-1
Genómica Clínica	Farmacogenómica	1829	POLIMORFISMO EN PROMOTOR DEL 5HTT (LPR SEROTONINA)
Genómica Clínica	Farmacogenómica	1830	POLIMORFISMO - 1438G/A DEL GEN RECEPTOR DE SEROTONINA
Genómica Clínica	Farmacogenómica	1831	POLIMORFISMO 102T/C EN EL GEN RECEPTOR DE SEROTONINA
Genómica Clínica	Neurología	2034	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (GEN SMN1 Y SMN2 - MLPA)
Genómica Clínica	Neurología	2042	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO I-VII (EXPANSIÓN CAG)
Genómica Clínica	Neurología	2049	DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO I (GEN DMPK-EXPANSIÓN CTG)
Genómica Clínica	Dismorfología	2050	DISGENESIA GONADAL (GEN SRY - SEC COMPLETA)
Genómica Clínica	Dismorfología	2051	DISGENESIA GONADAL (GEN SRY - PCR)
Genómica Clínica	Neurología	2073	CHARCOT-MARIE-TOOTH 1A (GEN PMP22 - MLPA)
Genómica Clínica	Neurología	2076	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 10 (EXPANSIÓN ATTCT)
Genómica Clínica	Neurología	2077	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 17 (GEN TBP)
Oncología	Cáncer de mama / Pulmón	2085	MUTACIONES EXÓN 20 GEN HER2
Genómica Clínica	Dermatología	2094	INCONTINENCIA PIGMENTI (GEN IKGKB- SEC COMPLETA)
Genómica Clínica	Neurología	2096	SÍNDROME DE DRAVET (GEN SCN1A - MLPA)
Oncología	Farmacogenómica	2120	GENOTIPIFICACIÓN DEL GEN CYP2D6
Genómica Clínica	Hematología	2125	A-TALASEMIA (GENES HBA1 Y HBA2 - MLPA)
Genómica Clínica	Neurología	2134	ATAXIA DE FRIEDREICH (GEN FXN - EXPANSIÓN GAA)
Genómica Clínica	Neurología	2152	ATROFIA MUSCULAR ESPINAL - (GEN SMN1 - RFLP)
Oncología	GIST	2158	MUTACIONES EN GEN KIT (EXONES 09, 11, 13 y 17)
Genómica Clínica	Hepatología	2163	POLIMORFISMO 1148M (GEN PNPLA3)
Genómica Clínica	Neurología	2173	CADASIL (GEN NOTCH3 - EXÓN 3 Y 4)
Genómica Clínica	Neurología	2175	SME MELAS (GEN MT-TL1)
Genómica Clínica	Neurología	2179	DM OCULOFARÍNGEA (GEN PABPN1)
Genómica Clínica	Neurología	2219	ESTUDIO EXPANSIÓN C9ORF72
Genómica Clínica	Neurología	2230	SME DE LUJAN-FRYNS (GEN MED12 - EX21-22)
Genómica Clínica	Neurología	2234	DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 2 (GEN CNBP)
Genómica Clínica	Neurología	2239	SME HIPOVENTILACIÓN CENTRAL CONGENITA (PHOX2B ALA)
Genómica Clínica	Neurología	2258	ATROFIA DENTATO PALÍDICO LUISIANA (GEN ATN1 - CAG)

Genómica Clínica	Dismorfología	2260	SME SHPRINTZEN-GOLBERG (SKI - EX1)
Genómica Clínica	Dismorfología	2263	SINDROME DE WILLIAMS-BEUREN (MLPA)
Oncología	Cáncer de colon	2264	MUTACIONES EN LOS CODONES 12, 13 Y 61 - GEN NRAS
Otro	Varios	2267	ESTUDIO VARIANTE FAMILIAR CONOCIDA
Genómica Clínica	Dismorfología	2271	SME SILVER-RUSSELL (DUP7 - MS-MLPA)
Genómica Clínica	Endocrinología	2276	SINDROME DE PRADER WILLI (15Q11-Q13 - MS-MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	2277	SINDROME DE BECKWITH WIEDEMANN (11P15 - MS-MLPA)
Reproducción	Gesta detenida	2280	ESTUDIO DE ANEUPLOIDIAS - GESTA DETENIDA (QF PCR)
Oncología	GIST	2287	MUTACIONES GEN PDGFRA (EXONES 12 Y 18)
Genómica Clínica	Metabopatía	2306	DIABETES MELLITUS NEONATAL TRANSITORIA 6Q24 MSMLPA
Genómica Clínica	Reumatología / Oftalmología	2314	HLA-B27 (PCR)
Reproducción	Gesta Detenida	2321	ESTUDIO DE ANEUPLOIDIAS - PRENATAL (QF - PCR)
Oncología	Cáncer de pulmón	2323	EGFR -MUTACIONES EXONES 18 19 20 21 (CFDNA PLASMA)
Genómica Clínica	Dismorfología	2326	SINDROME DE KABUKI (GEN KDM6A - MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	2327	SINDROME DE KABUKI (GEN KMT2D - MLPA)
Genómica Clínica	Dermatología	2328	GEN IKBKG - DELECIÓN EXONES 4 A 10
Genómica Clínica	Neurología	2329	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO XII (GEN PPP2R2B)
Genómica Clínica	Dismorfología / Cardiología	2336	SINDROME DE EHLERS-DANLOS (GEN COL5A1-MLPA)
Genómica Clínica	Inmunología	2337	SUHA (GENES CFH / CFHS - MLPA)
Genómica Clínica	Neurología	2340	GEN CSTB (ANÁLISIS DE LA EXPANSIÓN DEL DODECAMERO)
Oncología	Cáncer hereditario	2344	SINDROME DE LI-FRAUMENI (GEN TP53-MLPA)
Genómica Clínica	Hepatología	2352	SINDROME DE ALAGILLE (GEN JAG1 - MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	2353	SINDROME DE SILVER RUSSELL (11P15 - MS-MLPA)
Genómica Clínica	Neuropediatría	2354	SINDROME DE ANGELMAN (15Q11-Q13 - MS-MLPA)
Oncología	Cáncer mama-ovario hereditario	2355	CANCER DE MAMA FAMILIAR (GEN BRCA2 - MLPA)
Oncología	Cáncer mama-ovario hereditario	2356	CANCER DE MAMA FAMILIAR (GEN BRCA1 - MLPA)
Oncología	Neurofibromatosis	2357	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (GEN NF1 - MLPA)
Genómica Clínica	Neurología	2358	ALTERACIONES EN RECEPTOR NMDA (GEN GRIN2A/B-MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología / Cardiología	2368	SME DE EHLERS DANLOS (GENES COL3A1-TNXXB - MLPA)
Oncología	Otros	2374	OSTEOCONDROMATOSIS MÚLTIPLE (GENES EXT1-2 - MLPA)
Genómica Clínica	Oftalmología	2375	MALFORMACIONES OCULARES (GENES PAX6 WT1 SOX2 MLPA)
Oncología	Tumores SNC	2376	GLIOMAS (GENES MGMT - IDH1-2 - MS MLPA)
Genómica Clínica	Gastroenterología	2377	PANCREATITIS HEREDITARIA (PRSS1-SPINK1-CTRC MLPA)
Genómica Clínica	Neuropediatría	2378	RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X (MLPA)
Genómica Clínica	Inmunología	2380	INACTIVACIÓN DEL CROMOSOMA X
Genómica Clínica	Metabopatías	2382	MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO II (GEN IDS - MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	2383	SINDROME DE SOTOS (GENES NSD1 NFIX - MLPA)

Oncología	Tumores SNC	2386	OLIGODENDROGLIOMAS (1P19Q - IDH1-2 - MLPA)
Oncología	Cáncer hereditario	2387	SINDROME DE LYNCH (GENES MLH1 MSH2 EPCAM - MLPA)
Oncología	Cáncer hereditario	2388	CANCER GASTRICO HEREDITARIO DIFUSO (GEN CDH1-MLPA)
Genómica Clínica	Metabolopatía	2389	ENCEFALOPATIA POR GLICINA (GLDC AMT GCSH-MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	2390	SME KAGAMI-OGATA-SME DE TEMPLE (14Q32 - MS-MLPA)
Oncología	Cáncer hereditario	2391	CANCER HEREDITARIO (PALB2-RAD50-51C-51D - MLPA)
Oncología	Cáncer hereditario	2394	CANCER HEREDITARIO (BRIP1-CHEK1 - MLPA)
Genómica Clínica	Varios	2395	MICROARRAY CROMOSOMICO
Oncología	Tumores SNC	2410	MUTACIONES EN IDH1/2
Genómica Clínica	Nefrología	2429	SINDROME DE ALPORT (GEN COL4A3 - MLPA)
Genómica Clínica	Nefrología	2430	SINDROME DE ALPORT (GEN COL4A4 - MLPA)
Oncología	Cáncer hereditario	2431	FEOCROMOCITOMA (SDHA-MAX-TMEM127 - MLPA)
Genómica Clínica	Hematología	2432	ANEMIA DISERITROPOYETICA CONGENITA TIPO 1 (CDIN1)
Genómica Clínica	Neumonología	2434	FIBROSIS QUISTICA (67 VARIANTES)
Genómica Clínica	Hematología	2441	SINDROME DE VEXAS (MUTACIONES EN GEN UBA1)
Genómica Clínica	Cardiología / Neurología	2442	GENOTIPOS DE APOLIPOPROTEINA E
Genómica Clínica	Hematología	2450	HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA- C282Y
Genómica Clínica	Hematología	2451	FACTOR V DE LEIDEN (MUTACION G1691A)
Genómica Clínica	Hematología	2452	FACTOR II (MUTACION G20210A DE PROTROMBINA)
Genómica Clínica	Hematología	2454	METIL TETRAHIDROFOLATO REDUCTASA MUTACIONES
Genómica Clínica	Dismorfología	2469	ACONDROPLASIA (FGFR3 - EXON 9)
Genómica Clínica	Neurología	2471	LIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURONAL - MLPA
Otro	Otro	2472	DETECCION DELECCIONES/DUPLICACIONES MEDIANTE DPCR
Otro	Otro	2473	ESTUDIO DE LIGAMIENTO (STRS POLIMORFICOS AD-HOC)
Genómica Clínica	Neurología	2474	CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4 (MLPA)
Genómica Clínica	Varios	2475	SME DE BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA (PTEN-MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	2476	SINDROME DE DELECCION 1P36 (MLPA)
Genómica Clínica	Neurología	2477	CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1B (GEN MPZ - MLPA)
Genómica Clínica	Nefrología	2479	POLIQUISTOSIS RENAL AUT DOMINANTE (PKD1-2-MLPA)
Oncología	Cáncer hereditario	2480	ESTADO DE METILACION GENES MMR (MS-MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	2481	ESCLEROSIS TUBEROSA (GEN TSC1 - MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	2482	ESCLEROSIS TUBEROSA (GEN TSC2 - MLPA)
Genómica Clínica	Neurología	2483	PARAPLEJIA ESPASTICA HEREDITARIA (2P22-15Q11-MLPA)
Oncología	Cáncer Hereditario	2484	SINDROME DE LYNCH (GEN PMS2 - MLPA)
Genómica Clínica	Otorrinolaringología	2489	HIPOACUSIA HEREDITARIA (GJB2-3-6 MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	2490	SINDROME DE COFFIN-SIRIS (GENES ARID1A-B-MLPA)
Genómica Clínica	Farmacogenómica	2491	GENOTIPIFICACION DE LA TIOPURINA METILTRANSFERASA

Oncología	Cáncer hereditario	2499	SINDROME DE VON HIPPEL-LINDAU (GEN VHL-MLPA)
Genómica Clínica	Neurología/Neuropediatría/Dismorfología	2511	FRAGILIDAD DEL CROMOSOMA X (TP - PCR)
Genómica Clínica	Endocrinología	2517	HIPERALDOSTERISMO FAMILIAR (CYP11B1/B2 - MLPA)
Oncología	Cáncer Hereditario	2519	SINDROME DE LYNCH (GEN MSH6 - MLPA)
Genómica Clínica	Neumonología	2524	FIBROSIS QUISTICA (CFTR - MLPA)
Genómica Clínica	Neuropediatría/Dismorfología	2526	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 (GEN NF2 - MLPA)
Genómica Clínica	Endocrinología	2527	PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO FAMILIAR (MS-MLPA)
Oncología	Cáncer Hereditario	2533	MELANOMA HEREDITARIO (GENES CDKN2A/2B-CDK4-MLPA)
Genómica Clínica	Otros	2537	ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG (MLPA)
Genómica Clínica	Inmunología	2568	ATAXIA TELANGIECTASIA (GEN ATM - MLPA)
Genómica Clínica	Neurología	2572	SINDROME CANVAS (EXPANSION AAGGG - GEN RFC1)
Oncología	Cáncer Hereditario	2573	SME DE POLIPOSIS JUVENIL (BMPRIA-SMAD4-PTEN MLPA)
Oncología	Cáncer Hereditario	2592	CANCER HEREDITARIO (GEN CHEK2 - MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	2640	SINDROME DE KOOLEN-DE VRIES (KANSL1 - MLPA)
Genómica Clínica	Endocrinología	2641	DEFICIENCIA DE LA HORMONA DE CRECIMIENTO (MLPA)
Genómica Clínica	Nefrología / Oncología	2642	SME DE BIRT-HOGG-DUBE (FLCN - MLPA)
Genómica Clínica	Neuropediatría	2653	SINDROME DE PHELAN-MCDERMID (SHANK3-MLPA)
Oncología	Cáncer Hereditario	2704	RETINOBLASTOMA (GEN RB1 - MLPA)
Genómica Clínica	Varios	2729	ALTERACIONES SUBTELOMERICAS - MLPA
Genómica Clínica	Metabopatía	2760	DEFICIT DE DAO (GEN AOC1 - POLIMORFISMOS)
Genómica Clínica	Varios	2767	VARIANTE FAMILIAR CONOCIDA (LONG-RANGE PCR)
Genómica Clínica	Cardiología	2829	LIPOPROTEINA A (LPA - SLC22A3 - POLIMORFISMOS)
Genómica Clínica	Farmacogenómica	2834	GENOTIPIFICACION CYP2C9
Oncología	Cáncer Hereditario	2861	POLIPOSIS ASOCIADA A MUTYH (GEN MUTYH-MLPA)
Oncología	Cáncer Hereditario	2862	CANCER DE MAMA FAMILIAR (GEN NBN-MLPA)
Genómica Clínica	Neurología	2886	ENFERMEDAD DE KENNEDY (GEN AR - EXPANSION CAG)
Genómica Clínica	Metabopatía	2888	ACIDEMIA PROPIONICA (GENES PCCA PCCB - MLPA)
Oncología	Varios - Agnóstico	2891	INESTABILIDAD DE MICROSATELITES
Genómica Clínica	Neuropediatría	2893	MIOPATIA MIOTUBULAR LIGADA AL X (MTM1 - MLPA)
Genómica Clínica	Neuropediatría	2895	SINDROME DE SMITH-MAGENIS (17P11.2 - MLPA)
Genómica Clínica	Farmacogenómica	2903	HLA-B5701 (PCR)
Genómica Clínica	Inmunología	2984	FIEBRE MEDITERRANEA FAMILIAR (MEFV-EXONES 2 Y 10)
Oncología	Cáncer Hereditario	2987	FEOCROMOCITOMA (SDHB SDHC SDHD SDHAF1 SDHAF2 MLPA)
Genómica Clínica	Hematología	2988	HEMOFILIA A (F8 - MLPA)
Genómica Clínica	Neurología	2989	ENFERMEDAD DE PARKINSON (MLPA)
Genómica Clínica	Neuropediatría	4119	EPILEPSIA NEONATAL FAMILIAR (KCNQ2 - MLPA)
Oncología	Cáncer Hereditario	4301	BRCA 1 Y 2 (PANEL ASHKENAZI)

Genómica Clínica	Neurología	4309	ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 8
Genómica Clínica	Neurología / Neuropediatría	4314	DM DUCHENNE-BECKER (GEN DMD - MLPA)
Genómica Clínica	Varios	4384	VARIANTES DE MICROARRAY CROMOSOMICO
Genómica Clínica	Neurología	5572	POLIMORFISMO A206G EN EL RECEPTOR DE DOPAMINA (DRD3)
Oncología	Cáncer Hereditario	5578	CANCER COLORRECTAL (GENES POLD1 POLE - MLPA)
Genómica Clínica	Metabolopatía	7019	GALACTOSEMIA CLASICA (GEN GALT - MLPA)
Genómica Clínica	Hematología	7021	ANEMIA DE FANCONI (GENES FANCD2 - PALB2 - MLPA)
Oncología	Cáncer Hereditario	7022	POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR (GEN APC - MLPA)
Genómica Clínica	Neurología / Neuropediatría	7023	SME DE RETT ATIPICO (CDKL5 - NTNG1 - FOXP1 - MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	7024	TALLA BAJA IDIOPATICA FAMILIAR (GEN SHOX - MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	7025	SINDROME DE CHARGE (GEN CHD7 - MLPA)
Genómica Clínica	Dismorfología	7026	SME DE RUBINSTEIN-TAYBI (GEN CREBBP - MLPA)
Genómica Clínica	Farmacogenómica	7040	POLIMORFISMO EN 12 DEL 5HTT (VNTR SEROTONINA)
Genómica Clínica	Neurología	7046	COREA DE HUNTINGTON (ESTUDIO EXPANSION CAG)
Oncología	Varios - Agnóstico	7048	MUTACION V600E EN GEN BRAF
Oncología	Cáncer de tiroides	7049	MUTACIONES EN EL EXON 15 DEL GEN BRAF - TIROIDES
Oncología	Cáncer de colon	7054	MUTACIONES EN CODONES 12, 13 Y 61 DEL GEN KRAS
Oncología	Cáncer de pulmón	7059	EGFR MUTACIONES EXONES 18 19 20 21 (TEJIDO)
Oncología	Farmacogenómica	7063	DPYD-IVS14
Oncología	Farmacogenómica	7064	UGT1A1 - TA INDEL
Genómica Clínica	Neurología / Neuropediatría	7066	SINDROME DE RETT (GEN MECP2 - MLPA)
Genómica Clínica	Nefrología	7074	SINDROME DE ALPORT (GEN COL4A5 - MLPA)
Genómica Clínica	Nefrología	7075	NEFRONOPTISIS FAMILIAR (GEN NPHP1 - MLPA)
Genómica Clínica	Neurología /Cardiología	7076	SME DE DEPLECIÓN DEL ADN MITOCONDRIAL (MLPA)
Oncología	Cáncer de Pulmón	7289	PANEL CANCER DE PULMON (11 GENES - PCR REAL TIME)
Genómica Clínica	Hematología	7605	ESTUDIO DE BETA TALASEMIA POR BIOLOGIA MOLECULAR
Genómica Clínica	Endocrinología	7608	HIPERPLASIA ADRENAL CONGENITA (CYP21A2 - SEC)
Reproducción	Infertilidad	7609	MICRODELECCIONES DEL CROMOSOMA Y (AZF)
Genómica Clínica	Hepatología / Neumonología	7610	ALFA 1 ANTITRIPSINA - GENOTIPIFICACION
Genómica Clínica	Neurología / Cardiología	7616	SINDROME DE DIGEORGE (MLPA - 22Q11.2)
Genómica Clínica	Endocrinología	7624	HIPERPLASIA ADRENAL CONGENITA (GEN CYP21A2 - MLPA)
Genómica Clínica	Neuropediatría	7628	AS-PWS (ESTUDIO MICROSATELITES 15Q11-Q13)
Genómica Clínica	Neurología	7917	DM DE CINTURAS TIPO 2A (CAPN3 - MLPA)
Genómica Clínica	Hematología	7923	ANEMIA DE FANCONI (GEN FANCA - MLPA)
Genómica Clínica	Gastroenterología	7011	HLA CLASE II TIPIFICACION LOCUS DQ - ENF.CELIACA
Reproducción	Preconcepcional	7292	PANEL DE PORTADORES - FEMENINO (FQ-FXS-AME)
Reproducción	Preconcepcional	7293	PANEL DE PORTADORES - FEMENINO (FQ-FXS-AME-DMD/B)

Reproducción	Preconcepcional	7294	PANEL DE PORTADORES - MASCULINO (FQ-AME)
--------------	-----------------	------	--

Actualizado al 28/02/2025