

CÓDIGO	NOMBRE PRESTACIÓN	SÍNDROME / PATOLOGÍA	METODOLOGÍA	TIPO DE MUESTRA
2767	VARIANTE FAMILIAR CONOCIDA (LONG-RANGE PCR)	Varios	SECUENCIACIÓN SANGER	SANGRE ENTERA CON EDTA
2267	ESTUDIO VARIANTE FAMILIAR CONOCIDA	Cáncer con mutación conocida familiar	SECUENCIACIÓN SANGER	SANGRE ENTERA CON EDTA
4301	BRCA 1 Y 2 (PANEL ASHKENAZI)	Cáncer de mama/ ovario	SECUENCIACIÓN SANGER	SANGRE ENTERA CON EDTA
2356	SME DE CANCER HEREDITARIO (GEN BRCA1 - MLPA)	Cáncer de mama/ ovario	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2355	SME DE CANCER HEREDITARIO (GEN BRCA2 - MLPA)	Cáncer de mama/ ovario	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2862	CANCER DE MAMA FAMILIAR (GEN NBN-MLPA)	Cáncer de mama/ ovario	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2394	CANCER HEREDITARIO (BRIP1-CHEK1 - MLPA)	Cáncer de mama/ ovario	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2391	CANCER HEREDITARIO (PALB2-RAD50-SIC-51D - MLPA)	Cáncer de mama/ ovario	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
4900	CANCER HEREDITARIO (GEN BARD1 - MLPA)	Cáncer de mama	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2592	CANCER HEREDITARIO (GEN CHEK2 - MLPA)	Cáncer de mama/ ovario	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2344	SINDROME DE LI-FRAUMENI (GEN TP53-MLPA)	Cáncer de mama	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
7021	ANEMIA DE FANCONI (GENES FANCD2 - PALB2 - MLPA)	Cáncer de mama/ ovario	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
7923	ANEMIA DE FANCONI (GEN FANCA - MLPA)	Cáncer de mama/ ovario	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2388	CANCER GASTRICO HEREDITARIO DIFUSO (GEN CDH1-MLPA)	Cáncer de mama, gástrico	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
5578	CANCER COLORRECTAL (GENES POLD1 POLE - MLPA)	Cáncer colorrectal	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2573	SME DE POLIPOSIS JUVENIL (BMPRIA-SMAD4-PTEN MLPA)	Cáncer colorrectal	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2861	POLIPOSIS ASOCIADA A MUTYH (GEN MUTYH-MLPA)	Cáncer colorrectal	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
7022	POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR (GEN APC - MLPA)	Cáncer colorrectal	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2387	SINDROME DE LYNCH (GENES MLH1 MSH2 EPCAM - MLPA)	Cáncer colorrectal	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2484	SINDROME DE LYNCH (GEN PMS2 - MLPA)	Cáncer colorrectal	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2519	SINDROME DE LYNCH (GEN MSH6 - MLPA)	Cáncer colorrectal	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2480	ESTADO DE METILACION GENES MMR (MS-MLPA)	Cáncer colorrectal	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2568	ATAXIA TELANGIECTASIA (GEN ATM - MLPA)	Cáncer colorrectal/ Próstata	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2533	MELANOMA HEREDITARIO (GENES CDKN2A/2B-CDK4-MLPA)	Melanoma	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2475	SME DE BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA (PTEN-MLPA)	Sme de Cowden	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2431	FEOCROMOCITOMA (SDHA-MAX-TMEM127 - MLPA)	Feocromocitoma	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2987	FEOCROMOCITOMA (SDHB SDHC SDHD SDHAF1 SDHAF2 MLPA)	Feocromocitoma	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2481	ESCLEROSIS TUBEROSA (GEN TSC1 - MLPA)	Esclerosis tuberosa	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2482	ESCLEROSIS TUBEROSA (GEN TSC2 - MLPA)	Esclerosis tuberosa	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2643	NEOPLASIA ENDOCRINA MULTIPLE TIPO 1 (MEN1 - MLPA)	Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 1 (MEN1)	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2357	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (GEN NF1 - MLPA)	Neurofibromatosis	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2526	NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 (GEN NF2 - MLPA)	Neurofibromatosis	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2704	RETINOBLASTOMA (GEN RB1 - MLPA)	Retinoblastoma	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA
2499	SINDROME DE VON HIPPEL-LINDAU (GEN VHL-MLPA)	Síndrome de Von-Hippel Lindau	MLPA	SANGRE ENTERA CON EDTA