

SERVICIO DE GENÉTICA

CARTERA DE SERVICIOS

Edición 5.
Fecha: 10/05/2023
Aprobado por Jefe de Servicio

SERVICIO DE GENÉTICA. H. U. 12 de Octubre

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
Gta de Málaga. 28041 Madrid

Jefe del Servicio: Dr. Miguel Ángel Martín Casanueva

mmcasanueva@salud.madrid.org

Tel: +34917794752

CONTACTO

Secretaría del S. de Genética genetica.hdoc@salud.madrid.org

Secretaria Mar Rodríguez Turiel

Tel. +34917792754

INDICE:

1. Cartera de Servicios del Área de Hemato-oncología	Pág. 3
1.1. Cariotipo	Pág. 3
1.2. Otros estudios	Pág. 3
1.3. FISH (Hibridación in situ fluorescente)	Pág. 4
1.4. Paneles FISH (Según patología)	Pág. 6
2. Cartera de Servicios del Área de Genética Clínica	Pág. 7
2.1. Cariotipo, FISH,	Pág. 7
2.2. CGH-array 60K	Pág. 8
2.2. NGS Paneles virtuales	Pág. 9
▪ Paneles Cardiología	Pág. 9
▪ Paneles Digestivo	Pág. 9
▪ Paneles de Dislipemias	Pág.10
▪ Paneles Neurológicos	Pág.10
▪ Paneles de Nefrología	Pág.11
▪ Paneles de Dismorfología	Pág.12
▪ Paneles de Oftalmología	Pág.13
▪ Paneles de Otorrinolaringología	Pág.13
▪ Paneles de Endocrinología	Pág.13
▪ Paneles de Metabolopatías	Pág.14
▪ Paneles de Enfermedades Mitocondriales	Pág.14
▪ Paneles de Enfermedades esqueléticas y conectivopatías	Pág.14
▪ Paneles de Dermatología	Pág.15
▪ Paneles de Neumología	Pág.15
▪ Otros paneles	Pág.15
2.3. NGS Exomas	Pág. 15
3. Cartera de Servicios del Área de Genética prenatal	Pág. 16
3.1. Cariotipo	Pág. 16
3.2. Diagnóstico rápido de aneuploidías (QF-PCR)	Pág. 17
3.3. Diagnóstico rápido microdeleciones en interfase (i-FISH)	Pág. 17
3.4. FISH (Hibridación in situ fluorescente)	Pág. 18
3.5. Diagnóstico prenatal no invasivo de sexo y Rh	Pág. 18
3.6. Test prenatal no invasivo "TPNI"	Pág. 19

SERVICIO DE GENÉTICA. H. U. 12 de Octubre

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
Gta de Málaga. 28041 Madrid

Jefe del Servicio: Dr. Miguel Ángel Martín Casanueva

mmcasanueva@salud.madrid.org

Tel: +34917794752

CONTACTO

Secretaría del S. de Genética genetica.hdoc@salud.madrid.org

Secretaria Mar Rodríguez Turiel

Tel. +34917792754

1. GENÉTICA: ÁREA DE HEMATO-ONCOLOGÍA

CATÁLOGO DE PRUEBAS: AÑO 2022-2023 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

CARIOTIPO

Plazo de entrega (Condicionado a la patología, momento diagnóstico y tipo de muestra)

Preparación del paciente: No requiere

Condiciones de la muestra

Médula ósea. En Heparina de Litio. Volumen mínimo 0,5 ml

Sangre periférica. En Heparina de Litio. Volumen mínimo 3 ml

Ganglio linfático y otros tejidos. En suero fisiológico.

Conservación: Refrigerada en un plazo máximo de 24h de su obtención.

Recogida: 8:00 a 13:00 horas

Estudios citogenéticos	Técnica utilizada	Plazo de entrega
1. Cariotipo médula ósea	Citogenética Convencional	15 días
2. Cariotipo sangre periférica	Citogenética Convencional	15 días
3. Cariotipo ganglio linfático	Citogenética Convencional	15 días
4. Cariotipo otros tejidos	Citogenética Convencional	15 días

OTROS ESTUDIOS:

Plazo de entrega

Condiciones de la muestra

Médula ósea: En Heparina de Litio. Volumen mínimo 3 ml

Sangre periférica. En Heparina de Litio. Volumen mínimo 3 ml

Conservación: Refrigerada

Recogida: 8:00 a 13:00 horas

5. Análisis genético en biopsia medular	Cultivo celular y Citogenética convencional	15 días
---	--	---------

CONTACTO

Drª. Mª Luisa Martin Ramos

mmramos@salud.madrid.org

Drª. Manuela Fernández Guijarro

mfguijarro@salud.madrid.org

T. +34917792502 /+34917792754

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)

Hospital Universitario 12 de Octubre

Gta de Málaga. 28041 Madrid

FISH (Hibridación in situ fluorescente)

Plazo de entrega (Condicionado a la patología, momento diagnóstico y tipo de muestra)

Preparación del paciente: No requiere

Condiciones de la muestra

Médula ósea. En heparina de Litio. Volumen mínimo 0,5 ml

Sangre periférica. En heparina de Litio. Volumen mínimo 3 ml

Ganglio linfático y otros tejidos. En suero fisiológico.

Impronta medular. Extensiones

Conservación: Refrigerada en un plazo máximo de 24h de su obtención.

Recogida: 8:00 a 13:00 horas

Estudios disponibles	Técnica utilizada	Plazo de entrega
6. Deleción 11q/17p (ATM/TP53)	FISH (1 Sonda)	7 días
7. Deleción 13q (13q14.2/D13S319/13q34) "RB1,DLEU,LAMP1"	FISH (1 Sonda)	7 días
8. Deleción 13q / trisomía 12 (CEP12/13q14,13q34)	FISH (1 Sonda)	7 días
9. Deleción 17p (i(17q) "TP53/MPO")	FISH (1 Sonda)	7 días
10. Deleción 20q (20q12/20qter)	FISH (1 Sonda)	7 días
11. Deleción 5q (5q31/5q33/5p15)	FISH (1 Sonda)	7 días
12. Deleción 5q (5q31/5q33) EGR1/RPS14	FISH (1 Sonda)	7 días
13. Deleción 6q (6q21/6q23) MYB	FISH (1 Sonda)	7 días
14. Deleción 7q (7q22/7q36/CEP7) (KMT2E/CUL1/EZH2)/ (7q31/CEP7)	FISH (1 Sonda)	7 días
15. Deleción 7q (7q22/7q31/CEP7) KMT2E/MET	FISH (1 Sonda)	7 días
16. Deleción ASS (9q34) Spectrum Aqua	FISH (1 Sonda)	7 días
17. Deleción 9p (CDKN2A)	FISH (1 Sonda)	7 días
18. Deleción/amplificación 1p/1q (CDKN2C/CKS1B)	FISH (1 Sonda)	7 días
19. Hiperdiploidía MM (5p15/CEP9/CEP15)	FISH (1 Sonda)	7 días
20. Inversión/ translocación (3) RPN1/MECOM	FISH (1 Sonda)	7 días
21. Inversión/translocación (16) CBF/ MYH11	FISH (1 Sonda)	7 días
22. Kit múltiple LCC: ATM/TP53) // del(13q)/Trisomía 12	FISH (2 Sondas)	7 días
23. Reordenamiento DEK/NUP214 "t(6;9)"	FISH (1 Sonda)	7 días
24. Reordenamiento 4q12 (FIP1L1-PDGFR)	FISH (1 Sonda)	7 días
25. Reordenamiento ALK (t(2;5), reord. 2p23)	FISH (1 Sonda)	7 días
26. Reordenamiento ATM (11q22.3)	FISH (1 Sonda)	7 días
27. Reordenamiento ABL1 BA	FISH (1 Sonda)	7 días
28. Reordenamiento BCL2 (18q21)	FISH (1 Sonda)	7 días
29. Reordenamiento BCL6 (reord/inv 3q27)	FISH (1 Sonda)	7 días
30. Reordenamiento BCR/ABL "t(9;22)"	FISH (1 Sonda)	7 días

CONTACTO

Dra. M^a Luisa Martín Ramos

mmramos@salud.madrid.org

Dra. Manuela Fernández Guijarro

mfguijarro@salud.madrid.org

T. +34917792502 /+34917792754

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
Hospital Universitario 12 de Octubre
Gta de Málaga. 28041 Madrid

31. Reordenamiento BIRC3 (API2)/MALT1 "t(11;18)"	FISH (1 Sonda)	7 días
32. Reordenamiento CCND1 (reord 11q13) Dual Color Break Apart	FISH (1 Sonda)	7 días
33. Reordenamiento CRFL2 (Xp22/Yp11) BA	FISH (1 Sonda)	7 días
34. Reordenamiento E2A (19p13 TCF3)	FISH (1 Sonda)	7 días
35. Reordenamiento ETV6 (12p13)	FISH (1 Sonda)	7 días
36. Reordenamiento ETV6/RUNX1 (TEL/AML1) "t(12;21)"	FISH (1 Sonda)	7 días
37. Reordenamiento FGFR1 (8p11)	FISH (1 Sonda)	7 días
38. Reordenamiento IGH (14q32)	FISH (1 Sonda)	7 días
39. Reordenamiento IGH/BCL2 "t(14;18)"	FISH (1 Sonda)	7 días
40. Reordenamiento IgH/CCND1(IgH/BCL1) "t(11;14)"	FISH (1 Sonda)	7 días
41. Reordenamiento IgH/CCND1 MM "t(11;14)"	FISH (1 Sonda)	7 días
42. Reordenamiento IGH/CCND3 "t(6;14)"	FISH (1 Sonda)	7 días
43. Reordenamiento IgH/FGFR3 "t(4;14)"	FISH (1 Sonda)	7 días
44. Reordenamiento IgH/MAF "t(14;16)"	FISH (1 Sonda)	7 días
45. Reordenamiento IGH/MAFB "t(14;20)"	FISH (1 Sonda)	7 días
46. Reordenamiento IgH/MALT1 "t(14;18)"	FISH (1 Sonda)	7 días
47. Reordenamiento IgH/MYC "t(8;14)" Tri-Color	FISH (1 Sonda)	7 días
48. Reordenamiento IgK (2p11)	FISH (1 Sonda)	7 días
49. Reordenamiento IgL (22q11)	FISH (1 Sonda)	7 días
50. Reordenamiento JAK2 (9p24)	FISH (1 Sonda)	7 días
51. Reordenamiento KMT2A (MLL) (11q23)	FISH (1 Sonda)	7 días
52. Reordenamiento MALT1 (18q21) Dual Color, Break Apart	FISH (1 Sonda)	7 días
53. Reordenamiento MDM2 (12q15)	FISH (1 Sonda)	7 días
54. Reordenamiento MYC (reord 8q24)	FISH (1 Sonda)	7 días
55. Reordenamiento PDGFRB (5q32-q33)	FISH (1 Sonda)	7 días
56. Reordenamiento PML/RARA "t(15;17)"	FISH (1 Sonda)	7 días
57. Reordenamiento RARa (17q21.1)	FISH (1 Sonda)	7 días
58. Reordenamiento RUNX1 (21q22)	FISH (1 Sonda)	7 días
59. Reordenamiento RUNX1/RUNX1T1 (RUNX1/ETO) "t(8;21)"	FISH (1 Sonda)	7 días
60. Reordenamiento TCF3/ PBX1 "t(1;19)"	FISH (1 Sonda)	7 días
61. Reordenamiento TRA/D (TCR alpha/delta)(14q11)	FISH (1 Sonda)	7 días
62. Selección CD138+ para FISH	AutoMacs®	2 días
63. Centrómero 8	FISH (1 Sonda)	7 días

CONTACTO

Drª. Mª Luisa Martin Ramos mmramos@salud.madrid.org
Drª. Manuela Fernández Guijarro mfguijarro@salud.madrid.org
T. +34917792502 /+34917792754

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
Hospital Universitario 12 de Octubre
Gta de Málaga. 28041 Madrid

64. Centrómero 9	FISH (1 Sonda)	7 días
65. Centrómero 12	FISH (1 Sonda)	7 días
66. CEP X / Y	FISH (1 Sonda)	7 días
67. Sondas pintado cromosómico 1-22, XY	FISH (1 Sonda por cromosoma)	7 días
68. Sondas teloméricas de cromosomas 1-22, XY	FISH (1 Sonda por cromosoma)	7 días
69. Sondas centroméricas de cromosomas 1, 2, 3, 4,6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 15, 16, 17, 18, 20, X,Y	FISH (1 Sonda por cromosoma)	7 días

Paneles FISH (Según patología)		Plazo de entrega (Condicionado a la patología, momento diagnóstico y tipo de muestra)
70. Panel de LMA (según el subtipo): Deleción 5q, deleción 7q, deleción 17p, deleción 20q, t(15;17)"PML/RARa", t(8;21)"ETO/RUNX1", t(9;22)"BCR/ABL", reordenamiento MLL y ETV6, inv(3)"RPN1/MECOM", inv(16)"CBFB/MYH11"	FISH (10 sondas)	15 días
71. Panel de LLA (según el subtipo): t(9;22)"BCR/ABL", t(12;21)"ETV6/RUNX1", reordenamiento MLL, reordenamiento E2A, reordenamiento TCR alfa/delta, deleción 6q, deleción 9p, t(6;9)"DEK/NUP214", t(8;14)"IGH/MYC"	FISH (7 sondas)	15 días
72. Panel de SMD: Deleción 5q, deleción 7q, deleción 20q, reordenamiento ETV6, CEP 8/ CEP X/CEP Y	FISH (5 sondas)	15 días
73. Panel de SMD/SMP (según el subtipo): Amplificación 1q, deleción 5q, deleción 7q, deleción 13q, deleción 20q, reordenamiento PDGFRB, reord. PDGFRA, reord. FGFR1, reord. JAK, reord. ETV6, CEP 8, CEP 9, CEP X/CEP Y	FISH (13 sondas)	15 días
74. Panel de Linfoma (Según el subtipo): Reordenamiento IGH, reordenamiento ALK"2p23", reord IgK"2p11", reord./inversión BCL6"3q27",reord MYC"8q24", reorde CCND1"11q23", t(8;14)"IGH/MYC", t(11;14)"IGH/CCND1", t(11;18)"BIRC3/MALT1", t(14;18)"IGH/BCL2", t(14;18)"IGH/MALT1", reord BCL2"18q21", reord MALT1"18q21", reord IgL "22q11", deleción 17p.	FISH (14 sondas)	15 días
75. Panel Mieloma múltiple: 1p/1q // IGH** //deleción 17p	FISH (3 Sondas)	15 días
76. Panel Mieloma múltiple: 1p/1q // IGH/FGFR3 // deleción 17p	FISH (3 Sondas)	15 días
** Si IGH(+) incluye: t(4;14),t(11;14),t(14;16),t(14;20),t(6;14) secuencialmente	FISH (5 Sondas)	15 días

CONTACTO

Dr^a. M^a Luisa Martin Ramos mmramos@salud.madrid.org
Dr^a. Manuela Fernández Guijarro mfguijarro@salud.madrid.org
T. +34917792502 /+34917792754

LABORATORIO DE GENÉTICA

5^a Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
Hospital Universitario 12 de Octubre
Gta de Málaga. 28041 Madrid

2. GENÉTICA: ÁREA DE GENÉTICA CLÍNICA

CATÁLOGO DE PRUEBAS: AÑO 2021 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

CONSULTAS

Consultas de Asesoramiento Genético.

CARIOTIPO

Plazo de entrega (Condicionado a la patología, momento diagnóstico y tipo de muestra)

Preparación del paciente: No requiere

Condiciones de la muestra

Sangre periférica. En Heparina de Litio. Volumen mínimo 3 ml (en neonatos 1ml)

Tejidos sólidos: En suero fisiológico.

Conservación: Refrigerada

Recogida: 8:00 a 13:00 horas

Estudios realizados	Técnica utilizada	Plazo de entrega
1. Cariotipo sangre periférica	Citogenética Convencional	2 meses
2. Cariotipo tejido sólido postnatal	Citogenética Convencional	2 meses

FISH (Hibridación in situ fluorescente)

Plazo de entrega (Condicionado a la patología, momento diagnóstico y tipo de muestra)

Preparación del paciente: No requiere

Condiciones de la muestra

Sangre periférica. En Heparina de Litio. Volumen mínimo 3 ml (en neonatos 1ml)

Tejidos sólidos: En suero fisiológico.

Conservación: Refrigerada

Recogida: 8:00 a 13:00 horas.

Sondas disponibles	Técnica utilizada	Plazo de entrega
1. Síndrome de Microdeleción 22q11.2	FISH (2 Sondas)	15 días
2. Síndrome de Prader-Willi/Angelman	FISH (2 Sondas)	15 días
3. Síndrome de Williams	FISH (2 Sondas)	15 días
4. Síndrome de Smith-Magenis	FISH (2 Sondas)	15 días
5. Síndrome de Miller Dieker	FISH (2 Sondas)	15 días
6. Síndrome de Wolf	FISH (2 Sondas)	15 días
7. Síndrome del grito de gato	FISH (1 Sonda)	15 días
8. Deficiencia sulfatasa esteroidea	FISH (1 Sonda)	15 días
9. Microdeleción 1p36	FISH (1 Sonda)	15 días

CONTACTO:

Drª. M. José Gómez Rodríguez mariajose.gomezr@salud.madrid.org
 Secretaría del Servicio geneticah12o@salud.madrid.org
 T. +34917792754. Extensión: 4502-4753

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
 Hospital Universitario 12 de Octubre
 Gta de Málaga. 28041 Madrid

10.	Síndrome de Kallman	FISH (1 Sonda)	15 días
11.	CHARGE	FISH (1 Sonda)	15 días
12.	Síndrome de Langer Giedion	FISH (1 Sonda)	15 días
13.	Síndrome de Rubinstein Taybi	FISH (1 Sonda)	15 días
14.	Síndrome de Saethre-Chotzen	FISH (2 Sondas)	15 días
15.	SRY	FISH (1 Sonda)	15 días
16.	Acro-p	FISH (1 Sonda)	15 días

CGH-array 60K

Plazo de entrega Condicionado a.....)

Preparación del paciente: No requiere

Condiciones de la muestra

Sangre periférica. EDTA. Volumen mínimo 3 ml (en neonatos 1ml)

Tejidos sólidos: En suero fisiológico.

Conservación: Refrigerada

Recogida: 8:00 a 13:00 horas.

	Técnica utilizada	Plazo de entrega
1. CGH-array 60K	CGH-array	2 meses

CONTACTO:

Drª. M. José Gómez Rodríguez mariajose.gomezr@salud.madrid.org
 Secretaría del Servicio geneticah12o@salud.madrid.org
 T. +34917792754. Extensión: 4502-4753

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
 Hospital Universitario 12 de Octubre
 Gta de Málaga. 28041 Madrid

NGS Paneles virtuales (Previa ACEPTACIÓN por el S. de Genética)	Plazo de entrega
--	-------------------------

Preparación del paciente: No requiere

Condiciones de la muestra

Sangre periférica: En EDTA. Volumen mínimo 3 ml

Tejidos sólidos: En suero fisiológico.

Conservación: Refrigerada

Recogida: 8:00 a 13:00 horas.

	Técnica utilizada	Plazo de entrega
Paneles de Cardiología		
1. Panel cardiopatías congénitas	NGS	4 meses
2. Panel miocardiopatía hipertrófica	NGS	4 meses
3. Panel miocardiopatía dilatada	NGS	4 meses
4. Panel miocardiopatía no compactada	NGS	4 meses
5. Panel miocardiopatía restrictiva	NGS	4 meses
6. Panel Rasopatías	NGS	4 meses
7. Panel global miocardiopatía	NGS	4 meses
8. Panel global canalopatías arritmias cardiacas	NGS	4 meses
9. Panel global cardiopatías	NGS	4 meses
10. Panel S. QT largo	NGS	4 meses
11. Panel S. QT corto	NGS	4 meses
12. Panel S. Brugada/onda J	NGS	4 meses
13. Panel taquicardia ventricular catecolaminérgica	NGS	4 meses
14. Panel enfermedad del sistema de conducción	NGS	4 meses
15. Panel hipertensión pulmonar	NGS	4 meses
16. Panel enfermedades aórticas	NGS	4 meses

Paneles de Digestivo	Técnica	Plazo de entrega
17. Panel de Colestasis intrahepática	NGS	4 meses
18. Panel de Fallo hepático infantil	NGS	4 meses
19. Panel de Diarrea Congénita	NGS	4 meses
20. Panel de Fibrosis Hepática Congénita	NGS	4 meses
21. Panel de Pancreatitis	NGS	4 meses
22. Panel de Enfermedad Poliquística Hepática	NGS	4 meses
23. Panel de Enfermedad de Hirschsprung y Atresia intestinal	NGS	4 meses

CONTACTO:

Dr. Juan Francisco Quesada juanf.quesada@salud.madrid.org
 Drª Mª Teresa Sánchez Calvin mscalvin@salud.madrid.org
 Drª Ana Arteché López anarosa.arteché@salud.madrid.org
 Tel. +34917792754. Extensiones: 4753 - 4505

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
 Hospital Universitario 12 de Octubre
 Gta de Málaga. 28041 Madrid

Paneles de Dislipemias		Plazo de entrega	
24.	Panel general de Dislipemias	NGS	4 meses
25.	Panel de hipercolesterolemia	NGS	4 meses
26.	Panel de Hipertrigliceridemias Primarias	NGS	4 meses
27.	Panel de Hipolipemias	NGS	4 meses

Paneles de Neurología		Plazo de entrega	
28.	Panel de anomalías de la morfogénesis cerebral y migración neuronal	NGS	4 meses
29.	Panel de agenesia de cuerpo calloso	NGS	4 meses
30.	Panel de angiopatía amiloide cerebral hereditaria	NGS	4 meses
31.	Panel de ataxias	NGS	4 meses
32.	Panel de ataxia espástica	NGS	4 meses
33.	Panel autismo	NGS	4 meses
34.	Panel cavernomatosis múltiple	NGS	4 meses
35.	Panel de demencia y Alzheimer	NGS	4 meses
36.	Panel de discapacidad intelectual/retraso psicomotor	NGS	4 meses
37.	Panel de discinesia paroxística	NGS	4 meses
38.	Panel de distonías	NGS	4 meses
39.	Panel de distrofia muscular de cinturas	NGS	4 meses
40.	Panel de distrofia facioescapulohumeral (no D4Z4)	NGS	4 meses
41.	Panel general de distrofias musculares	NGS	4 meses
42.	Panel de Esclerosis lateral amiotrófica	NGS	4 meses
43.	Panel de Esclerosis lateral amiotrófica y atrofia muscular espinal	NGS	4 meses
44.	Panel de encefalopatía epiléptica	NGS	4 meses
45.	Panel de epilepsia (incluye encef. Epiléptica)	NGS	4 meses
46.	Panel de Epilepsia benigna del lactante	NGS	4 meses
47.	Panel de hiperekplexia	NGS	4 meses
48.	Panel de Holoprosencefalia	NGS	4 meses
49.	Panel de hipoplasia pontocerebelosa	NGS	4 meses
50.	Panel de leucodistrofia/leucoencefalopatía	NGS	4 meses
51.	Panel de síndromes miasteniformes/miastenia	NGS	4 meses
52.	Panel de microcefalia	NGS	4 meses

CONTACTO

Dr. Juan Francisco Quesada juanf.quesada@salud.madrid.org
 Dr^a M^a Teresa Sánchez Calvin mscalvin@salud.madrid.org
 Dr^a Ana Arteche López anarosa.artech@salud.madrid.org
 Tel. +34917792754. Extensiones: 4753 - 4505

LABORATORIO DE GENÉTICA

5^a Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
 Hospital Universitario 12 de Octubre
 Gta de Málaga. 28041 Madrid

53.	Panel de migraña hemipléjica	NGS	4 meses
54.	Panel de miopatía congénita	NGS	4 meses
55.	Panel general de miopatías	NGS	4 meses
56.	Panel de miopatías metabólicas	NGS	4 meses
57.	Panel de miopatías metabólicas y rabdomiolisis	NGS	4 meses
58.	Panel de Miopatías y síndromes miasteniformes	NGS	4 meses
59.	Panel de miotonía	NGS	4 meses
60.	Panel de enfermedades neuromusculares	NGS	4 meses
61.	Panel de neurodegeneración con depósitos de hierro cerebrales	NGS	4 meses
62.	Panel general de neuropatías periféricas	NGS	4 meses
63.	Panel de atrofia muscular espinal	NGS	4 meses
64.	Panel de atrofia muscular espinal distal	NGS	4 meses
65.	Panel de esclerosis lateral amiotrófica	NGS	4 meses
66.	Panel de Charcot-Marie-Tooth	NGS	4 meses
67.	Panel de tetra/paraparesias espásticas	NGS	4 meses
68.	Panel de enfermedad de Parkinson	NGS	4 meses
69.	Panel de schwannomatosis	NGS	4 meses

Paneles de Nefrología		Plazo de entrega	
70.	Panel de síndrome nefrótico	NGS	4 meses
71.	Panel de glomeruloesclerosis focal y segmentaria/síndrome nefrótico corticorresistente	NGS	4 meses
72.	Panel de enfermedad de cambios mínimos	NGS	4 meses
73.	Panel de glomerulopatía membranosa	NGS	4 meses
74.	Panel de síndrome nefrótico congénito	NGS	4 meses
75.	Panel de nefronoptosis y enfermedad renal medular quística	NGS	4 meses
76.	Panel de síndrome de Alport	NGS	4 meses
77.	Panel de síndrome de Bartter	NGS	4 meses
78.	Panel de síndrome de Dent	NGS	4 meses
79.	Panel de Síndrome de Fanconi renal	NGS	4 meses
80.	Panel de hiperoxaluria	NGS	4 meses
81.	Panel de Síndrome hemolítico urémico-glomerulopatía C3	NGS	4 meses
82.	Panel de Proteinuria	NGS	4 meses

CONTACTO:

Dr. Juan Francisco Quesada juanf.quesada@salud.madrid.org
 Drª Mª Teresa Sánchez Calvin mscalvin@salud.madrid.org
 Drª Ana Arteché López anarosa.arteché@salud.madrid.org
 Tel. +34917792754. Extensiones: 4753 - 4505

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
 Hospital Universitario 12 de Octubre
 Gta de Málaga. 28041 Madrid

Paneles de Dismorfología			Plazo de entrega
83.	Panel de Ptosis congénita	NGS	4 meses
84.	Panel de albinismo oculocutáneo	NGS	4 meses
85.	Panel de Macrocefalia	NGS	4 meses
86.	Panel de Macrocefalia Y anomalías_morfogenesis_cerebral	NGS	4 meses
87.	Panel de Macrocefalia_autismo	NGS	4 meses
88.	Panel de síndrome CHARGE	NGS	4 meses
89.	Panel de facomatosis	NGS	4 meses
90.	Panel de Síndrome de Adams-Oliver	NGS	4 meses
91.	Panel de Lipodistrofias	NGS	4 meses
92.	Panel de Braquidactilia/Sindactilia	NGS	4 meses
93.	Panel de síndrome de Opitz G/BBB	NGS	4 meses
94.	Panel de Panel de síndrome de Kabuki	NGS	4 meses
95.	Panel de síndrome de Klippel-Feil	NGS	4 meses
96.	Panel de síndrome FG	NGS	4 meses
97.	Panel de síndrome de Sphrintzen-Golberg	NGS	4 meses
98.	Panel de síndrome de Stickler	NGS	4 meses
99.	Panel de Síndromes de Marfan y Ehlers-Danlos	NGS	4 meses
100.	Panel de síndrome de Coffin-Siris	NGS	4 meses
101.	Panel de síndrome de Cornelia de Lange	NGS	4 meses
102.	Panel de síndrome de Kallman	NGS	4 meses
103.	Panel de síndrome de Kartagener	NGS	4 meses
104.	Panel de Síndrome de Noonan	NGS	4 meses
105.	Panel Síndrome de Sotos	NGS	4 meses
106.	Panel de Síndrome Orofaciodigital	NGS	4 meses
107.	Panel de Síndrome de van der Woude	NGS	4 meses
108.	Panel de Síndrome de Treacher-Collins	NGS	4 meses

CONTACTO:

Dr. Juan Francisco Quesada juanf.quesada@salud.madrid.org
 Drª Mª Teresa Sánchez Calvin mscalvin@salud.madrid.org
 Drª Ana Arteche López anarosa.artech@salud.madrid.org
 Tel. +34917792754. Extensiones: 4753 - 4505

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
 Hospital Universitario 12 de Octubre
 Gta de Málaga. 28041 Madrid

Oftalmología			Plazo de entrega
109.	Panel de atrofia óptica	NGS	4 meses
110.	Panel de catarata congénita	NGS	4 meses
111.	Panel de glaucoma	NGS	4 meses
112.	Panel distrofias de retina	NGS	4 meses
113.	Panel distrofia de conos	NGS	4 meses
114.	Panel distrofia de bastones	NGS	4 meses
115.	Panel de retinitis pigmentosa	NGS	4 meses
116.	Panel de Amaurosis congénita de Leber	NGS	4 meses
Otorrinolaringología			Plazo de entrega
117.	Otorrinolaringología	NGS	4 meses
118.	Panel de hipoacusias	NGS	4 meses
119.	Otro Panel (texto libre)	NGS	4 meses
Endocrinología			Plazo de entrega
120.	Panel de diabetes	NGS	4 meses
121.	Panel de raquitismo hipofosfatémico	NGS	4 meses
122.	Panel de Resistencia a hormonas tiroideas	NGS	4 meses
123.	Panel de Hipertiroidismo	NGS	4 meses
124.	Panel de Resistencia múltiple a hormonas	NGS	4 meses
125.	Panel de Hipercalcemias-Hiperparatiroidismo	NGS	4 meses
126.	Panel de Diabetes del Adulto de Presentación Juvenil (MODY)	NGS	4 meses
127.	Panel de Enfermedades del Desarrollo Sexual/Genitales Ambiguos	NGS	4 meses
128.	Panel de Hipotiroidismo congénito	NGS	4 meses
129.	Panel de Obesidad Monogénica	NGS	4 meses
130.	Panel de Talla baja	NGS	4 meses

CONTACTO:

Dr. Juan Francisco Quesada juanf.quesada@salud.madrid.org
 Drª Mª Teresa Sánchez Calvin mscalvin@salud.madrid.org
 Drª Ana Arteche López anarosa.artech@salud.madrid.org
 Tel. +34917792754. Extensiones: 4753 - 4505

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
 Hospital Universitario 12 de Octubre
 Gta de Málaga. 28041 Madrid

Metabolopatías			Plazo de entrega
131.	Panel general de Metabolopatías	NGS	4 meses
132.	Panel de Enfermedades Lisosomales	NGS	4 meses
133.	Panel de Enfermedades Peroxisomales	NGS	4 meses
134.	Panel de Mucopolisacaridosis	NGS	4 meses
135.	Panel de Enfermedades de Oxidación de Ácidos Grasos	NGS	4 meses
136.	Panel de Hiperamonemia y Trastornos del Ciclo de la Urea	NGS	4 meses
137.	Panel de glucogenosis	NGS	4 meses
138.	Panel de Aciduria glutárica	NGS	4 meses
139.	Panel de Acidosis láctica	NGS	4 meses
140.	Panel de Aciduria hidroxiglutárica	NGS	4 meses
141.	Panel de Panel de hipoglucemias	NGS	4 meses
142.	Panel de galactosemia	NGS	4 meses
143.	Panel de Metabolismo del ácido lipoico	NGS	4 meses
144.	Panel de Enfermedades Lisosomales	NGS	4 meses

Enfermedades mitocondriales			Plazo de entrega
145.	Panel genes nucleares enfermedades mitocondriales	NGS	4 meses

Enfermedades esqueléticas y conectivopatías			Plazo de entrega
146.	Panel de Displasias esqueléticas	NGS	4 meses
147.	Panel de talla baja	NGS	4 meses
148.	Panel de Conectivopatías	NGS	4 meses
149.	Panel de Ehlers-Danlos -hiperlaxitud	NGS	4 meses
150.	Panel de artrogriposis	NGS	4 meses
151.	Panel de craneosinostosis	NGS	4 meses
152.	Panel de craneosinostosis discapacidad intelectual	NGS	4 meses
153.	Panel de displasia ósea craneofacial	NGS	4 meses
154.	Panel de disostosis espondilocostal	NGS	4 meses
155.	Panel de displasia epifisaria múltiple	NGS	4 meses
156.	Panel de Hiperfosfatasa	NGS	4 meses
157.	Panel de enfermedades neuromusculares-conectivopatías	NGS	4 meses
158.	Panel de osteogénesis imperfecta	NGS	4 meses

CONTACTO:

Dr. Juan Francisco Quesada juanf.quesada@salud.madrid.org
 Drª Mª Teresa Sánchez Calvin mscalvin@salud.madrid.org
 Drª Ana Arteche López anarosa.artechelopez@salud.madrid.org
 Tel: +34917792754. Extensión: 4753-4505

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
 Hospital Universitario 12 de Octubre
 Gta de Málaga. 28041 Madrid

Dermatología		Plazo de entrega	
159.	Panel de displasia ectodérmica	NGS	4 meses
160.	Panel Ictiosis	NGS	4 meses
161.	Panel Cutis Laxa	NGS	4 meses
162.	Panel Epidermólisis bullosa	NGS	4 meses
163.	Panel de queratodermia palmoplantar	NGS	4 meses
164.	Panel de psoriasis pustulosa	NGS	4 meses
165.	Panel de malformaciones vasculares sobrecrecimiento somático	NGS	4 meses

Neumología		Plazo de entrega	
166.	Fibrosis quística (secuenciación completa del gen CFTR por NGS)	NGS	4 meses
167.	Panel de discinesia ciliar primaria	NGS	4 meses
168.	Panel de síndrome de hipoventilación central	NGS	4 meses
169.	Panel de Bronquiectasias	NGS	4 meses
170.	Panel de Déficit surfactante	NGS	4 meses

Otros		Plazo de entrega	
171.	Panel de Anemia de Fanconi	NGS	4 meses
172.	Paneles personalizados por fenotipo	NGS	4 meses

NGS Exomas		Técnica	Plazo de entrega (Condicionado a.....)
173.	Exoma clínico	NGS	4 meses
174.	Exoma completo	NGS	4 meses
175.	Exoma trío	NGS	4 meses

CONTACTO:

Dr. Juan Francisco Quesada juanf.quesada@salud.madrid.org
 Drª Mª Teresa Sánchez Calvin mscalvin@salud.madrid.org
 Drª Ana Arteche López anarosa.artechelopez@salud.madrid.org
 Tel: +34917792754. Extensión: 4753-4505

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
 Hospital Universitario 12 de Octubre
 Gta de Málaga. 28041 Madrid

3. GENÉTICA: ÁREA DE PRENATAL

CATÁLOGO DE PRUEBAS: AÑO 2020 / PLAZO DE ENTREGA

CONSULTAS

Consultas de asesoramiento genético pre-test y post-test.

CARIOTIPO

Diagnóstico de anomalías cromosómicas numéricas y estructurales visibles al M.O. (5-10Mb) en muestras prenatales.

Preparación del paciente: C.I.

Condiciones de la muestra

Líquido Amniótico: 10 ml. Tubo tapón rosca estéril. Tª ambiente/ 4ºC

Vellosidad Corial: > 10mg. Tubo tapón rosca estéril en suero fisiológico. Tª ambiente / 4ºC

Sangre Fetal: >2ml. Tubo Heparina Litio.

Tejidos Fetales (placenta, piel, restos abortivos): Tubo tapón rosca en suero fisiológico. Tª ambiente / 4ºC

Sangre periférica padres: 3-5 ml Tubo Heparina Litio.

Conservación: Refrigerada en un plazo máximo de 24h de su obtención.

Recogida: 8:00 a 14:00 horas

	Técnica [Cultivo- Extensiones -Análisis metafases]	Tiempo Respuesta
1. Cariotipo Líquido Amniótico	Citogenética Convencional Bandas GTG	3-4 semanas
2. Cariotipo Vellosidad Corial	Método Semidirecto Citogenética Convencional Bandas GTG	1 semana
3. Cariotipo Vellosidad Corial	Cultivo Largo Citogenética Convencional Bandas GTG	3-4 semanas
4. Cariotipo Sangre Fetal	Citogenética Convencional Bandas GTG	1 semana
5. Cariotipo Tejidos Fetales	Citogenética Convencional Bandas GTG	> 6 semanas
6. Cariotipo Sangre Periférica	Citogenética Convencional Bandas GTG	1 semana

CONTACTO:

Dra. Ana Moreno Izquierdo amorennoi@salud.madrid.org
Dr. F. Javier Fernández Martínez ffernandezm@salud.madrid.org
Tel . +34917792754/+34917792502. Extensiones: 4502-4506

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
Hospital Universitario 12 de Octubre
Gta de Málaga. 28041 Madrid

DIAGNOSTICO RAPIDO DE ANEUPLOIDIAS (QF-PCR)

Diagnóstico de anomalías cromosómicas numéricas más frecuentes autosómicas y sexuales en muestras prenatales. Genotipo progenitores.

Exclusión de contaminación materna en muestras prenatales.

Preparación del paciente: C.I.

Condiciones de la muestra

Líquido Amniótico: 3 ml de muestra directa. Tubo tapón rosca. Tª ambiente/ 4°C

Vellosidad Corial: 1-2mg. Trofoblasto. Tubo tapón rosca en suero fisiológico. Tª ambte / 4°C

Tejidos Fetales (placenta, piel, restos abortivos): 1-2mg de la muestra. Tubo tapón rosca en suero fisiológico Tª ambte / 4°C

Sangre periférica: 5ml. Tubo EDTA.

Conservación: Refrigerada en un plazo máximo de 24h de su obtención.

Recogida: 8:00 a 14:00 horas

	Técnica [Extracción ADN- PCR multiplex- Análisis Fragmentos]	Tiempo Respuesta
7. D. Rápido Líquido Amniótico: Cromosomas 13,18,21, XY	QF-PCR	< 1semana
8. D. Rápido Vellosidad Corial: Cromosomas 13,18,21, XY	QF-PCR	< 1semana
9. D. Rápido Tejidos Fetales: Cromos.13,15,16,18,21,22, XY	QF-PCR	1-2 semanas
10. Otras Muestras: Cromosomas 13,18, 21, XY	QF-PCR	1-2 semanas

DIAGNÓSTICO RAPIDO MICRODELECCIONES EN INTERFASE (i-FISH)

Diagnóstico de Síndromes de microdeleción en fetos con sospecha ecográfica.

Preparación del paciente: No requiere

Condiciones de la muestra

Líquido Amniótico: 3 -5 ml muestra directa Tubo tapón rosca. Tª ambiente / 4°C

Vellosidad Corial: 1-2mg. Tubo tapón rosca en suero fisiológico Tª ambiente / 4°C

Conservación: Refrigerada en un plazo máximo de 24h de su obtención.

Recogida: 8:00 a 14:00 horas

	Técnica [Hibridación in situ Fluorescente – Análisis Microscopio Fluorescencia]	Tiempo Respuesta
11. LSI Síndrome CATCH 22 [TUPLE1]	i-FISH	1 semana
12. LSI Sínd. DiGeorge/VCFS [TUPLE1 /ARSA]	i-FISH	1 semana
13. LSI Sínd. Miller-Dieker [LIS1/RARA]	i-FISH	1 semana
14. LSI Sínd. Smith-Magenis [SMS / RARA]	i-FISH	1 semana
15. LSI Sínd. Kallmann [KAL /CEP X]	i-FISH	1 semana

CONTACTO:

Dra. Ana Moreno Izquierdo amorenoui@salud.madrid.org
Dr. F. Javier Fernández Martínez ffernandezm@salud.madrid.org
Tel. +34917792754/ 34917792502. Extensiones: 4502-4506

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
Hospital Universitario 12 de Octubre
Gta de Málaga. 28041 Madrid

16. LSI Sínd. PW/Angelman [GABRB3/CEP 15]	i-FISH	1 semana
17. LSI Sínd. Wolf-Hirschhorn [WHS /CEP 4]	i-FISH	1 semana
18. LSI Sínd. Williams [ELN /7q31]	i-FISH	1 semana
19. LSI Sínd. Sotos [NSD1]	i-FISH	1 semana
20. LSI Steroid Sulfatase [STS /CEP X]	i-FISH	1 semana
21. LSI SRY /CEP X	i-FISH	1 semana
22. LSI Sínd. Microdelección 1p36 Probe Set	i-FISH	1 semana

HIBRIDACION IN SITU FLUORESCENTE (FISH)

Detección de secuencias diana mediante sondas de ADN en cromosomas en metafase o células en interfase.

	Técnica [Hibridación in situ Fluorescente – Análisis Microscopio Fluorescencia]	Tiempo Respuesta
23. Sondas pintado cromosómico 1-22, XY	FISH	Según estudio
24. Sondas teloméricas de cromosomas 1-22, XY	FISH	Según estudio
25. Sondas centroméricas de cromosomas 1, 2, 3, 4,6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 15, 16, 17, 18, 20, XY	FISH	Según estudio

DIAGNOSTICO PRENATAL NO INVASIVO DE SEXO Y RH

Detección de secuencias ADN fetal de origen paterno en plasma materno.

Preparación del paciente: C.I.

Condiciones de la muestra

Sangre materna ≥ 10 sg: 10ml. Tubo EDTA.

Conservación: Refrigerada en un plazo máximo de 24h de su obtención.

Recogida: 8:00 a 14:00 horas

	Técnica [Extracción ADN- Amplificación qPCR - Análisis Presencia /ausencia]	Tº Respuesta
SEXO FETAL Plasma Materno	Real-time PCR SRY/DYS14	1 semana
RH FETAL Plasma Materno	Real-time PCR Exón 5-7-10 RhD	1 semana

CONTACTO:

Dra. Ana Moreno Izquierdo amorennoi@salud.madrid.org
Dr. F. Javier Fernández Martínez ffernandezm@salud.madrid.org
Tel. +34917792754/ 34917792502. Extensiones: 4502-4506

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
Hospital Universitario 12 de Octubre
Gta de Málaga. 28041 Madrid

TEST PRENATAL NO INVASIVO “TPNI”–PROGRAMA DE CRIBADO DE LA COMUNIDAD DE MADRID

Cribado de anomalías cromosómicas numéricas autosómicas (13, 18, 21) y sexuales (X, Y) en ADN fetal libre en plasma materno.

Preparación del paciente: Ajustado a criterios del programa CM. C.I.

Condiciones de la muestra

Sangre materna ≥ 10 sg: 10ml. Tubo Streck

Conservación: Tª ambiente en un plazo máximo de 24h de su obtención.

Recogida: 8:00 a 14:00 horas

	Técnica [Extracción ADN- Preparación de Librerías (WGS) - Secuenciación masiva por síntesis – Análisis]	Tº Respuesta
CRIBADO DE ANEUPLOIDIAS Plasma Materno “TPNI” 13,18,21, XY	NGS Secuenciación de genoma completo del ADN libre en plasma materno	7 días hábiles

CONTACTO:

Dra. Ana Moreno Izquierdo amorennoi@salud.madrid.org
Dr. F. Javier Fernández Martínez ffernandezm@salud.madrid.org
Tel. +34917792754/ 34917792502. Extensiones: 4502-4506

LABORATORIO DE GENÉTICA

5ª Planta Bloque D. Centro de Actividades Ambulatorias (CAA)
Hospital Universitario 12 de Octubre
Gta de Málaga. 28041 Madrid