

CÓDIGO	PRUEBAS GENÉTICAS DE RUTINA	DESCRIPCIÓN	GENES	ESTUDIO	MUESTRA	SOPORTE	PLAZO
V-PUNT	Estudio variante familiar (en cualquier locus)	Estudio genético puntual: detección de una mutación familiar. Se trata de identificar en el paciente la mutación previamente detectada en un familiar y que es causante de la enfermedad. Es necesario disponer del informe genético del familiar y se realiza a partir de una muestra de saliva.		Cualquier locus	Mucosa bucal	2 torundas	2 sem
F5-V	Factor V Leiden	Estudio del factor de coagulación Factor V Leiden, donde la mutación p.Arg506Gln se asocia a riesgo de tromboembolismo venoso. Se trata de un estudio genético básico que se puede realizar a partir de una muestra de saliva y el resultado es válido para toda la vida.	F5	p.Arg506Gln (p.R506Q)	Mucosa bucal	2 torundas	1 sem
F12-S	Factor XII, Déficit de	Estudio del déficit de Factor XII de coagulación, asociado a abortos espontáneos y problemas de cicatrización. Se trata de un estudio genético básico de fertilidad que se puede realizar a partir de una muestra de saliva y el resultado es válido para toda la vida.	F12	c.C46T	Mucosa bucal	2 torundas	2 sem
CFTR-V1	Fibrosis quística	Diagnóstico genético de fibrosis quística. Se analizan 36 mutaciones del gen CFTR para determinar si el paciente es portador de alguna de ellas y padece la enfermedad o tiene riesgo de trasmitirla.	CFTR	36 mutaciones	Mucosa bucal	2 torundas	2 sem
HFE-V	Hemocromatosis	Estudio genético de 3 mutaciones para diagnosticar hemocromatosis. Se trata de un estudio genético básico que se puede realizar a partir de una muestra de saliva y el resultado es válido para toda la vida.	HFE	p.C282Y, p.H63D	Mucosa bucal	2 torundas	1 sem
AZF	Microdeleciones cromosoma Y (Fallo espermatogénico no obstructivo; Azoospermia y Oligospermia)	Detección de pérdida de fragmentos del cromosoma Y que pueden causar infertilidad masculina. Prueba frecuente en procesos de fertilidad que se realiza a partir de una muestra de saliva.	Yq	AZFa, AZFb, AZFc	Mucosa bucal	2 torundas	2 sem
MTHFR-V	MTHFR (Metilen-tetra-hidro-folato reductasa) (Hiperhomocisteinemia)	Estudio de 2 mutaciones asociadas a la coagulación. Se trata de prueba frecuente en procesos de fertilidad que se puede realizar a partir de una muestra de saliva y el resultado es válido para toda la vida.	MTHFR	c.677C>T, c.1298A>C	Mucosa bucal	2 torundas	1 sem
F2-V	Protrombina (Factor II)	Estudio del factor 2 de coagulación (protrombina), donde la mutación c.20210G>A se asocia a riesgo de tromboembolismo venoso. Se trata de un estudio genético básico que se puede realizar a partir de una muestra de saliva y el resultado es válido para toda la vida.	F2	c.20210G>A	Mucosa bucal	2 torundas	1 sem
FMR1-V	X Fragil, Síndrome de (FRAXA)	Estudio genético del Síndrome de X-Frágil, causa más frecuente de discapacidad intelectual hereditaria y retraso en el desarrollo, asociado a trastorno del espectro autista. Afecta principalmente a hombres.	FMR1	Expansion CGG-Screening	Sangre periférica	5 ml sangre EDTA	3 sem
TALON	Cribado neonatal ampliado de Metabolopatías (Prueba de talón ampliado)	Prueba del talón ampliado que se realiza en el niño a las 48-72h de haber nacido, una vez que se ha alimentado y su metabolismo está en marcha. Detecta enfermedades metabólicas difíciles de diagnosticar y que podrían desarrollar retraso mental.		35 metabolopatías	Sangre seca	Tarjeta de papel absorbente	3 sem
	Enfermedades raras	Estudio de cualquier enfermedad rara con diagnóstico genético descrito. Se realizará un presupuesto individual en función del tipo de enfermedad, donde se detallará el tipo de muestra necesaria y el plazo de realización del análisis. Por favor, consultar con el departamento técnico.		Consultar	Sangre periférica	5 ml sangre EDTA	Consultar

**LISTADO DE GENÉTICA DE RUTINA, CITOGENÉTICA Y AGENTES PATÓGENOS GENYCA\_2018**

CÓDIGO	CITOGENÉTICA	DESCRIPCIÓN	ESTUDIO	MUESTRA	SOPORTE	PLAZO
NIDA	NIDA: Estudio prenatal no invasivo a partir de sangre periférica materna	Estudio prenatal no invasivo a partir de sangre periférica materna, sin riesgo para la madre ni para el feto a partir de la semana 10. Se analizan más de 10 cromosomas y se determina el riesgo del feto de tener un síndrome cromosómico, además del sexo. Válido para embarazos gemelares y ovodonación.	Aneuploidías 13, 18, 21, 9, 16, 22; cromosomas sexuales X e Y; y microdeleciones en 2q33.1, 1p36, 5p, 10p14, 16p12.2, 11q23, 1q32.2, 15q11.3	Sangre periférica	10 ml sangre tubo Streck	10 días laborables
CAR-SP	Cariotipo en sangre periférica	Estudio de todos los cromosomas de una persona. El estudio se realiza a partir de sangre y consiste en cultivar los linfocitos para poder hacer una fotografía de los 23 cromosomas e identificar alteraciones en la estructura o en el número que pueden explicar los síntomas del paciente.	Todos los cromosomas	Sangre periférica	15 ml sangre Heparina-Li	3 sem
CAR-LA	Cariotipo en líquido amniótico	Estudio de todos los cromosomas de un feto a partir de una muestra prenatal. Se debe realizar una amniocentesis, en las semanas 15-16 de embarazo, y a continuación cultivar las células del bebé presentes en el líquido amniótico para poder visualizar bien todos cromosomas y detectar posibles síndromes o malformaciones.	Todos los cromosomas	Líquido amniótico	10 ml	3-4 sem
CAR-RA	Cariotipo en otros tejidos -restos abortivos-	Estudio de una muestra de tejido procedente de un resto abortivo para tratar de determinar la causa de la pérdida fetal. Se analizan todos los cromosomas.	Todos los cromosomas	Tejido (resto abortivo)	Tejido	3-4 sem
CAR-VC	Cariotipo en vellosidad corial	Estudio de todos los cromosomas de un feto a partir de una muestra de vellosidad corial. Se puede realizar a partir de la semana 10-12 de embarazo y consiste en cultivar las células fetales para poder visualizar bien todos cromosomas y detectar posibles síndromes o malformaciones.	Todos los cromosomas	Vellosidad corial	Tejido	3-4 sem
QF-PCR	Aneuploidías 13, 18 y 21 + cromosomas sexuales (QF-PCR)	Estudio genético de los cromosomas 13, 18, 21, X e Y. Se trata de un estudio rápido, ya que no requiere cultivo celular y puede realizarse a partir de muestra prenatal complementando al cariotipo. Aporta información centrada en los cromosomas en los que se encuentran más fácilmente alteraciones.	Cromosomas 13, 18, 21, X, Y	Líquido amniótico	2 ml	3 días
CGH-60	CGH-array 60K	Estudio del genoma completo buscando deleciones (pérdida) y duplicaciones (ganancia) de ADN. La resolución es de 60k (60.000 sondas) y se realiza a partir de muestra de sangre. Al analizar el genoma completo, la información que se obtiene es muy amplia y la resolución mayor que un cariotipo.	Deleciones/Duplicaciones a resolución 60k (60.000 sondas) - Genoma completo	Sangre periférica	5 ml sangre EDTA	4 sem
CGH-180	CGH-array 180K	Estudio del genoma completo buscando deleciones (pérdida) y duplicaciones (ganancia) de ADN, con una resolución de 180k (180.000 sondas). Al analizar el genoma completo, la información que se obtiene es muy amplia y la resolución 40 veces mayor que un cariotipo.	Deleciones/Duplicaciones a resolución 180k (180.000 sondas) - Genoma completo	Sangre periférica	5 ml sangre EDTA	4 sem

## LISTADO DE GENÉTICA DE RUTINA, CITOGENÉTICA Y AGENTES PATÓGENOS GENYCA\_2018

CGH-400	CGH-array 400K	Estudio del genoma completo buscando deleciones (pérdida) y duplicaciones (ganancia) de ADN. La resolución es de 400k (400.000 sondas), 200 veces superior a un cariotipo convencional. La información que se obtiene abarca el genoma completo con la ventaja de que se agrupa en un único estudio.	Deleciones/Duplicaciones a resolución 400k (400.000 sondas) - Genoma completo	Sangre periférica	5 ml sangre EDTA	4 sem
CGH-60PR	CGH-array 60K - PRENATAL	Estudio del genoma completo del feto a partir de una muestra prenatal, buscando deleciones (pérdida) y duplicaciones (ganancia) de ADN. La resolución es de 60k (60.000 sondas) y se analizan 124 síndromes y enfermedades genéticas graves responsables de malformaciones en el desarrollo embrionario.	Deleciones/Duplicaciones a resolución 60k (60.000 sondas) - Genoma completo	Líquido amniótico	10 ml LA	2 sem
CGH-180-AU	CGH-array AUTISMO 180K	Estudio del genoma completo a partir de una muestra prenatal, buscando deleciones (pérdida) y duplicaciones (ganancia) de ADN. Con una resolución de 180k (180.000 sondas) se analizan 45 síndromes y 115 genes relacionados con trastornos del espectro autista para ayudar en su diagnóstico.	Deleciones/Duplicaciones a resolución 180k (150.000 sondas: 45 síndromes y 115 genes relacionados con Autismo) - Genoma completo	Sangre periférica	5 ml sangre EDTA	4 sem
ESPERM-F	FISH en espermatozoides	Análisis mediante fluorescencia (FISH) de los cromosomas 13, 18, 21, X, Y en una muestra de semen. Si se detectan alteraciones hay un mayor riesgo de abortos espontáneos y de transmisión de anomalías genéticas. Estudio a partir de una muestra de semen, consultar condiciones de toma de muestra.	Cromosomas 13, 18, 21, X, Y	Semen	Bote estéril	3 sem
FRAGM-ADN	Fragmentación de ADN espermático	Análisis de la integridad del ADN espermático. Cuando está fragmentado se asocia a infertilidad masculina, un lento desarrollo embrionario, y una baja tasa de implantación. Estudio a partir de una muestra de semen, consultar condiciones de toma de muestra.		Semen	Bote estéril	2 sem
FISH	FISH con sonda dirigida	Estudio puntual de una región de un cromosoma. Se trata de un estudio donde se visualiza mediante fluorescencia la presencia o no de una alteración en un cromosoma con el objetivo de diagnosticar los síntomas del paciente.	Consultar	Sangre periférica	5 ml sangre Heparina-Li	3 sem

CÓDIGO	PATÓGENOS	DESCRIPCIÓN	ESTUDIO	MUESTRA	PLAZO
ADENO	Adenovirus	Las infecciones por este virus no encapsulado de ADN bicatenario, pueden ser asintomáticas o causar síndrome específicos como infecciones respiratorias leves, erupciones cutáneas, diarrea y alteraciones gastrointestinales.	Detección	LCR, aspirado nasofaríngeo, orina, hisopo conjuntival	1 sem
BORDE	Bordetella spp	La tosferina es una enfermedad infecciosa ocasionada por bacterias de la familia Bordetella ( <i>Bordetella pertussis</i> ). La tos ferina afecta a personas de todas las edades, aunque las mayores incidencias se producen en niños menores de cinco años. Está incluida en los calendarios de vacunación habituales.	Detección	Exudado nasofaríngeo	1 sem

## LISTADO DE GENÉTICA DE RUTINA, CITOGENÉTICA Y AGENTES PATÓGENOS GENYCA\_2018

BORRE	Borrelia burgdorferi	La enfermedad de Lyme es una enfermedad infecciosa que afecta varios órganos del ser humano, causada por la espiroqueta Borrelia burgdorferi, que se transmite por la mordedura de garrapatas.	Detección	5 ml sangre EDTA/LCR	1 sem
CANDIDA	Candida albicans	Candida albicans es un hongo microscópico, normalmente inofensivo, que se encuentra en nuestro organismo sin efectos patológicos. En personas con las defensas inmunitarias bajas puede llegar a ser patógena y causar candidiasis.	Detección	5 ml sangre EDTA/LCR/Biopsia	2 sem
CHLAMYD	Chlamydia trachomatis	La infección por clamidia es la enfermedad de transmisión sexual bacteriana más común en el mundo. En general es una infección silente y asintomática, pero puede causar infertilidad, epididimitis, enfermedad pélvica inflamatoria, embarazos ectópicos, etc.	Detección	5 ml sangre EDTA/Torunda seca	1 sem
CMV	Citomegalovirus (CMV)	El citomegalovirus (CMV) es un virus común, que normalmente no causa síntomas. Sólo es peligroso en recién nacidos y personas con un sistema inmune debilitado. Mediante esta prueba se puede detectar el ácido nucleico del virus.	Detección	5 ml sangre EDTA/LCR/orina	1 sem
CMV-Q	Citomegalovirus (CMV)	El citomegalovirus (CMV) es peligroso en recién nacidos y personas con un sistema inmune debilitado. Mediante esta prueba se puede detectar la cantidad de virus presente en la muestra del paciente.	Cuantificación Carga Viral	5 ml sangre EDTA/LCR/orina	1 sem
ENTERO	Enterovirus	Los enterovirus son los principales causantes de meningitis linfocitaria, generalmente benigna. También pueden causar encefalitis, infecciones respiratorias, exantemas, etc. Menos frecuentemente pero más graves, miocarditis y pericarditis y sepsis en neonatos.	Detección	1 ml suero	1 sem
EBV	Epstein Bar (EBV)	El virus causante de la mononucleosis infecciosa o Virus Epstein Bar, se detecta a partir de una muestra de sangre periférica.	Cuantificación Carga Viral	5 ml sangre EDTA	2 sem
HBV	Hepatitis B (HBV) - Detección	Detección del virus de la Hepatitis B (HBV) en plasma del paciente. El estudio detecta el ADN del virus, consiguiendo una mayor sensibilidad que los análisis bioquímicos que analizan antígenos y anticuerpos.	Detección	1 ml suero	1 sem
HBV-Q	Hepatitis B (HBV) - Carga Viral	Estudio de la cantidad de virus o carga viral de Hepatitis B (HBV) presente en el plasma del paciente. En pacientes con hepatitis crónica es importante hacer un seguimiento para conocer la carga viral y evaluar si el tratamiento está siendo efectivo y la infección está controlada.	Cuantificación Carga Viral	1 ml suero	1 sem
HCV	Hepatitis C (HCV) - Detección	Detección del virus de la Hepatitis C (HCV) en plasma del paciente. En este estudio se analiza el ADN del virus, aportando una mayor sensibilidad que los análisis bioquímicos que analizan antígenos y anticuerpos.	Detección	1 ml suero	1 sem
HCV-Q	Hepatitis C (HCV) - Carga Viral	Estudio de la cantidad de virus o carga viral de Hepatitis C (HCV) presente en el plasma del paciente. En el seguimiento de pacientes con hepatitis crónica es necesario conocer la carga viral para evaluar si el tratamiento está siendo efectivo y la infección se encuentra controlada.	Cuantificación Carga Viral	1 ml suero	1 sem
HSV	Herpes simple (HSV1 y HSV2)	Detección del virus Herpes Simple (HSV) responsable de la aparición de llagas labiales o de herpes genital. Se analizan siempre los dos tipos de herpes (HSV1 y HSV2) de manera conjunta ya que ambos pueden causar llagas labiales y herpes genital.	Detección	5 ml sangre EDTA/LCR	1 sem

## LISTADO DE GENÉTICA DE RUTINA, CITOGÉNÉTICA Y AGENTES PATÓGENOS GENYCA\_2018

HPV	HPV (virus del papiloma humano)	El virus del papiloma humano (HPV) puede producir cáncer de cuello de útero. Se toma la muestra de la lesión en el cervix para tratar de identificar qué tipo de virus presenta la paciente y ver si se trata de una cepa cancerígena. La pareja debe hacerse el estudio también pues puede transmitirlo.	Detección y tipaje	Exudado en torunda / medio líquido	1 sem
LEISH	Leishmania spp.	Detección de Leishmania, parásito que se transmite por la picadura de un mosquito infectado y que causa Leishmaniosis, cuyos pacientes sufren fiebre, pérdida de peso y aumento de tamaño del bazo y el hígado.	Detección	5 ml sangre EDTA	2 sem
LISTER	Listeria monocytogenes	Detección de Listeria monocytogenes, bacteria que se encuentra en la tierra y el agua y en una variedad de alimentos crudos. Causa Listeriosis, cuyos síntomas incluyen fiebre y escalofríos, dolor de cabeza, malestar estomacal y vómitos.	Detección	5 ml sangre EDTA/Torunda seca/LCR	1 sem
MYCO	Mycobacterias (Mycobacterium spp.)	Detección del género de Micobaterias, sin identificar la especie. Causan enfermedad contagiosa con síntomas que pueden ser similares a la tuberculosis y ocurre con mayor frecuencia en pacientes con enfermedad pulmonar o sistémica grave.	Detección	Lavado broncoalveolar/LC R/Espudo	1 sem
MYCO-TUBER	Mycobacterium tuberculosis	Detección de Mycobacterium tuberculosis, bacteria causante de tuberculosis pulmonar, infección respiratoria contagiosa que cursa con síntomas como dificultad respiratoria, dolor en el pecho, tos, fatiga, fiebre, pérdida de peso, etc.	Detección	Lavado broncoalveolar/LC R/Espudo	1 sem
PARVO	Parvovirus B19	Detección de Parvovirus B19, casuante de eritema infeccioso. Se trata de una enfermedad contagiosa con síntomas leves, como un sarpullido en las mejillas de un menor. Puede ocasionar una enfermedad grave en un feto o en cualquier niño con anemia previa.	Detección	5 ml sangre EDTA/10 ml LA/LCR	1 sem
ROTA	Rotavirus	Detección de rotavirus, causante de gastroenteritis, con síntomas como diarrea severa, vómitos, fiebre y deshidratación. Se trata de una infección muy prevalente en menores de 5 años.	Detección	Heces	1 sem
STREPT	Streptococcus pneumoniae	Detección de neumococo, bacteria causante de un gran número de infecciones como neumonía, endocarditis y de procesos invasivos severos como meningitis, septicemia, etc. particularmente en ancianos, niños y personas inmunodeprimidas.	Detección	5 ml sangre EDTA/LCR	1 sem
TORCH	TORCH	El síndrome de Torch es una infección materna que afecta al feto en gestación. Producida por diversos agentes etiológicos tanto virales como parasitarios y micóticos que se han agrupado en las siglas TORCH: Toxoplasma, Rubeola, Parvovirus, Citomegalovirus, Parvovirus, Herpes Virus.	Toxoplasma, Rubeola, CMV, Parvovirus, HSV	Líquido amniótico/Otros	2 sem
TOXO	Toxoplasma gondii	Detección de toxoplasma, parásito causante de Toxoplasmosis, que puede ser especialmente grave en personas inmunodeprimidas o en mujeres embarazadas por afectar al desarrollo del feto.	Detección	5 ml sangre EDTA/10 ml LA/LCR	2 sem
VARICELA	Varicella zoster	Detección del virus causante de la varicela. Se trata de una infección muy contagiosa que cursa con la aparición de ampollas en todo el cuerpo. La mayoría de los casos se presentan en menores de 10 años. La enfermedad es con frecuencia leve, aunque pueden ocurrir complicaciones serias.	Detección	5 ml sangre EDTA/Torunda seca/LCR	1 sem

Todas las pruebas que se realizan a partir de muestra de mucosa bucal, se pueden realizar a partir de sangre, sin coste adicional.

Plazo de entrega de resultados desde que se recibe la muestra en el laboratorio, sin contar días festivos. Este plazo puede verse incrementado debido a una baja calidad de la muestra.

Todas las pruebas podrán realizarse a partir de una MUESTRA PRENATAL. Consultar.

Si necesita una prueba que no aparezca en este listado, no dude en consultar con el equipo técnico de GENYCA. Este listado se actualiza periódicamente.

En todos los análisis genéticos, si no se obtiene un resultado debido a falta de ADN o muestra en mal estado, se requerirá una nueva muestra.

En caso de requerir nueva muestra por tercera vez, conllevará un coste adicional, variable en función del análisis. Consultar.