

ESTIMADO MÉDICO NEURÓLOGO

Ponemos a su disposición **DIAGNÓSTICO GENÓMICO** para más de **362** enfermedades.

DIMYGEN Laboratorio es una institución especializada en análisis de ADN que desde el año 2005 puso a disposición de la sociedad del Sursureste de México, servicios de diagnóstico genético y molecular que incluye enfermedades hereditarias ocasionadas por alteraciones genéticas, detección molecular de agentes infecciosos, factores de riesgo, pronósticos genéticos, detección de portadores, cariotipos, confirmación de parentesco biológico y huella génica.

DIMYGEN Laboratorio cuenta con personal y asesores científicos altamente capacitados, miembros del Sistema Nacional de Investigadores (SNI), registrados en el Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología (CONACYT), Peritos en Ciencia en las especialidades de Genética y Ambiente ante el Poder Judicial. **DIMYGEN Laboratorio** tiene el respaldo de científicos dedicados a la investigación en Genética y Biomedicina Molecular, que avalan el estricto control de calidad y confiabilidad para ofrecer un diagnóstico de certeza.

DIMYGEN Laboratorio ha establecido mecanismos de colaboración con instancias de asistencia social como los Centros de Rehabilitación Infantil TELETÓN en Mérida, Cancún y Chetumal, hospitales de salud pública y Juzgados del Poder Judicial de los Estados de Yucatán, Campeche y Quintana Roo e incluso con organizaciones no gubernamentales de defensa de los derechos humanos.

DIMYGEN Laboratorio es una empresa legalmente constituida, registrada en el registro público de la propiedad, con registro federal de causantes, contribuyente cumplido ante la Secretaría de Hacienda, patrón solidario ante el Instituto Mexicano del Seguro Social, y poseedor de permisos y licencias expedidas por las autoridades competentes.

DIMYGEN Laboratorio tiene alianzas con otras instituciones nacionales e internacionales que le permite ofrecer una gran variedad de estudios para el diagnóstico genómico de más de 1,300 enfermedades a las que se enfrentan diversas especialidades de la medicina como la Cardiología, Oncología, Ginecología, Neurología, Neumología, Hematología, Dermatología, Reumatología, Oftalmología, Endocrinología, Inmunología, Gastroenterología, Traumatología, Otorrinolaringología y Nefrología, entre otras.

En esta ocasión le hacemos llegar la lista de estudios que podrían ser de su interés en la especialidad de **NEUROLOGÍA**. Si Usted requiere de otro estudio que no esté aquí listado, sólo tiene que solicitarlo y con todo gusto se le proporciona el precio adecuado. Nos ponemos a su disposición por cualquier información adicional que requiera.

SERVICIOS DE DIAGNÓSTICO GENÓMICO

NEUROLOGÍA

Enfermedad	Gen	Modalidad	Plazo entrega resultados (días)
KARYONIM POSTNATAL 60 K 126 SINDROMES		ARRAY	35
KARYONIM POSTNATAL 180 K 126 SINDROMES + 45 AUTISMO		ARRAY	35
3MC, síndrome #257920 #265050	MASP1 *600521	Secuenciación completa	45
	COLEC11 *612502	Secuenciación completa	40
Aceruloplasminemia #604290	CP *117700	Secuenciación completa	40
Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl C	MMACHC *609831	Detección de la mutación c.271dupA mediante secuenciación	25
	MMACHC *609831	Secuenciación completa	40
Aciduria 2-hidroxiglutarica #600721	D2HGDH *609186	Secuenciación completa	45
Aciduria Fumárica #606812	FH *136850	Detección de la mutación c.1431_1433dupAAA mediante secuenciación	40
	FH *136850	Secuenciación completa	40

Aciduria Glutárica tipo 1 #231670	GCDH *608801	Secuenciación completa	35
Acondrogénesis tipo II #200610	COL2A1 120140	Secuenciación completa	50
Adrenoleucodistrofia #300100	ABCD1 *300371	Secuenciación completa	40
	ABCD1 *300371	Análisis mediante MLPA	30
Alcardi-Goutieres tipo 1, síndrome #225750 #610181 #610333 #612952	TREX1 *606609	Secuenciación completa	40
	RNASEH2B *610326	Secuenciación completa	40
	RNASEH2A *606034	Secuenciación completa	40
	RNASEH2C *610330	Secuenciación completa	40
	SAMHD1 *606754	Secuenciación completa	40
Alexander, enfermedad #203450	GFAP *137780	Secuenciación completa	40
Alfa-manosidosis #248500	MAN2B1 *609458	Detección de las mutaciones p.Arg750Trp, p.Leu809Pro y c.1830 1G>C mediante secuenciación	40
	MAN2B1 *609458	Secuenciación completa	45
Alzheimer, enfermedad #104300 #607822 #606889	PSEN1 *104311	Secuenciación completa	40
	APP	Secuenciación completa	40

	104760		
	PSEN2 *600759	Secuenciación completa	40
	APOE 107741	Genotipado alelos E2, E3 y E4	25
Amiloidosis Familiar #105210	TTR 176300	Detección de la mutación p.Val50Met (V30M) mediante secuenciación	25
	TTR 176300	Secuenciación completa	35
Amiotrofia neurálgica #162100	SEPT9 *604061	Secuenciación completa	45
	SEPT9 *604061	Análisis mediante MLPA	30
Andermann, síndrome #218000	SLC12A6 *604878	Detección mutación c.2436delC mediante secuenciación	25
	SLC12A6 *604878	Secuenciación de los exones 11, 15, 18 y 22	35
Angelman, síndrome #105830	Región genómica PWS/AS	Estudio de metilación de la región genómica PWS/AS	25
	UBE3A *601623	Secuenciación completa	25
	Región genómica PWS/AS	Detección deleciones y disomía uniparental mediante estudio de microsatélites	30
Angiopatía amiloide hereditaria cerebral 605714	APP 104760	Secuenciación completa	40

105150 176500 117300	CST3 *604312	Secuenciación completa	40
	ITM2B 603904	Secuenciación completa	40
Aniridia #106210	PAX6 *607108	Análisis mediante MLPA	30
	PAX6 *607108	Secuenciación completa	40
Asperger ligado al cromosoma X, síndrome #300494	NLGN3 *300336	Secuenciación completa	40
Ataxia Apraxia Oculomotora #208920	APTX *606350	Secuenciación completa	35
Ataxia autosómica recesiva por déficit de coenzima Q10 (SCAR9) #612016	ADCK3 *606980	Secuenciación completa	40
Ataxia cerebelosa autosómica recesiva #610743	SYNE1 *608441	Secuenciación de los exones 56, 71, 81, 84, 93, 118 y 126	40
	SYNE1 *608441	Secuenciación completa	65
Ataxia de Friedreich #229300	FXN *606829	Detección expansión GAA mediante PCR y TP-PCR	25
	FXN *606829	Secuenciación completa	35
Ataxia Episódica Tipo 1 #160120	KCNA1 *176260	Secuenciación completa	35
Ataxia Episódica tipo 2 #108500	CACNA1A *601011	Secuenciación completa	45

	CACNA1A *601011	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	CACNA1A *601011	Análisis mediante MLPA	30
Ataxia Episódica tipo 5 B2930130	CACNB4 601949	Secuenciación completa	40
Ataxia Episódica tipo 6 #612656	SLC1A3 *600111	Secuenciación completa	40
Ataxia Espástica de Charlevoix-Saguenay #270550	SACS *604490	Secuenciación completa	50
Ataxia Espinocerebelosa (Paneles SCA)	ATXN1 *601556 ATXN2 *601517 ATXN3 *607047 CACNA1A *601011 ATXN7 *607640	Detección de las expansiones SCA1, SCA2, SCA3, SCA6 y SCA7 mediante PCR	25
Ataxia Espinocerebelosa (SCA) tipo 1 #164400	ATXN1 *601556	Detección expansión CAG mediante PCR	25
Ataxia Espinocerebelosa (SCA) tipo 12 #604326	PPP2R2B *604325	Detección expansión CAG mediante PCR	25
Ataxia Espinocerebelosa (SCA) tipo 17 #607136	TBP *600075	Detección expansión CAG mediante PCR	25
Ataxia Espinocerebelosa (SCA) tipo 2	ATXN2 *601517	Detección expansión CAG mediante PCR	25

Ataxia Espinocerebelosa (SCA) tipo 3 #109150	ATXN3 *607047	Detección expansión CAG mediante PCR	25
Ataxia Espinocerebelosa (SCA) tipo 6 #183086	CACNA1A *601011	Detección expansión CAG mediante PCR	25
Ataxia Espinocerebelosa (SCA) tipo 7 #164500	ATXN7 *607640	Detección expansión CAG mediante PCR	25
Ataxia Espinocerebelosa (SCA) tipo 8 #608768	ATXN8OS *603680	Detección expansión CAG mediante PCR	25
Ataxia espinocerebelosa con neuropatía axonal, tipo 2 #606002	SETX *608465	Secuenciación completa	50
	SETX *608465	Análisis mediante MLPA	30
Ataxia Espinocerebelosas (SCA) tipo 5 #600224	SPTBN2 *604985	Secuenciación completa	50
Ataxia Telangiectasia #208900	ATM *607585	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	ATM *607585	Secuenciación completa	55
Ataxia, tipo Friedreich, por déficit de vitamina E #277460	TTPA *600415	Secuenciación completa	40
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 10 #603516	ATXN10 *611150	Detección de la expansión ATTCT mediante PCR	25

Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 11 #604432	TTBK2 *611695	Detección de las mutaciones c.1329dupA y c.1284_1285delAG mediante secuenciación	35
	TTBK2 *611695	Secuenciación completa	40
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 14 #605361	PRKCG *176980	Secuenciación del exón 4	25
	PRKCG *176980	Secuenciación completa	40
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 18 #607458	IFRD1 *603502	Secuenciación completa	40
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 19	KCND3 *605411	Secuenciación completa	40
Ataxias Espinocerebelosas (SCA) Tipo 36 #614153	NOP56 *614154	Detección de la expansión GGCCTG mediante PCR	30
Atrofia Dentato-Rubro-Pálido-Luisiana #125370	ATN1 *607462	Detección expansión CAG mediante PCR	45
Atrofia Espinobulbar de Kennedy #313200	AR *313700	Detección expansión CAG mediante PCR	45
Atrofia muscular espinal con insuficiencia respiratoria #604320	IGHMBP2 *600502	Secuenciación completa	40
	IGHMBP2 *600502	Análisis mediante MLPA	30
Atrofia Muscular Espinal Proximal (SMA) #253300	SMN1 *600354 SMN2	Detección de alteraciones en los genes SMN1 y SMN2	40

Autismo ligado al cromosoma X #300495	NLGN4 *300427	Secuenciación completa	40
Borjeson-Forssman-Lehmann, síndrome #301900	PHF6	Secuenciación completa	35
BRESEK, síndrome #308205	MBTPS2 *300294	Secuenciación completa	40
C, síndrome #211750	CD96 *606037	Secuenciación completa	40
CADASIL (Arteriopatía Cerebral con Infartos Subcorticales y Leucoencefalopatía) #125310	NOTCH3 *600276	Secuenciación de los exones 3 y 4	25
	NOTCH3 *600276	Secuenciación de los exones 2, 5, 6 y 11	25
	NOTCH3 *600276	Secuenciación completa	35
Canavan, enfermedad #271900	ASPA *608034	Detección de las mutaciones p.Glu285Ala, p.Tyr231X y p.Ala305Glu mediante secuenciación	40
	ASPA *608034	Secuenciación completa	40
Cantu, síndrome #239850	ABCC9 *601439	Secuenciación completa	50
CARASIL, síndrome #600142	HTRA1 *602194	Secuenciación completa	40
Cardio-facio-cutáneo, síndrome	MAP2K1 *176872	Secuenciación de los exones 2, 3 y 6	40

	MAP2K1 *176872	Secuenciación completa	40
Cardio-facio-cutáneo, síndrome #115150	MAP2K2 *601263	Detección de las mutaciones p.Phe57Val y p.Tyr134His mediante secuenciación	40
	MAP2K2 *601263	Secuenciación completa	40
Cavernomatosis Múltiple #116860 #603284 #603285	KRIT1 *604214	Detección mutación c.1363C>T mediante secuenciación	25
	KRIT1 *604214	Secuenciación completa	40
	CCM2 *607929	Secuenciación completa	40
	PDCD10 *609118	Secuenciación completa	40
	KRIT1 *604214 CCM2 *607929 PDCD10 *609118	Análisis mediante MLPA	30
Cetoacidosis por déficit de beta-cetotilasa 203750	ACAT1 +607809	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth tipo 1A #118220	PMP22 *601097	Detección de grandes duplicaciones mediante MLPA	30
	PMP22 *601097	Secuenciación completa	25
Charcot-Marie-Tooth tipo 1B #118200	MPZ *159440	Secuenciación completa	25

Charcot-Marie-Tooth tipo 1C #601098	LITAF *603795	Secuenciación completa	35
Charcot-Marie-Tooth tipo 1D #607678	EGR2 *129010	Secuenciación completa	35
Charcot-Marie-Tooth tipo 1F #607734	NEFL *162280	Secuenciación completa	35
Charcot-Marie-Tooth tipo 2A1 #118210	KIF1B *605995	Secuenciación completa	55
Charcot-Marie-Tooth tipo 2A2 #609260	MFN2 *608507	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1 #605588	LMNA *150330	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth tipo 2D #601472	GARS *600287	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth tipo 2E #607684	NEFL *162280	Secuenciación completa	35
Charcot-Marie-Tooth tipo 2K #607831	GDAP1 *606598	Secuenciación completa	25
Charcot-Marie-Tooth tipo 4D #601455	NDRG1 *605262	Detección mutación p.Arg148Stp (Lom) mediante PCR	25
	NDRG1 *605262	Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth tipo 4E #605253	PMP22 *601097	Secuenciación completa	25
	MPZ *159440	Secuenciación completa	25
	EGR2 *129010	Secuenciación completa	35

Charcot-Marie-Tooth tipo 1C #601098	LITAF *603795	Secuenciación completa	35
Charcot-Marie-Tooth tipo 1D #607678	EGR2 *129010	Secuenciación completa	35
Charcot-Marie-Tooth tipo 1F #607734	NEFL *162280	Secuenciación completa	35
Charcot-Marie-Tooth tipo 2A1 #118210	KIF1B *605995	Secuenciación completa	55
Charcot-Marie-Tooth tipo 2A2 #609260	MFN2 *608507	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1 #605588	LMNA *150330	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth tipo 2D #601472	GARS *600287	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth tipo 2E #607684	NEFL *162280	Secuenciación completa	35
Charcot-Marie-Tooth tipo 2K #607831	GDAP1 *606598	Secuenciación completa	25
Charcot-Marie-Tooth tipo 4D #601455	NDRG1 *605262	Detección mutación p.Arg148Stp (Lom) mediante PCR	25
	NDRG1 *605262	Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth tipo 4E #605253	PMP22 *601097	Secuenciación completa	25
	MPZ *159440	Secuenciación completa	25
	EGR2 *129010	Secuenciación completa	35

Charcot-Marie-Tooth tipo 4F #145900	PRX *605725	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth de tipo 2L #608673	HSPB8 *608014	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth de tipo 4A #214400	GDAP1 *606598	Secuenciación completa	25
	GDAP1 *606598	Análisis mediante MLPA	30
Charcot-Marie-Tooth dominante intermedia B #606482	DNM2 *602378	Secuenciación completa	45
Charcot-Marie-Tooth ligada al X #302800	GJB1 *304040	Secuenciación completa	35
Charcot-Marie-Tooth ligada al X tipo 5 #311750	PRPS1 *311850	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth tipo 2B #600882	RAB7A *602298	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth tipo 2C #606071	TRPV4 *605427	Secuenciación de los exones 5 y 6	40
	TRPV4 *605427	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth tipo 2F #606595	HSPB1 *602195	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth tipo 2J #607736	MPZ *159440	Secuenciación completa	25
Charcot-Marie-Tooth tipo 4B1	MTMR2	Secuenciación completa	40

Charcot-Marie-Tooth tipo 4C #601596	SH3TC2 *608206	Secuenciación completa	40
Charcot-Marie-Tooth, síndrome	PMP22 *601097 MPZ *159440 NEFL *162280 MFN2 *608507 MTMR2 *603557 GARS *600287 GDAP1 *606598 PRX *605725 GJB1 *304040 DNM2 *602378	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	MPZ *159440 MFN2 *608507	Análisis mediante MLPA	30
	GJB1 *304040	Análisis mediante MLPA	30
Chediak-Higashi, síndrome #214500	LYST *606897	Secuenciación completa	55
Chudley-McCullough, síndrome #604213	GPSM2 *609245	Secuenciación completa	40

Cockayne, síndrome #133540 #216400	ERCC6 *609413	Secuenciación completa	45
	ERCC8 *609412	Secuenciación completa	40
Coffin-Lowry, síndrome #303600	RSK2 *300075	Secuenciación completa	45
Cohen, síndrome #216550	VPS13B *607817	Análisis mediante MLPA	30
	VPS13B *607817	Detección de la mutación c.3348_3349delCT mediante secuenciación	25
	VPS13B *607817	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	VPS13B *607817	Secuenciación completa	55
Convulsiones neonatales- infantiles benignas familiares #607745	SCN2A *182390	Secuenciación completa	50
Coproporfiria hereditaria #121300	CPOX *612732	Secuenciación completa	40
Corea benigna familiar #118700	NKX2-1 *600635	Secuenciación completa	40
Corea de Huntington #143100	HTT *613004	Detección expansión CAG mediante PCR	25
Coreoacantocitosis (Neuroacantocitosis) #200150	VPS13A *605978	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	VPS13A *605978	Secuenciación completa	55

		Perfil de transferrinas séricas por HPLC	35
Defecto Congénito de la Glicosilación #212065 #603147 #602579	PMM2 *601785	Secuenciación completa	35
	MPI *154550	Secuenciación completa	35
	ALG6 *604566	Secuenciación completa	40
Deficiencia de biotinidasa #253260	BTD *609019	Detección de las mutaciones p.Cys33PhefsX36, p.Gln456His, p.Arg538Cys, p.Asp444His y p.Ala171Thr mediante secuenciación	40
	BTD *609019	Secuenciación completa	40
Deficiencia de sulfito oxidasa provocada por deficiencia del cofactor molibdeno #252150	MOCS2 *603708	Secuenciación completa	40
Deficiencia del transportador de la glucosa tipo 1 #612126 #606777	SLC2A1 *138140	Secuenciación completa	40
	SLC2A1 *138140	Análisis mediante MLPA	30
Déficit de acil CoA oxidasa peroxisomal #264470	ACOX1 *609751	Secuenciación completa	40
Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena muy larga #201475	ACADVL *609575	Secuenciación completa	40
	ACADVL *609575	Análisis mediante MLPA	30
Déficit de adenosina monofosfato deaminasa	AMPD1	Secuenciación completa	40

Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II #255110	CPT2 *600650	Detección de las mutaciones p.Ser113Leu, p.Lys414Thrfs*7 , p.Pro50His, p.Arg503Cys, p.Gly549Asp y p.Met214Thr mediante secuenciación	40
	CPT2 *600650	Secuenciación completa	40
Déficit de enzima bifuncional #261515	HSD17B4 *601860	Secuenciación completa	45
Déficit de guanidinoacetato metiltransferasa #612736	GAMT *601240	Secuenciación completa	40
Déficit de hormonas pituitarias combinado congénito #221750 #262700 #262600 #613038	LHX3 *600577	Secuenciación completa	40
	LHX4 *602146	Secuenciación completa	40
	PROP1 *601538	Secuenciación completa	40
	POU1F1 *173110	Secuenciación completa	40
Déficit de proteína trifuncional mitocondrial #609015	HADHB *143450	Secuenciación completa	40
Déficit de semialdehído succínico deshidrogenasa #271980	ALDH5A1 *610045	Secuenciación completa	40
Déficit del transportador de creatina	SLC6A8 *300036	Secuenciación completa	45
Déficit intelectual autosómico dominante no sindrómico	SYNGAP1	Secuenciación completa	45

Déficit intelectual grave y paraplejía espástica progresiva #613744	AP4E1 *607244	Secuenciación completa	45
Déficit intelectual ligado al X - hipoplasia cerebelar #300486	OPHN1 *300127	Secuenciación completa	45
Dejerine-Sottas, síndrome #145900	PMP22 *601097	Secuenciación completa	25
	MPZ *159440	Secuenciación completa	25
Demencia frontotemporal con esclerosis lateral amiotrófica #608030	FUS *137070	Secuenciación completa	40
Demencias Frontotemporales #600274 #600795 #607485	GRN *138945 MAPT *157140	Análisis mediante MLPA (exones 1,3,6,10 y 12 del gen GRN y exones 2 al 13 del gen MAPT)	40
	GRN *138945	Secuenciación completa	55
	MAPT *157140	Secuenciación de los exones 1, 9, 10, 11, 12 y 13	50
	MAPT *157140	Secuenciación completa	45
	TDP43 *605078	Secuenciación completa	55
Desmielinización cerebral debido a un déficit de metionina adenosiltransferasa	MAT1A *610550	Secuenciación completa	40

Disautonomía familiar (Síndrome de Riley-Day) #223900	IKBKAP *603722	Detección de la mutación c.2204 6T>C mediante secuenciación	30
	IKBKAP *603722	Secuenciación completa	50
Disomía uniparental del cromosoma 15 #105830 #176270	Chr 15	Detección deleciones y disomía uniparental mediante estudio de microsatélites	30
Displasia cortical focal aislada #607341	TSC1 *605284	Secuenciación completa	30
Displasia craneofrontonasal #304110	EFNB1 *300035	Secuenciación completa	40
Displasia Septoóptica #182230	HESX1 *601802	Secuenciación completa	35
Disqueratosis Congénita #127550	TERC *602322	Secuenciación completa	40
	TERT +187270	Secuenciación completa	40
	TINF2 *127550	Secuenciación completa	40
Disquinesia paroxística cinesigénica (PKD) #128200	PRRT2 *614386	Secuenciación completa	40
Disquinesia Paroxística Inducida por el Ejercicio #612126	SLC2A1 *138140	Secuenciación completa	40
Disquinesia paroxística no cinesigénica	PNKD *609023	Detección de las mutaciones p.Ala7Val, p.Ala9Val y p.Ala33Pro	40

#118800	PNKD *609023	Secuenciación completa	40
	MR1 *609023	Secuenciación completa	40
Distonía de inicio juvenil #607371	ACTB *102630	Secuenciación completa	40
Distonía de Torsión #128100	DYT1 *605204	Detección de la delección GAG mediante PCR	30
	DYT1 *605204	Secuenciación completa	40
Distonia Dopa-sensible, autosómica recesiva (Síndrome de Segawa) #605407	TH *191290	Secuenciación completa	40
Distonía Mioclónica #159900	SGCE *604149	Secuenciación de los exones 1, 2, 3, 4, 5, 6, 7 y 9	35
	SGCE *604149	Secuenciación completa	40
	DRD2 *126450	Detección de la mutación c.835_839delACAAA mediante secuenciación	30
	DRD2 *126450	Secuenciación completa	40
Distonía tipo 16 #612067	PRKRA *603424	Secuenciación completa	35
Distonía tipo 5 #128230	GCH1 *600225	Secuenciación completa	35
	GCH1 *600225	Análisis mediante MLPA	30

Distonía tipo 6 #602629	THAP1 *609520	Secuenciación completa	35
Distonía Tipo 9 #601042	SLC2A1 *138140	Secuenciación completa	40
Distrofia Miotónica tipo 1 (DM1) , enfermedad de Steiner #160900	DMPK *605377	Detección expansión CTG mediante PCR y TP-PCR	25
Distrofia Miotónica tipo 2 #602668	ZNF9 *116955	Detección de la expansión CCTG mediante PCR	30
Distrofia Muscular Congénita con Déficit de Merosina B3520130	LAMA2 *156225	Secuenciación completa	55
Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2G #601954	TCAP *604488	Secuenciación completa	40
Distrofia muscular de cinturas por déficit de caveolina-3 tipo 1C #607801	CAV3 +601253	Secuenciación completa	40
Distrofia Muscular de Cinturas tipo 1A #159000	TTID *604103	Secuenciación completa	40
Distrofia muscular de cinturas tipo 1B #159001	LMNA *150330	Secuenciación completa	40
Distrofia Muscular de Cinturas tipo 2B #253601	DYSF *603009	Secuenciación completa	55
Distrofia Muscular de Cinturas tipo 2C	SGCG *608896	Secuenciación completa	40

Distrofia Muscular de Cinturas tipo 2D #608099	SGCA *600119	Secuenciación de los exones 3 y 5	40
	SGCA *600119	Secuenciación completa	40
Distrofia Muscular de Cinturas tipo 2E #604286	SGCB *600900	Secuenciación completa	40
Distrofia Muscular de Cinturas tipo 2F #601287	SGCD *601411	Secuenciación completa	40
Distrofia Muscular de Cinturas tipo 2I #607155	FKRP *606596	Detección de la mutación p.Leu276Ile mediante secuenciación	25
	FKRP *606596	Secuenciación completa	40
Distrofia muscular de cinturas tipo 2J #608807	TTN 188840	Secuenciación de los exones 18, 186, 308, 342, 356 y 363	40
Distrofia muscular de cinturas tipo 2L #611307	ANO5 *608662	Secuenciación de los exones 5 y 20	40
	ANO5 *608662	Secuenciación completa	40
Distrofia Muscular de Duchenne-Becker #310200 #300376	DMD *300377	Análisis mediante MLPA	30
	DMD *300377	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	DMD *300377	Secuenciación completa	40

Distrofia Muscular Óculo-Faríngea #164300	PABPN1 *602279	Detección expansión GCG mediante PCR	30
Distrofia Neuroaxonal infantil #256600	PLA2G6 *603604	Secuenciación completa	40
	PLA2G6 *603604	Análisis mediante MLPA	30
Dravet, síndrome (Epilepsia Mioclonica Infantil) #607208	SCN1A *182389	Secuenciación completa	45
	SCN1A *182389	Análisis mediante MLPA	30
Enanismo microcefálico osteodisplásico primordial tipo 2 #210720	PCNT *605925	Secuenciación completa	55
Encefalopatía aguda necrosante familiar #608033	RANBP2 *601181	Secuenciación completa	50
Encefalopatía de Sustancia Blanca Evanescente #603896	EIF2B5 *603945	Detección mutación p.Arg113His mediante secuenciación	25
	EIF2B5 *603945	Secuenciación completa	40
	EIF2B2 *606454	Secuenciación completa	35
	EIF2B4 *606687	Secuenciación completa	35
	EIF2B3 *606273	Secuenciación completa	40
	EIF2B1	Secuenciación completa	35

Encefalopatía debida a una deficiencia de prosaposina #611721	PSAP *176801	Secuenciación completa	40
Encefalopatía epiléptica infantil temprana #612164	STXBP1 *602926	Secuenciación completa	45
Encefalopatía epiléptica infantil temprana #614558	SCN8A *600702	Secuenciación completa	45
Encefalopatía Epiléptica Infantil temprana 9 (Dravet like, EIEE) #300088	PCDH19 *300460	Secuenciación completa	40
Encefalopatías espongiiformes neurodegenerativas #123400 #137440 #600072	PRNP *176640	Secuenciación completa	40
Enfermedad CLN7 #610951	MFSD8 *611124	Secuenciación completa	40
Enfermedad de los ganglios basales con respuesta a la biotina #607483	SLC19A3 *606152	Secuenciación completa	40
Enfermedad de músculo-ojo-cerebro #253280	POMGNT1 *606822	Secuenciación completa	40
Enfermedad de Parkinson 14 #612953	PLA2G6 *603604	Secuenciación completa	40
Enfermedad de Parkinson 9	ATP13A2	Secuenciación completa	45

Enfermedades Mitocondriales	ADN mitocondrial	Secuenciación completa del ADN mitocondrial	55
Epidermólisis Bullosa Simple con Distrofia Muscular #226670	PLEC1 *601282	Secuenciación del exón 32	25
	PLEC1 *601282	Secuenciación completa	5
Epilepsia Dependiente de Piridoxina #266100	ALDH7A1 *107323	Detección de la mutación p.Glu399Gln mediante secuenciación	25
	ALDH7A1 *107323	Secuenciación completa	40
Epilepsia Frontal Nocturna Autosómica Dominante #600513 #603204 #605375 #610353	CHRNA4 *118504	Secuenciación completa	40
	CHRN2 *118507	Secuenciación completa	40
	CHRNA2 *118502	Secuenciación completa	40
	CRH *122560	Secuenciación completa	40
Epilepsia Generalizada con Crisis Febriles Plus (GEFS) #604233	SCN1A *182389 SCN1B *600235 GABRG2 *137164 GABRD *137163 SCN9A *603415	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	SCN1A	Secuenciación completa	45

	*182389		
	SCN1B *600235	Secuenciación completa	35
	GABRG2 *137164	Secuenciación completa	40
	GABRD *137163	Secuenciación completa	35
	SCN9A *603415	Secuenciación completa	45
Epilepsia lateral del lóbulo temporal, autosómica dominante #600512	LGI1 *604619	Secuenciación completa	40
Epilepsia mioclónica juvenil #254770 #611136	EFHC1 *608815	Secuenciación completa	40
	GABRA1 *137160	Secuenciación completa	40
Epilepsia Neonatal Benigna Familiar #121200	KCNQ2 *602235	Secuenciación completa	40
	KCNQ2 *602235	Análisis mediante MLPA	30
	KCNQ3 *602232	Secuenciación completa	40
Epilepsias Infantiles	SCN1A *182389 ARX *300382 CDKL5 *300203 SLC2A1 *138140	NextGeneDx. Secuenciación completa mediante NGS	35

	STXBP1 *602926 SCN2A *182390 KCNQ2 *602235 CHRNA4 *118504 CHRNB2 *118507 CHRNA2 *118502 PCDH19 *300460 KCNQ3 *602232		
	MECP2 *300005 SCN1B *600235 GABRG2 *137164 LGI1 *604619 POLG *174763 POLG2 *604983 SLC25A22 *609302 SPTAN1 *182810 SRPX2 *300642	NextGeneDx. Secuenciación completa mediante NGS	35
	Personalizado	NextGeneDx. Secuenciación completa mediante NGS	35
Eritermalgia primaria #133020	SCN9A *603415	Secuenciación completa	45

Esclerosis Lateral Amiotrófica #105400 #612069 #611895	SOD1 *147450	Secuenciación completa	535	40
	TARDBP *605078	Secuenciación completa	535	40
	ANG *105850	Secuenciación completa	535	40
	C9orf72 *614260	Secuenciación completa	535	40
Esclerosis Tuberosa #191100	TSC1 *605284 TSC2 *191092	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	161	35
	TSC1 *605284	Análisis mediante MLPA	161	30
	TSC2 *191092	Análisis mediante MLPA	161	30
	TSC1 *605284	Secuenciación completa	161	30
	TSC2 *191092	Secuenciación completa	161	35
Esquizofrenia #613950	SHANK3 *606230	Secuenciación completa	678	45
Esquizofrenia, susceptibilidad #181500	DRD3 *126451	Secuenciación completa	888	40
Factor de riesgo de Narcolepsia #161400		Genotipado de los haplotipos DQA1*0102 DQB1*0602	491	25
		Genotipado de los haplotipos DQA1*0102 DQB1*0602 DRB1*1501	491	30

Fanconi-Bickel, síndrome #227810	SLC2A2 *138160	Secuenciación completa	40
Farber, enfermedad #228000	ASAH1	Secuenciación completa	40
Fenilcetonuria #261600	PAH *612349	Secuenciación completa	40
Galactosialidosis #256540	CTSA *613111	Secuenciación completa	40
Gangliosidosis GM1 tipo 1 #230500	GLB1 *611458	Secuenciación completa	40
Gaucher, enfermedad #230800 #230900 #608013 #231005	GBA *606463	Detección de las mutaciones p.Asn370Ser, p.Leu444Pro, c.93_94insG y c.27 1G>A mediante secuenciación	35
	GBA *606463	Secuenciación completa	40
Genitopatelar, síndrome #606170	KAT6B *605880	Secuenciación del exón 18	40
	KAT6B *605880	Secuenciación completa	45
Glucogenosis por déficit de fosforilasa quinasa hepática y muscular #261750	PHKB *172490	Secuenciación completa	50
Glucogenosis tipo V #232600	PYGM *608455	Detección de la mutación p.Arg50Stp mediante secuenciación	25
	PYGM *608455	Secuenciación completa	40
Glucogenosis tipo VI (Enfermedad de Hers)	PYGL *613741	Secuenciación completa	40

Glucogenosis tipo X (Glucogenosis por déficit de fosfoglicerato mutasa) #261670	PGAM2 *612931	Secuenciación completa	40
Griscelli, síndrome tipo 1 #214450	MYO5A *160777	Secuenciación completa	50
Hajdu-Cheney, síndrome #102500	NOTCH2 *600275	Secuenciación del exón 34	35
	NOTCH2 *600275	Secuenciación completa	50
Hemiplejia alternante de la infancia #104290 #614820	ATP1A2 *182340	Secuenciación completa	40
	ATP1A3 *182350	Secuenciación completa	45
Heterotopía Periventricular ligada al cromosoma X #300049	FLNA *300017	Secuenciación de los exones 3, 4, 5, 11, 22, 28 y 29	25
	FLNA *300017	Secuenciación completa	40
Hidroletal, síndrome #236680	HYLS1 *610693	Secuenciación completa	40
Hipereplexia o síndrome del Sobresalto Exagerado #149400 #614619 #614618	GLRA1 *138491	Secuenciación completa	40
	GLRB *138492	Secuenciación completa	40
	SLC6A5 *604159	Secuenciación completa	40
Hiperglicinemia no cetósica	GLDC	Secuenciación completa	45

#605899	*238300		
	AMT *238310	Secuenciación completa	40
	GCSH *238330	Secuenciación completa	45
Hiperprolinemia tipo II #239510	ALDH4A1 *606811	Secuenciación completa	40
Hiperprolinemia, tipo I #239500	PRODH *606810	Secuenciación completa	50
Hipomielinización - hipogonadismo hipogonadotrópico - hipodontia	POLR3B *614366	Secuenciación completa	45
Hipomielinización (Catarata congénita) #610532	FAM126A *610531	Secuenciación completa	40
Hipoplasia dérmica focal (Síndrome de Goltz) #305600	PORCN *300651	Secuenciación completa	40
Holoprosencefalia #157170 #142946 #610829 #610828 #612530 %609408 #614226	SIX3 *603714	Secuenciación completa	40
	TGIF *602630	Secuenciación completa	40
	GLI2 *165230	Secuenciación completa	40
	PTCH1 *601309	Secuenciación completa	45
	DISP1 *607502	Secuenciación completa	40

	FGF8 *600483	Secuenciación completa	40
	FOXH1 *603621	Secuenciación completa	40
	NODAL *601265	Secuenciación completa	40
	TDGF1 +187395	Secuenciación completa	40
	GAS *137250	Secuenciación completa	40
	DLL1 *606582	Secuenciación completa	40
	CDON *608707	Secuenciación completa	45
	ZIC2 *603073	Secuenciación completa	40
Homocistinuria por déficit de cistationina beta-sintasa #236200	CBS *613381	Detección de las mutaciones p.Ile278Thr y p.Gly307Ser mediante secuenciación	25
	CBS *613381	Secuenciación completa	40
Huntington like, enfermedad Tipo 1	PRNP *176640	Secuenciación completa	40
Ictiosis Congénita Autosómica Recesiva #242300 #242100 #601277	TGM1 *190195	Secuenciación completa	40
	ALOX12B *603741	Secuenciación completa	40
	ALOXE3 *607206	Secuenciación completa	40

	NIPAL4 609383	Secuenciación completa	40
	CYP4F22 *611495	Secuenciación completa	40
	ABCA12 *607800	Secuenciación completa	55
Incontinentia Pigmenti #308300	IKBKG *300248	Detección de la delección del exón 4 al exón 10	25
	IKBKG *300248	Estudio de inactivación del cromosoma X	25
	IKBKG *300248	Secuenciación completa	5
Jensen, síndrome (Sordera - atrofia óptica - demencia) #311150	TIMM8A *300356	Secuenciación completa	40
Krabbe, enfermedad #245200	GALC *606890	Detección de la delección de 502T/del	5
	GALC *606890	Secuenciación completa	40
Leigh, síndrome #256000	MTATP6 516060	Detección de las mutaciones m.8993T>G y m.8993T>C mediante secuenciación	35
	SURF1 *185620	Secuenciación completa	40
Lenox Gastaut, síndrome #606369	MAPK10 *602897	Secuenciación completa	40
Lesch-Nyhan, síndrome #300322	HPRT1 *308000	Secuenciación completa	40

Leucodistrofia metacromática #250100	ARSA *607574	Detección de las mutaciones c.459 1G>A, c.1204 1G>A, p.Pro426Leu y p.Ile179Ser	40
	ARSA *607574	Secuenciación completa	40
Leucoencefalopatía - ataxia - hipodontia - hipomielinización #607694	POLR3A *614258	Secuenciación completa	45
Leucoencefalopatía Asociada al Tronco del Encéfalo y a la Médula Espinal con Elevación del Lactato #611105	DARS2 *610956	Secuenciación completa	40
Leucoencefalopatía difusa con esferosis #221820	CSF1R *164770	Secuenciación completa	40
Leucoencefalopatía Vascular Familiar #607595	COL4A1 *120130	Secuenciación completa	50
Lipofuscinosis Neuronal Ceroid Infantil o Tipo 1 #256730	PPT1 *600722	Detección de las mutaciones p.Arg122Trp y p.Arg151X mediante secuenciación	40
	PPT1 *600722	Secuenciación completa	40
Lipofuscinosis neuronal ceroid tardía infantil #601780	CLN6 *606725	Secuenciación completa	40
Lipofuscinosis neuronal ceroida #256730 #601780 #610951	PPT1 *600722	Secuenciación completa	40
	TPP1 *607998	Secuenciación completa	40

#204500 #204200 #256731 #600143 #610127	CLN3 *607042	Secuenciación completa	40
	CLN5 *608102	Secuenciación completa	40
	CLN6 *606725	Secuenciación completa	40
	MFSD8 *611124	Secuenciación completa	40
	CLN8 *607837	Secuenciación completa	40
	CTSD *116840	Secuenciación completa	40
Lisencefalia #607432 #257320	PAFAH1B1 *601545	Análisis mediante MLPA	30
	PAFAH1B1 *601545	Secuenciación completa	40
	RELN *600514	Secuenciación completa	55
Lisencefalia ligada al X #300067 #300215	DCX *300121	Secuenciación completa	40
	DCX *300121	Análisis mediante MLPA	30
	ARX *300382	Secuenciación completa	35
Lowe, síndrome #309000	OCRL1 *300535	Secuenciación completa	30
McLeod, síndrome #314850	XK *314850	Secuenciación completa	40

Meckel, síndrome Tipo 1 #249000	MKS1 *609883	Detección de la mutación c.1487-7_-35del (p.Gly470fs) mediante secuenciación	30
	MKS1 *609883	Secuenciación completa	40
Meckel, síndrome Tipo 2 #603194	TMEM216 *613277	Secuenciación completa	40
Meckel, síndrome Tipo 4 #611134	CEP290 *610142	Detección de la mutación c.1219_1220del (p.Met407fs) mediante secuenciación	30
	CEP290 *610142	Secuenciación completa	55
Meckel, síndrome Tipo 5 #611561	RPGRIP1L *610937	Secuenciación completa	45
Meckel, síndrome Tipo 6 #612284	CC2D2A *612013	Detección de la mutación c.1762C>T (p.Val587fs) mediante secuenciación	30
		Secuenciación completa	55
Megalencefalia - polimicrogira - polidactilia postaxial - hidrocefalia. Síndrome MPPH #603387	AKT3 *611223	Secuenciación completa	40
	PIK3R2 *603157	Secuenciación completa	40
	PIK3CA *171834	Secuenciación completa	45
Megalencefalia-Leucodistrofia Quística #604004	MLC1 *605908	Secuenciación completa	40
	MLC1 *605908	Análisis mediante MLPA	30
Meier-Gorlin, síndrome	ORC1	Secuenciación completa	40

	*601902		
MELAS, síndrome #540000	MTTL1 *590050	Detección mutaciones m.3243A>G, m.3271T>C y m.3252A>G mediante secuenciación	35
	MTND5 *516005	Detección mutaciones m.12770A>G, m.13045A>C, m.13084A>T, m.13513G>A y m.13514A>G mediante secuenciación	35
	MTND5 *516005	Secuenciación completa	35
MENKES, síndrome #309400	ATP7A *300011	Secuenciación completa	45
MERRF, síndrome #545000	MTTK *590060	Detección mutaciones m.8344A>G, m.8356T>C, m.8361G>A y m.8363G>A mediante secuenciación	35
Miastenia Congénita #608931		Detección de las mutaciones p.Gly198Ser en el gen CHRNA1, p.Ile305Thr en el gen CHAT, p.Asn88Lys en el gen RAPSN y 1267delG y 1293insG en el gen CHRNE mediante secuenciación	40
	CHRNE *100725	Secuenciación completa	40
	RAPSN *601592	Secuenciación completa	40
	DOK7 *610285	Secuenciación completa	40
Microcefalia hipoplasia pontocerebelosa disquinesia #277470 #225753	TSEN54 *608755	Secuenciación completa	40
	TSEN54	Detección de la mutación c.919G>T	30

	*608755	mediante secuenciación		
Microcefalia Primaria Autosómica Recesiva tipo 1 #251200	MCPH1 *607117	Secuenciación completa	206	40
Microftalmia aislada #610092 #610093	CHX10 *142993	Secuenciación completa	589	40
Microftalmia de Lenz #300166	BCOR *300485	Secuenciación completa	972	45
Microlisencefalia #614019	NDE1 *609449	Secuenciación completa	746	40
Migraña Hemipléjica Familiar #609634 #602481	CACNA1A *601011 SCN1A *182389 ATP1A2 *182340	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	400	35
	CACNA1A *601011	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	400	35
	SCN1A *182389	Secuenciación completa	400	45
	ATP1A2 *182340	Secuenciación completa	400	40
	CACNA1A *601011	Secuenciación completa	400	45
Miopatía Centronuclear Autosómica Dominante #160150	DNM2 *602378	Secuenciación completa	442	45
	MTMR14 *611089	Secuenciación completa	442	40

Miopatía Centronuclear Autosómica Recesiva #255200	BIN1 *601248	Secuenciación completa	40
Miopatía congénita central core #117000	RYR1 *180901	NextGeneDx.Secuenciación mediante NGS de los exones del 1 al 17, del 39 al 48 y del 90 al 104	35
		NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	RYR1 *180901	Secuenciación de los exones del 1 al 17, del 39 al 48 y del 90 al 104	55
	RYR1 *180901	Secuenciación completa	65
Miopatía Congénita por Desproporción del Tipo de Fibra #255310	TPM3 *191030	Secuenciación completa	45
	ACTA1 *102610	Secuenciación completa	40
	SEPN1 *606210	Secuenciación completa	40
Miopatía de Miyoshi #254130	DYSF *603009	Detección de las mutaciones 1624delG y 927delG mediante secuenciación	35
	DYSF *603009	Secuenciación completa	55
Miopatía hereditaria con acidosis láctica por déficit de ISCU	ISCU *611911	Secuenciación completa	40
Miopatía Multiminicore #255320 #602771	RYR1 *180901 SEPN1 *606210	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35

Miopatía Nematínica #161800 #610687	ACTA1 *102610	Secuenciación completa	40
	CFL2 *601443	Secuenciación completa	40
Miotilinoopatía #609200	MYOT *604103	Secuenciación completa	40
Miotonía Congénita #255700	CLCN1 *118425	Secuenciación completa	40
Mohr-Tranebjaerg, síndrome #304700	TIMM8A *300356	Secuenciación completa	40
Mucopolisacaridosis Tipo IIIB (Síndrome de Sanfilippo B) #252920	NAGLU *609701	Secuenciación completa	40
Mucopolisacaridosis Tipo IIIC (Síndrome de Sanfilippo C) #252930	HGSNAT *610453	Secuenciación completa	40
Mucopolisacaridosis Tipo IIID #252940	GNS *607664	Secuenciación completa	40
Neurodegeneración con acumulación cerebral de hierro #234200	PANK2 *606157	Secuenciación completa	35
	PANK2 *606157	Análisis mediante MLPA	30
Neuropatía asociada a la deficiencia de CFHR5 #614809	CFHR5 *608593	Secuenciación completa	40
Neuropatía hereditaria motora distal tipo 5 #600794	GARS *600287	Secuenciación completa	40
Neuropatía Hereditaria por Sensibilidad a la Presión	PMP22	Detección de grandes deleciones	30

(HNPP) #162500	*601097	mediante MLPA	
Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (LHON) #535000	MTND4 *516003 MTND6 *516006 MTND1 *516000	Detección mutaciones m.11778G>A, m.14484T>C y m.3460G>A mediante secuenciación	35
Neuropatía Sensitiva Hereditaria tipo IV (CIPA) #256800	NTRK1 *191315	Secuenciación completa	55
Neuropatía sensorial y autónoma hereditaria tipo 1A #162400	SPTLC1 *605712	Secuenciación completa	40
Neuropatía sensorial y autónoma hereditaria tipo 1C #613640	SPTLC2 *605713	Secuenciación completa	40
Neuropatía, Ataxia y Retinitis Pigmentosa (NARP) #551500	MTATP6 516060	Detección mutaciones m.8993T>G y m.8993T>C mediante secuenciación	35
Neuropatía, axonal gigante #256850	GAN *605379	Secuenciación completa	40
Nicolaidis Baraitser, síndrome #601358	SMARCA2 *600014	Secuenciación completa	50
Niemann-Pick, enfermedad #257220	NPC1 *607623	Secuenciación completa	45
	NPC1 *607623	Análisis mediante MLPA	30
Niemann-Pick, enfermedad (Tipo A y B) #257200	SMPD1 *607608	Detección de las mutaciones p.Arg498Leu, p.Leu304Pro, p.Phe333SerfsX52 y p.Arg610del	40

#607616		mediante secuenciación	
	SMPD1 *607608	Secuenciación completa	40
Nijmegen, síndrome #251260	NBS *602667	Detección de la mutación c.657del5 mediante secuenciación	25
	NBS *602667	Secuenciación completa	40
Norrie, enfermedad #310600	NDP *300658	Secuenciación completa	35
Oftalmoplejía externa progresiva #157640 #258450	POLG *174763	Detección de las mutaciones p.Thr251Ile, p.Ala467Thr, p. Pro587Leu, p.Trp748Ser y p.Gly848Ser mediante secuenciación	40
	POLG *174763	Secuenciación completa	40
Ohdo, síndrome tipo SBBYS #603736	KAT6B *605880	Secuenciación del exón 18	40
	KAT6B *605880	Secuenciación completa	45
Ondine , síndrome #209880	PHOX2B *603851	Secuenciación completa	35
Parálisis de la mirada horizontal con escoliosis progresiva #607313	ROBO3 *608630	Secuenciación completa	45
Parálisis Periódica Hipercaliémica #170500	SCN4A *603967	Detección de las mutaciones p.Thr704Met y p.Met1592Val mediante secuenciación	35
	SCN4A	Secuenciación completa	45

	*603967		
Parálisis Periódica Hipocaliémica #170400	SCN4A *603967	Detección de las mutaciones p.Arg669His, p.Arg672Ser, p.Arg672His, p.Arg672Gly, p.Arg672Cys y p.Arg1132Gln mediante secuenciación	35
	SCN4A *603967	Secuenciación completa	45
Parálisis Periódica Hipocaliémica Familiar #170400	CACNA1S *114208	Detección de las mutaciones p.Arg528His, p.Arg528Gly, p.Arg897Ser, p.Arg1239His y p.Arg1239Gly mediante secuenciación	35
	CACNA1S *114208	Secuenciación completa	50
Paramiotonía congénita de Von Eulenburg #168300	SCN4A *603967	Secuenciación completa	45
Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 30 #610357	KIF1A *601255	Secuenciación completa	50
Paraplejía Espástica Familiar 10 #604187	KIF5A 602821	Secuenciación completa	45
Paraplejía Espástica familiar 35 #612319	FA2H *611026	Secuenciación completa	40
Paraplejía Espástica Familiar 3A #182600	SPG3A *606439	Secuenciación completa	40
Paraplejía Espástica Familiar 4	SPG4 *604277	Análisis mediante MLPA	30

#182601	SPG4 *604277	Secuenciación completa	40
Paraplejia Espástica Familiar 6 #600363	NIPA1 608145	Secuenciación completa	40
Paraplejia Espástica Familiar 7 #607259	SPG7 *602783	Secuenciación completa	40
Paraplejia Espástica tipo 11 #604360	SPG11 *610844	Secuenciación completa	50
Paraplejia espástica tipo 12 #604805	RTN2 *603183	Secuenciación completa	40
Paraplejia Espástica tipo 39 #612020	PNPLA6 *603197	Secuenciación completa	45
Paraplejia espástica tipo 5A #270800	CYP7B1 *603711	Secuenciación completa	40
Paraplejia espástica tipo 8 #603563	KIAA0196	Secuenciación completa	45
Parkinson 1, enfermedad #168601	SNCA *163890	Secuenciación completa	35
	SNCA *163890	Análisis mediante MLPA	30
Parkinson 2, enfermedad #600116	PARK2 *602544	Análisis mediante MLPA	45
	PARK2 *602544	Secuenciación completa	40
Parkinson 4, enfermedad #168601	SNCA *163890	Complete sequencing	40

	SNCA *163890	Análisis mediante MLPA	30
Parkinson 6, enfermedad #605909	PINK1 *608309	Secuenciación completa	35
Parkinson 7, enfermedad #606324	DJ1 *602533	Secuenciación completa	35
Parkinson 8, enfermedad #607060	LRRK2 *609007	Secuenciación de los exones 31, 35 y 41	25
	LRRK2 *609007	Secuenciación completa	55
Partington, síndrome #309510	ARX *300382	Detección de la duplicación c.428_451 dup mediante secuenciación	35
	ARX *300382	Secuenciación completa	35
Peters-plus, síndrome #261540	B3GALTL *610308	Detección de la mutación c.660 1G>A mediante secuenciación	25
	B3GALTL *610308	Secuenciación completa	40
Phelan-McDermid, síndrome #606232	Región genómica 22q13	Detección de la delección 22q13.3 mediante CGX	25
	Región genómica 22q13	Detección de la delección 22q13.3 mediante MLPA	30
Pitt-Hopkins, síndrome #610954	TCF4 *602272	Secuenciación completa	45
		Análisis mediante MLPA	30
Polimicrogiria Bilateral Frontoparietal	GPR56	Secuenciación completa	40

#606854	*604110		
Porfiria Aguda Intermitente #176000	HMBS *609806	Secuenciación completa	35
Porfiria Variegata #176200	PPOX *600923	Secuenciación completa	35
Prader-Willi, síndrome #176270	Región genómica PWS/AS	Estudio de metilación de la región genómica PWS/AS	25
	Región genómica PWS/AS	Detección deleciones y disomía uniparental mediante estudio de microsatélites	30
Regresión caudal, secuencia #600145	VANGL1 *610132	Secuenciación completa	40
Rendu-Osler-Weber, síndrome #600376	ACVRL1 *601284	Secuenciación completa	35
	ENG *131195	Secuenciación completa	40
	ACVRL1 *601284 BMP2 *600799 ENG *131195	Análisis mediante MLPA	30
Reordenamientos Subteloméricos		Análisis mediante MLPA	50
Retraso Mental autosómico dominante #614607 #614562	ARID1A *603024	Secuenciación completa	45
	ARID1B *614556	Secuenciación completa	45

Retraso mental con epilepsia, ligado al X #300423	ATP6AP2 *300556	Secuenciación completa	40
Retraso Mental ligado al cromosoma X #300419	ARX *300382	Detección de la duplicación c.428_451dup mediante secuenciación	35
	ARX *300382	Secuenciación completa	35
Retraso mental, ligado al cromosoma X, con deficiencia aislada de la hormona del crecimiento	SOX3 *313430	Complete sequencing Secuenciación completa	40
Rett, síndrome #312750	MECP2 *300005	Secuenciación completa	35
	MECP2 *300005	Análisis mediante MLPA	30
	CDKL5 *300203	Secuenciación completa	35
	NTNG1 *608818	Secuenciación completa	40
Rubinstein-Taybi, síndrome #180849	CREBBP *600140	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	45
	CREBBP *600140	Secuenciación completa	50
	CREBBP *600140	Análisis mediante MLPA	30
Sandhoff, enfermedad #268800	HEXB *606873	Secuenciación completa	40
Seckel, síndrome #210600	ATR *601215	Secuenciación completa	50

SeSAME, síndrome #612780	KCNJ10 *602208	Secuenciación completa	40
Sialidosis #256550	NEU1 *608272	Secuenciación completa	40
Síndrome de Coffin-Siris #162091	SMARCB1 *601607	Secuenciación completa	40
	SMARCA4 +603254	Secuenciación completa	50
	ARID1A *603024	Secuenciación completa	45
	ARID1B *614556	Secuenciación completa	45
Síndrome de depleción del ADN mitocondrial tipo 6, forma hepatocerebral #256810	MPV17 *137960	Secuenciación completa	40
	MPV17 *137960	Análisis mediante MLPA	50
Síndrome de depleción del ADN mitocondrial, forma hepatocerebral por déficit de DGUOK #251880	DGUOK *601465	Secuenciación completa	40
Síndrome de HERNS #192315	TREX1 *606609	Secuenciación completa	40
Síndrome de Rett atípico, congénito #613454	FOXP1 *164874	Secuenciación completa	40
Síndrome neurodegenerativo debido a déficit de transporte cerebral de folatos #613068	FOLR1 *136430	Secuenciación completa	40

Síndromes miasténicos congénitos #603034	COLQ *603033	Secuenciación completa	40
Síndromes miasténicos, congénitos presinápticos #254210	CHAT *118490	Secuenciación completa	40
Sjogren-Larsson, síndrome #270200	ALDH3A2 *609523	Detección de la mutación c.1297_1298delGA mediante secuenciación	35
	ALDH3A2 *609523	Secuenciación completa	40
Smith-Magenis, síndrome #182290	Región genómica 17q11.2	Detección de deleciones en la región genómica 17q11.2 mediante MLPA	30
	RA11 *607642	Secuenciación completa	40
Snyder-Robinson, síndrome #309583	SMS *300105	Secuenciación completa	40
Sotos, síndrome #117550	NSD1 *606681	Análisis mediante MLPA	30
	NSD1 *606681	Secuenciación del exón 6	35
	NSD1 *606681	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	NSD1 *606681	Secuenciación completa	50
Susceptibilidad al ictus isquémico #614519	COL4A1 *120130	Secuenciación completa	50
	COL4A2	Secuenciación completa	50

	*120090		
Tangier, enfermedad #205400	ABCA1 *600046	Secuenciación completa	50
Tay-Sachs, enfermedad #272800 #272750	HEXA *606869	Detección de las mutaciones c.1274_1277dupTATC, c.1421 1G>C, c.1073 1G>A, p.Gly269Ser, p.Arg247Trp y p.Arg249Trp mediante secuenciación	40
	HEXA *606869	Secuenciación completa	40
	GM2A 613109	Secuenciación completa	40
Timothy, síndrome #601005	CACNA1C *114205	Detección de las mutaciones p.Gly406Arg y p.Gly402Ser mediante secuenciación	40
	CACNA1C *114205	Secuenciación completa	45
Tourette, síndrome #137580	SLITRK1 *609678	Secuenciación completa	40
Unverricht-Lundborg, enfermedad #254800	CSTB *601145	Secuenciación completa	40
Von Hippel Lindau, síndrome #193300	VHL *608537	Análisis mediante MLPA	30
	VHL *608537	Secuenciación completa	35
Walker Warburg, síndrome #236670 #613150 #608840 #253800	POMT1 *607423	Secuenciación completa	40
	POMT2 *607439	Secuenciación completa	45

#606612	LARGE *603590	Secuenciación completa	40
	FKTN *607440	Secuenciación completa	40
	FKRP *606596	Secuenciación completa	40
Wilson, enfermedad 277900	ATP7B *606882	Secuenciación de los exones 6, 8, 13, 14, 15, 16, 17 y 20	25
	ATP7B *606882	Secuenciación completa	30
	ATP7B *606882	Análisis mediante MLPA	30
Wolfram, síndrome #222300 #604928	WFS1 *606201	Secuenciación completa	40
	CISD2 *611507	Secuenciación completa	40
Wolman, enfermedad (Enfermedad por almacenamiento de ésteres de colesterol) #278000	LIPA *613497	Secuenciación completa	40
Xantomatosis cerebrotendinosa #213700	CYP27A1 *606530	Secuenciación completa	40
Xeroderma Pigmentoso #278700	XPA *611153	Secuenciación completa	40
	XPC *613208	Secuenciación completa	40
X-Frágil (FRAXA)	FMR1	Detección expansión CGG mediante	25

#300624	*309550	PCR y TP-PCR, si procede	
	FMR1 *309550	Análisis mediante MLPA	30
	FMR1 *309550	Secuenciación completa	40