

CARTERA DEL SERVICIO DE GENÉTICA FJD (Ult. Act: 07/10/2024)		Tiempo aprox
<b>CONSULTA</b>		
Consulta de Genética*		2-6 semanas
Consulta de Genética Urgente*		2-10 días
*Existe la posibilidad de consultas no presenciales. Póngase en contacto con nuestro departamento		
<b>DIAGNÓSTICO POSTNATAL (CITOGENÉTICO: enfermedades cromosómicas)</b>		
Cariotipo en sangre periférica		23 días
Cariotipo de alta resolución		23 días
Estudio Molecular CGH Array (60K, 180K)		8 semanas
FISH para anomalías numéricas y estructurales		25 días
<b>DIAGNÓSTICO POSTNATAL (MOLECULAR: enfermedades monogénicas)</b>		
Extracción DNA		1-3 días
Estudio de Mutación Única (confirmación de 1 mutación ya identificada)		8 semanas
Estudio molecular simple (confirmación por Secuenciación Sanger, de varias mutaciones ya identificadas)		8 semanas
Estudio molecular múltiple (kits: Ataxias hereditarias, Enf Huntington, Fibrosis Quística, FMF, D.Miotónica, Xfrágil, y otros kits /MLPA en general)		8 semanas
Secuenciación masiva (NGS) simple (Gen completo, paneles de genes y/o Exoma clínico <sup>1</sup> individual)		8 semanas
Secuenciación masiva (NGS) compleja (Exoma completo o Exoma clínico <sup>1</sup> trio (padres y afecto))		8 semanas
MLPA Postnatal: retraso mental, microdeleciones, enfermedades específicas, etc		8 semanas
Análisis/reanálisis/consulta/informe de NGS <sup>1</sup>		2-6 semanas
<b>DIAGNÓSTICO PRENATAL (citogenético y molecular: enfermedades cromosómicas y monogénicas)</b>		
Estudio cromosómico en Líquido Amniótico (Cariotipo, QF-PCR)		23 días
Estudio cromosómico en Biopsia Corial (Cariotipo, QF-PCR)		23 días
Estudios específicos de FISH (Interfásica y metafásica)		2-7 días
CGH Array Prenatal LA (60K)		2-6 semanas
Detección de Disomía Uniparental		7 días
Estudio molecular de mutación familiar identificada		8 semanas
Estudio por NGS por sospecha prenatal ecográfica		2-6 semanas
<b>DIAGNÓSTICO PRENATAL NO INVASIVO (citogenético y molecular: enfermedades cromosómicas y monogénicas)</b>		
Cribado de aneuploidías en sangre materna <sup>2</sup>		2 semanas
Diagnóstico prenatal no invasivo de enfermedades monogénicas en sangre materna		3-7 días <sup>3</sup>
Sexo Fetal en sangre materna		3-7 días <sup>3</sup>
Rh fetal en sangre materna		3-7 días <sup>3</sup>
Antígeno Kell en sangre materna		3-7 días <sup>3</sup>
<b>ESTUDIO DE RESTOS ABORTIVOS</b>		
Estudio cromosómico en restos abortivos (Cariotipo, QF-PCR)		23 días
Estudio molecular en restos abortivos		8 semanas
CGH Array en restos abortivos		6 semanas
Estudios específicos de FISH (Interfásica y metafásica)		2-7 días
<b>DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL (DGP/PGT)</b>		
PGT de Reordenamientos cromosómicos (PGT-SR) o aneuploidías (PGT-A) por NGS		6 semanas
PGT-Enfermedades monogénicas por STRs		21 días
PGT-Reordenamientos cromosómicos por FISH		2 días
Estudio previo de informatividad citogenético para PGT-Reordenamientos cromosómicos por FISH		52 días <sup>4</sup>
Estudio previo de informatividad molecular para PGT-Enfermedades monogénicas por STR		52 días <sup>4</sup>
<b>OTROS</b>		
Estudio de zigosis en gemelos		2 semanas
Sexado de muestras (amelogenina, SRY)		2 semanas

<sup>1</sup> Exoma Clínico: Estudio molecular mediante secuenciación masiva (*Next Generation Sequencing* - NGS-) utilizando un panel de aproximadamente 4.500 genes relacionados con fenotipos clínicos conocidos y análisis bioinformático dirigido a las posibles causas descritas para patologías genéticas y de causa desconocida.

<sup>2</sup> En función de la técnica necesaria para estos estudios genéticos parte de los mismo pueden externalizarse a centros especializados. Esta información se incluirá en el informe de resultados.

<sup>3</sup> Tras la recepción de la 2ª muestra.

<sup>4</sup> Tras la recepción de la última muestra necesaria para el estudio.

Para una patología concreta, por favor póngase en contacto con nuestro Departamento (Teléfono: 91 550 48 72)