

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
09170	100800	Acondroplasia	FGFR3	2m	•	300	300
05005	230400	Actividad galactosafosfato uridiltransferasa	Enzima GALT	1m	◆	150	150
06305	-	Array Agilent 105,000 standard	-	1m	-	750	750
06301	-	Array Agilent 15,000 customizado Karyorray PRE	-	1m	-	400	400
06303	-	Array Agilent 15,000 standard	-	1m	-	500	500
06306	-	Array Agilent 244,000 standard	-	1m	-	850	850
06304	-	Array Agilent 44,000 standard	-	1m	-	625	625
06302	-	Array Agilent 60,000 customizado Karyorray	-	1m	-	500	500
06320	-	Array Agilent expresión	-	1m	-	C	C
06012	-	Albinismo ocular tipo I (MLPA)	FOXL2 , TWIST1, FOXC1, FOXC2, ATR, PITX2, GPR143	2m	•	310	205
03242	602032	Alopecia con displasia ungueal (Displasia ectodérmica tipo uñas-pelo pura)	KRTHB5	3m	•	500	250
06203	-	Migración de secuencias	-		-	1,8	
06202	-	Migración de fragmentos	-		-	2,5	
06201	-	Reacción de Secuenciación	-		-	6,5	
02150	-	Aplicación de técnicas citogenéticas específicas (bandas: CBG, NOR-Ag, QFQ)	-	3-4s	◆	60	60
03240	160120	Ataxia episódica tipo I	KCNA1	3m	•	400	300

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
08016	609309	Cáncer colorrectal no polipósico hereditario	MSH2	6m	•	1000	200
08017	600678	Cáncer colorrectal no polipósico hereditario	MSH6	6m	•	1000	200
08018	120436	Cáncer colorrectal no polipósico hereditario	MLH1	6m	•	1000	200
08019	600259	Cáncer colorrectal no polipósico hereditario	PMS2	6m	•	1000	200
08020	276300	Cáncer colorrectal no polipósico hereditario	Inestabilidad de microsatélites	1m	BP	400	200
07014	-	Cáncer de Colon	KRAS	7m	• BP	200	200
08007	600185	Cáncer de mama y ovario hereditario (MLPA)	BCRA1,	6m	•	2000	200
08008	600185	Cáncer de mama y ovario hereditario (MLPA)	BCRA2,	6m	•	2000	200
08009	600185	Cáncer de mama y ovario hereditario (MLPA)	BRCA1, 17q21	6m	•	310	205
08010	600185	Cáncer de mama y ovario hereditario (MLPA)	BRCA1, 17q21. Confirmatorio	2m	•	310	205
08011	600185	Cáncer de mama y ovario hereditario (MLPA)	BRCA2 13q12.3	2m	•	310	205
07015	-	Cáncer de Pulmón	EGFR	7m	• BP	200	200
06032	-	Charcot-Marie Tooth (CMT1) (MLPA)	CMT1/HNPP region, 17p11.2	2m	•	310	205
03239	302800	Charcot-Marie-Tooth ligado al cromosoma X (CMTX1)	GJB1 (Conexina 32)	3m	•	350	250
03238	118200	Charcot-Marie-Tooth tipo 1B (CMTX1B)	MPZ	3m	•	350	250
03236	108900	Comunicación interauricular (CIA) familiar	NKX2E	3m	•	350	250
01300	-	Consulta consejo genético cáncer familiar	-	-	-	150	150

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
01200	-	Consulta consejo genético postnatal	-	-	-	150	150
01100	-	Consulta consejo genético prenatal	-	-	-	150	150
01400	-	Consulta consejo parejas esterilidad/Infertilidad/abortos	-	-	-	150	150
01500	-	Consulta enfermedades metabólicas	-	-	-	150	150
01000	-	Consulta evaluación dismorfológica	-	-	-	150	150
03241	606437	Convulsiones con miokimia	KCNA1	3m		400	300
06011	-	Craneosinostosis tipo Saethre-Chotzen (MLPA)	FOXL2 , TWIST1, FOXC1, FOXC2, ATR, PITX2, GPR143	2m		310	205
02160	-	Cultivo de tejidos	-	3-4s		100	100
09146	300123	DCHH ligado al X con retraso mental	SOX3	3m		300	100
09148	608747	Deficiencia de IGF-1	IGF1	6m		600	100
09137	262400 & 262650	Déficit aislado de GH	GH1	6m	• SP	400	100
09138	173100	Déficit aislado de GH	GHRHR	6m	• SP	600	100
09139	262600 606606	Déficit combinado de hormonas hipofisarias (DCHH)	PROP1	6m	•	600	100
09140	262600 & 606606	Déficit combinado de hormonas hipofisarias (DCHH)	POU1F1	6m	•	300	100
09141	262600 606606	Déficit combinado de hormonas hipofisarias (DCHH)	LHX3	6m	•	900	100
09142	262600 606606	Déficit combinado de hormonas hipofisarias (DCHH)	LHX4	6m	•	400	100

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
09143	262600 606606	Déficit combinado de hormonas hipofisarias (DCHH) los cuatro genes	PROP1; POU1F1; LHX3; LHX4	8m		2000	100
09174	607306	Déficit de 5 alfa reductasa	SRD5A2	3m		700	300
09178	300068	Déficit de receptor de andrógenos	AR	6m		1000	300
09150	601489	Déficit idiopático de IGF-I / retraso crecimiento	IGFALS	6m		600	100
06038	-	Delección 15q24 (MLPA)	varios	3m	• SP	310	205
06039	-	Delección 17q21 (MLPA)	varios	3m	•	310	205
06035	-	Delección 2p16 (MLPA)	varios	3m	•	310	205
06051	-	Delección 3p (MLPA)	varias sondas región 3p	3m	•	310	205
06036	-	Delección 3q29 (MLPA)	varios	3m	•	310	205
06037	-	Delección 9p22.3 (MLPA)	varios	3m	•	310	205
06005	-	Delección del gen PAX6 (MLPA)	PAX6	2m	•	310	205
06006	-	Delecciones subtelo méricas I. (MLPA)	varias regiones subtelo méricas	3m	•	Conjunto I y II	Conjunto I y II
06007	-	Delecciones subtelo méricas II. (MLPA)	varias regiones subtelo méricas	3m	•	475	265
09179	480000 410000 410003	Determinación de sexo fetal (no estudio mutacional). Estudio en tiempo rutina	SRY-AMXY	15m	•	250	250

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
09180	480000 410000 410003	Determinación de sexo fetal (no estudio mutacional). Estudio URGENTE	SRY-AMXY	1m		400	400
03237	300538	Diabetes insípida-receptor de Vasopresina	AVPR2	3m	•	350	250
03203	605286	Diabetes Mellitus Delección Cromosoma 2	CAP10	-	•	500	180
09166	127300	Discondrosteosis de Léri-Weill	SHOX/PAR1	3m	•	800	300
09401	-	Disgenesia Tiroidea	NKX2.1	4m	•	300	300
09402	-	Disgenesia Tiroidea	NKX2.5	4m	•	300	300
09403	-	Disgenesia Tiroidea	PAX8	4-6m	•	550	550
09404	-	Disgenesia Tiroidea	FOXE1	4-6m	•	300	300
09405	-	Disgenesia Tiroidea	TSHR	4-6m	•	550	550
09406	-	Dishormonogénesis Tiroidea	TSHR	4-6m	•	550	550
09407	-	Dishormonogénesis Tiroidea	GNAS	4-6m	•	600	600
09408	-	Dishormonogénesis Tiroidea	GNAQ	4-6m	•	350	350
09409	-	Dishormonogénesis Tiroidea	NIS	4-6m	• SP U	550	550
09410	-	Dishormonogénesis Tiroidea	TPO	4-6m	•	600	600
09411	-	Dishormonogénesis Tiroidea	DUOX2	4-6m	•	1100	1100

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
09412	-	Dishormonogénesis Tiroidea	DUOXA2	4-6m	•	250	250
09413	-	Dishormonogénesis Tiroidea	TG	4-6m	•	1500	1500
09414	-	Dishormonogénesis Tiroidea	DEHAL1	4-6m	• SP U	300	300
09415	-	Dishormonogénesis Tiroidea	RUNX2	4-6m	•	300	300
03248	193530	Disostosis acrofacial de Weyers	EvC, EvC2	3m	•	950	200
09168	249700	Displasia Mesomelica de Langer	SHOX/PAR1	3m	•	800	300
09144	182230	Displasia septo-óptica	HESX1	3m	•	600	100
03264	160900	Distrofia miotonica tipo 1	DMPK	1m	•	400	250
03265	602688	Distrofia miotonica tipo 2	ZNF9	1m	•	300	200
03263	300376	Distrofia muscular de Becker	DMD	1m	•	400	250
03262	310200	Distrofia muscular de Duchenne	DMD	1m	•	400	250
09130	125850	DM MODY1	HNF-4a	6m	•	600	100
09131	125851	DM MODY2	GCK	6m	• SP	600	100
09132	600496	DM MODY3	HNF1a	6m	• SP	600	100
09133	606392	DM MODY4	IPF1	3m	•	350	100

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
09134	137920	DM MODY5 (síndrome riñon poliquístico y DM)	HNF1b	6m	•	600	100
09135	606394	DM MODY6	NEUROD1	3m	•	350	100
09136	610582 & 606176	DM neonatal	KCNJ11	6m	• SP	500	100
		Dravet Syndrome	SCN1A	2m	•	Gratiso **	
05003	301500	Enf de Fabry	GLA	1m	•	400	250
05002	607014	Enf de Hurler	MPS1	1m	•	500	250
05001	232300	Enf de Pompe	GAA	1m	•	800	250
06042	-	Enfermedad de Hirschsprung - Megacolon aganglionar (MLPA)	RET 10q11.2, ZFX1B 2q22.3, EDN3 20q13.3 and GDNF 5q13.2	2m	•	310	205
03244	248300	Enfermedad de Meleda	SLURP1	3m	•	450	200
03270	312080	Enfermedad de Pelizaeus Merzbacher	PLP	1m	•	700	300
06054	277900	Enfermedad de Wilson-MLPA	-	3m	•	310	310
05115	277900	Enfermedad de Wilson-Secuenciación directa del gen	-	6m	•	900	300
07003	187680	Enfermedad Inflamatoria Intestinal	TPMT	1m	•	200	200
06002	-	Esclerosis Mesangial- Deleción del gen WT1 (MLPA)	WT1	2m	•	310	205
06047	-	Esclerosis Tuberosa I. (MLPA)	TSC1 9q34	2m	•	310	205

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
06048	-	Esclerosis Tuberosa II. (MLPA)	TSC2 16p13.3	2m	•	310	205
03261	277180	Esterilidad por agenesia de vas deferens	CFTR	3m	•	350	200
02200	-	Estudio citogenético en amniocitos con técnicas de bandas GTL (cariotipo fetal)	todos los cromosomas	≤30 d	①	150	150
02260	-	Estudio citogenético en restos abortivos con técnicas de bandas GTL (cariotipo fetal)	todos los cromosomas	2 meses	Tubo especial suero fisiológico	150	150
02265	-	Estudio citogenético en sangre fetal con técnicas de bandas GTL (cariotipo fetal)	todos los cromosomas	≤9 d	◆	125	125
02120	-	Estudio citogenético en sangre periférica con técnicas de bandas GTL (20 metafases)	-	3-4s	◆	125	125
02140	-	Estudio citogenético en sangre periférica con técnicas de bandas GTL de alta resolución	-	3-4s	◆	200	200
02170	-	Estudio citogenético en tejidos	-	3-4s	③	150	150
02250	-	Estudio citogenético en vellosidades coriónicas con técnicas de bandas GTL (cariotipo fetal)	todos los cromosomas	≤30 d	③	150	150
02130	-	Estudio citogenético extensivo en sangre periférica con técnicas de bandas GTL (>50 metafases)	-	3-4s	◆	150	150
02180	-	Estudio de cromatina sexual (cromosoma X)	-	2 d	Frotis de mucosa oral	60	60
03400	-	Estudio de UPD de la totalidad de algún cromosoma (8 marcadores). Todos los cromosomas disponibles	Varios STR	2m	• ☒ ☒	410	205
02305	-	Estudio por FISH de centrómeros específicos	todos los cromosomas	1s	◆	200	200
02335	-	Estudio por FISH de painting de cromosomas específicos	todos los cromosomas	1s	◆	200	200

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
02330	-	Estudio por FISH de painting de todos los cromosomas	todos los cromosomas	1s	◆	500	500
02320	-	Estudio por FISH de telómeros específicos	todos los cromosomas	1s	◆	200	200
02301	-	Estudio por FISH de todas las regiones centroméricas	todos los cromosomas	1s	◆	500	500
02310	-	Estudio por FISH de todas las regiones subteloméricas	todos los cromosomas	1s	◆	500	500
02285	-	Estudio por FISH en metafases de amniocitos cultivados	todos los cromosomas	1 s	Tubo especial	200	200
02290	-	Estudio por FISH en metafases de biopsia corial cultivada	todos los cromosomas	1 s	Tubo especial con medio de transporte	200	200
02280	-	Estudio por FISH en núcleos de amniocitos cultivados	todos los cromosomas	1 s	Tubo especial	200	200
02270	-	Estudio por FISH en núcleos de amniocitos sin cultivar: Aneuploidías	cr 13,18,21,X,Y	4 días laborables	Tubo especial	300	300
02275	-	Estudio por FISH en núcleos de biopsia corial sin cultivar: Aneuploidías	cr 13,18,21,X,Y	4 días laborables	Tubo especial medio cultivo	300	300
02385	132865	Estudio por FISH. Alteraciones del gen SHOX	SHOX	1s	◆	200	200
02390	480000	Estudio por FISH. Genitales ambiguos/sex reversal SRY	SRY	1s	◆	200	200
02394	-	Estudio por FISH. Inactivación gen XIST	Xq13	1s	◆	200	200
02395	-	Estudio por FISH. Otras sondas locus específicas: previa consulta.	todos los cromosomas	consultar	◆	250	250
02340	105830	Estudio por FISH. Síndrome de Angelman	15q11-q13	1s	◆	200	200

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
02345	130650	Estudio por FISH. Síndrome de Beckwith Wiedemann	11p15	1s	◆	200	200
02350	123450	Estudio por FISH. Síndrome de Cri-du-chat	5p	1s	◆	200	200
02370	308700	Estudio por FISH. Síndrome de Kallmann (ligado al cromosoma X)	KAL-1	1s	◆	200	200
02355	611867 188400	Estudio por FISH. Síndrome de microdelección 22q11.2,catch 22 y S. de DiGeorge	22q11.2	1s	◆	200	200
02392	247200	Estudio por FISH. Síndrome de Miller-Dieker (Lisencefalia-1)	17p	1s	◆	200	200
02391	610883	Estudio por FISH. Síndrome de Potocki-Lupski	17p	1s	◆	200	200
02375	176270	Estudio por FISH. Síndrome de Prader Willi	15q11-q13	1s	◆	200	200
02360	182290	Estudio por FISH. Síndrome de Smith-Magenis	17	1s	◆	200	200
02393	117550	Estudio por FISH. Síndrome de Sotos	5q	1s	◆	200	200
02365	194050	Estudio por FISH. Síndrome de Williams-Beuren	7	1s	◆	200	200
02380	194190	Estudio por FISH. Síndrome de Wolf-Hirschhorn	4p16	1s	◆	200	200
00020	-	Extracción de ADN de líquido amniótico	-	2d	⊕	17	17
00060	-	Extracción de ADN de parafina	-	7d	BP	40	40
00050	-	Extracción de ADN de saliva (Oragene)	-	3d	∩	40	40
00010	-	Extracción de ADN de sangre fetal	-	2d	●	17	17
00001	-	Extracción de ADN de sangre periférica	-	2d	●	12	12

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
00030	-	Extracción de ADN de tejidos (incluyendo biopsia corial)	-	2d	③	25	25
00040	-	Extracción de ADN otros fluidos orgánicos	-	C	①	35	35
00120	-	Extracción de ARN de líquido amniótico	-	2d	①	17	17
00140	-	Extracción de ARN de otros fluidos orgánicos	-	C	①	35	35
00160	-	Extracción de ARN de parafina	-	7d	BP	40	40
00150	-	Extracción de ARN de saliva (Oragene)	-	3d	∩	40	40
00110	-	Extracción de ARN de sangre fetal	-	3d	• PAX	30	30
00101	-	Extracción de ARN de sangre periférica	-	3d	•	30	30
00130	-	Extracción de ARN de tejidos (incluyendo biopsia corial)	-	2d	③	25	25
05006	-	Fenilcetonuria	PKU	4m	•	850	250
03260	219700	Fibrosis quística	CFTR	1m	•	350	200
05004	229600	Fructosemia	ALDOB	2m	•	450	250
09181	480000 410000 410003	Genitales ambiguos (secuenciación completa del gen)	SRY-AMXY	1m	•	350	350
03201	107741	Genotipo APO-E	APO-E	2m	•	200	180
03271	107400	Genotipo de alfa1antitripsina	AAT	1m	•	250	250
09416	-	HC Central	TSH-B	4-6m	•	200	200

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
09417	-	HC Central	TRHR	4-6m	•	200	200
09418	-	HC Central	TRH	4-6m	•	200	200
09419	-	HC Central	GSU	4-6m	•	200	200
09217	235000	Hemihipertrofia/hemihiperplasia (MLPA)	región 11p15 (MLPA)	2m	•	310	205
09219	235000	Hemihipertrofia/hemihiperplasia- Estudio combinado MLPA y microsatélites	11p15 y CDKN1C	4m	• ☒ ☹	500	300
09218	235000	Hemihipertrofia/hemihiperplasia- UPD 11 con microsatélites	Varios STR	2m	• ☒ ☹	300	200
03200	235200	Hemocromatosis	HFE	2m	•	200	180
09161	201910	Hiperplasia adrenal congénita	CYP21A2	4m	• SP	900	300
09162	201910	Hiperplasia adrenal congénita	CYP21A2	6m	• SP	1200	300
09163	201910	Hiperplasia adrenal congénita	CYP21A2	15m	• SP	600	300
09164	202010	Hiperplasia adrenal congénita	CYP11B1	6m	•	700	300
09165	609300	Hiperplasia adrenal congénita	CYP17A1	6m	•	800	300
09160	201910	Hiperplasia adrenal congénita (MLPA)	CYP21A2	3m	• SP	310	310
07005	274270	Hipersensibilidad a fármacos- 5 fluorouracilo	DPYD	2m	•	200	200
06056	274270	Hipersensibilidad a fármacos- 5 fluorouracilo (MLPA)	DPYD	2m	•	310	310

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE		COSTE (2)
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido		
				RESULTADOS				
07007	187680	Hipersensibilidad a fármacos- 6 mercaptopurina	TPMT	2m	•		200	200
07008	187680	Hipersensibilidad a fármacos- 6 tiogenina	TPMT	2m	•		200	200
07001	142830	Hipersensibilidad a fármacos- ABACAVIR	HLA 5701	2m	•		200	200
07002	140550	Hipersensibilidad a fármacos- ABACAVIR	HSP70	1m	•		200	200
07012	191740	Hipersensibilidad a fármacos- atazanavir	UGT1A1	2m	•		200	200
07009	187680	Hipersensibilidad a fármacos- azatioprima	TPMT	2m	•		200	200
07011	191740	Hipersensibilidad a fármacos- cisplatino	UGT1A1	2m	•		200	200
06055	187680	Hipersensibilidad a fármacos- enfermedad inflamatoria intestinal (MLPA)	TPMT	2m	•		310	310
07013	191740	Hipersensibilidad a fármacos- indinavir	UGT1A1	2m	•		200	200
07010	191740	Hipersensibilidad a fármacos- irinotecan	UGT1A1	2m	•		200	200
09422	-	Hipo/Hiper Periférico	THRB	4-6m	•		300	300
09423	-	Hipo/Hiper Periférico	THRA	4-6m	•		300	300
09425	-	Hipo/Hiper Periférico	DIO1	4-6m	• SP U		200	200
09426	-	Hipo/Hiper Periférico	DIO2	4-6m	• SP U		200	200
09427	-	Hipo/Hiper Periférico	DIO3	4-6m	• SP U		200	200
09428	-	Hipo/Hiper Periférico	SECISBP2	4-6m	• SP U		650	650

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE		COSTE (2)
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido		
				RESULTADOS				
09171	146000	Hipocondroplasia	FGFR3	2m	•		300	300
09172	146000	Hipocondroplasia	FGFR3	2m	•		400	300
09175	300200	Hipogonadismo hipogonadotrópico	DAX1	4m	•		600	300
09177	146110	Hipogonadismo hipogonadotrópico, pubertad precoz	GPR54	3m	•		600	300
09176	300200	Hipoplasia adrenal congénita	DAX1	4m	•		600	300
06031	-	Holoprosencefalia (HPE) (MLPA)	PTCH, SHH, ZIC2, SIX3, TGIF, TMEM1, FBXW11	2m	•		310	205
03202	143100	Huntington	Huntingtin	2m	•		300	180
09250	-	Inactivación del Cromosoma X	AR	1m	•		200	200
09147	262500	Insensibilidad a GH	GHR	6m	• SP		700	100
07016		Interleukina 28	IL28	1m	•		200	200
06390	-	Lectura de arryas	-	1m	-		50	50
06043	-	Lisencefalia (MLPA)	LIS1, DCX, POMT1, POMGnT1, FLNA	2m	•		310	205
08022	155720 606661 606660	Melanoma Uveal (deleciones en Cr. 1, 3, 6, 8 por MLPA)	varias regiones cromos	2m	•		310	205
09145	206900	Microftalmia/anofthalmia sintromica; DCHH	SOX2	3m	•		400	100
08003	171400	Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2	RET	2m	•		1700	200

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
08002	131100	Neoplasia Endocrina Múltiple, tipo 1	MEN1	2m	•	750	200
08006	101000	Neurofibromatosis tipo 2	NF2	3m	•	1500	200
06033	-	Neuropatía hereditaria con parálisis de presión (HNPP). (MLPA)	CMT1/HNPP region, 17p11.2	2m	•	310	205
09152	601665	Obesidad mórbida	MC4R	3m	•	350	100
05122	-	PBG deaminasa	-	-	•	100	100
08001	611731	Polipósis Adenomatosa Familiar	APC	2m	•	1300	200
08004	114500	Polipósis Atenuada	AXIN2	2m	•	1300	200
08005	608456	Polipósis Atenuada	MYH	2m	•	1300	200
05110	176000	Porfiria	ASLX,	6m	•	450	450
05111	176000	Porfiria aguda intermitente	HSBG	6m	•	600	600
05112	176100	Porfiria cutánea tarda	UROD	6m	•	600	600
05113	263700	Porfiria eritropoyética congénita	UROS	6m	•	450	450
09173	177170	Pseudocondroplasia	COMP	6m	•	1800	300
06400	-	QF-PCR (PCR cuantitativa fluorescente)	cromosomas 13, 18, 21, X, Y	7m	• ① ②	100	100
06050	-	Receptor de IGF1 (MLPA)	IGF1R	2m	•	310	205
06052	-	Regiones subteloméricas (varias sondas de varios genes) (MLPA)	varias sondas	3m	•	310	205

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
09149	270450	Resistencia a IGF-1	IGFR	6m	• SP	1200	100
06015	-	Retraso Mental I; 1p-deletion, Williams, Smith-Magenis, Miller-Dieker, DiGeorge, Prader-Willi, Alagille, Saethre-Chotzen, Sotos (MLPA)	varios	3m	•	310	205
06022	-	Retraso Mental II, Wolf-Hirschhorn, Cri du Chat, Langer-Giedon, WAGR, Rubinstein-Taybi, Down, Kabuki (MLPA)	varios	3m	•	310	205
03245	301900	S. de Borjeson-Forsman-Lehmann	PHF6	5m	•	600	200
09245	-	S. de Borjeson-Forsman-Lehmann	PHF6	5m	•	600	200
03402	176270	S. de Prader Willi- UPD del cromosoma 15. Muestra del paciente y sus padres por microsatélites	3 STR	2m	• ☒ ☒	350	250
06034	-	Screening centromérico (MLPA)	Centrómeros	3m	•	310	205
09182	480000 410000 410003	Sex reversal	SRY-AMXY	1m	•	350	350
03401	188400	Sínd. de microdelección 22q11.2 (S. de DiGeorge, velocardiofacial y cardiofacial; con muestras parentales)	12 STR	2m	• ☒ ☒	350	250
09224	115150	Síndrome Cardiofaciocutáneo	BRAF	2m	•	300	205
06009	-	Síndrome de Alagille. Microdelección del cromosoma 20 (MLPA)	JAG1 20p12.2	2m	•	310	205
03234	231550	Síndrome de Allgrove	Aladin	3m	•	450	250
06044	-	Síndrome de Angelman (MLPA)	PWS/AS region (15q11-13), MKRN3, MAGEL2, NDN, SNRPN, UBE3A, ATP10A, GABRB3, OCA2	2m	•	310	205
03101	105830	Síndrome de Angelman- Estudio de metilación	15q12	2m	•	350	350

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
03102	105830	Síndrome de Angelman- Estudio de metilación + estudio de microsatélites	15q11-q13	2m	• ☒ ⊗	500	500
03100	105830	Síndrome de Angelman- UPD 15 con microsatélites	15q11-q13	1s	• ☒ ⊗	350	350
09188	101200	Síndrome de Apert	FGFR2	3m	•	710	300
09189	101200	Síndrome de Apert	FGFR2	2m	•	400	300
06053	601678 241200	Síndrome de Bartter (MLPA)	CLCNKB, CLCNKA	2m	•	310	310
03230	241200	Síndrome de Bartter prenatal tipo II	KCNJ1	3m	•	300	200
09193	123790	Síndrome de Beare- Stevenson	FGFR2	2m	•	300	300
09213	130650	Síndrome de Beckwith Wiedemann (MLPA)	región 11p15 (MLPA)	2m	•	310	205
09216	130650	Síndrome de Beckwith Wiedemann- Estudio combinado MLPA y mutacional	11p15 y CDKN1C	4m	•	800	300
09214	130650	Síndrome de Beckwith Wiedemann- UPD 11 con microsatélites	Varios STR	2m	• ☒ ⊗	300	200
09215	130650	Síndrome de Beckwith Wiedemann-Gen CDKN1C	CDKN1C	3m	•	500	300
06010	-	Síndrome de Blefarofimosis-Epicantus inversus (MLPA)	FOXL2 , TWIST1, FOXC1, FOXC2, ATR, PITX2, GPR143	2m	•	310	205
09223	218040	Síndrome de Costello	HRAS	2m	•	200	100
06016	-	Síndrome de Cri du Chat (MLPA)	varios	3m	•	310	205
03243	601378	Síndrome de Crisponi	CRLF1	4m	•	700	250

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
09184	123500	Síndrome de Crouzon	FGFR2	3m	•	710	300
09185	123500	Síndrome de Crouzon	FGFR3	2m	•	400	300
09183	612247	Síndrome de Crouzon con acanthosis nigricans (Crouzonodermoskeletal syndrome)	FGFR3	1m	•	300	300
06026	-	Síndrome de delección 1p36 (MLPA)	1p36	3m	•	310	100
06027	-	Síndrome de delección 9q34 (MLPA)	9q34	3m	•	310	100
06003	-	Síndrome de Dennis-Drash- Delección del gen WT1 (MLPA)	WT1	3m	•	310	205
06020	-	Síndrome de Down (MLPA)	varios	3m	•	310	205
03227	225500	Síndrome de Ellis van Creveld 1	EvC	6m	•	950	250
03228	225500	Síndrome de Ellis van Creveld 2	EvC2	6m	•	950	250
06004	-	Síndrome de Frasier- Delección del gen WT1 (MLPA)	WT1	2m	•	310	205
09151	209880	Síndrome de hipoventilación central congénita (SHCC)	PHOX2B	6m	•	300	100
03268	176670	Síndrome de Hutchinson-Gilford	LMNA/C	3m	•	900	200
06021	-	Síndrome de Kabuki (MLPA)	varios	3m	•	310	205
06029	-	Síndrome de Kallmann I. (MLPA)	KAL1 Xp22	2m	•	310	205
06030	-	Síndrome de Kallmann II. (MLPA)	FGFR1 8p11.2, GNRHR 8p21, KISSR1 19p13.3, GNRH1, NELF 9q34.3	2m	•	310	205

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
03226	245150	Síndrome de Keutel	MGP	3m	•	500	300
09225	149000	Síndrome de Klippel-Trenaunay-Predisposición a lesión vascular-	VGEF1	2m	•	300	205
06017	-	Síndrome de Langer-Giedon (MLPA)	varios	3m	•	310	205
08014	191170	Síndrome de Li-Fraumeni	TP53	1m	•	800	200
06024	-	Síndrome de microdelección 22q11.2 , incluyendo S. de DiGeorge, velocardiofacial y cardiofacial (MLPA KIT P250)	32 SONDAS 22q11.2	2m	•	310	205
06025	-	Síndrome de microdelección 22q11.2 , incluyendo S. de DiGeorge, velocardiofacial y cardiofacial (MLPA KIT P324)	22q11.2 investigación	2m	•	310	205
06023	-	Síndrome de microdelección 22q11.2 , incluyendo S.DiGeorge, velocardiofacial y cardiofacial (MLPA KIT P023)	7 SONDAS 22q11.2	2m	•	310	205
06008	-	Síndrome de microdelección 22q13 (MLPA)	SHANK3, 37 sondas en 22q13	3m	•	310	205
09192	602849	Síndrome de Muenke	FGFR3	2m	•	300	300
09190	101600	Síndrome de Pfeiffer	FGFR2	3m	•	710	300
09191	101600	Síndrome de Pfeiffer	FGFR2	2m	•	400	300
06045	-	Síndrome de Prader Willi (MLPA)	PWS/AS region (15q11-13), MKRN3, MAGEL2, NDN, SNRPN, UBE3A, ATP10A, GABRB3, OCA2	2m	•	310	205
03104	176270	Síndrome de Prader-Willi- Estudio de metilación	15q12	2m	•	350	350
03105	176270	Síndrome de Prader-Willi- Estudio de metilación + estudio de microsatélites	15q11-q13	2m	• ☒ ⊗	500	500

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
03103	176270	Síndrome de Prader-Willi- UPD 15 con microsatélites	15q11-q13	1s	• ☒ ⊗	350	350
06040	-	Síndrome de Rett-Delección MECP2/Duplicación Xq28 (MLPA)	varios	3m	•	310	205
06013	-	Síndrome de Rieger (MLPA)	FOXL2 , TWIST1, FOXC1, FOXC2, ATR, PITX2, GPR143	2m	•	310	205
06019	-	Síndrome de Rubinstein-Taybi (MLPA)	varios	3m	•	310	205
09187	101400	Síndrome de Saethre- Chotzen	TWIST	3m	•	400	300
09186	101400	Síndrome de Saethre- Chotzen (MLPA)	TWIST	2m	•	310	310
03231	180860	Síndrome de Silver-Russell (metilación en 11p)	región 11p15 (MLPA)	2m	•	310	205
09231	-	Síndrome de Silver-Russell (metilación en 11p)	región 11p15 (MLPA)	2m	•	310	205
03232	180860	Síndrome de Silver-Russell (UPD cromosoma 7)	UPD cromosoma 7	3m	• ☒ ⊗	300	200
09232	-	Síndrome de Silver-Russell (UPD cromosoma 7)	UPD cromosoma 7	3m	• ☒ ⊗	300	200
03233	180860	Síndrome de Silver-Russell upd del cromosoma 11 (microsatélites)	Varios STR	3m	• ☒ ⊗	300	200
09233	-	Síndrome de Silver-Russell upd del cromosoma 11 (microsatélites)	Varios STR	3m	• ☒ ⊗	300	200
03403	180860	Síndrome de Silver-Russell UPD del cromosoma 7. Muestra del paciente y sus padres por microsatélites	Varios STR crom. 7	2m	• ☒ ⊗	350	250
09221	312870	Síndrome de Simpson Golabi Behmel (estudio mutacional completo)	GPC3	3m	•	500	300
09220	312870	Síndrome de Simpson Golabi Behmel (MLPA)	GPC3- GPC4, regiones vecinas	2m	•	310	205

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
09222	312870	Síndrome de Simpson Golabi Behmel- Estudio combinado, MLPA y secuencia	GPC3- GPC4, regiones vecinas	4m	•	700	300
06014	-	Síndrome de Smith-Magenis (MLPA)	varios	3m	•	310	205
09211	117550	Síndrome de Sotos- (MLPA)	NSD1 y 16 genes vecinos	2m	•	310	205
09212	117550	Síndrome de Sotos- Estudio combinado MLPA y mutacional	NSD1 y 16 genes vecinos	10m	•	1700	205
09210	117550	Síndrome de Sotos- Estudio mutacional	NSD1	9m	•	1500	300
06046	-	Síndrome de Sotos. (MLPA)	NSD1, 5q35	3m	•	310	205
09169	-	Síndrome de Turner (MLPA)	SHOX/PAR1	2m	•	310	310
03404	-	Síndrome de Turner. Estudio de microsatélites	SHOX (CA)	1m	• ☒ ⊗	350	250
08012	608537	Síndrome de von Hippel-Lindau (MLPA)	VHL	1m	•	350	200
08013	608537	Síndrome de von Hippel-Lindau (MLPA)	VHL, 3p25	2m	•	310	205
09209	277590	Síndrome de Weaver	NSD1	9m	•	1500	300
06049	-	Síndrome de Williams-Beuren (MLPA)	WBS critical region 7q11.23	3m	•	310	205
06028	-	Síndrome de Wolf-Hirschhorn (MLPA)	región telomérica 4p16	3m	•	310	205
03246	305450	Síndrome FG (Opitz-Kaveggia)	MED12	5m	•	700	200
03247	311200	Síndrome Oro-Facio-Digital tipo I	CXORF5	4m	•	900	200
06018	-	Síndrome WAGR (MLPA)	varios	3m	•	310	205

CODIGO	OMIM	NOMBRE	GEN	TIEMPO	TIPO DE	COSTE	
INGEMM				ESTIMADO	TUBO	IVA no incluido	
				RESULTADOS			
08021	601728	Síndromes de Cowden/BRR/Proteus	PTEN	1m	•	700	200
09167	300582	Talla baja Idiopática	SHOX/PAR1	3m	•	800	300
03235	306955	Transposición de grandes vasos (ligada al X)	ZIC3	3m	•	350	250
06041	-	Trastornos genómicos recurrentes (MLPA)	varios	3m	•	310	205
06001	-	Tumor de Wilms- Delección del gen WT1 (MLPA)	WT1	2m	•	310	205
08015	194070	Tumor de Wilms familiar (MLPA)	WT1	1m	•	310	205
		Detección genómica de muestras del biomarcador del gen KRAS basado en la tecnología RT-PCR				75 euros por determinación	
		Detección genómica de muestras del biomarcador del gen NRAS basado en la tecnología RT-PCR				75 euros por determinación	