Cartera de servicios

nuuma genetics

CITOGENÉTICA

ESTUDIO	ORIGEN MUESTRA	PROCEDIMIENTO	MÉTODO	CONDICIONES DE ENVÍO*	CONSIDERACIONES	EXTERNO	TIEMPO RESPUESTA *** (DÍAS LABORABLES)
Array-CGH 60K (prenatal)	Líquido amniótico (5mL)	-	array-CGH	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	**7**
Array-CGH 60K (postnatal)	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	-	array-CGH	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	**15**
Array-CGH 18 0K (postnatal)	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	-	array-CGH	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	**20**
Asesoramiento Genético (pre-test)	-	Videoconferencia o presencial	Consulta con Facultativo	Solicitud con ficheros adjuntos al email del laboratorio	Remisión por parte del paciente de toda la documentación clínica, médica, así como la historia familiar al laboratorio vía correo electrónico junto a la solicitud de consulta de asesoramiento.	-	-
Asesoramiento Genético (post-test)	-	Videoconferencia o presencial	Consulta con Facultativo	Solicitud con los datos identificativos del paciente y la prueba correspondiente al email del laboratorio	-	-	-
Cariotipo Líquido Amniótico	Líquido amniótico (15-20mL)	Cariotipado con bandas G	Cariotipado con bandas G	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	-	**15**
Cariotipo Restos Abortivos	Restos fetales y/o placentarios (vellosidades coriales)	Cariotipado con bandas G	Cariotipado con bandas G	Se enviará a temperatura ambiente.	-	-	**25**
Cariotipo en Sangre Capilar	Sangre Capilar	Cariotipado con bandas G	Cariotipado con bandas G	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	-	**15**
Cariotipo en Sangre Periférica	Sangre Periférica - Heparina de Litio (3mL)	Cariotipado con bandas G	Cariotipado con bandas G	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	-	**15**
Cariotipo de Vellosidades Coriales	Vellosidades coriales	Cariotipado con bandas G	Cariotipado con bandas G	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	-	**15**

nuumagenetics.com
+34 667 079 675 / +34 672 029 313
info@nuumagenetics.com
Avda. Dénia, 76 Alicante

Innovating in genomics, improving lives.

CITOGENÉTICA

ESTUDIO	ORIGEN MUESTRA	PROCEDIMIENTO	MÉTODO	CONDICIONES DE ENVÍO*	CONSIDERACIONES	EXTERNO	TIEMPO RESPUESTA *** (DÍAS LABORABLES)
QF- PCR de Líquido Amniótico	Líquido amniótico (5mL) y Mucosa bucal (Gestante)**	Diagnóstico de aneuploidías Chr 13, 18, 21, X, Y + Sexo fetal	QF-PCR	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas. ** Si la muestra de líquido tiene aspecto hemático, con motivo de valorar una posible contaminación materna de la muestra, se le pedirá a la gestante una muestra de mucosa bucal.	-	48 - 72 h
QF- PCR de Vellosidades Coriales	Vellosidades coriales y Mucosa bucal (Gestante)**	Diagnóstico de aneuploidías Chr 13, 18, 21, X, Y + Sexo fetal	QF-PCR	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas. ** Si la muestra de líquido tiene aspecto hemático, con motivo de valorar una posible contaminación materna de la muestra, se le pedirá a la gestante una muestra de mucosa bucal.	-	48 - 72 h
FISH de espermatozoides	Muestra seminal (eyaculado total)	Estudio mediante sondas específicas de disomías de los cromosomas sexuales X,Y y de Chr 13, 18 y 21 + diploidías	FISH	Se enviará a temperatura ambiente. Volumen mínimo 500µL eyaculado total.	Concentración mínima 1 millón/µL de espermatozoides	-	15
Secure Natal Básico	Sangre Periférica Materna	Cribado aneuploidías Chr 13, 18, 21, X, Y + Sexo fetal	Test Prenatal no invasivo (TPNI)	- Extraer 10ml de muestra en tubo cell free DNA (proporcionado por Nuuma Genetics), en condiciones estériles. - La sangre, tras la extracción, se mezclará bien con el conservante del tubo agitando 10 veces el tubo. - Se enviará a temperatura ambiente, introduciendo el tubo en la bolsa de seguridad biológica y su caja correspondiente.	No es necesario que la paciente esté en ayunas.	Colaboración con laboratorio externo	6-7
Secure Natal Ampliado	Sangre Periférica Materna	Cribado aneuploidías Chr 13, 18, 21, X, Y + Sexo fetal + Sd. microdel./microdup. Hasta 5Mb**	Test Prenatal no invasivo (TPNI)	- Extraer 10ml de muestra en tubo cell free DNA (proporcionado por Nuuma Genetics), en condiciones estériles. - La sangre, tras la extracción, se mezclará bien con el conservante del tubo agitando 10 veces el tubo. - Se enviará a temperatura ambiente, introduciendo el tubo en la bolsa de seguridad biológica y su caja correspondiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas. ** En el caso del Sd. de Di George la resolución de las microdelecionas y microduplicaciones detectables llega hasta 3Mb.	Colaboración con laboratorio externo	7-10

*** Condiciones de envío.**

Toda prueba genética debe ir acompañada de una prescripción médica, así como del documento de consentimiento informado específico correctamente cumplimentado. El consentimiento informado será recabado y custodiado, según la actual legislación vigente, por el médico peticionario de la prueba. Las muestras se enviarán a la mayor brevedad posible siguiendo las condiciones de envío establecidas en cada caso.

**** Recepción de Informes.**

Los informes serán enviados vía telemática a la procedencia de la muestra y/o el especialista prescriptor del estudio.
En caso de que el paciente desee recibir una copia del mismo, así deberá hacerlo constar en el momento de la solicitud, aportando sus datos de contacto en la petición (DNI, teléfono, nombre completo) e indicando la dirección de correo electrónico a la que desea que se envíe el/los informe/s. A tal fin, debido a la ley de protección de datos, los informes se enviarán codificados, siendo necesaria una clave para poder visualirar su contenido.
También podrá el propio paciente solicitar una copia de los informes vía correo electrónico en la dirección info@nuumagenetics.com indicando su deseo de recibir una copia en la dirección electrónica de su elección, adjuntando en todo caso una fotocopia de su DNI.

BIOLOGÍA MOLECULAR

ESTUDIO	OMIM	ORIGEN MUESTRA	PROCEDIMIENTO	MÉTODO	CONDICIONES DE ENVÍO*	CONSIDERACIONES	EXTERNO	TIEMPO RESPUESTA *** (DÍAS LABORABLES)
Acondroplasia; Displatias tanatofóricas tipo I y II	100800; 187600; 187601	Prenatal: Líquido Amniótico; Vellosidad Corial Postnatal: Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	FGFR3	-	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	7
Agenesia de vasos deferentes congénita (CBAVD)	277180	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	kit gen CFTR	68 mutaciones más frecuentesy alelo poliT.	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	10
Alfa-Talasemia	604131	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	HBA	MLPA	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	-	10
Alport, Síndrome de	301050	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	COL4A3, COL4A4, COL4A5	NGS, Secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	25
Alzheimer, Susceptibilidad	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	APOE (alelos ε2 [Cys130, Cys176], ε3[Cys130, Arg176] y ε4 [Arg130, Arg176])	Secuenciación Sanger	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	10
Asesoramiento Genético (pre-test)	-	Videoconferencia o presencial	Consulta con Facultativo	-	Solicitud con ficheros adjuntos al email del laboratorio	Remisión por parte del paciente de toda la documentación clínica, médica, así como la historia familiar al laboratorio vía correo electrónico junto a la solicitud de consulta de asesoramiento.	-	-
Asesoramiento Genético (post-test)	-	Videoconferencia o presencial	Consulta con Facultativo	-	'Solicitud con los datos identificativos del paciente y la prueba correspondiente al email del laboratorio	-	-	-
Ataxia de Friedreich	229300	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	FXN (expansión GAA)	PCR + análisis de fragmentos	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Colaboración con laboratorio externo	25
Ataxia espinocerebelosa (SCA)	164400, 183090, 109150, 183086, 164500	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7 (expansión tripletes)	PCR + análisis de fragmentos	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Colaboración con laboratorio externo	25-30
Atrofia Muscular Espinal	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	SMN1, SMN2	MLPA	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	-	10

nuumagenetics.com
+34 667 079 675 / +34 672 029 313
info@nuumagenetics.com
Avda. Dénia, 76 Alicante

BIOLOGÍA MOLECULAR

ESTUDIO	OMIM	ORIGEN MUESTRA	PROCEDIMIENTO	MÉTODO	CONDICIONES DE ENVÍO *	CONSIDERACIONES	EXTERNO	TIEMPO RESPUESTA *** (DÍAS LABORABLES)
BRCA1/BRCA2, Secuenciación completa	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	BRCA1, BRCA2	NGS, Secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	25
CADASIL (Arteriopatia Cerebral con Infartos Subcorticales y Leucoencefalopatia), enfermedad de	125310	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	NOTCH3	NGS, Secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	20
Cáncer Familiar	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, Secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	30
Cáncer de mama/ovario hereditario, síndrome (SCMOH)	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, Secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	30
Celiaca, Enfermedad	212750	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva	HLA-DQ2 (alelos HLA-DQB1*02 y HLA-DQA1*05) y HLA-DQ8	qPCR	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	10
Charcor-Marie-Tooth	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	30
Cromosoma X-fragil (fraxa), Síndrome del	300624	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal; Líquido amniótico (5mL)/ Vellosidades coriales y Mucosa bucal (Gestante)**	FMR1 (expansión CGG)	TP-PCR	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics) ** Con motivo de valorar una posible contaminación materna de la muestra de LA o VC se le pedirá a la gestante una muestra de mucosa bucal.	-	10
Déficit de Diaminoxidasa (DAO)	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Polimorfismos más frecuentes gen AOC1 (rs10156191, rs1049742, rs1049793 y rs2052129)	Secuenciación Sanger	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	10
Déficit Factor II (Protrombina)	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva	F2:c.*97G>A	qPCR	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva**, seguir las especificaciones del protocolo de toma de muestra correspondiente (proporcionado por Nuuma Genetics)	-	10

nuumagenetics.com
+34 667 079 675 / +34 672 029 313
info@nuumagenetics.com
Avda. Dénia, 76 Alicante

BIOLOGÍA MOLECULAR

ESTUDIO	OMIM	ORIGEN MUESTRA	PROCEDIMIENTO	MÉTODO	CONDICIONES DE ENVÍO *	CONSIDERACIONES	EXTERNO	TIEMPO RESPUESTA *** (DÍAS LABORABLES)
Déficit Factor V Leyden	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva	F5:c.1601G>A(p.Arg534Gln)	qPCR	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**10**
Diabetes MODY	125850; 125851; 600496; 606392	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**30**
Distrofia miotonica de Steinert	160900	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	DMPK (expansión tripletes)	PCR + TP-PCR	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Colaboración con laboratorio externo	**30**
Distrofia miotonica tipo II	602668	Sangre Periférica - EDTA (5mL);	CNBP (expansión cuadrupletes)	PCR + TP-PCR	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Colaboración con laboratorio externo	**30**
Distrofia muscular de Duchenne-Becker	310200	Sangre Periférica - EDTA (5mL);	DMD	MLPA	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Colaboración con laboratorio externo	**15-20**
Distrofia muscular oculofaríngea	164300	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	PABPN1 (expansión tripletes)	PCR + TP-PCR	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Colaboración con laboratorio externo	**25**
Distrofias maculares y de retina	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	**40**
Displasias esqueléticas	-	**Prenatal:** Líquido Amniótico; Vellosidad Corial **Postnatal:** Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	Colaboración con laboratorio externo	**25**
DPYD, genotipado	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	Polimorfismos 1905+1G>A, c.1679T>G, c.2846A>T y c.1129-5923C>G gen DPYD	qPCR	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	-	**48 horas**
Ehler-Danlos, Síndrome de	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	**30**

nuumagenetics.com
+34 667 079 675 / +34 672 029 313
info@nuumagenetics.com
Avda. Dénia, 76 Alicante

ESTUDIO	OMIM	ORIGEN MUESTRA	PROCEDIMIENTO	MÉTODO	CONDICIONES DE ENVÍO *	CONSIDERACIONES	EXTERNO	TIEMPO RESPUESTA *** (DÍAS LABORABLES)
Enfermedad de Parkinson	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)		**35**
Epilepsia	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	**35**
Factor XII	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva	F12:c.-4T>C	qPCR	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** , seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**10**
Fibrosis quística	219700	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Secuenciación completa	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**20**
Fibrosis quística	219700	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	kit gen CFTR	68 mutaciones más frecuentes y alelo poliT.	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**10**
Fiebre Mediterránea Familiar	608107	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	MEFV	-	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**10**
Hemocromatosis	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva;	HFE (H63D, C282Y)*	qPCR	Se enviará a temperatura ambiente.	* El estudio puede incluir la variante S65C por prescripción médica. Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** , seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**10**
Hiperplasia Suprarrenal Congenita por deficit de 21OHD	613815	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	CYP21A2	Secuenciación y MLPA	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Colaboración con laboratorio externo	**35**
HLA-C	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva	Determinación haplotipo HLA-C C1 y/o C2	PCR SSP	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**10**

BIOLOGÍA MOLECULAR

ESTUDIO	OMIM	ORIGEN MUESTRA	PROCEDIMIENTO	MÉTODO	CONDICIONES DE ENVÍO *	CONSIDERACIONES	EXTERNO	TIEMPO RESPUESTA *** (DÍAS LABORABLES)
HPV	-	Torunda cervical; Tejido parafinado; Citología líquida	Determinación genotipados HPV	PCR SSOP	-	-	-	**15**
Infertilidad masculina	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	microdelecciones Chr Y región AZF (DAZ)	PCR multiplex + análisis de fragmentos	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	-	**15**
JAK2, mut. Puntual (V617F)	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	JAK2 (V617F)	qPCR	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	-	**15**
JAK2, exón 12	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	JAK2 (exón 12)	Secuenciación Sanger	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Colaboración con laboratorio externo	**20**
KIR	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva	2DL1, 2DL2, 2DL3, 2DL4, 2DL5, 2DS1, 2DS2, 2DS3, 2DS4, 2DS5, 3DL1, 3DL2, 3DL3, 3DS1, 2DP1, 3DP1	PCR SSP	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**10**
Laminopatía (LMNA)	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	LMNA	NGS, Secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**20**
Lynch, Síndrome de	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**20**
Marfan, Síndrome de	154700	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	**30**
Matching genético	-	-	Informe	NGS, secuenciación	-	-	-	**7**
Miocardiopatia amiloide familiar asociada a la transtiretina	105210	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	TTR	Secuenciación Sanger	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**15**

nuumagenetics.com
+34 667 079 675 / +34 672 029 313
info@nuumagenetics.com
Avda. Dénia, 76 Alicante

BIOLOGÍA MOLECULAR

ESTUDIO	OMIM	ORIGEN MUESTRA	PROCEDIMIENTO	MÉTODO	CONDICIONES DE ENVÍO *	CONSIDERACIONES	EXTERNO	TIEMPO RESPUESTA *** (DÍAS LABORABLES)
Miocardiopatía arritmogénica	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**30**
Miocardiopatía dilatada	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**25**
Miocardiopatía hipertrófica	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**30**
Miocardiopatía no compactada del ventrículo izquierdo	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**30**
MTHFR	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva	MTHFR:c.665C>T(p.Ala222Val)*	qPCR, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	* El estudio puede incluir también la variante A1298C por prescripción médica. Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	**10**
Mutación Puntual	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Estudio de variante única	Secuenciación Sanger	Se enviará a temperatura ambiente.	-	-	**15**
Neurofibromatosis tipo I y II	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	NF1, NF2	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	**30**
Neuropatia óptica de Leber	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados *	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	* El estudio puede incluir el complejo mitocondrial MTND4, MTND6 y MTND1 (mutaciones m.11778G>A, m.14484T>C, m.3460G>A)	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	**35**
Noonan, Síndrome de (RASOPATIAS)	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, Secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	Colaboración con laboratorio externo	**25**

nuumagenetics.com
+34 667 079 675 / +34 672 029 313
info@nuumagenetics.com
Avda. Dénia, 76 Alicante

BIOLOGÍA MOLECULAR

ESTUDIO	OMIM	ORIGEN MUESTRA	PROCEDIMIENTO	MÉTODO	CONDICIONES DE ENVÍO *	CONSIDERACIONES	EXTERNO	TIEMPO RESPUESTA *** (DÍAS LABORABLES)
PGT-A	-	Células de trofoectodermo (aprox. 6-8)	Detección de aneuploidías de todos los cromosomas	NGS, secuenciación	Tras su recogida, congelar la muestra a -20°C hasta su envío (si no se puede, mantener a -4°C). Se enviará a -4°C	-	-	10
PGT-SR	-	Células de trofoectodermo (aprox. 6-8)	Detección de reorganizaciones estructuradas desequilibradas y aneuploidías de todos los cromosomas	NGS, secuenciación	Tras su recogida, congelar la muestra a -20°C hasta su envío (si no se puede, mantener a -4°C). Se enviará a -4°C	-	-	10
Poliposis Adenomatosa Familiar	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	25
Poliquistosis renal, AD	601313/ 176910	Sangre Periférica - EDTA (5mL);	PKD1, PKD2	MLPA	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Colaboración con laboratorio externo	20
Secure Match Básico	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes customizado	NGS, secuenciación + pruebas complementarias (MLPA, TP-PCR, Sanger)	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	15
Secure Match Ampliado	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes customizado	NGS, secuenciación + pruebas complementarias (MLPA, TP-PCR, Sanger)	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	25
Síndrome de Brugada	601144	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva** o **mucosa bucal**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	40
Trombogénicos, Ampliado	-	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva	FII (Protrombina), FV Leyden, FXII, MTHFR	qPCR	Se enviará a temperatura ambiente.	Para muestras de **sangre periférica**, no es necesario que el paciente esté en ayunas. Si la muestra es de **saliva**, seguir las especificaciones de los protocolos de toma de muestra correspondientes (proporcionados por Nuuma Genetics)	-	10

*** Condiciones de envío.**

Toda prueba genética debe ir acompañada de una prescripción médica, así como del documento de consentimiento informado específico correctamente cumplimentado. El consentimiento informado será recabado y custodiado, según la actual legislación vigente, por el médico peticionario de la prueba. Las muestras se enviarán a la mayor brevedad posible siguiendo las condiciones de envío establecidas en cada caso.

**** Recepción de Informes.**

Los informes serán enviados vía telemática a la procedencia de la muestra y/o el especialista prescriptor del estudio.
En caso de que el paciente desee recibir una copia del mismo, así deberá hacerlo constar en el momento de la solicitud, aportando sus datos de contacto en la petición (DNI, teléfono, nombre completo) e indicando la dirección de correo electrónico a la que desea que se envíe el/los informe/s. A tal fin, debido a la ley de protección de datos, los informes se enviarán codificados, siendo necesaria una clave para poder visualirar su contenido.
También podrá el propio paciente solicitar una copia de los informes vía correo electrónico en la dirección info@nuumagenetics.com indicando su deseo de recibir una copia en la dirección electrónica de su elección, adjuntando en todo caso una fotocopia de su DNI.

nuuma genetics

EXOMAS Y WGS

ESTUDIO	ORIGEN MUESTRA	PROCEDIMIENTO	MÉTODO	CONDICIONES DE ENVÍO*	CONSIDERACIONES	EXTERNO	TIEMPO RESPUESTA *** (DÍAS LABORABLES)
EXOMA DIRIGIDO < 50 Genes	Prenatal: Líquido Amniótico Postnatal: Sangre Periférica - EDTA (5mL)	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	-	**30**
EXOMA DIRIGIDO > 50 Genes	Prenatal: Líquido Amniótico Postnatal: Sangre Periférica - EDTA (5mL)	Panel de genes asociados	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	-	**40**
WES EXTRA	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	Filtrado por criterios HPO y/o panel customizado	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	**40**
EXOMA EN TRIO	Sangre Periférica - EDTA (5mL)	Filtrado por criterios HPO y/o panel customizado	NGS, secuenciación	Se enviará a temperatura ambiente.	No es necesario que el paciente esté en ayunas.	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	**40**

*** Condiciones de envío.**

Toda prueba genética debe ir acompañada de una prescripción médica, así como del documento de consentimiento informado específico correctamente cumplimentado. El consentimiento informado será recabado y custodiado, según la actual legislación vigente, por el médico peticionario de la prueba. Las muestras se enviarán a la mayor brevedad posible siguiendo las condiciones de envío establecidas en cada caso.

**** Recepción de Informes.**

Los informes serán enviados vía telemática a la procedencia de la muestra y/o el especialista prescriptor del estudio.
En caso de que el paciente desee recibir una copia del mismo, así deberá hacerlo constar en el momento de la solicitud, aportando sus datos de contacto en la petición (DNI, teléfono, nombre completo) e indicando la dirección de correo electrónico a la que desea que se envíe el/los informe/s. A tal fin, debido a la ley de protección de datos, los informes se enviarán codificados, siendo necesaria una clave para poder visualirar su contenido.
También podrá el propio paciente solicitar una copia de los informes vía correo electrónico en la dirección info@nuumagenetics.com indicando su deseo de recibir una copia en la dirección electrónica de su elección, adjuntando en todo caso una fotocopia de su DNI.

nuumagenetics.com
+34 667 079 675 / +34 672 029 313
info@nuumagenetics.com
Avda. Dénia, 76 Alicante

Innovating in genomics, improving lives.

Innovating in genomics,
improving lives.

nuumagenetics.com

+34 667 079 675 / +34 672 029 313

info@nuumagenetics.com

Avda. Dénia, 76 Alicante