



nuuma genetics

Cartera de servicios 2026

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 180K (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 Lito (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

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. ** 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 + diploidias	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	3-5
Secure Natal Ampliado	Sangre Periférica Materna	Cribado aneuploidías todos los cromosomas + Sexo fetal + Sd. microdel./microdup. Hasta 7Mb + 5 Sd. genéticos bien descritos**	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. ** Los síndromes incluidos son: Di George, Prader-Willi/Angelman, Crit-du-chat, Wolf-Hirschhorn y delección 1p36.	Colaboración con laboratorio externo	7-10
Secure Natal Plus	Sangre Periférica Materna	Cribado aneuploidías todos los cromosomas + Sexo fetal + Sd. microdel./microdup. Hasta 7Mb	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	3-5

*** 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 visualizar su contenido.

ESTUDIO	OMIM	ORIGEN MUESTRA	PROCEDIMIENTO	MÉTODO	CONDICIONES DE ENVÍO*	CONSIDERACIONES	EXTERNO	TIEMPO RESPUESTA *** (DÍAS LABORABLES)
Acondroplasia; Displasia tanatofóricas tipo I y II	100800; 187600; 187601	Prenatal: Líquido Amniótico; Vellosidad Corial Postnatal: Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	FGFR3	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)	-	7
Agenesia de vasos deferentes congénita (CBAVD)	277180	Sangre Periférica - EDTA (5mL); Saliva; Mucosa bucal	kit gen CFTR	68 mutaciones más frecuentes 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 $\epsilon 2$ [Cys130, Cys176], $\epsilon 3$ [Cys130, Arg176] y $\epsilon 4$ [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 espinoocerebelosa (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

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 (Arteriopatía Cerebral con Infartos Subcorticales y Leucoencefalopatía), 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
Charcot-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 CCG)	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 (rs1015619), 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	F2c:*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

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 miotónica 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 miotónica 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

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)	Procesamiento de la muestra en colaboración con laboratorio externo	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	F12c.-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 déficit 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

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
Miocardiopatía 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

ESTUDIO	OMIM	ORIGEN MUESTRA	PROCEDIMIENTO	MÉTODO	CONDICIONES DE ENVÍO *	CONSIDERACIONES	EXTERNO	TIEMPO RESPUESTA *** (DÍAS LABORABLES)
Miocardopatía 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
Miocardopatía 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
Miocardopatía hipertrofica	-	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
Miocardopatía 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
Neuropatía 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.11778C>A, m.14484T>C, m.3460C>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

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 aneuploidias 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 aneuploidias 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 (incluyendo MLPA HBA1 y 2, SMN1 y screening de FRAXA)	-	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 (incluyendo MLPA HBA1 y 2, SMN1 y screening de FRAXA)	-	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 visualizar 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.

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 visualizar 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.



Innovating in genomics,
improving lives.

nuumagenetics.com

+34 667 079 675 / +34 672 029 313

info@nuumagenetics.com

Avda. Dénia, 76 Alicante