

OMICASLAB

LISTADO DE PRACTICAS ASOCIADO A NEUROLOGIA

ESTUDIO	METODOLOGIA	MATERIAL
ADN ARN PURIFICACION EN LIQUIDOS BIOLOGICOS	COLUMNA	VARIOS
ADN PURIFICACION VELLOSIDADES CORIONICAS	COLUMNA	VARIOS
ADRENOLEUCODISTROFIA - MLPA	MLPA	SP EDTA
ADRENOLEUCODISTROFIA-GEN ABCD1-SEC.CPTA	SECUENCIACION	SP EDTA
ALPERS SINDR - GEN POLG SCREENING POR SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
ANGELMAN GEN UBE3A MLPA	MLPA	SP EDTA
ANGELMAN GEN UBE3A SECUENCIACION	SECUENCIACION	SP EDTA
ATAXIA APRAX OCMOT TIPO1 GEN APTX- SEC COMPLETA	SECUENCIACION	SP EDTA
ATAXIA DE FRIEDRICH -EXPANSION GAA GEN FRDA	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA PANEL (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA10 y SCA17)	SECUENCIACION	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA PANEL SCA1,2,3,6 Y 7	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA SCA 17	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO I - SCA1	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO II - SCA2	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO III -SCA3	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO VI - SCA6	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO VII-SCA7	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA MIOCLONICA SEVERA. SIND DRAVET GEN SCN1A	SECUENCIACION	SP EDTA
ATROFIA BULBO-ESPINAL MUSCULAR GEN AR EXP	TP-PCR	SP EDTA
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL GEN SMN1 SCREENING DELECCIONES	MLPA	SP EDTA
CADASIL GEN NOTCH 3 EXONES 2,5,6,11	SECUENCIACION	SP EDTA
CADASIL GEN NOTCH 3 SEC COMPLETA	NGS	SP EDTA
CADASIL GEN NOTCH DELEC Y DUPLIC MLPA	MLPA	SP EDTA
CHARCOT MARIE TOOTH PANEL GENOMICO NGS (43 GENES)	NGS	SP EDTA
CHARCOT MARIE TOOTH TIPO 1A PMP22 DUPLICACION	TP-PCR	SP EDTA
CHARCOT MARIE TOOTH TIPO 1A PMP22 SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
CHARCOT MARIE TOOTH TIPO 1B GEN MFN2 Y MPZ DUPL	MLPA	SP EDTA
CITOGENETICO EN SANGRE PERIFERICA / CARIOTIPO / CROMOSOMICO	CITOGENETICO	SP HEP
CITOMEGALOVIRUS ANTIGENO pp67 RNA	RT REAL TIME PCR	SP MO EDTA/LCR/B/H
CITOMEGALOVIRUS CARGA VIRAL - REAL TIME	REAL TIME PCR	SP EDTA

CITOMEGALOVIRUS CMV - PCR CUALITATIVA INDIVIDUAL O PANEL	REAL TIME PCR - MICROARRAYS	SP MO EDTA/LCR/B/H
CITOMEGALOVIRUS RESISTENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
COREA DE HUNTINGTON GEN HHT EXPANSIONES CAG	TP-PCR	SP EDTA
CROMOSOMA PAINTING	FISH	VARIOS HEP
DIGEORGE SINDROME POR 22q11.2 FISH	FISH	SP HEP
DIGEORGE SINDROME POR 22q11.2 MLPA	MLPA	SP EDTA
DISAUTONOMIA FAMILIAR MUT EN GEN IKBKAP	SECUENCIACION	SP EDTA
DISTONIA DE TORS TEMPR GEN TOR1A(DYT1) DELECCION	MLPA	SP EDTA
DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1(STEINERT) DMPK TPPCR	TP-PCR	SP EDTA
DISTROFIA MUSC DUCHENNE/BECK GEN DMD SEC COMP	NGS	SP EDTA
DISTROFIA MUSC DUCHENNE/BECKER GEN DMD - MLPA	MLPA	SP EDTA
DISTROFIA MUSC OCULOFAR GEN PABPN1 EXP GCN	SECUENCIACION	SP EDTA
ENCEFALOPATIA EPILEPT INFANTIL GEN ARX SEC COMPLETA	NGS	SP EDTA
ENTEROVIRUS PCR INDIVIDUAL O PANEL	RT PCR REAL TIME - MICROARRAYS	LCR
EPILEPSIA HEREDITARIA PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
EPILEPSIA MIOCLONICA INFANTIL SEVERA - SINDROME DE DRAVET PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
EPILEPSIA REFRACTARIA INFANTIL PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
ERITROMELALGIA FAMILIAR GEN SCN9A	SECUENCIACION	SP EDTA
GENOMA COMPLETO MICRO ARRAYS CGH 750K CARIOTIPO MOLECULAR AFFYMETRIX	MICROARRAYS	SP EDTA
HERPES SIMPLEX VIRUS 1 y 2 - HSV DNA -PCR - INDIVIDUAL O PANEL	REAL TIME PCR	LCR/B/H
LEIGH, SIND GEN MTATPG GENOMA MITOCONDRIAL	SECUENCIACION	SP EDTA
NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 GEN NF2 DUP/DEL MLPA	MLPA	SP EDTA
NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 GEN NF2 SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
NEUROFIBROMATOSIS TIPO I GEN NF1 DUP/DEL MLPA	MLPA	SP EDTA
NEUROFIBROMATOSIS TIPO I GEN NF1 SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
PRADER-WILLI ANGELMAN 15q11q13 FISH	FISH	SP HEP
PRADER-WILLI ANGELMAN -METILACION GEN SNRPN	MLPA	SP EDTA
PRADER-WILLI ANGELMAN SNRPN DISOMIA UNIPARENTAL	MLPA	SP EDTA
PRECONCEPCIONAL 320 ENFERMEDADES MONOGENICAS PANEL GENOMICO	NGS	SP EDTA
PROTEINA C, DEFICIENCIA HEREDITARIA GEN PROC	SECUENCIACION	SP EDTA
PROTEINA S, DEFICIENCIA HEREDITARIA GEN PROS1	MLPA	SP EDTA
PROTROMBINA 20210 (PCR) FACTOR 2	REAL TIME PCR	SP EDTA
RETARDO MENTAL REGIONES SUBTELOMERICAS MLPA	MLPA	SP EDTA
RETT SIND ASOCIADO ENCEF EPILEP GEN CDKL5 - SECUENCIA COMP	SECUENCIACION	SP EDTA
RETT SIND GEN FOXG1 - SECUENCIA COMP	SECUENCIACION	SP EDTA
RETT SIND GEN MECP2 - DEL/DUP POR MLPA	MLPA	SP EDTA
RETT SIND GEN MECP2 - SECUENCIA COMP	SECUENCIACION	SP EDTA

TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA TEA GENOMICA PRIMERA LINEA DIAGNOSTICA	MICROARRAYS	SP EDTA
TROMBOFILIA PANEL GENOMICO Y FARMACORRESPUESTA A DICUMARINICOS	MICROARRAYS	SP EDTA
VIRUS JC - PCR CUALITATIVO	NEST PCR	LCR/B

DETALLE DE ABREVIATURAS	
LIQUIDO CEFALO REAQUIDEO	LCR
CONSULTAR INSTRUCCIONES	VARIOS
SANGRE PERIFERICA / MEDULA OSEA	SP/MO HEP
SANGRE PERIFERICA CON EDTA	SP EDTA
SECRECIONES RESPIRATORIAS	SR
LAVADO BRONCOALVEOLAR	LBA
HISOPADO	H
BIOPSIA	B
SEMEN, CONSULTAR INSTRCCIONES	SEMEN
LIQUIDO AMNIOTICO	LA
SANGRE PEROFERICA / MEDULA OSEA CON HEPARINA	SP/MO EDTA
LAVADO PLEURAL	LP
TACO DE BIOPSIA	TB
CEPILLADO ENDO CERVICAL	CEC
ESPERMATOZOIDES CAPACITADOS	SWIM UP
ORINA - PRIMERA FRACCION MICCIONAL	OPFM
CEPILLADO URETRAL	CU

IMPORTANTE

Este realiza prácticas que no están detalladas en este listado
Si está interesado en alguna determinación que no figura en el mismo, consultenos.