



Neuropatías periféricas hereditarias METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.	
Charcot-Marie-Tooth, tipo 1A (CMT1A)	118220	<i>PMP22</i>	DG-001		
Charcot-Marie-Tooth, tipo 1E (CMT1E)	118300				
Síndrome de Déjérine Sottas (DSS)	145900				
Neuropatía Hereditaria con susceptibilidad a parálisis por presión (NHPP)	162500				
Síndrome de Roussy-Levy	180800				
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger					280,00 €
Análisis dosis génica (duplicación/delección gen PMP22) mediante MLPA					280,00 €
Charcot-Marie-Tooth, tipo 1B (CMT1B)	607791	<i>MPZ/PO</i>	DG-002	280,00 €	
Charcot-Marie-Tooth dominante intermedia tipo C (DI-CMTC)	118200				
Charcot-Marie-Tooth, tipo 2I (CMT2I)	607677				
Charcot-Marie-Tooth, tipo 2J (CMT2J)	607736				
Síndrome de Déjérine Sottas (DSS)	145900				
Neuropatía Congénita Hipomielinizante (CHN)	605253				
Síndrome de Roussy-Levy	180800				
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger					
Charcot-Marie-Tooth, tipo 1C (CMT1C)	601098	<i>LITAF/SIMPLE</i>	DG-003	280,00 €	
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger					
Charcot-Marie-Tooth, tipo 1D (CMT1D)	607678	<i>EGR2/KROX20</i>	DG-004	280,00 €	
Síndrome de Déjérine Sottas (DSS)	145900				
Neuropatía Congénita Hipomielinizante (CHN)	605253				
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger					
Charcot-Marie-Tooth, tipo 1F (CMT1F)	607734	<i>NEFL</i>	DG-005	280,00 €	
Charcot-Marie-Tooth, tipo 2E (CMT2E)	607684				
Análisis completa del gen mediante secuenciación Sanger					
Charcot-Marie-Tooth, tipo 2A (CMT2A)	609260	<i>MFN2</i>	DG-006	450,00 €	
Neuropatía Hereditaria Sensitivo Motora tipo VI	601152				
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger					
Charcot-Marie-Tooth, tipo 2B (CMT2B)	600882	<i>RAB7A</i>	DG-007	280,00 €	
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger					
Charcot-Marie-Tooth tipo 2B1	605588	<i>LMNA</i>	DG-008	130,00 €	
Análisis mutacional mediante secuenciación Sanger - c.892 C>T (p.R298C) -					
Charcot-Marie-Tooth, tipo 2B2 (CMT2B2)	605589	<i>MED25</i>	DG-009	130,00 €	
- c.1004C>T (p.A335V) -					
Charcot-Marie-Tooth disease, tipo 2C (CMT2C)	606071	<i>TRPV4</i>	DG-010	390,00 €	
Atrofia muscular espinal escapulooperoneal (SPSMA)	181405				
Atrofia muscular espinal distal congénita no progresiva	600175				
Braquiolmia tipo 3	113500				
Displasia Metatrópica	156530				
Enanismo parastremático	168400				
Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski (SMDK)	184252				
Displasia espondiloepifisaria (SED) tipo Maroteaux	184095				
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger					
Charcot-Marie-Tooth tipo 2D (CMT2D)	601472	<i>GARS</i>	DG-011	450,00 €	
Neuropatía motora, distal, hereditaria tipo V	600794				
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger					
Charcot-Marie-Tooth tipo 2L (CMT2L)	608673	<i>HSP22/HSPB8</i>	DG-014	280,00 €	
Neuropatía motora, distal, hereditaria tipo IIA	158590				
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger					
Charcot-Marie-Tooth tipo 2F (CMT2F)	606595	<i>HSP27/HSPB1</i>	DG-012	280,00 €	
Neuropatía motora, distal, hereditaria tipo IIB	608634				
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger					



Neuropatías periféricas hereditarias METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Charcot-Marie-Tooth tipo 2M (CMT2M) Charcot-Marie-Tooth dominante intermedia tipo B (DI-CMTB) Miopatía Centronuclear, autosómica dominante Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	606482 606482 160150	<i>DNM2</i>	DG-015	590,00 €
Charcot-Marie-Tooth tipo 2K (CMT2K) Charcot-Marie-Tooth, axonal, con parálisis de las cuerdas vocales Charcot-Marie-Tooth, recesiva intermedia, tipo A (RI-CMTA) Charcot-Marie-Tooth, tipo 4A (CMT4A) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	607831 607706 608340 214400	<i>GDAP1</i>	DG-013	280,00 €
Charcot-Marie-Tooth tipo 2N (CMT2N) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	613287	<i>AARS</i>	DG-016	450,00 €
Charcot-Marie-Tooth tipo 2S (CMT2S) Atrofia muscular espinal con distrés respiratorio Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	616155 604320	<i>IGHMBP2</i>	DG-017	450,00 €
Charcot-Marie-Tooth dominante intermedia tipo D (DI-CMTD) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	608323	<i>YARS</i>	DG-018	390,00 €
Charcot-Marie-Tooth, dominante ligada al X, tipo1 (CMTX1) Síndrome de Déjérine Sottas (DSS) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	302800 145900	<i>GJB1/Cx32</i>	DG-019	280,00 €
Charcot-Marie-Tooth disease, tipo 4B1 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	601382	<i>MTMR2</i>	DG-020	490,00 €
Charcot-Marie-Tooth disease, tipo 4B2 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	604563	<i>MTMR13/SBF2</i>	DG-021	990,00 €
Charcot-Marie-Tooth disease, tipo 4C (CMT4C) Mononeuropatía del nervio mediano Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	601596 613353	<i>SH3TC2</i>	DG-022	450,00 €
Charcot-Marie-Tooth disease, tipo 4D (CMT4D) Neuropatía Hereditaria Sensitivo Motora tipo Lom (NHSM-Lom) Análisis mutacional mediante secuenciación Sanger - c.442C>T (p.R148X) -	601455	<i>NDRG1</i>	DG-023	130,00 €
Charcot-Marie-Tooth, tipo 4F (CMT4F) Síndrome de Déjérine Sottas (DSS) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	145900	<i>PRX</i>	DG-038	390,00 €
Charcot-Marie-Tooth disease, tipo 4G (CMT4G) Neuropatía Hereditaria Sensitivo Motora tipo Russe (NHSM-Russe) Detección de la mutación específica g.9712 G>C	605285 605285	<i>HK1</i>	DG-039	130,00 €
Charcot-Marie-Tooth tipo 4H (CMT4H) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	609311	<i>FGD4</i>	DG-024	450,00 €
Charcot-Marie-Tooth, tipo 4J (CMT4J) Esclerosis lateral amiotrófica 11 (ALS11) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	611228 612577	<i>FIG4/SAC3</i>	DG-025	550,00 €
Charcot-Marie-Tooth, recesiva intermedia, tipo B (RI-CMTB) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	613641	<i>KARS</i>	DG-026	490,00 €
Charcot-Marie-Tooth, recesiva ligada al X, tipo 5 (CMTX5) Síndrome de ARTS (ARTS) Sordera neurosensorial congénita ligada al X, tipo 2 (DFN2); (DFNX1) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	311070 301835 304500	<i>PRPS1</i>	DG-027	390,00 €



Neuropatías periféricas hereditarias METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Neuropatía motora, distal, hereditaria tipo V Lipodistrofia generalizada congénita, tipo 2 (CGL2) Paraplegia espástica, tipo 17 (SPG17) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	269700 270685 600794	<i>BSCL2</i>	DG-036	350,00 €
Neuropatía motora, hereditaria tipo VB Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	614751	<i>REEP1</i>	DG-054	350,00 €
Neuropatía axonal con neuromiotonía Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	601314	<i>HINT1</i>	DG-055	280,00 €
Esclerosis lateral amiotrófica tipo 1 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	147450	<i>SOD1</i>	DG-095	280,00 €
Esclerosis lateral amiotrófica tipo 4, juvenil Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	602433	<i>SETX</i>	DG-056	650,00 €
Atrofia muscular espinal, distal, autosómica recesiva, 5 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	601314	<i>DNAJB2</i>	DG-057	280,00 €
Atrofia muscular espinal, 2 AD, predominante de las extremidades inferiores Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	615290	<i>BICD2</i>	DG-054	350,00 €
Síndrome de CCFDN (Cataratas Congénitas, Dismorfismo Facial y Neuropatía) Detección de la mutación específica c.863+389 C>T	604168	<i>CTDP1</i>	DG-086	130,00 €

Neuropatías hereditarias recurrentes METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Neuralgia amiotrófica hereditaria Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	162100	<i>SEPT9</i>	DG-087	690,00 €
Eritromelalgia primaria Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	133020	<i>SCN9A</i>	DG-088	690,00 €
Neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger Análisis dosis génica (duplicación/delección gen PMP22) mediante MLPA	162500	<i>PMP22</i>	DG-001	280,00 € 280,00 €

Panel de genes neuropatías METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Charcot-Marie-Tooth tipo axonal Análisis completo de los genes axonales más frecuentes mediante secuenciación Sanger	607831 607791 609260 302800	<i>GDAP1</i> <i>MPZ</i> <i>MFN2</i> <i>GJB1</i>	DG-058	590,00 €
Charcot-Marie-Tooth tipo desmielinizante Análisis completo de los genes desmielinizantes con herencia dominante más frecuentes mediante secuenciación Sanger	607678 607791 118300 302800	<i>EGR2/KROX20</i> <i>MPZ</i> <i>PMP22</i> <i>GJB1</i>	DG-0114	590,00 €
Neuropatía hereditaria sensitivo-motora, motora pura y esclerosis lateral amiotrófica Análisis completo de los exones codificantes y sus regiones intrónicas flanqueantes como también de todas las regiones intrónicas reguladoras conocidas de 104 genes mediante sistema de captura optimizado de Agilent y secuenciación por la técnica de NGS	133020	104 genes		Consultar



Paraplegias espásticas METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Paraplegia espástica familiar 3, autosómica dominante Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	182601	<i>SPG3A/ATL1</i>	DG-062	450,00 €
Paraplegia espástica familiar 4, autosómica dominante Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger Análisis dosis exónicas/génica (duplicaciones/deleciones) mediante MLPA	182601	<i>SPAST</i>	DG-061	450,00 € 300,00 €
Paraplegia espástica, tipo 6, autosómica dominante Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	600363	<i>NIPA1</i>	DG-099	280,00 €
Paraplegia espástica, tipo 8, autosómica dominante Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	603563	<i>KIAA0196</i>	DG-100	650,00 €
Paraplegia espástica, tipo 10, autosómica dominante Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	604187	<i>KIF5A</i>	DG-101	650,00 €
Paraplegia espástica, tipo 17, autosómica dominante Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	182601	<i>BSCL2</i>	DG-094	350,00 €
Paraplegia espástica, tipo 31, autosómica dominante Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	614751	<i>REEP1</i>	DG-097	280,00 €
Paraplegia espástica, tipo 31, autosómica dominante Análisis dosis génica (duplicación/delección gen REEP1) mediante MLPA	614751	<i>REEP1</i>	DG-098	280,00 €
Paraplegia espástica, tipo 7, autosómica recesiva Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	607259	<i>SPG7</i>	DG-102	450,00 €
Paraplegia espástica, tipo 7, autosómica recesiva Análisis dosis génica (duplicación/delección gen SPG7) mediante MLPA	607259	<i>SPG7</i>	DG-103	300,00 €
Paraplegia espástica, tipo 35, autosómica recesiva Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	182601	<i>FA2H</i>	DG-095	280,00 €
Paraplegia espástica, tipo 2, ligado al X Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	312920	<i>PLP1</i>	DG-104	280,00 €
Paraplegia espástica, tipo 2, ligado al X Análisis dosis génica (duplicación/delección gen SPG7) mediante MLPA	312920	<i>PLP1</i>	DG-105	280,00 €
Polineuropatía Amiloidótica Familiar (PAF) METODOLOGÍA				
Polineuropatía Amiloidótica Familiar (PAF) / Amiloidosis tipo 1 Síndrome del Tunel Carpiano familiar Hipertiroxinemia Disalbuminémica Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	105210 115430 145680	<i>TTR</i>	DG-037	280,00 €



Distrofia congénita muscular METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Distrofia congénita muscular, tipo A, 5 (anomalías en cerebro y ojo)	613153	<i>FKRP</i>	DG-059	280,00 €
Distrofia congénita muscular, tipo B, 5 (anomalías en cerebro y ojo)	606612			
Distrofia muscular, tipo C, 5	607155			
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger				
Síndrome triple A METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Síndrome triple A	182601	<i>AAAS</i>	DG-060	390,00 €
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger				
Ataxias Cerebelosas Autosómicas Recesivas (ARCA) METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Ataxia con apraxia oculomotora tipo 1 (AOA1)	208920	<i>APTX</i>	DG-040	280,00 €
Deficiencia de coenzima Q10	607426			
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger				
Ataxia con deficiencia aislada de vitamina E (AVED)	277460	<i>TTPA</i>	DG-041	280,00 €
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger				
Abetalipoproteinemia	200100	<i>MTTP</i>	DG-041	450,00 €
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger				
Ataxia de Friedreich (FRDA)	229300	<i>FXN</i>	DG-042	280,00 €
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger				
Ataxia espinocerebelar autosómica recesiva tipo 1 (SCAR1)	606002	<i>SETX</i>	DG-044	650,00 €
Ataxia ocular apraxia 2 (AOA2)	606002			
Esclerosis lateral amiotrófica tipo 4 (ALS4)	602433			
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger				
Síndrome atáxico mitocondrial recesivo (MIRAS)	607459	<i>POLG</i>	DG-045	450,00 €
Oftalmoplegia progresiva esterna autosómica dominante tipo 1 (PEOA1)	157640			
Oftalmoplegia progresiva esterna autosómica recesiva (PEOB)	258450			
Síndrome de Alpers-Httenlocher (AHS)	203700			
Síndrome de encefalopatía neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE)	603041			
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger				
Síndrome Marinesco-Sjoegren (MSS) asociada a ataxia cerebelar	248800	<i>SIL1</i>	DG-046	320,00 €
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger				
Ataxia Telangectasia	607585	<i>ATM</i>	DG-090	1.060,00 €
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger				
Análisis dosis génica (duplicación/delección gen <i>ATM</i>) mediante MLPA				300,00 €
Ataxia espástica de Charlevoix-Saguenay	270550	<i>SACS</i>	DG-091	950,00 €
Análisis completo del gen mediante NGS				
Ataxia espinocerebelar de inicio infantil	270550	<i>C10orf2</i>	DG-092	320,00 €
Oftalmoplegia progresiva externa con deleciones mitocondriales, autosómica dominante				
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger				
Ataxia espinocerebelar autosómica recesiva por déficit de coenzima Q10 (SCAR9)	270550	<i>ADCK3/CABC1</i>	DG-093	450,00 €
Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger				



Enfermedad neurodegenerativa con acumulación cerebral de hierro (ENACH) METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Neurodegeneración con acumulación central de hierro 1 (PKAN) Síndrome de HARP Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	234200 607236	PANK2	DG-073	280,00 €
Neurodegeneración con acumulación central de hierro 2A Neurodegeneración con acumulación central de hierro 2B Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	256600 610217	PLA2G6	DG-074	450,00 €
Neurodegeneración con acumulación central de hierro 1, 2A y 2B Análisis de la dosis exónica/génica mediante MLPA	614298	PANK2/PLA2G6	DG-081	280,00 €
Neurodegeneración con acumulación central de hierro 4 (MPAN) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	614298	C19orf12	DG-075	280,00 €
Neurodegeneración con acumulación central de hierro 5 (BPAN) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	300894	WDR45	DG-078	280,00 €
Neurodegeneración con acumulación central de hierro asociada a hidrolasa de ácidos grasos (FAHN) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	n.d.	FA2H	DG-079	280,00 €
Neurodegeneración con acumulación central de hierro 6 (CoPAN) Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	615643	COASY	DG-080	280,00 €
Síndrome de Woodhouse-Sakati Análisis de la dosis exónica/génica mediante MLPA	241080	DCAF17	DG-082	490,00 €
Síndrome de Kufor-Rakeb Lipofuscinosis cerioidea neuronal tipo 12 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	606693 606693	ATP13A2	DG-083	450,00 €
Neurodegeneración con acumulación central de hierro 3 Deficiencia de L-ferritina, dominante y recesiva Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	606159 615604	FTL	DG-084	280,00 €
Aceruloplasminemia Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	604290	CP	DG-085	450,00 €

Enfermedad de Parkinson METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Parkinson tipo 1 y tipo 4 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	168601	SNCA	DG-063	280,00 €
Parkinson tipo 1 y tipo 4 Análisis mediante MLPA	168601	SNCA	DG-064	280,00 €
Parkinson juvenil recesivo, tipo 2 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	600116	PARK2	DG-065	350,00 €
Parkinson juvenil recesivo, tipo 2 Análisis mediante MLPA	600116	PARK2	DG-066	600,00 €
Parkinson tipo 6 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	605909	PINK1	DG-067	350,00 €
Parkinson tipo 7 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	606324	PARK7/DJ1	DG-069	280,00 €
Parkinson tipo 8 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	607060	LRRK2	DG-070	1.100,00 €
Parkinson tipo 14 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	612953	PLA2G6	DG-072	450,00 €
Panel de genes Parkinson METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Enfermedad de Parkinson Análisis completo de los genes más frecuentes mediante NGS	607060 600116 168601	LRRK2 PARK2 SCNA	DG-089	1.200,00 €



Déficit primario de coenzima Q10 METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Déficit primario de coenzima Q10, tipo 1, autosómica recesiva Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	607426	COQ2	DG-106	320,00 €
Déficit primario de coenzima Q10, tipo 2, autosómica recesiva Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	614651	PDSS1	DG-107	390,00 €
Déficit primario de coenzima Q10, tipo 3, autosómica recesiva Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	614652	PDSS2	DG-108	320,00 €
Déficit primario de coenzima Q10, tipo 4, autosómica recesiva Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	612016	ADCK3/CABC1	DG-109	450,00 €
Déficit primario de coenzima Q10, tipo 5, autosómica recesiva Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	614654	COQ9	DG-110	320,00 €
Déficit primario de coenzima Q10, tipo 7, autosómica recesiva Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	612016	COQ4	DG-111	320,00 €
Déficit primario de coenzima Q10, tipo 6, autosómica recesiva Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	614650	COQ6	DG-112	390,00 €
Síndrome nefrítico, tipo 9 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	615573	ADCK4	DG-113	320,00 €

Déficit de 5-oxoprolinasa METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Déficit de la enzima 5-oxoprolinasa Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	260005	OPLAH1	DG-114	450,00 €
Déficit de la enzima glutatión sintetasa con 5-oxoprolinuria Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	266130	GSS	DG-115	390,00 €

Defectos del transportador de la Tiamina tipo 2 METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Defectos del transportador de la Tiamina tipo 2 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	607483	SLC19A3	DG-076	280,00 €

Defectos del transportador de la Tiamina tipo 2 METODOLOGÍA	OMIM	GEN ESTUDIADO	CÓDIGO TEST	P.V.P.
Defectos del transportador de la Tiamina tipo 2 Análisis completo del gen mediante secuenciación Sanger	607483	SLC19A3	DG-076	280,00 €