

# HeliGen

*Diagnóstico Genético*



**Catálogo de pruebas**



La Genética es, actualmente, un campo en constante expansión y desarrollo. Las nuevas investigaciones unidas a las innovaciones técnicas exigen de los centros especializados en este ámbito una alta profesionalidad y un grado elevado de respuesta a las necesidades de los profesionales clínicos.

Por ello, HeliGen Labs SL es un centro de diagnóstico genético que ofrece un extenso catálogo de servicios en permanente revisión.

Para nuestro laboratorio, la Genética es un sector primordial y fundamental en el cual nuestro equipo posee una amplia y contrastada experiencia, un campo en el que ha centrado tanto su formación como su actividad profesional.

**Dr. Israel Ampuero Sánchez.  
Dr. José Ramón Dávila Píriz.**

**HELIGEN LABS, SL.**

**ÍNDICE**

<b>Asesoramiento genético.....</b>	<b>3</b>
<b>Diagnóstico genético.</b>	
<b>Ginecología. Factores de riesgo en abortos.....</b>	<b>3</b>
<b>Enfermedades vinculadas al desarrollo.....</b>	<b>3</b>
<b>Hematología.....</b>	<b>5</b>
<b>Enfermedades inmunes.....</b>	<b>6</b>
<b>Enfermedades autoinflamatorias.....</b>	<b>6</b>
<b>Enfermedades metabólicas.....</b>	<b>6</b>
<b>Neurología.....</b>	<b>8</b>
<b>Desarrollo muscular.....</b>	<b>10</b>
<b>Cardiología.....</b>	<b>11</b>
<b>Enfermedades pulmonares.....</b>	<b>12</b>
<b>Urología.....</b>	<b>12</b>
<b>Dermatología.....</b>	<b>12</b>
<b>Oftalmología.....</b>	<b>13</b>
<b>Otorrinolaringología.....</b>	<b>13</b>

**ASESORAMIENTO GENÉTICO.**

En el asesoramiento se incluye tanto la consulta previa a la realización de la prueba genética como la posterior interpretación, explicación y consulta de los resultados obtenidos.

Nuestro centro incluye también el asesoramiento realizado en base a los resultados obtenidos en otros centros o laboratorios de diagnóstico genético. Resolveremos, por lo tanto, todas las dudas que puedan existir respecto a la patología genética y su heredabilidad. También se incluye, en este servicio, el asesoramiento a los facultativos solicitantes de la prueba.

Precio: 90 € (para pruebas no realizadas en nuestro centro).

**DIAGNÓSTICO GENÉTICO.**

**GINECOLOGÍA. FACTORES DE RIESGO EN ABORTOS.**

<b>ABORTOS RECURRENTES</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones A1298G y C677T del gen MTHFR	Secuenciación		
Mutación R506Q del gen F5	Secuenciación		
Mutación G20210A del gen F2	Secuenciación	6 semanas	300 €

<b>AGENESIS DE VIAS DEFERENTES - FIBROSIS QUÍSTICA</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
29 mutaciones del gen CFTR y haplotipo poliT	PCR – ARMS	Consultar disponibilidad	300 €

**ENFERMEDADES VINCULADAS AL DESARROLLO.**

<b>HIPOCONDROPLASIA / ACONDROPLASIA</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen FGFR3	Secuenciación	5 semanas	1025 €

<b>HOLOPROSENFALIA</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen SHH	Secuenciación	2 semanas	300 €

<b>PSEUDOACONDROPLASIA</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen COMP	Secuenciación	5 semanas	1075 €

<b>SÍNDROME DE APERT</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen FGFR2	Secuenciación	5 semanas	1025 €

<b>SÍNDROME DE CROUZON</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen FGFR3	Secuenciación	5 semanas	1025 €

<b>SÍNDROME DE DONOHUE</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen INSR	Secuenciación de los exones 17 y 20	2 semanas	150 €

<b>SÍNDROME DE GREBE</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen GDF-5	Secuenciación	3 semanas	420 €

<b>SÍNDROME DE MUENKE</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen FGFR3	Secuenciación	5 semanas	1025 €

<b>SÍNDROME DE NOONAN</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
PTPN11	Secuenciación de los exones 2, 3, 8, 9 y 13	2 semanas	300 €
PTPN11	Secuenciación completa	4 semanas	860 €

<b>SÍNDROME DE OPITZ</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen MID1	Secuenciación	4 semanas	700 €

<b>SÍNDROME DE SADDAN</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen FGFR3	Secuenciación	5 semanas	1025 €

**SÍNDROME DE HOLT-ORAM**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen TBX5	Secuenciación	3 semanas	575 €

**SÍNDROME PETER-PLUS**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen B3GALTL	Secuenciación	4 semanas	850 €

**HEMATOLOGÍA.**

**DEFICIT DE GLUCOSA-6-P DESHIDROGENASA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen G6PD	Secuenciación	4 semanas	750 €

**BETATALASEMIA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen HBB	Secuenciación	2 semanas	200 €

**HIPERHOMOCISTINEMIA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones A1298G y C677T del gen MTHFR	Secuenciación	2 semanas	150 €

**TROMBOSIS HEREDITARIA (FACTOR V LEYDE, FLV)**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutación R506Q del gen F5	Secuenciación	2 semanas	90 €

**TROMBOSIS HEREDITARIA (FACTOR II)**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutación G20210A del gen F2	Secuenciación	2 semanas	90 €

**TROMBOSIS HEREDITARIA (FLV y PII)**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones R506Q y G20210A	Secuenciación	2 semanas	150 €

**ENFERMEDADES INMUNES.**

<b>AGAMMAGLOBULINEMIA - DE BRUTON</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen BTK	Secuenciación	5 semanas	1075 €

**ENFERMEDADES AUTOINFLAMATORIAS.**

<b>FIEBRE MEDITERRANEA FAMILIAR</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen MEFV	Secuenciación	5 semanas	750 €

<b>SÍNDROME DE MUCKLE WELLS</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen NLRP3	Secuenciación	4 semanas	850 €

**ENFERMEDADES METABÓLICAS.**

<b>ACIDEMIA GLUTARICA</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen GCDH	Secuenciación	4 semanas	640 €

<b>DIABETES MELLITUS</b>				
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO	
Mutaciones gen HNF4A	MODY1	Secuenciación	3 semanas	575 €
Mutaciones gen GCK	MODY2	Secuenciación	3 semanas	575 €
Mutaciones gen HNF1A	MODY3	Secuenciación	3 semanas	575 €
Mutaciones gen IPF1 (PDX1)	MODY4	Secuenciación	2 semanas	300 €
Mutaciones gen HNF1B	MODY5	Secuenciación	3 semanas	520 €
Mutaciones gen NEUROD1	MODY6	Secuenciación	2 semanas	300 €
<b>Análisis Completo</b>	<b>MODY ( 1 – 6 )</b>	<b>16 Semanas</b>	<b>2500 €</b>	

Nota explicativa: Se realizará el análisis en orden de importancia epidemiológica decreciente o en función de la petición del solicitante siguiendo criterios clínicos, por lo que solo se realizará el análisis completo en caso de resultado negativo. Se reportará el informe en el momento de encontrar la mutación y el precio se ajustará a los genes analizados.

<b>CISTINURIA TIPO 1</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones gen SLC3A1	Secuenciación	4 semanas	700 €

**CISTINURIA TIPO 3**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutación P428L del gen SLC7A9	Secuenciación	2 semanas	75 €
Mutaciones del gen SLC7A9	Secuenciación	4 semanas	750 €

**DIABETES INSIPIDA NEFROGENICA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen AVPR2	Secuenciación	3 semanas	370 €

**ENFERMEDAD DE GAUCHER**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen GBA	Secuenciación	4 semanas	700 €

**GALACTOSEMIA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen GALT	Secuenciación	4 semanas	650 €

**GANGLIOSIDOSIS GENERALIZADA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen GLB1	Secuenciación	5 semanas	900 €

**HEMOCROMATOSIS**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones C282Y, H63D y S65C del gen HFE	Secuenciación	2 semanas	150 €

**HIPOMAGNESEMIA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Exón 1 del gen CLDN19	Secuenciación	2 semanas	75 €
Mutaciones del gen CLDN19	Secuenciación	3 semanas	300 €

**HOMOCISTINURIA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones A1298G y C677T del gen MTHFR	Secuenciación	2 semanas	150 €



**MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IIIA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen SGSH	Secuenciación	3 semanas	520 €

**MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IIIB**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen NAGLU	Secuenciación	3 semanas	575 €

**NEUROLOGÍA**

**ALZHEIMER FAMILIAR**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen APP	Secuenciación	5 semanas	960 €
Mutaciones del gen APP exones 16 y 17	Secuenciación	2 semanas	150 €
Mutaciones del gen PSEN1	Secuenciación	3 semanas	575 €
Mutaciones del gen PSEN2	Secuenciación	3 semanas	575 €
Mutaciones del gen PSEN2 exones 4,5,7 y12	Secuenciación	3 semanas	250 €
Mutaciones del gen ApoE (haplotipo)	Secuenciación	2 semanas	75 €
Panel de Alzheimer familiar (*)	Secuenciación	6 semanas	1000 €

(\*) Nota: Incluye APP (exones 16 y 17), PSEN1 (completo), PSEN2 (4, 5, 7 y 12) y haplotipo ApoE.

**CADASIL**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones en los exones 3 y 4 del gen Notch3	Secuenciación	2 semanas	200 €
Mutaciones en los exones 3,4,11,14,18 y 19 del gen Notch3	Secuenciación	3 semanas	420 €

**ATAXIA DE FRIEDREICH**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Expansión (GAA)n del gen FXN	Análisis de fragmentos (TP-PCR)	2 semanas	150 €

**ATAXIAS DOMINANTES**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Expansión de tripletes en genes vinculados (SCAs).	Análisis de fragmentos	Consultar disponibilidad	

**CAVERNOMATOSIS (vinculada a KRIT1)**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones en el exón 1 del gen KRIT1	Secuenciación	2 semanas	75 €
Mutaciones del Gen KRIT1	Secuenciación completa	5 semanas	900 €

**DISTONIA PRIMARIA DE TORSIÓN**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutación del gen TOR1A (delección 302 GAG)	Secuenciación	2 semanas	75 €

**DISTONIA CON RESPUESTA A L-DOPA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen GCH1	Secuenciación	3 semanas	420 €

**ENFERMEDAD DE HUNTINGTON**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutación del gen IT15 (expansión del triplete CAG)	Análisis de fragmentos (TP-PCR)	2 semanas	150 €

**ENFERMEDAD DE TAY-SACHS**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen HEXA	Secuenciación	4 semanas	800 €

**ENFERMEDAD DE LAFORA (EPILEPSIA) TIPO 2A**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen EPM2A	Secuenciación	2 semanas	250 €

**ENFERMEDAD DE LAFORA (EPILEPSIA) TIPO 2B**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen NHLRC1	Secuenciación	2 semanas	300 €

**EPILEPSIA PIRIDOXINA-DEPENDIENTE**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen ALDH7A1	Secuenciación	5 semanas	1025 €

**ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen SOD1	Secuenciación	2 semanas	300 €

**DEFICIT DE CARNITINA PALMITOIL TRANSFERASA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen CPT2	Secuenciación	3 semanas	575 €

**NARCOLEPSIA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Gen HLA	PCR - SSP	2 semanas	90 €

**PARKINSON FAMILIAR**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen PARK1 Ala30Pro, Ala53Thr, Glu46Lys	Secuenciación	2 semanas	150 €
Mutaciones del gen PARK2	Secuenciación	4 semanas	700 €
Mutaciones del gen PARK3 (SPR)	Secuenciación	2 semanas	250 €
Mutaciones del gen PARK6 (PINK1) Gly309Asp	Secuenciación	2 semanas	75 €
Mutaciones del gen PARK6	Secuenciación	3 semanas	520 €
Mutaciones del gen PARK7 (DJ1)	Secuenciación	3 semanas	420 €
Mutaciones del gen PARK8 (LRRK2) Gly2019Ser y Arg1441Gly	Secuenciación	2 semanas	150 €

**PARÁLISIS DISCALÉMICAS**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones R672C, R675G y R675W del gen SCN4A	Secuenciación	2 semanas	150 €

**PARAMIOTONÍA CONGÉNITA DE VON EULENBURG**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutación N1297K del gen SCN4A	Secuenciación	2 semanas	75 €

**DESARROLLO MUSCULAR.**

**DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen DMPK	Análisis de fragmentos (TP-PCR)	2 semanas	150 €

<b>DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen CNBP	Análisis de fragmentos (TP-PCR)	2 semanas	150 €

<b>FIBRODISPLASIA -OSIFICACION PROGRESIVA</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutación R206H del gen ACVR1	Secuenciación	2 semanas	75 €
Mutaciones del gen ACVR1	Secuenciación completa	3 semanas	520 €

**CARDIOLOGÍA.**

<b>SÍNDROME DE BRUGADA</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutación E161K del gen SCN5A	Secuenciación	2 semanas	75 €

<b>SÍNDROME DE LEOPARD</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
PTPN11	Secuenciación exones 7,12 y 13	2 semanas	200 €
PTPN11	Secuenciación completa	4 semanas	860 €

<b>SÍNDROME DE LOEYS-DIETZ</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen TGBR1	Secuenciación	3 semanas	520 €
Mutaciones del gen TGBR2	Secuenciación	3 semanas	575 €
TGBR1 y TGBR2	Secuenciación	6 semanas	1000 €

<b>SÍNDROME DE RENDU-OESLER-WEBER</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen ENG	Secuenciación	4 semanas	800 €

<b>TAQUICARDIA VENTRICULAR POLIMORFICA CATECOLAMINÉRGICA RECESIVA</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen CASQ2	Secuenciación	4 semanas	640 €

**ENFERMEDADES PULMONARES.**

<b>ENFERMEDAD PULMONAR CRÓNICA OBSTRUCTIVA 1</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Genotipado y determinación de alelos PiZ y PiS del gen SERPINA1	PCR - Secuenciación	2 semanas	150 €
Mutaciones del gen SERPINA1	Secuenciación completa	3 semanas	420 €

<b>AGENESIS DE VIAS DEFERENTES - FIBROSIS QUÍSTICA</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
29 mutaciones del gen CFTR y haplotipo poliT	PCR - ARMS	Consultar disponibilidad	300 €

**UROLOGÍA.**

<b>SÍNDROME DE BARTTER</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen CLCNKB	Secuenciación de los exones 6 y 16	2 semanas	150 €
Mutaciones del gen CLCNKB	Secuenciación completa	5 semanas	1075 €

<b>SÍNDROME RENAL-COLOBOMA</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen PAX2	Secuenciación	3 semanas	575 €

<b>INFERTILIDAD VINCULADA AL CROMOSOMA Y</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Deleciones del cromosoma Y	Análisis de fragmentos	Consultar disponibilidad	200 €

**DERMATOLOGÍA.**

<b>SÍNDROME BLOCH-SULZBERGER</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen IKBKG	Secuenciación	3 semanas	520 €

<b>PAPULOSIS SAURICA</b>			
PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen GJA1	Secuenciación	2 semanas	250 €

**OFTALMOLOGÍA.**

**ALBINISMO OCULOCUTANEO 1A Y 1B (Ocular y dermatológica)**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen TYR	Secuenciación	3 semanas	420 €

**COROIDERMIA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen REP1 (CHM)	Secuenciación	5 semanas	920 €

**NANOFTALMIA / FOVEOSQUISIS**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen MFRP	Secuenciación	4 semanas	850 €

**VITREORRETINOPATÍA EXUDATIVA FAMILIAR AUTOSÓMICA DOMINANTE**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen FZD4	Secuenciación	3 semanas	520 €

**OTORRINOLARINGOLOGÍA.**

**SORDERA AUTOSÓMICA RECESIVA**

PRUEBA	TECNICA	TIEMPO DE RESPUESTA	PRECIO
Mutaciones del gen GJB2	Secuenciación	2 semanas	200 €

Si la prueba que desea realizar no se encuentra en este catálogo o si desea recibir información adicional respecto a las pruebas, técnicas, precios y tiempos de respuesta, no dude en ponerse en contacto con nuestro centro a través de nuestra página web, de nuestro correo electrónico ([heligen@heligenlabs.com](mailto:heligen@heligenlabs.com)) o en cualquiera de nuestros teléfonos: 917648169 - 609 255328. Les atenderemos sin compromiso para resolver cualquier cuestión derivada de los servicios ofertados.

Dr. Israel Ampuero Sánchez.  
Dr. José Ramón Dávila Píriz.

HELIGEN LABS. SL.