

Diagnóstico molecular

Nuestro Servicio también dispone de una sección de diagnóstico molecular, en cuya oferta asistencial se encuentran incluidas las siguientes determinaciones/estudios:

- Detección cromosoma Y o fragmento del Y en Síndrome de Turner.
- Diagnóstico genético Síndrome 46,XX DSD (varón XX).
- Diagnóstico genético de Hiperplasia Suprarrenal Congénita (deficiencia 21-hidroxilasa).
- Diagnóstico molecular de Hiperplasia Suprarrenal Congénita (deficiencia por).
- Diagnóstico prenatal de Hiperplasia Suprarrenal Congénita.
- Estudio genético hipoaldosteronismo hiperreninémico familiar (CYP11B2).
- Estudio hiperaldosteronismo suprimible con glucocorticoides (híbrido CYP11B2/B1).
- Diagnóstico prenatal de acondroplasia.
- Estudio genético acondroplasia/hipocondroplasia (mutaciones frecuentes en FGFR3).
- Diagnóstico prenatal familiar Síndrome de Noonan.
- Estudio genético Síndrome de Noonan.
- Estudio prenatal Síndrome de Noonan (sospecha ecográfica).
- Estudio azoospermia y oligozoospermia ligadas al cromosoma Y.
- Estudio gen PROP1.
- Estudio genético hiperplasia lipoide.
- Estudio genético Síndrome cardiofaciocutáneo.
- Estudio genético Síndrome de Costello.
- Estudio genético Síndrome de Leopard.
- Estudios secuencia gen SHOX.
- Genotipo de alfa-1-antitripsina (S y Z).