

## PLAZOS DE ENTREGA DE RESULTADOS

Análisis	Plazo de Entrega de Resultados
<p><b>Secuenciación completa gen RB1</b></p> <p>Secuenciación completa 27 exones y región promotora.</p> <p>Sensibilidad: Mediante esta técnica se detectan el 82 % de las mutaciones</p> <p>Indicación: Pacientes con retinoblastoma unilateral o bilateral, con o sin antecedentes familiares. Estudio a realizar en el caso índice.</p>	<b>9 semanas</b>
<p><b>Secuenciación mutación conocida</b></p> <p>Secuenciación del exón de RB1 donde se localiza la mutación conocida.</p> <p>Indicación: Análisis para determinar la presencia o ausencia de una mutación previamente identificada en un miembro de la familia.</p>	<b>6 semanas</b>
<p><b>MLPA RB1</b></p> <p>Técnica: MLPA.</p> <p>Sensibilidad: Mediante esta técnica se detectan el 16 % de las mutaciones</p> <p>Indicación: Análisis para identificar deleciones/duplicaciones en el gen RB1, que no pueden ser detectadas mediante la secuenciación completa del gen RB1</p>	<b>6 semanas</b>
<p><b>Análisis ARNm RB1</b></p> <p>Técnica: RT-PCR ARNm RB1 en linfocitos sangre periférica y secuenciación cDNA (secuenciación directa o a partir del clonaje de los productos de PCR según corresponda).</p> <p>Sensibilidad: Mediante esta técnica se detectan el 2 % de las mutaciones</p> <p>Indicación: Casos con sospecha clínica de mutación en línea germinal en los que la mutación no ha sido identificada tras la secuenciación completa del gen y el estudio de MLPA.</p>	<b>9 semanas</b>

**Fecha: 22/08/2024**