

JUOBER Estudi genètic síndrome de Joubert



Secció:	Genètica
Mètode:	Seqüenciació massiva (NGS)
Tipus mostra:	Sang
Quantitat mostra:	3 mL
Contenedor:	T. LILA EDTA 3 mL
Termini de lliurament:	30 dies
Motius rebuig:	Es necessita resum d'història clínica i consentiment informat del pacient
Sinònims:	CEP290, NPHP1, LYST, PHYP, RPGRIP1L, SIL1, TEMEM67