

## ESTIMADO MÉDICO ENDOCRINÓLOGO

Ponemos a su disposición **DIAGNÓSTICO GENÓMICO** para más de **47** enfermedades.

**DIMYGEN Laboratorio** es una institución especializada en análisis de ADN que desde el año 2005 puso a disposición de la sociedad del Sursureste de México, servicios de diagnóstico genético y molecular que incluye enfermedades hereditarias ocasionadas por alteraciones genéticas, detección molecular de agentes infecciosos, factores de riesgo, pronósticos genéticos, detección de portadores, cariotipos, confirmación de parentesco biológico y huella génica.

**DIMYGEN Laboratorio** cuenta con personal y asesores científicos altamente capacitados, miembros del Sistema Nacional de Investigadores (SNI), registrados en el Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología (CONACYT), Peritos en Ciencia en las especialidades de Genética y Ambiente ante el Poder Judicial. **DIMYGEN Laboratorio** tiene el respaldo de científicos dedicados a la investigación en Genética y Biomedicina Molecular, que avalan el estricto control de calidad y confiabilidad para ofrecer un diagnóstico de certeza.

**DIMYGEN Laboratorio** ha establecido mecanismos de colaboración con instancias de asistencia social como los Centros de Rehabilitación Infantil TELETÓN en Mérida, Cancún y Chetumal, hospitales de salud pública y Juzgados del Poder Judicial de los Estados de Yucatán, Campeche y Quintana Roo e incluso con organizaciones no gubernamentales de defensa de los derechos humanos.

**DIMYGEN Laboratorio** es una empresa legalmente constituida, registrada en el registro público de la propiedad, con registro federal de causantes, contribuyente cumplido ante la Secretaría de Hacienda, patrón solidario ante el Instituto Mexicano del Seguro Social, y poseedor de permisos y licencias expedidas por las autoridades competentes.

**DIMYGEN Laboratorio** tiene alianzas con otras instituciones nacionales e internacionales que le permite ofrecer una gran variedad de estudios para el diagnóstico genómico de más de 1,300 enfermedades a las que se enfrentan diversas especialidades de la medicina como la Cardiología, Oncología, Ginecología, Neurología, Neumología, Hematología, Dermatología, Reumatología, Oftalmología, Endocrinología, Inmunología, Gastroenterología, Traumatología, Otorrinolaringología y Nefrología, entre otras.

En esta ocasión le hacemos llegar la lista de estudios que podrían ser de su interés en la especialidad de **ENDOCRINOLOGÍA**. Si Usted requiere de otro estudio que no esté aquí listado, sólo tiene que solicitarlo y con todo gusto se le proporciona el precio adecuado. Nos ponemos a su disposición por cualquier información adicional que requiera.

**SERVICIOS DE DIAGNÓSTICO GENÓMICO**  
**ENDOCRINOLOGÍA**

Enfermedad	Gen	Modalidad	Plazo entrega resultados (días)
Acidemia metilmalónica #251000	MUT *609058	Detección de la mutación c.322C>T mediante secuenciación	30
	MUT *609058	Secuenciación completa	40
Acidemia Metilmalónica #251000 #251100 #251110 #275350 #277410 #250940 #251120	TCN2 *613441	Secuenciación completa	40
	MMAA *607481	Secuenciación completa	40
	MMAB *607568	Secuenciación completa	40
	MMACHC *609831	Secuenciación completa	40
	MMADHC *611935	Secuenciación completa	40
	MTR *156570	Secuenciación completa	50
	MUT *609058	Secuenciación completa	40
	MCEE *608419	Secuenciación completa	40
Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl C	MMACHC *609831	Detección de la mutación c.271dupA mediante secuenciación	25
	MMACHC *609831	Secuenciación completa	40
Acidemia metilmalónica con	LMBRD1	Secuenciación completa	40

homocistinuria, tipo cbl F #277380	*612625		
Acidemia metilmalónica sensible a la vitamina B12 #251100	MMAA *607481	Secuenciación completa	40
Acidemia metilmalónica, vitamina B12 sensible, tipo cbl B #251110	MMAB *607568	Secuenciación completa	40
Acidemia Propiónica #606054	PCCA *232000	Secuenciación completa	45
	PCCB *232050	Secuenciación completa	40
Aciduria Glutárica tipo 1 #231670	GCDH *608801	Secuenciación completa	35
Aciduria orótica hereditaria +258900	UMPS +258900	Secuenciación completa	40
Adrenocortical nodular pigmentada primaria, enfermedad #610475 #614190	PDE11A *604961	Complete sequencing	45
	PDE8B	Complete sequencing	45
Adrenoleucodistrofia #300100	ABCD1 *300371	Secuenciación completa	40
	ABCD1 *300371	Análisis mediante MLPA	30
Alcaptonuria #203500	HGD 607474	Detección de las mutaciones c.688C>T, c.899T>G, c.174delA, c.16-1G>A, c.342 1G>A y c.140C>T	40
	HGD 607474	Secuenciación completa	40
Alfa-1-Antitripsina 107400	SERPINA1 107400	Detección mutaciones Glu342Lys (alelo PI-Z) y Glu264Val (alelo PI-S)	25
	SERPINA1 107400	Secuenciación completa	25
Alfa-manosidosis #248500	MAN2B1 *609458	Detección de las mutaciones p.Arg750Trp,	40

		p.Leu809Pro y c.1830 1G>C mediante secuenciación	
	MAN2B1 *609458	Secuenciación completa	45
Anemia megaloblástica sensible a tiamina, síndrome #249270	SLC19A2 *603941	Secuenciación completa	40
Argininemia (Deficit de Arginasa) #207800	ARG1 *608313	Secuenciación completa	40
Baja Estatura Idiopática ligada al X #300582	SHOX *312865	Análisis mediante MLPA	30
	SHOX *312865	Secuenciación completa	35
Blefarofimosis-ptosis-epicanto inverso #110100	FOXL2 *605597	Secuenciación completa	40
Borjeson-Forsman-Lehmann, síndrome #301900	PHF6	Secuenciación completa	35
Calcinosis, tumoral #211900	GALNT3 *601756	Secuenciación completa	40
	FGF23 *605380	Secuenciación completa	40
	KL *604824	Secuenciación completa	40
Canavan, enfermedad #271900	ASPA *608034	Detección de las mutaciones p.Glu285Ala, p.Tyr231X y p.Ala305Glu mediante secuenciación	40
	ASPA *608034	Secuenciación completa	40
Carcinoma Medular de Tiroides Familiar #155240	RET 164761	Secuenciación de exones 10 y 11	35
	RET 164761	Secuenciación de exones 5, 8, 13, 14 y 16	35
	NTRK1 *191315	Secuenciación completa	55

	RET 164761	Secuenciación completa	45
Carney, síndrome #160980	PRKAR1A *188830	Secuenciación completa	40
Cetoacidosis por déficit de beta-cetotiolasa 203750	ACAT1 +607809	Secuenciación completa	40
Cistinuria #220100	SLC3A1 *104614	Secuenciación completa	35
	SLC7A9 *604144	Secuenciación completa	40
Citrulinemia de inicio tardío tipo II #603471	SLC25A13 *603859	Secuenciación completa	40
Citrullinemia #215700	ASS1 *603470	Secuenciación completa	40
Condrodisplasia punctata braquitelefalángica #302950	ARSE *300180	Secuenciación completa	40
Cowden, enfermedad #158350	PTEN +601728	Análisis mediante MLPA	30
	PTEN +601728	Secuenciación completa	35
Deficiencia de 11-beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa +218030	HSD11B2 +218030	Secuenciación completa	40
Deficiencia de Apolipoproteína A4 107690	APOA4 107690	Secuenciación completa	40
Deficiencia de Apolipoproteína C-II #207750	APOC2 *608083	Secuenciación completa	40
Deficiencia de purín nucleósido fosforilasa	PNP *164050	Secuenciación completa	40
Deficiencia de xantina deshidrogenasa #278300	XDH *607633	Secuenciación completa	50
Déficit aislado de hormona de crecimiento tipo IB #612781	GHRHR *139191	Secuenciación completa	40

hormona de crecimiento tipo IA #262400			
Déficit de aromatasas #613546	CYP19A1 *107910	Secuenciación completa	40
Déficit de butiril-colinesterasa +177400	BCHE +177400	Secuenciación completa	40
Déficit de carnitina palmitoiltransferasa 1 hepática #255120	CPT1A *600528	Secuenciación completa	45
Déficit de CoA-deshidrogenasa (Acidemia isobutírica) #611283	ACAD8 *604773	Secuenciación completa	40
Déficit de colipasa pancreática #614338	PNLIP *246600	Secuenciación completa	40
Déficit de Fosfoenolpiruvato Carboxiquinasa +261680	PCK1 +261680	Secuenciación completa	35
Déficit de Fructosa-1,6 difosfatasa #229700	FBP1 *611570	Secuenciación completa	40
Déficit de galactoquinasa #230200	GALK1 *604313	Secuenciación completa	40
Déficit de Galactosa epimerasa #230350	GALE *606953	Secuenciación completa	40
Déficit de glucosa-6-fosfato- deshidrogenasa +305900	G6PD +305900	Secuenciación completa	40
Déficit de semialdehído succínico deshidrogenasa #271980	ALDH5A1 *610045	Secuenciación completa	40
Déficit de succinil-CoA acetoacetato transferasa #245050	OXCT1 *601424	Secuenciación completa	40
Déficit parcial de metilmalonil-CoA mutasa #251000	MUT *609058	Detección de la mutación c.322C>T mediante secuenciación	25
	MUT *609058	Secuenciación completa	40
Diabetes Insípida Nefrogénica	AQP2 *107777	Secuenciación completa	35

Autosómica #125800			
Diabetes Insípida Nefrogénica ligada al X #304800	AVPR2 *300538	Secuenciación completa	35
Diabetes insípida neurohipofisaria #125700	AVP *192340	Secuenciación completa	40
Diabetes mellitus neonatal permanente #606176	INS *176730	Secuenciación completa	40
Diabetes mellitus, neonatal permanente (PNDM) #606176	KCNJ11 *600937	Secuenciación completa	40
Diabetes MODY	HNF4 *600281 GCK *138079 HNF1A *142410 HNF1B *189907	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
Diabetes MODY1 #125850	HNF4 *600281	Secuenciación completa	40
Diabetes MODY2 #125851	GCK *138079	Secuenciación completa	25
Diabetes MODY3 #600496	HNF1A *142410	Secuenciación completa	40
Diabetes MODY5 #137920	HNF1B *189907	Secuenciación completa	40
Digenesia ovarica #233300 #300510	FSHR *136435	Secuenciación completa	40
	BMP15 *300247	Secuenciación completa	40
Dishormonogénesis tiroidea familiar #274500 #274700	TPO *606765	Secuenciación completa	40
	TG *188450	Secuenciación completa	55
Disomía uniparental del cromosoma 15 #105830 #176270	Chr 15	Detección deleciones y disomía uniparental mediante estudio de	30

		microsatélites	
Displasia Ectodérmica Anhidrótica Autosómica #129490 #224900	EDAR *604095	Secuenciación completa	40
	EDARADD *606603	Secuenciación completa	35
Displasia Ectodérmica Anhidrótica ligada al X, síndrome de Christ-Siemens-Touraine #305100	EDA *300451	Secuenciación completa	35
	EDA *300451	Análisis mediante MLPA	30
Donohue, síndrome	INSR *147670	Secuenciación completa	45
Ehlers-Danlos, síndrome Tipo musculocontractural #601776	CHST14 *608429	Secuenciación completa	40
Encefalopatía etilmalónica #602473	ETHE1 *608451	Secuenciación completa	40
Enfermedades Mitocondriales	ADN mitocondrial	Secuenciación completa del ADN mitocondrial	55
Fabry, enfermedad #301500	GLA *300644	Secuenciación completa	35
Fenilcetonuria #261600	PAH *612349	Secuenciación completa	40
Fructosemia #229600	ALDOB *612724	Detección de las mutaciones p.Ala150Pro, p.Ala175Asp y p.Asn335Lys mediante secuenciación	35
	ALDOB *612724	Secuenciación completa	45
Galactosemia #230400	GALT *606999	Secuenciación completa	40
Gaucher, enfermedad #230800 #230900 #608013 #231005	GBA *606463	Detección de las mutaciones p.Asn370Ser, p.Leu444Pro, c.93_94insG y c.27 1G>A mediante secuenciación	35
	GBA *606463	Secuenciación completa	40



Glucogenosis tipo Ib #232220	SLC37A4 *602671	Detección de las mutaciones c.1042_1043delCT y p.Gly339Cys	40
	SLC37A4 *602671	Secuenciación completa	40
Glucogenosis tipo II #232300	GAA *606800	Detección de las mutaciones p.Glu176ArgfsX45, p.Asp645Glu, p.Gly828_Asn882del, p.Arg854X y c.-32-13T>G (336-13T>G) mediante secuenciación	40
	GAA *606800	Secuenciación completa	40
Glucogenosis tipo III #232400	AGL *610860	Detección de las mutaciones p.Arg864X, p.Arg1228X y p.Trp680X	40
	AGL *610860	Secuenciación completa	45
Glucogenosis tipo IV #232500	GBE1 *607839	Secuenciación completa	40
Glucogenosis tipo IX #306000	PHKA2 *311870	Secuenciación completa	50
Glucogenosis tipo IXd #300559	PHKA1 *311870	Secuenciación completa	50
Glucogenosis tipo X (Glucogenosis por déficit de fosfoglicerato mutasa) #261670	PGAM2 *612931	Secuenciación completa	40
Hiperalfalipoproteinemia tipo 2 #614028	APOC3 *107720	Secuenciación completa	40
Hipercalcemia hipocalciúrica familiar #145980	CASR *601199	Secuenciación completa	40
Hipercolesterolemia Familiar #144010 #143890	APOB 107730	Detección de las p.Arg3500Trp y	35

		p.Arg3531Cys mediante secuenciación	
	APOB 107730	Secuenciación completa	50
	LDLR *606945	Secuenciación completa	40
Hipercolesterolemia familiar autosómica recesiva #603813	LDLRAP1 *605747	Secuenciación completa	40
Hiperinsulinismo-hiperamoniemia, síndrome #606762	GLUD1 *138130	Secuenciación completa	50
Hiperlipidemia familiar combinada #602491	USF1 *191523	Secuenciación completa	40
Hiperlipoproteinemia tipo 1 #238600	LPL *609708	Detección de la mutación p.Gly188Glu mediante secuenciación	40
	LPL *609708	Secuenciación completa	40
	LPL *609708	Análisis mediante MLPA	30
Hiperoxaluria	HOGA1 *613597	Secuenciación completa	40
Hiperparatiroidismo (Síndrome de tumor de mandíbula) #145001	CDC73 *607393	Secuenciación de los	40
	CDC73 *607393	Secuenciación completa	40
Hiperplasia adrenal congénita debida al déficit de 11 beta hidroxilasa #202010	CYP11B1 *610613	Secuenciación completa	40
Hiperplasia Adrenal Congénita por Déficit de la 21-Hidroxilasa 201910	CYP21A2 *613815	Análisis mediante MLPA	30
	CYP21A2 *613815	Secuenciación completa	35
Hiperplasia Adrenal Congénita por Déficit de la 3-beta-Hidroxisteroide-deshidrogenasa +201810	HSD3B2 *613890	Secuenciación completa	35

Hiperprolinemia tipo II #239510	ALDH4A1 *606811	Secuenciación completa	40
Hiperprolinemia, tipo I #239500	PRODH *606810	Secuenciación completa	50
Hipertiroidismo familiar no autoinmune #609152	TSHR 603372	Secuenciación del exón 10	35
	TSHR 603372	Secuenciación completa	40
Hipertrigliceridemia mayor #145750	GPIHBP1 *612757	Secuenciación completa	40
	LIPI +609252	Secuenciación completa	40
	APOA5 *606368	Secuenciación completa	40
Hipobetalipoproteinemia familiar benigna	APOB 107730	Detección de las mutaciones p.Arg3500Gln, p.Arg3500Trp y p.Arg3531Cys mediante secuenciación	30
	APOB 107730	Secuenciación completa	40
	PCSK9 *607786	Secuenciación completa	40
Hipoglucemia hiperinsulinémica persistente de la infancia #256450	ABCC8 *600509	Detección de las mutaciones c.560T>A (p.Val187Asp), c.3989-9G>A y c.4159_4161del (p.Phe1387del)	40
	ABCC8 *600509	Secuenciación completa	50
Hipogonadismo Hipogonadotrópico #146110	GNRHR *138850	Secuenciación completa	35
Hipogonadismo hipogonadotropo congénito sin anosmia #610628	PROK2 *607002	Secuenciación completa	40
Hipoplasia adrenal congénita ligada al X #300200	NROB1 *300473	Secuenciación completa	40
	NROB1	Análisis mediante MLPA	30

	*300473		
Hipoplasia de células de Leydig #238320	LHCGR *152790	Secuenciación completa	40
Homocistinuria por déficit de cistationina beta-sintasa #236200	CBS *613381	Detección de las mutaciones p.Ile278Thr y p.Gly307Ser mediante secuenciación	25
	CBS *613381	Secuenciación completa	40
Insuficiencia pancreática - anemia - hiperostosis #612714	COX4I2 *607976	Secuenciación completa	40
Jarabe de arce, enfermedad #248600	BCKDHA *608348	Detección de la mutación c.1312T>A mediante secuenciación	40
	BCKDHA *608348	Secuenciación completa	40
	BCKDHB *248611	Detección de las mutaciones c.548G>C , c.832G>A y c.1114G>T mediante secuenciación	40
	BCKDHB *248611	Secuenciación completa	40
Kallman tipo I, síndrome 308700	KAL1 308700	Análisis mediante MLPA	30
	KAL1 308700	Secuenciación completa	40
Kallman tipo II, síndrome #147950	FGFR1 *136350	Análisis mediante MLPA	30
	FGFR1 *136350	Secuenciación completa	40
	CHD7 *608892	Secuenciación completa	50
Laron, síndrome #262500	GHR *600946	Secuenciación completa	45
Lipodistrofia parcial adquirida (Síndrome de Barraquer-Simons) #608709	LMNB2 *150341	Secuenciación completa	40

Lipodistrofia, generalizada congénita #269700 #608594	BSCL2 *606158	Secuenciación completa	40
	AGPAT2 *603100	Secuenciación completa	40
McCune-Albright, síndrome #174800	GNAS +139320	Secuenciación completa	35
McLeod, síndrome #314850	XK *314850	Secuenciación completa	40
Microdelección 22q11.2 (DiGeorge, velocardiofacial), síndrome #188400	Región genómica 22q11.2	Estudio molecular de deleciones en la región genómica 22q11.2 mediante MLPA	30
Mucopolisacaridosis Tipo VII #253220	GUSB *611499	Complete sequencing	50
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 1 +131100	MEN1 +131100	Secuenciación completa	35
	MEN1 +131100	Análisis mediante MLPA	30
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2A #171400	RET 164761	Secuenciación de los exones 10 y 11	35
	RET 164761	Secuenciación de los exones 13, 14, 15 y 16	35
	RET 164761	Secuenciación completa	45
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2B #162300	RET 164761	Detección de las mutaciones p.Met918Thr y p.Ala883Phe mediante secuenciación	25
	RET 164761	Secuenciación completa	45
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo IV	CDKN1B *600778	Secuenciación completa	40
Obesidad debido a déficit del gen receptor de leptina +601007	LEPR +601007	Secuenciación completa	45
Obesidad Mórbida #601665	MC4R *155541	Secuenciación completa	35

	LEP 164160	Secuenciación completa	35
Obesidad, Susceptibilidad #601665 #602025	CARTPT *602606	Secuenciación completa	40
	PYY *600781	Secuenciación completa	40
	SIM1 *603128	Secuenciación completa	40
	UCP3 *602044	Secuenciación completa	40
	MC3R *155540	Secuenciación completa	40
	POMC *176830	Secuenciación completa	40
	Pancreatitis Hereditaria #167800	PRSS1 276000	Secuenciación de los exones 2 y 3
SPINK1 *167790		Secuenciación del exón 3	25
PRSS1 276000		Secuenciación completa	40
SPINK1 *167790		Secuenciación completa	40
CTRC *601405		Detección de las mutaciones p.Arg254Trp y p.Lys247_Arg254del mediante secuenciación	25
CTRC *601405		Secuenciación completa	40
Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1 (Síndrome poliglandular autoinmune) #240300	AIRE *607358	Secuenciación de los exones 2, 3, 6, 8 y 10	40
	AIRE *607358	Secuenciación completa	40
Poliquística hepática aislada, enfermedad #174050	SEC63 *608648	Secuenciación completa	45
	PRKCSH *177060	Secuenciación completa	40
Prader-Willi, síndrome #176270	Región genómica PWS/AS	Estudio de metilación de la región genómica PWS/AS	25

	Región genómica PWS/AS	Detección deleciones y disomía uniparental mediante estudio de microsatélites	30
Pseudohermafroditismo masculino por déficit en 5-alfa-reductasa de tipo 2 #264600	SRD5A2 *607306	Secuenciación completa	40
Pseudohipoparatiroidismo #103580 #603233 #612462	GNAS +139320	Secuenciación completa	35
Pseudopseudohipoparatiroidismo #612463	GNAS +139320	Secuenciación completa	35
Raquitismo hipocalcémico dependiente de vitamina D #264700	CYP27B1 *609506	Secuenciación completa	40
Raquitismo Hipofosfatémico ligado al cromosoma X #307800	PHEX *300550	Secuenciación completa	45
Resistencia generalizada a la hormona tiroidea #188570	THRB *190160	Secuenciación del exón 7 al	40
	THRB *190160	Secuenciación completa	40
Retraso en el crecimiento por déficit en el factor de crecimiento insulínico de tipo 1 #608747	IGF1 *147440	Secuenciación completa	40
Rotor, síndrome #237450	SLCO1B3 *605495	Secuenciación completa	40
	SLCO1B1 *604843	Secuenciación completa	40
Sanjad-Sakati, síndrome #241410	TBCE *604934	Secuenciación completa	40
Síndrome de Pallister Hall #146510	GLI3 *165240	Secuenciación completa	45
	GLI3 *165240	Análisis mediante MLPA	30
Sitosterolemia	ABCG5	Secuenciación completa	40

#210250	*605459		
	ABCG8 *605460	Secuenciación completa	40
Tangier, enfermedad #205400	ABCA1 *600046	Secuenciación completa	50
Von Gierke, enfermedad (Glucogenosis Hepática) +232200	G6PC +232200	Secuenciación completa	35
Wolcott-Rallison, síndrome #226980	EIF2AK3 *604032	Secuenciación completa	40
Xantomatosis cerebrotendinosa #213700	CYP27A1 *606530	Secuenciación completa	40
Enfermedades Mitocondriales	ADN mitocondrial	Secuenciación completa del ADN mitocondrial	55
Fibrosis Quística #219700	CFTR *602421	Detección de la mutación p.Phe508del mediante PCR a tiempo real	25
	CFTR *602421	Detección de todas las mutaciones con una frecuencia superior al 1% en la población española	25
	CFTR *602421	Secuenciación completa	30
	CFTR *602421	Detección del polimorfismo poli- T, asociado a infertilidad masculina	25
	CFTR *602421	Análisis mediante MLPA	30
Hipogonadismo Hipogonadotrópico #146110	GNRHR *138850	Secuenciación completa	35
Kallman tipo I, síndrome 308700	KAL1 308700	Análisis mediante MLPA	30
	KAL1 308700	Secuenciación completa	40
Kallman tipo II, síndrome #147950	FGFR1 *136350	Análisis mediante MLPA	30



	<b>FGFR1</b> *136350	Secuenciación completa	40
	<b>CHD7</b> *608892	Secuenciación completa	50
Microdeleciones del cromosoma Y 400003	Cromosoma Y	Detección de las deleciones en las regiones AZFa, AZFb, AZFc del cromosoma Y asociadas a infertilidad masculina	25
Síndrome de Insensibilidad a Andrógenos #300068	<b>AR</b> *313700	Secuenciación completa	35
Varón XX, síndrome #400045 #400044	<b>AMELX</b> *300391	Determinación de la dotación cromosómica XY mediante PCR	25
	<b>SRY</b> *480000	Detección de la presencia o ausencia mediante PCR	25
	<b>SRY</b> *480000	Secuenciación completa	35