

ESTIMADO MÉDICO NEFRÓLOGO

Ponemos a su disposición **DIAGNÓSTICO GENÓMICO** para más de **82** 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 **NEFROLOGÍA**. 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

NEFROLOGÍA

Enfermedad	Gen	Modalidad	Plazo entrega resultados (días)
Acidemia glutárica tipo 2	ETFDH	Secuenciación completa	40
	ETFA	Secuenciación completa	40
	ETFB	Secuenciación completa	40
Acidosis Tubular Renal Distal Autosómica Dominante	SLC4A1	Secuenciación completa	40
Acidosis Tubular Renal Distal Autosómica Recesiva	ATP6V0A4	Secuenciación completa	45
Alfa-1-Antitripsina	SERPINA1	Detección mutaciones Glu342Lys (alelo PI-Z) y Glu264Val (alelo PI-S)	25
	SERPINA1	Secuenciación completa	25
Alport, síndrome	COL4A3 COL4A4	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	COL4A5 COL4A3 COL4A4	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35

	COL4A3	Secuenciación completa	55
	COL4A4	Secuenciación completa	50
Alport, síndrome (ligada al X)	COL4A5	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	COL4A5	Secuenciación completa	55
	COL4A5	Análisis mediante MLPA	30
Bartter antenatal, síndrome tipo I	SLC12A1	Secuenciación completa	45
Bartter, síndrome	SLC12A1 KCNJ1	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	40
Bartter, síndrome Tipo 3	CLCNKB	Secuenciación completa	40
Bartter, síndrome tipo 4A	BSND	Secuenciación completa	25
Bartter, síndrome Tipo 4B	CLCNKA	Secuenciación completa	40
Bartter, síndrome, Tipo 2	KCNJ1	Secuenciación completa	40
Cistinosis	CTNS	Detección de la delección de 57 Kb (exones 1 al 10) mediante estudio de microsatélites	30
	CTNS	Detección de las mutaciones p.Trp138X, p.Thr7Phe, p.Gln128X, p.Trp182Arg, p.Leu158Pro, p.Gly308Arg, p.Asp205del y p.Ile133Pro mediante secuenciación	40
	CTNS	Secuenciación completa	40
Cistinuria	SLC3A1	Secuenciación completa	35
	SLC7A9	Secuenciación completa	40
Coloboma-Renal, síndrome	PAX2	Secuenciación completa	40
Coproporfiria hereditaria	CPOX	Secuenciación completa	40
Deficiencia de xantina deshidrogenasa	XDH	Secuenciación completa	50

Déficit de galactoquinasa	GALK1	Secuenciación completa	40
Déficit familiar de LCAT (lecitina-colesterol-acil-transferasa)	LCAT	Secuenciación completa	40
Dent, enfermedad	CLCN5	Secuenciación completa	40
Displasia Reno Hepato Pancreática Dandy Walker	NPHP3	Secuenciación completa	50
Distrofia torácica asfixiante del recién nacido (Síndrome de Jeune)	IFT80	Secuenciación completa	45
	DYNC2H1	Secuenciación completa	65
	TTC21B	Secuenciación completa	45
	WDR19	Secuenciación completa	50
Enfermedad quística medular autosómica dominante	UMOD	Secuenciación de los exones 3, 4, 5 y 7	40
	UMOD	Secuenciación completa	40
Enfermedades Mitocondriales	ADN mitocondrial	Secuenciación completa del ADN mitocondrial	55
Fanconi-Bickel, síndrome	SLC2A2	Secuenciación completa	40
Fraser, síndrome	FRAS1	Secuenciación completa	65
	FREM	Secuenciación completa	50
Gitelman, síndrome	SLC12A3	Secuenciación completa	45
Glomeruloesclerosis Focal y Segmentaria	NPHS2 NPHS1 ACTN4	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	NPHS2	Secuenciación completa	35
	NPHS1	Secuenciación completa	45

	ACTN4	Secuenciación completa	45
Hemolítico urémico atípico, síndrome	CFB	Secuenciación completa	40
Hiperoxaluria	HOGA1	Secuenciación completa	40
Hiperoxaluria primaria de tipo 1	AGXT	Detección de las mutaciones p.Gly170Arg, p.Ile244Thr, p.Phe152Ile y c.33dupC (p.Lys12GlnfsX156) mediante secuenciación	40
	AGXT	Secuenciación completa	40
Hipofosfatemia dominante con nefrolitiasis u osteoporosis	SLC34A1	Secuenciación completa	40
Hipomagnesemia familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis	CLDN16	Secuenciación completa	40
Hipomagnesemia intestinal tipo 1	TRPM6	Secuenciación completa	50
Hipomagnesemia primaria autosómica dominante con hipocalciuria	FXD2	Secuenciación completa	40
Joubert, síndrome	TMEM216 AHI1 NPHP1 CEP290 TMEM67 RPGRI1L ARL13B CC2D2A OFD1 CEP41 TMEM237	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	65

Joubert, síndrome Tipo 12	KIF7	Secuenciación completa	40
Joubert, síndrome tipo1	INPP5E	Secuenciación completa	40
Joubert, síndrome tipo10	OFD1	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome tipo2	TMEM216	Secuenciación completa	35
Joubert, síndrome tipo3	AHI1	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome tipo4	NPHP1	Análisis mediante MLPA	30
	NPHP1	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome tipo5	CEP290	Secuenciación completa	55
Joubert, síndrome tipo6	TMEM67	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome tipo7	RPGRIP1L	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome tipo8	ARL13B	Secuenciación completa	40
Joubert, síndrome tipo9	CC2D2A	Secuenciación completa	55
Leiomiomas Cutáneos y Uterinos Múltiples	FH	Secuenciación completa	40
Leiomiomatosis Familiar con Carcinoma Renal	FH	Secuenciación completa	40
Liddle, enfermedad	SCNN1B	Secuenciación completa	40
	SCNN1G	Secuenciación completa	40
Lowe, síndrome	OCRL1	Secuenciación completa	30
Lupus eritematoso sistémico	DNASE1	Secuenciación completa	40
Meckel, síndrome Tipo 1	MKS1	Detección de la mutación c.1487-7_-35del (p.Gly470fs) mediante secuenciación	30

	MKS1	Secuenciación completa	40
Meckel, síndrome Tipo 2	TMEM216	Secuenciación completa	40
Meckel, síndrome Tipo 3	TMEM67	Secuenciación completa	45
Meckel, síndrome Tipo 4	CEP290	Detección de la mutación c.1219_1220del (p.Met407fs) mediante secuenciación	30
	CEP290	Secuenciación completa	55
Meckel, síndrome Tipo 5	RPGRIP1L	Secuenciación completa	45
Meckel, síndrome Tipo 6	CC2D2A	Detección de la mutación c.1762C>T (p.Val587fs) mediante secuenciación	30
		Secuenciación completa	55
MRKH atípico, síndrome	WNT4	Secuenciación completa	40
Nail Patella, síndrome	LMX1B	Secuenciación completa	35
Nefronoptisis no infantil	NPHP1 CEP290 RPGRIP1L GLIS2 NPHP4	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	50
Nefronoptisis tipo 4	NPHP4	Secuenciación completa	45
Nefronoptisis tipo 7	GLIS2	Secuenciación completa	40
Nefronoptisis tipo 9	NEK8	Secuenciación completa	40
Nefropatía hiperuricémica juvenil familiar tipo 1	UMOD	Secuenciación de los exones 3 y 4	40
	UMOD	Secuenciación completa	40
Nefrótico tipo 3, síndrome	PLCE1	Secuenciación completa	50
Nefrótico, síndrome	NPHS1	Secuenciación completa	45

	NPHS2	Secuenciación completa	35
Osteopetrosis - acidosis renal tubular	CA2	Secuenciación completa	40
Pierson, síndrome	LAMB2	Secuenciación completa	45
Poliquistosis Renal	PKD1	Secuenciación completa	50
	PKD2	Secuenciación completa	40
Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva	PKHD1	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	PKHD1	Secuenciación de los exones 3, 32, 36, 57, 58 y 61	40
	PKHD1	Análisis mediante MLPA	30
	PKHD1	Secuenciación completa	55
Potter 1, síndrome	PKHD1	Secuenciación completa	55
Protoporfiria eritropoyética	FECH	Detección de la mutación c.315-48T>C mediante secuenciación	25
	FECH	Secuenciación completa	40
	FECH	Análisis mediante MLPA	30
Púrpura trombocitopénica trombótica (TTP), congénita, por déficit de ADAMTS-13	ADAMTS13	Secuenciación completa	45
Regresión caudal, secuencia	VANGL1	Secuenciación completa	40
Síndrome de HERNs	TREX1	Secuenciación completa	40
Síndrome hemolítico urémico atípico	CFH	Secuenciación completa	45
	MCP	Secuenciación completa	40
Síndrome Nefrótico Resistente a Esteroides Autosómico Recesivo	NPHS2	Secuenciación completa	35

Síndrome urémico hemolítico atípico, con anomalía MCP/CD46	CD46	Secuenciación completa	40
Síndrome urémico hemolítico, forma atípica, con anomalía del factor I	CFI	Secuenciación completa	40
Tumor de Wilms	WT1	Secuenciación completa	40
	WTX (FAM123B)	Secuenciación completa	40
	WT1	Análisis mediante MLPA	30
	CTNNB1	Secuenciación completa	40
Von Hippel Lindau, síndrome	VHL	Análisis mediante MLPA	30
	VHL	Secuenciación completa	35