

## ESTIMADO MÉDICO OFTALMÓLOGO

Ponemos a su disposición **DIAGNÓSTICO GENÓMICO** para más de **126** 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 **OFTALMOLOGÍA**. 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

### OFTALMOLOGÍA

Enfermedad	Gen	Modalidad	Plazo entrega resultados (días)
Acidemia metilmalónica - homocistinuria, tipo cbl C	MMACHC	Detección de la mutación c.271dupA mediante secuenciación	25
	MMACHC	Secuenciación completa	40
Acromatopsia	CNGB3	Detección de la mutación c.1148delC mediante secuenciación	25
	CNGB3	Secuenciación completa	40
	CNGA3	Secuenciación completa	40
	GNAT2	Secuenciación completa	35
	PDE6C	Secuenciación completa	40
Alagille Tipo 1, síndrome #118450	JAG1	Análisis mediante MLPA	30
	JAG1 601920	Secuenciación de los exones 1-6, 9, 12, 17, 20, 23 y 24	25
	JAG1 601920	Secuenciación completa	30
Alagille Tipo 2, síndrome #610205	NOTCH2 *600275	Secuenciación completa	50
Albinismo ocular sordera sensorial tardía #103470	MITF *156845	Secuenciación completa	40
Albinismo Ocular tipo 1 #300500	GPR143 *300808	Secuenciación completa	35
	GPR143 *300808	Análisis mediante MLPA	30
Albinismo Oculocutáneo tipo 1	TYR 606933	Secuenciación completa	25

#203100			
Albinismo Oculocutáneo tipo 2 #203200	OCA2 *611409	Análisis mediante MLPA	30
	OCA2 *611409	Secuenciación completa	45
Alfa-manosidosis #248500	MAN2B1 *609458	Detección de las mutaciones p.Arg750Trp, p.Leu809Pro y c.1830 1G>C mediante secuenciación	40
	MAN2B1 *609458	Secuenciación completa	45
Alstrom, síndrome #203800	ALMS1 *606844	Secuenciación de los exones 8, 10 y 16	45
	ALMS1 *606844	Secuenciación completa	50
	ALMS1 *606844	Análisis mediante MLPA	30
Amaurosis Congénita de Leber #612712 #204000 #613341 #611755 #613837	CEP290 *610142	Secuenciación completa	55
		Array de genotipado (641 mutaciones)	50
	RDH12 *608830	Secuenciación completa	40
	GUCY2D *600179	Detección de mutaciones en los codones 837, 838 y 839	30
	GUCY2D *600179	Secuenciación completa	40
	LRAT *604863	Secuenciación completa	40
	RPE65 *180069	Secuenciación completa	40
	CEP290 *610142	Secuenciación completa	55
	IMPDH1 *146690	Detección de la mutación p.Asp226Asn mediante secuenciación	25
	IMPDH1 *146690	Secuenciación completa	40
Aniridia #106210	PAX6 *607108	Análisis mediante MLPA	30
	PAX6 *607108	Secuenciación completa	40
Anoftalmia - microftalmia, aislada #613517 #611040	MFRP *606227	Secuenciación completa	40
	PRSS56 *613858	Secuenciación completa	40
Atrofia Óptica Dominante	OPA1	Secuenciación completa	35

Tipo 1 #165500	*605290		
Atrofia Óptica Dominante Tipo 3 #165300	OPA3 *606580	Secuenciación completa	35
Atrofia Óptica Tipo 7 #612989	TMEM126A *612988	Secuenciación completa	40
Bardet-Biedl, síndrome #209900		Array de genotipado (308 mutaciones)	45
	BBS2 *606151	Secuenciación completa	40
	TRIM32 *602290	Secuenciación completa	40
	BBS1 *209901	Detección de la mutación p.Met390Arg	40
	BBS1 *209901	Secuenciación completa	40
	BBS10 *610148	Secuenciación completa	40
Beals, síndrome (Aracnodactilia Contractural Congénita) #121050	FBN2 *612570	Secuenciación del exón 24 al 36	35
	FBN2 *612570	Secuenciación completa	55
Blefarofimosis-ptosis- epicanto inverso #110100	FOXL2 *605597	Secuenciación completa	40
Carney, síndrome #160980	PRKAR1A *188830	Secuenciación completa	40
Catarata Congénita ligada al cromosoma X #302200	NHS *300457	Secuenciación completa	40
Catarata, congénita, no sindrómica #610019	FYCO1 *607182	Secuenciación completa	45
Char, síndrome #169100	TFAP2B *601601	Secuenciación completa	40
Chediak-Higashi, síndrome #214500	LYST *606897	Secuenciación completa	55
Coats, enfermedad de 300216	NDP *300658	Secuenciación completa	35
Coloboma-Renal, síndrome	PAX2 *167409	Secuenciación completa	40
Coroideremia #303100	CHM *300390	Secuenciación completa	40
	CHM	Análisis mediante MLPA	30

	*300390		
Déficit de galactoquinasa #230200	GALK1 *604313	Secuenciación completa	40
Déficit familiar de LCAT (lecitina-colesterol-acil- transferasa) #245900	LCAT *606967	Secuenciación completa	40
Displasia ectodérmica - ectrodactilia - distrofia macular (Síndrome EEM) #225280	CDH3 *114021	Secuenciación completa	40
Displasia Septoóptica #182230	HESX1 *601802	Secuenciación completa	35
Distiquiasis linfedema y fisura palatina #153400	FOXC2 *602402	Secuenciación completa	40
Distrofia corneal de Reis- Buckler #608470	TGFBI *601692	Detección de mutaciones en los codones 124 y 555 mediante secuenciación	40
	TGFBI *601692	Secuenciación completa	40
Distrofia corneal polimórfica posterior #122000	VSX1 *605020	Secuenciación completa	40
Distrofia de retina de Bothnia #607475	RLBP1 *180090	Secuenciación completa	40
Distrofia de Sorsby del fondo de ojos #136900	TIMP3 *188826	Secuenciación del exon 5	40
	TIMP3 *188826	Secuenciación completa	40
Distrofia endotelial hereditaria congénita tipo 2 #217700	SLC4A11 *610206	Secuenciación completa	40
Distrofia macular (Stargardt tipo 3) #600110	ELOVL4 *605512	Secuenciación completa	40
Distrofia Macular Retinal, Tipo 2 #608051	PROM1 *604365	Secuenciación completa	45
Distrofia Macular Viteliforme #153700	BEST1 *607854	Secuenciación completa	40
Distrofia Macular Viteliforme en su forma adulta #608161	PRPH2 *179605	Secuenciación completa	40
	BEST1	Secuenciación completa	40

	*607854		
Distrofia retiniana de conos-bastones #120970	CRX *602225	Secuenciación completa	40
Distrofia retiniana en panal de Doyme #126600	EFEMP1 *601548	Detección de la mutación p.Arg345Tr mediante secuenciación	40
	EFEMP1 *601548	Secuenciación completa	40
Duane del rayo radial, síndrome #607323	SALL4 *607343	Secuenciación completa	40
Ectopía Lentis Aislada Autosómica Dominante #129600	FBN1 *134797	Secuenciación completa	55
Ectopía Lentis Aislada Autosómica Recesiva #225100	ADAMTSL4 *610113	Secuenciación completa	40
Encefalopatía de Sustancia Blanca Evanescente #603896	EIF2B5 *603945	Detección mutación p.Arg113His mediante secuenciación	25
	EIF2B5 *603945	Secuenciación completa	40
	EIF2B2 *606454	Secuenciación completa	35
	EIF2B4 *606687	Secuenciación completa	35
	EIF2B3 *606273	Secuenciación completa	40
	EIF2B1 *606686	Secuenciación completa	35
Enfermedades Mitocondriales	ADN mitocondrial	Secuenciación completa del ADN mitocondrial	55
Fibrosis congénita de músculos extraoculares #135700	KIF21A *608283	Secuenciación de los exones 2, 8, 20 y 21	40
	KIF21A *608283	Secuenciación completa	50
Fraser, síndrome	FRAS1 *607830	Secuenciación completa	65
	FREM *608945	Secuenciación completa	50
Galactosialidosis #256540	CTSA *613111	Secuenciación completa	40
Glaucoma congénito #137750	MYOC *601652	Secuenciación completa	40
Glaucoma congénito	CYP1B1	Secuenciación completa	40

primario #231300 #613086	*601771		
	LTBP2 *602091	Secuenciación completa	50
Glaucoma hereditario #137760	OPTN *602432	Secuenciación completa	40
Glaucoma hereditario #609887	WDR36 *609669	Secuenciación completa	45
Granulomatosa crónica, enfermedad #306400	CYBB *300481	Secuenciación completa	40
Granulomatosis séptica crónica #233690	CYBA *608508	Secuenciación completa	40
Griscelli, síndrome tipo 1 #214450	MYO5A *160777	Secuenciación completa	50
Hermansky-Pudlak tipo 2, síndrome #608233	AP3B1 *603401	Secuenciación completa	45
Hiperferritinemia y cataratas, síndrome #600886	FTL *134790	Secuenciación de la región IRE	35
Hiperoxaluria	HOGA1 *613597	Secuenciación completa	40
Hipomielinización (Catarata congénita) #610532	FAM126A *610531	Secuenciación completa	40
Hipoplasia dérmica focal (Síndrome de Goltz) #305600	PORCN *300651	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
Ictiosis ligada al X #308100	STS *300747	Análisis mediante MLPA	30
	STS *300747	Secuenciación completa	40

Joubert, síndrome #608091 #608629 #609583 #610188 #610688 #611560 #612291 #612285 #300804	TMEM216 *613277 AHI1 *608894 NPHP1 *607100 CEP290 *610142 TMEM67 *609884 RPGRIP1L *610937 ARL13B *608922 CC2D2A *612013 OFD1 *300170 CEP41 *610523 TMEM237 *614423	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	65
Joubert, síndrome Tipo 12 #200990	KIF7 *611254	Secuenciación completa	40
Joubert, síndrome tipo1 #213300	INPP5E *613037	Secuenciación completa	40
Joubert, síndrome tipo10 #300804	OFD1 *300170	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome tipo2 #608091	TMEM216 *613277	Secuenciación completa	35
Joubert, síndrome tipo3 #608629	AHI1 *608894	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome tipo4 #609583	NPHP1 *607100	Análisis mediante MLPA	30
	NPHP1 *607100	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome tipo5 #610188	CEP290 *610142	Secuenciación completa	55
Joubert, síndrome tipo6 #610688	TMEM67 *609884	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome tipo7 #611560	RPGRIP1L *610937	Secuenciación completa	45
Joubert, síndrome tipo8 #612291	ARL13B *608922	Secuenciación completa	40
Joubert, síndrome tipo9 #612285	CC2D2A *612013	Secuenciación completa	55
Lipofuscinosis Neuronal	PPT1	Detección de las mutaciones p.Arg122Trp y p.Arg151X	40



Ceroide Infantil o Tipo 1 #256730	*600722	mediante secuenciación	
	PPT1 *600722	Secuenciación completa	40
Lowe, síndrome #309000	OCRL1 *300535	Secuenciación completa	30
Lupus eritematoso sistémico #152700	DNASE1 *125505	Secuenciación completa	40
Marfan Tipo 2, síndrome #154700	TGFBR2 190182	Secuenciación completa	40
Marfan, síndrome #154700	TGFBR2 190182 FBN1 *134797	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	TGFBR1 *190181 TGFBR2 190182 FBN1 *134797	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	FBN1 *134797	Secuenciación completa	55
	TGFBR2 190182	Secuenciación completa	40
	FBN1 *134797	Análisis mediante MLPA	30
Meckel, síndrome Tipo 3 #607361	TMEM67 *609884	Secuenciación completa	45
Microftalmia aislada #610092 #610093	CHX10 *142993	Secuenciación completa	40
Microftalmia de Lenz #300166	BCOR *300485	Secuenciación completa	45
Microftalmia síndrómica tipo 3 #206900	SOX2 *184429	Análisis mediante MLPA	30
	SOX2 *184429	Secuenciación completa	40
Microftalmia síndrómica tipo 9 #601186	STRA6 *610745	Secuenciación completa	40
Mucopolisacaridosis Tipo VII #253220	GUSB *611499	Complete sequencing	50
Neuropatía con discapacidad auditiva	GJB3 +603324	Secuenciación completa	40

+603324			
Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (LHON) #535000	MTND4 *516003 MTND6 *516006 MTND1 *516000	Detección mutaciones m.11778G>A, m.14484T>C y m.3460G>A mediante secuenciación	35
Nistagmo congénito ligado al X #310700	FRMD7 *300628	Secuenciación completa	40
Norrie, enfermedad #310600	NDP *300658	Secuenciación completa	35
Oftalmoplejía externa progresiva #157640 #258450	POLG *174763	Detección de las mutaciones p.Thr251Ile, p.Ala467Thr, p. Pro587Leu, p.Trp748Ser y p.Gly848Ser mediante secuenciación	40
	POLG *174763	Secuenciación completa	40
Oguchi, enfermedad #258100 #613411	SAG *181031	Secuenciación completa	40
	GRK1 *180381	Secuenciación completa	40
Osteopetrosis maligna autosómica recesiva #259700	TCIRG1 *604592	Secuenciación completa	40
Osteopetrosis maligna autosómica recesiva Tipo 2 #259710	TNFSF11 *602642	Secuenciación completa	40
Parálisis de la mirada horizontal con escoliosis progresiva #607313	ROBO3 *608630	Secuenciación completa	45
Peters, anomalía #604229	PAX6 *607108	Secuenciación completa	40
	PITX2 *601542	Secuenciación completa	40
Pseudohipoaldosteronismo #264350	SCNN1A *600228	Secuenciación completa	40
	SCNN1B *600760	Secuenciación completa	40
	SCNN1G *600761	Secuenciación completa	40
	NR3C2 *600983	Secuenciación completa	40
Retinoblastoma	RB1	Análisis mediante MLPA	30

180200	180200		
	RB1 180200	Secuenciación completa	30
Retinosis pigmentaria autosómica recesiva #613794		Array de genotipado (710 mutaciones)	45
	RPE65 *180069	Secuenciación completa	40
Retinosis Pigmentaria ligada al cromosoma X #300029 #312600	RPGR *312610	Secuenciación del exón 1 al exón 15	40
	RPGR *312610	Secuenciación del exón ORF15	50
	RP2 +300757	Secuenciación completa	40
Retinosis pigmentaria tipo 37 #611131	NR2E3 *604485	Secuenciación completa	40
Retinosquiasis Juvenil Ligada al cromosoma X +312700	RS1 +312700	Secuenciación completa	40
Roberts, síndrome #268300	ESCO2 *609353	Secuenciación completa	40
Rubinstein-Taybi, síndrome #180849	CREBBP *600140	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	45
	CREBBP *600140	Secuenciación completa	50
	CREBBP *600140	Análisis mediante MLPA	30
Sandhoff, enfermedad #268800	HEXB *606873	Secuenciación completa	40
Síndrome de HERNES #192315	TREX1 *606609	Secuenciación completa	40
Síndrome de Tietz #103500	MITF *156845	Secuenciación completa	40
Síndrome de Waardenburg tipo 2 #193510	MITF *156845	Secuenciación completa	40
Síndromes miasténicos, congénitos presinápticos #254210	CHAT *118490	Secuenciación completa	40
Sordera Sensorineural no Sindrómica Autosómica Dominante #601369 #601316	EYA4 *603550	Secuenciación completa	50
	COCH *603196	Secuenciación completa	55
Stargardt, síndrome	ABCA4	Array de genotipado (558 mutaciones)	50

#248200	*601691		
	ABCA4 *601691	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	ABCA4 *601691	Secuenciación completa	55
	ABCA4 *601691	Análisis mediante MLPA	30
	ABCA4 *601691	Análisis mediante MLPA (Salsa P151)	30
	ABCA4 *601691	Análisis mediante MLPA (Salsa P152)	30
Tangier, enfermedad #205400	ABCA1 *600046	Secuenciación completa	50
Usher, síndrome Tipo 1B #276900	MYO7A *276903	Secuenciación completa	55
Usher, síndrome Tipo 1D #601067	CDH23 *605516	Secuenciación completa	55
Usher, síndrome Tipo 2A #276901	USH2A +608400	Detección de la mutación c.2299delG (p.Glu767SerfsX21) mediante secuenciación	25
	USH2A +608400	Secuenciación del exón 1 al exón 24	45
	USH2A +608400	NextGeneDx.Secuenciación completa mediante NGS	35
	USH2A +608400	Secuenciación completa	55
Usher, síndrome Tipo 3A #276902	CLRN1 *606397	Secuenciación completa	40
Usher, síndrome Tipo 3B #614504	HARS *142810	Secuenciación completa	40
Vitreorretinopatía exudativa familiar autosómica #133780 #601813 #613310	FZD4 *604579	Secuenciación completa	40
	LRP5 *603506	Secuenciación completa	45
Vitreorretinopatía exudativa familiar ligada al X #305390	NDP *300658	Secuenciación completa	35
Von Hippel Lindau, síndrome #193300	VHL *608537	Análisis mediante MLPA	30
	VHL *608537	Secuenciación completa	35
Waardenburg tipo 1,	PAX3	Secuenciación completa	40

síndrome #606597	*606597		
	PAX3 *606597	Análisis mediante MLPA	30
Waardenburg-Shah, síndrome #613266	SOX10 *602229	Secuenciación completa	40
Weill-Marchesani, síndrome #277600	ADAMTS10 *608990	Secuenciación completa	45
Zinsser-Cole-Engman, síndrome #305000	DKC1 *300126	Secuenciación completa	40