

SOLICITUD DE ANÁLISIS GENÉTICO

Información del Paciente Nombres y Apellidos: _____

 Correo Electrónico: _____ Género: M F Edad: _____

Nacionalidad: _____ DPI (ID): _____ Tel.: _____

Información del Médico Tratante Nombres y Apellidos: _____

Correo Electrónico: _____ Tel.: _____

PRUEBAS DE PREVENCIÓN

Riesgo Genético

- OncoRisk** (Riesgo Genético al Cáncer Familiar) - 110 genes
- CardioGen** (Enfermedades Cardiovasculares) - 156 genes
- Metabolix** (Metabolismo + Epilepsia) - 72 genes
- ProGen** (Tamizaje Genético a Progenitores) - 326 genes
- Verifi** (Test Prenatal No-Invasivo)
- InmunoGen** (Deficiencias Inmunitarias) - 274 genes

PANELES ACCIONABLES

Farmacogenómica Oncológica

- OncoLife** (Determina Fármacos para Paciente Oncológico)
- FarmaGen** (Metabolismo de Fármacos) - 190 genes

DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Oncología Genética

- Cáncer Hereditario (150 genes)
- Cáncer Colorectal – Incluye Síndrome Lynch y otros Tumores Gastrointestinales (50 genes)
- Cáncer Colorrectal Hereditario no Polipósico (14 genes)
- Cáncer de Mama (34 genes)
- Cáncer de Mama y Ovario (38 genes)
- Cáncer de Ovario (36 genes)
- Cáncer de Mama y Tiroides (68 genes)
- Cáncer de Mama, Útero y Ovario (39 genes)
- Cáncer de Páncreas (33 genes)
- Cáncer de Pulmón (5 genes)
- Cáncer de Tiroides (24 genes)
- Cáncer Ginecológico (Mama, Útero, Ovario y Endometrio) (44 genes)
- Cáncer Renal (19 genes)
- Cáncer de Colon – Incluye Síndrome Lynch y otros Tumores Gastrointestinales (45 genes)
- Cáncer de Colon (39 genes)
- Glaucoma (28 genes)

DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Oncología Genética

- Feocromocitoma y Paraganglioma (7 genes)
- Neoplasia Endocrina Múltiple (3 genes)
- Neoplasias Linfo y Mieloproliferativas (88 genes)
- Sarcoma (24 genes)
- Síndrome de Lynch (5 genes)
- Síndrome Mielodisplásico / Leucemia (86 genes)
- Tumores Cerebrales (35 genes)

Cardiología Genética

- Aortopatías (43 genes)
- Aortopatías y Desórdenes del Tejido Conectivo (43 genes)
- Arritmia Cardíaca (16 genes)
- Arteriopatía Cerebral (14 genes)
- Artrogriposis (11 genes)
- Canalopatías (35 genes)
- Cardiomiopatía Dilatada (50 genes)
- Cardiomiopatía Hipertrófica (100 genes)
- Cardiomiopatía Hipertrófica + Arritmia (102 genes)
- Cardiopatías Congénitas (129 genes)
- Defectos Cardíacos Congénitos (61 genes)
- Dilatación Aórtica y Enfermedades Relacionadas (20 genes)
- Displasia Arritmogénica Ventricular Derecha (14 genes)
- Fibrilación Auricular Familiar (13 genes)
- Hipertensión Pulmonar Primaria (14 genes)
- Microangiopatía Trombótica (13 genes)
- Miocardiopatía Dilatada Familiar (96 genes)
- Miocardiopatía Dilatada Familiar y Corazón no Compactado (106 genes)
- Miocardiopatías (145 genes)
- Miopatías y Rabdomiólisis (29 genes)
- Enfermedad Cardíaca Coronaria (136 genes)
- Síndrome Noonan y otras RASopatías (12 genes)
- Síndrome Noonan, Síndrome Cardiofaciocutáneo y otras RASopatías (48 genes)

DIAGNÓSTICO GENÉTICO
Cardiología Genética
<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> RASopatías (45 genes) <input type="radio"/> Síndrome Brugada (27 genes) <input type="radio"/> Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo (4 genes) <input type="radio"/> Síndrome QT Largo (25 genes) <input type="radio"/> Síndrome QT Corto (8 genes) <input type="radio"/> Taquicardia Ventricular Polimorfa Catecolaminérgica (9 genes) <input type="radio"/> Trastornos Plaquetarios y de la Coagulación (105 genes) <input type="radio"/> Trombocitopenia (12 genes) <input type="radio"/> Trombofilia y Trastornos de la Coagulación (23 genes)
Inmunogenética
<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Agammaglobulinemia (10 genes) <input type="radio"/> Asma (16 genes) <input type="radio"/> Defectos de la Fagocitosis (26 genes) <input type="radio"/> Dermatitis Atópica (13 genes) <input type="radio"/> Inmunodeficiencia Primaria (274 genes) <input type="radio"/> Inmunodeficiencia Primaria Combinada – Síndrome Barré Tipo II (4 genes) <input type="radio"/> Leucodistrofias y Leucoencefalopatías (41 genes) <input type="radio"/> Lupus Eritematoso Sistémico (69 genes) <input type="radio"/> Síndrome Hiper IgE (7 genes) <input type="radio"/> Síndrome Linfoproliferativo Autoinmune (ALPS) (17 genes) <input type="radio"/> Urticaria Crónica Espontánea (16 genes) <input type="radio"/> Enfermedad de Graves (4 genes)
Enfermedades Genéticas Sindrómicas
<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Síndrome Adams-Oliver (6 genes) <input type="radio"/> Síndrome Alport (6 genes) <input type="radio"/> Síndrome Bardet-Biedl (18 genes) <input type="radio"/> Síndrome Beckwith-Wiedemann (5 genes) <input type="radio"/> Síndrome Cockayne (2 genes) <input type="radio"/> Síndrome Coffin-Siris (10 genes) <input type="radio"/> Síndrome Cornelia de Lange (7 genes) <input type="radio"/> Síndrome de Chédiak-Higashi vs Hermansky-Pudlak (16 genes) <input type="radio"/> Síndrome Dravet (4 genes) <input type="radio"/> Síndrome Ehlers-Danlos (33 genes) <input type="radio"/> Síndrome Hemolítico Urémico (15 genes) <input type="radio"/> Síndrome Joubert (39 genes) <input type="radio"/> Síndrome Kallman (16 genes) <input type="radio"/> Síndrome Kallman e Hipogonadismo Hipogonadotrópico (30 genes) <input type="radio"/> Síndrome Klippel-Feil y Anemia de Fanconi (29 genes) <input type="radio"/> Síndrome Leopard (3 genes) <input type="radio"/> Síndrome Marfan (15 genes) <input type="radio"/> Síndrome Marfan-like (11 genes)

DIAGNÓSTICO GENÉTICO
Enfermedades Genéticas Sindrómicas
<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Síndrome Meckel (11 genes) <input type="radio"/> Síndrome Noonan (13 genes) <input type="radio"/> Síndrome Rubinstein-Taybi (3 genes) <input type="radio"/> Síndrome Seckel (19 genes) <input type="radio"/> Síndrome Seckel y Microcefalia (71 genes) <input type="radio"/> Síndrome Stickler (6 genes) <input type="radio"/> Síndrome Usher (38 genes) <input type="radio"/> Síndrome Waardenburg (8 genes) <input type="radio"/> Síndromes Neurocutáneos (18 genes) <input type="radio"/> Síndromes Progeroides (16 genes) <input type="radio"/> Síndrome de Marfan y Aortopatías (33 genes) <input type="radio"/> Síndrome Ehlers-Danlos y otras Colagenopatías (79 genes) <input type="radio"/> Síndrome Miasténico Congénito (31 genes) <input type="radio"/> Síndrome Nefrótico (34 genes) <input type="radio"/> Síndrome Nefrótico Córtico-resistente (32 genes)
Otras Especialidades Médico-Genéticas
<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Acidemia Propiónica (2 genes) <input type="radio"/> Acidosis Tubular Renal (5 genes) <input type="radio"/> Aciduria Metilmalónica (26 genes) <input type="radio"/> Albinismo Oculocutáneo (13 genes) <input type="radio"/> Alteraciones Renales (9 genes) <input type="radio"/> Alzheimer Temprano (4 genes) <input type="radio"/> Amenorrea Primaria (7 genes) <input type="radio"/> Anemia Congénita Hereditaria (64 genes) <input type="radio"/> Anemia de Blackfan-Diamond (10 genes) <input type="radio"/> Anemia de Fanconi (Incluye Fanconi Renotubular y Cistonosis), Leucodistrofias, Leucoencefalopatías y Errores Innatos del Metabolismo (527 genes) <input type="radio"/> Anomalías de las Extremidades y Amenorrea (104 genes) <input type="radio"/> Anomalías Genéticas de los Leucocitos (15 genes) <input type="radio"/> Aplasia Medular – Aplasia Medular (68 genes) <input type="radio"/> Ataxias Espinocerebelosas (114 genes) <input type="radio"/> Ataxias Espinocerebelosas y Atrofia Cerebelar (68 genes) <input type="radio"/> Ataxias Hereditarias (68 genes) <input type="radio"/> Atrofia Muscular Espinal (24 genes) <input type="radio"/> Atrofia Óptica (1 gen) <input type="radio"/> Autismo (168 genes) <input type="radio"/> Braquidactilia (27 genes) <input type="radio"/> Catarata Congénita (38 genes) <input type="radio"/> Charcot-Marie-Tooth (71 genes) <input type="radio"/> Charcot-Marie-Tooth + Síndrome Miasténico Congénito (53 genes) <input type="radio"/> Ciliopatías (11 genes) <input type="radio"/> Cohesinopatías (7 genes)

DIAGNÓSTICO GENÉTICO
Otras Especialidades Médico-Genéticas
<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Colagenopatías (66 genes) <input type="radio"/> Colestasis (38 genes) <input type="radio"/> Convulsión Febril (60 genes) <input type="radio"/> Craneodismorfologías (4 genes) <input type="radio"/> Craneosinostosis (32 genes) <input type="radio"/> Cutis Laxa (6 genes) <input type="radio"/> Defectos del Cierre del Tubo Neural (9 genes) <input type="radio"/> Deficiencia de Creatina (3 genes) <input type="radio"/> Degeneración Macular Asociada con la Edad (19 genes) <input type="radio"/> Demencia Frontotemporal (11 genes) <input type="radio"/> Desórdenes de la Membrana Basal Glomerular (36 genes) <input type="radio"/> Desórdenes de la Oxidación de Ácidos Grasos (20 genes) <input type="radio"/> Desórdenes del Desarrollo Sexual (110 genes) <input type="radio"/> Desórdenes Oculares (137 genes) <input type="radio"/> Desórdenes Relacionados con Fibrosis Quística (6 genes) <input type="radio"/> Diabetes Insípida Central y Nefrogénica (3 genes) <input type="radio"/> Diabetes Juvenil (7 genes) <input type="radio"/> Diabetes Monogénica (36 genes) <input type="radio"/> Diabetes Neonatal (10 genes) <input type="radio"/> Diabetes Tipo MODY (59 genes) <input type="radio"/> Discapacidad Cognitiva (562 genes) <input type="radio"/> Discapacidad Cognitiva Ligada a X (93 genes) <input type="radio"/> Discapacidad Cognitiva y Autismo (282 genes) <input type="radio"/> Discinesia Ciliar Primaria (60 genes) <input type="radio"/> Discinesia Paroxística (6 genes) <input type="radio"/> Disfunción del Metabolismo del Surfactante Pulmonar (7 genes) <input type="radio"/> Disgenesia del Segmento Anterior (25 genes) <input type="radio"/> Disgenesia del Segmento Anterior, Anoftalmia, Microftalmia, Coloboma (32 genes) <input type="radio"/> Dislipidemia (32 genes) <input type="radio"/> Disostosis Espondilocostal (5 genes) <input type="radio"/> Displasia Ectodérmica (50 genes) <input type="radio"/> Displasia Esquelética (174 genes) <input type="radio"/> Displasia Metafisaria (8 genes) <input type="radio"/> Displasia Septo-óptica (6 genes) <input type="radio"/> Disqueratosis Congénita (11 genes) <input type="radio"/> Distonía Primaria (44 genes) <input type="radio"/> Distrofia Muscular de Cintura Miembro (28 genes) <input type="radio"/> Distrofia Retiniana de Conos (38 genes) <input type="radio"/> Distrofias Musculares y Miopatías (207 genes) <input type="radio"/> Dolor Abdominal (47 genes) <input type="radio"/> Enanismo Primordial y Síndrome Seckel (19 genes) <input type="radio"/> Encefalopatía Epiléptica (67 genes) <input type="radio"/> Enfermedad de Alzheimer y Demencia Frontotemporal (29 genes)

DIAGNÓSTICO GENÉTICO
Otras Especialidades Médico-Genéticas
<ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Enfermedad de Neuronas Motoras (41 genes) <input type="radio"/> Enfermedad de Parkinson (48 genes) <input type="radio"/> Enfermedad de Zellweger (15 genes) <input type="radio"/> Enfermedad Granulomatosa Crónica (7 genes) <input type="radio"/> Enfermedades de Depósito Lisosomal (Incluye Mucopolisacaridosis) (272 genes) <input type="radio"/> Enfermedades de Depósito Lisosomal + Lipofuscinosis Neuronal Ceroides (288 genes) <input type="radio"/> Enfermedades de Mecanismos de Reparación por Escisión (53 genes) <input type="radio"/> Enfermedades de Mineralización Anormal o Raquitismo Hipofosfatémico (11 genes) <input type="radio"/> Enfermedades del Desarrollo Ocular (88 genes) <input type="radio"/> Enfermedades del Tejido Conectivo (52 genes) <input type="radio"/> Enfermedades Mitocondriales (149 genes) <input type="radio"/> Enfermedades Neurológicas (201 genes) <input type="radio"/> Enfermedades Neuromusculares, Distrofias Musculares, Miopatías y Polineuropatías (320 genes) <input type="radio"/> Enfermedades por Almacenamiento de Glucógeno (33 genes) <input type="radio"/> Epidermolisis Ampollosa (24 genes) <input type="radio"/> Epidermolisis Bullosa (23 genes) <input type="radio"/> Epilepsia (409 genes) <input type="radio"/> Epilepsia Refractaria (98 genes) <input type="radio"/> Errores Innatos del Metabolismo (482 genes) <input type="radio"/> Esclerosis Lateral Amiotrófica (53 genes) <input type="radio"/> Esclerosis Tuberosa (4 genes) <input type="radio"/> Falla Medular (39 genes) <input type="radio"/> Falla Ovárica Prematura (27 genes) <input type="radio"/> Fiebre Periódica (37 genes) <input type="radio"/> Fiebre Recurrente (15 genes) <input type="radio"/> Glomeruloesclerosis Focal y Segmentaria (14 genes) <input type="radio"/> Glomerulonefritis (4 genes) <input type="radio"/> Glucogenosis (3 genes) <input type="radio"/> Hemocromatosis Hereditaria (15 genes) <input type="radio"/> Hemoglobinopatías (18 genes) <input type="radio"/> Heterotaxia (28 genes) <input type="radio"/> Hipercolesterolemia Familiar (56 genes) <input type="radio"/> Hiperglicemia (11 genes) <input type="radio"/> Hiperinsulinismo Congénito (9 genes) <input type="radio"/> Hiperlipidemias (16 genes) <input type="radio"/> Hiperplasia Suprarrenal Congénita (7 genes) <input type="radio"/> Hipertricosis (34 genes) <input type="radio"/> Hipoacusia Neurosensorial (11 genes) <input type="radio"/> Hipoacusia Neurosensorial no Sindrómica Autosómica Dominante (30 genes) <input type="radio"/> Hipoglicemia Neonatal (8 genes) <input type="radio"/> Hipogonadismo Hipogonadotrópico (17 genes)

DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Otras Especialidades Médico-Genéticas

- Hipomagnesemia (8 genes)
- Hipoparatiroidismo (15 genes)
- Hipospadias (60 genes)
- Hipoventilación Congénita Central (21 genes)
- Ictiosis Congénita (35 genes)
- Inactivación del Cromosoma X (2 genes)
- Leucodistrofia (78 genes)
- Leucodistrofia y Enfermedades de la Biogénesis de los Peroxisomas (58 genes)
- Lipodistrofias (10 genes)
- Lipofuscinosis Neuronal Ceroide (12 genes)
- Macrocefalia y Sobrecrecimiento (44 genes)
- Enfermedades Metabólicas (130 genes)
- Microcefalia (53 genes)
- Microftalmia (26 genes)
- Mucopolisacaridosis (12 genes)
- Nefrolitiasis (109 genes)
- Neuroencefalopatía Epiléptica (11 genes)
- Neurofibromatosis (8 genes)
- Neuropatía Hereditaria Sensorial y Autonómica (2 genes)
- Neuropatía Sensitivo-Motora Autosómica Recesiva (64 genes)
- Neuropatías Desmielinizantes Hereditarias (19 genes)
- Neuropatías Desmielinizantes Hereditarias y Esclerosis Múltiple (92 genes)
- Neutropenia Congénita – Incluye Neutropenia Cíclica (24 genes)
- Neutropenia Congénita (5 genes)
- Nistagmus Congénito y Anormalidades del Movimiento Ocular (8 genes)
- Obesidad (32 genes)
- Oftalmoplejía Externa Progresiva (53 genes)
- Oftalmoplejía Extrínseca (externa) (44 genes)
- Osteoartritis (75 genes)
- Osteogénesis Imperfecta (61 genes)
- Osteopetrosis (29 genes)
- Osteoporosis (32 genes)
- Pancreatitis Aguda (4 genes)
- Pancreatitis Crónica (6 genes)
- Pancreatitis Hereditaria (5 genes)
- Epilepsia con Convulsión Febril (12 genes)
- Homocistinuria (5 genes)
- Parálisis Periódica Hipokalemica (8 genes)
- Paraparesia Espástica Hereditaria (66 genes)
- Paraplejía Espástica Autosómica Dominante (11 genes)
- Porfirias (10 genes)
- Pre-Eclampsia (7 genes)
- Púrpura Trombocitopénica Idiopática (17 genes)

DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Otras Especialidades Médico-Genéticas

- Raquitismo Hipofosfatémico (14 genes)
- Retinitis Pigmentosa (4 genes)
- Retinopatía (232 genes)
- Riñón Poliquístico (9 genes)
- Sarcoglicanopatías (5 genes)
- Sordera no Sindrómica (59 genes)
- Talla Baja (46 genes)
- Trastornos del Movimiento (74 genes)
- Enfermedad Neurodegenerativa por Depósito de Hierro (NBIA) (9 genes)
- Hipotiroidismo Congénito (12 genes)

Evaluación de Mutaciones por PCR

- Fibrosis Quística (CFTR)
- Espondilitis Anquilosante (HLA-B27)
- Hemocromatosis (HFE)

Abordajes de Amplio Espectro

- Secuenciación Exoma Clínico (6,700 genes)
- Secuenciación Exómica Completa (21,000 genes)
- Estudio de Portadores (326 genes)
- Onco Panel (150 genes)
- Cardio Panel (238 genes)
- Discapacidad Intelectual Panel (505 genes)
- Neuro Panel (201 genes)
- Osteo Panel (241 genes)
- Metabolismo Fármacos (190 genes)

HISTORIAL CLÍNICO