



HEMATOLOGÍA



81 14 13 40 84



contacto@snyppgenetics.com
moises@snyppgenetics.com



snyppgenetics.com



Lunes a viernes 9:00 – 14:00 y 16:00 – 18:00
Sábado 9:00 – 12:00 Previa Cita

Av. José María Castorena 324 Interior 203 Colonia El Yaqui, Cuajimalpa

¿Quiénes somos?

SNyP Genetics SA de CV realiza estudios de Laboratorio en el área de Biología Molecular, brindando confiabilidad, integridad y seriedad en sus procesos, apoyado en personal profesional, ético y competente.

El objetivo es poder dar apoyo al clínico para la prevención y diagnóstico en el campo de las enfermedades congénitas o hereditarias. Estamos integrados por un equipo de profesionales altamente capacitados, conformado por especialistas en Biología Molecular. Estamos comprometidos con pacientes y médicos para brindar tecnología de vanguardia, con las mejores prácticas de laboratorio, que permitan apoyar la prevención y el diagnóstico de los pacientes.

Misión

Ofrecer estudios de alta especialidad en el área de Genética Molecular, que contribuyan a dar apoyo clínico (prevención y diagnóstico), empleando tecnología de vanguardia.

Visión

Ser un laboratorio ampliamente reconocido por la calidad y variedad de estudios de alta especialidad en el campo de la Genética, a un precio accesible, buscando un diagnóstico preciso para mejorar la calidad de vida de las personas.

Objetivo

Ofrecer soluciones moleculares, con una variedad de plataformas, paneles y pruebas, que faciliten la comprensión de las condiciones genéticas en las que se encuentra el paciente.

Valores

SNyP Genetics SA de CV establece una relación con su equipo de trabajo, pacientes y médicos, basado en el Respeto, Ética Profesional, Compromiso, Calidad e Integridad.

Asesoramiento genético

En SNyP Genetics SA de CV, ofrecemos un servicio integral. Estamos comprometidos con los pacientes, por lo cual, contamos con el apoyo de un Médico Genetista, quien está capacitado para brindar asesoramiento genético. Este servicio integral nos permite valorar el riesgo genético individual a través de una historia familiar completa, interpretar los resultados en el contexto clínico y orientar sobre los pasos a seguir.

Nota: ofrecemos este servicio para el apoyo a médicos especialistas en la selección del estudio adecuado para sus pacientes.

***** [En caso de requerir un estudio específico que no se encuentre presente en el siguiente catálogo, favor de ponerse con contacto con SNyP Genetics para que se les realice una cotización del mismo.](#)**

Mapa de Salud Personal

Estudio de Screening, Enfermedades Monogénicas, Farmacogenética y Ancestría

Descripción:

El estudio genético del Mapa de Salud Personal ofrece la máxima información que el código genético arroja sobre nuestra salud. Los beneficios más importantes de tener esta información son: la prevención de enfermedades y encontrar el mejor tratamiento disponible para cada persona (Medicina personalizada).

Información del Estudio:

El estudio consiste en el análisis de múltiples regiones y variantes genéticas, clasificando la información en **5 apartados**:

| Apartado | Descripción |
|---------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Enfermedades Complejas | Tamiz: predisposición genética a desarrollar más de 125 Enfermedades Complejas clasificadas en: * Cardiovascular * Digestivo * Oftalmológico * Neuropsiquiatría * Metabólico |
| Farmacogenética | La respuesta del organismo sobre los fármacos, en función de las variantes genéticas presentes. |
| Enfermedades Monogénicas | Presencia o ausencia de variantes genéticas asociadas a 79 enfermedades donde únicamente está implicado un solo gen. |
| Nutrición y Deporte | Análisis de rasgos personales que están asociados al metabolismo de nutrientes, desarrollo deportivo y características físicas personales. |
| Ancestralidad: | Identificación de la ancestralidad genética con base en la frecuencia poblacional de múltiples marcadores genéticos. |

****El estudio se actualiza constantemente de manera gratuita, informando al usuario vía electrónica de su nueva versión.**

Indicaciones:

- Como tamiz para conocer la predisposición a desarrollar diferentes enfermedades.
- Para descartar enfermedades monogénicas.
- Como estudio de farmacogenética para valorar el ajuste de dosis de diferentes fármacos.
- Como estudio de ancestralidad.

Tipo de muestra:

2 ml de saliva recolectados en un tubo especial proporcionado por SNYP Genetics.



Resultado:

El resultado abarca los 5 apartados: indica la predisposición personal a diferentes enfermedades, el tipo de metabolismo de fármacos, la presencia o ausencia de enfermedades monogénicas, aspectos relacionados a nutrición y deporte, así como la ancestralidad genética.

Tiempo de entrega de resultado:

De 5 a 6 semanas.

Trombofilia

Descripción:

Es un trastorno de la cascada de coagulación, que se caracteriza por una alteración en el balance entre la formación y la destrucción de los coágulos. Alteraciones en los genes que codifican para factores de coagulación, proteínas de fibrinólisis, plaquetarias o lipoproteínas pueden incrementar el riesgo de predisposición a padecer Trombosis venosa profunda, embolismo pulmonar, accidente cerebrovascular y complicaciones obstétricas entre otras.

Este trastorno puede ser tanto hereditario, adquirido, como mixto.

Información del Estudio:

El estudio molecular identifica las alteraciones genéticas en los genes implicados en la predisposición clínica a la Trombosis. El estudio consiste en el análisis de SNPs (Polimorfismos de un solo nucleótido) a través de la técnica de qPCR (Reacción en Cadena de la Polimerasa en tiempo real).

El médico es el responsable de indicar los genes que requiere analizar, de acuerdo al cuadro clínico y a los antecedentes personales y familiares.

El estudio molecular de Trombofilia se puede realizar en distintos formatos:

| Estudio - panel | Genes/factores analizados |
|------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Factores por separado | Factor II ó Factor V (Leiden) ó MTHFR. |
| Panel 3 genes | Factor II, Factor V (Leiden) y MTHFR. |
| Panel 18 genes | Factor II, Factor V (Leiden), Factor XI, Factor XII, Factor XIII, Antitrombina, FGG, ABO, CYP4V2, PROCR, KNG1, PAI-I, ADRB2, GP6, MTHFR, LPL, SERPINA10 y SLC44A2. |
| Panel 29 genes con Farmacogenética | Panel de 18 genes + Factor VII, FGB, HIVEP1, ITGB3, PROS1, STAB2, STXBP5, TC2N, THBD, TSPAN15, VWF. Farmacogenética: CYP4F2 + VKORC1 |

Adicional: el estudio de Trombofilia puede ir acompañado de una prueba Farmacogenética para conocer la respuesta del organismo al tratamiento anticoagulante empleado y en caso de ser necesario realizar un ajuste de dosis.

| Estudio - gen(es) | Fármaco metabolizado |
|-------------------|--------------------------------------------------|
| CYP2C9 + VKORC1 | Anticoagulantes orales, warfarina y acenocumarol |
| CYP2C19 | Clopidogrel |

Indicación:

- Antecedente de algún evento vascular en el paciente o en sus familiares.
- En embarazadas que hayan tenido una pérdida gestacional.
- En mujeres previo a un proceso de fertilización In-Vitro.
- En pacientes con tratamiento de anticoagulantes o antiagregantes plaquetarios.

Tipo de muestra:

5 a 10 ml de sangre periférica en EDTA (tubo tapón morado) para extraer ADN genómico.

Resultado:

El resultado permite evaluar el riesgo de predisposición a padecer Trombosis Venosa Profunda, Embolismo Pulmonar, Accidente Cerebrovascular y complicaciones obstétricas entre otras.

El estudio Farmacogenético permite evaluar si es necesario llevar a cabo un ajuste de dosis, ya sea por toxicidad o por efecto subterapéutico de la medicación empleada.

Tiempo de entrega de resultado:

- Factores por separado: 7 días hábiles
- Panel de 3 genes: 7 días hábiles
- Panel de 18 genes: 18 días hábiles
- Panel de 31 genes con Farmacogenética: 33 días hábiles
- Farmacogenética *CYP2C9 + VKORC1: 18 días hábiles
- Farmacogenética *CYP2C19: 18 días hábiles

Riesgo Cardiometabólico

Descripción:

El riesgo cardiovascular está establecido por uno o más factores de riesgo asociados a daño al corazón o a los vasos sanguíneos. Entre los factores de riesgo encontramos: la **genética**, obesidad, altos niveles de colesterol LDL, exceso de triglicéridos en la sangre y presión arterial alta, entre otros.

Información del Estudio:

Los presentes estudios moleculares identifican las alteraciones genéticas en los genes implicados en la predisposición o susceptibilidad a desarrollar enfermedades cardíacas o hipercolesterolemia. El estudio consiste en el análisis de SNPs (Polimorfismos de un solo nucleótido) a través de la técnica de qPCR (Reacción en Cadena de la Polimerasa en tiempo real).

| Panel | Genes analizados |
|--------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>Panel de susceptibilidad a Enfermedades cardíacas</p> <p>Panel 20 genes</p> | <p>Factor II, Factor V, MTHFR, PAI 5G/4G, AGT, AGTR1, APOE, CDKN2A/2B, CDKN2B-AS1, CETP, CYBA*8, GNB3, ITGA2, ITGB3, MIA3, MTHFDIL, NOS3, PSRC1, SELE, SMAD3</p> |
| <p>Panel de susceptibilidad a hipercolesterolemia</p> <p>Panel 10 genes</p> | <p>ABCA1, APOB, APOE, CETP, HMGCR, LIPC, LPL, PCSK9, SLCO1B1, SMARCA4</p> |

Indicaciones:

- Antecedente de algún evento cardiovascular en el paciente o en sus familiares.
- Valoración de la susceptibilidad a hipercolesterolemia.

Tipo de muestra:

8 a 10 ml de sangre periférica en EDTA (tubo tapón morado) para extraer ADN genómico.

Resultado:

El resultado permite evaluar el riesgo de predisposición a padecer diferentes enfermedades cardíacas o hipercolesterolemia.

Tiempo de entrega de resultado:

11 días hábiles.

Exoma

Estudios asociados a Cardiología

Descripción:

Una cardiopatía congénita es una malformación de la estructura del corazón, ya sea en sus válvulas, cavidades, venas o arterias, que se inicia desde la gestación y que requiere de seguimiento médico a lo largo de toda la vida.

Las anomalías cardíacas también pueden ser parte de síndromes genéticos y cromosómicos, dentro de ellas tenemos las miocardiopatías familiares y las canalopatías.

Para ciertos pacientes, la variedad de síntomas que presentan, no permite al médico establecer un posible diagnóstico. La mayoría de las mutaciones causantes de enfermedades que han sido identificadas hasta ahora, se localiza en los exones (regiones codificantes). El Exoma es la parte del genoma formada por los exones, que se transcriben para dar lugar a las proteínas. El estudio del Exoma es una de las formas más completas para estudiar el ADN.

Información del Estudio:

La mayoría de las pruebas genéticas se centran en un gen único o un conjunto de genes predeterminados. La secuenciación del Exoma analiza miles de genes simultáneamente para conocer la secuencia de los nucleótidos del ADN, así como la variación en el número de copias (CNVs). La ventaja que tiene es que en caso de requerir información sobre más genes, únicamente es necesario realizar un nuevo análisis bioinformático de la muestra para extender el estudio.

El estudio está diseñado para diagnosticar a pacientes que presentan diferentes padecimientos, enfermedades o trastornos de causa conocida o desconocida, en un solo estudio, **con el único requerimiento de proporcionar los datos clínicos del paciente para dirigir el estudio y abarcar todas las posibles enfermedades que el paciente pudiera presentar.**

Algunos de los fenotipos donde se sugiere realizar un estudio de Exoma:

- **Cardiomiopatías**
- Epilepsia
- Distrofia Muscular
- Miopatía
- Ataxia Neuropatías
- Sorderas
- Trastornos óseos y del tejido conectivo
- Trastorno metabólico no diagnosticado
- Trastornos dismórficos complejos
- Inmunodeficiencias

Indicaciones:

- Para pacientes que presentan combinación de signos y síntomas, que no permiten sospechar las causas genéticas con una alta certeza.
- Pacientes que presentan o que se sospecha de fenotipos antes mencionados.

Tipo de muestra:

8 a 10 ml de sangre periférica en EDTA (tubo tapón morado) para extraer ADN genómico.

Resultado:

Los reportes incluyen una interpretación de los datos clínicos proporcionados con un diagnóstico diferencial, así como una interpretación detallada de los hallazgos claves.

- ❖ Variantes identificadas atendiendo las guías internacionales de mejores prácticas (Council of Medical Specialty Societies, American College of Medical Genetics).
- ❖ Interpretación médica integral.
- ❖ Recomendaciones para análisis de seguimiento de enfermedades específicas.

El resultado nos permite:

- Identificar mutaciones germinales o "de novo".
- Conocer el patrón de herencia de las variantes encontradas (en caso de realizar el estudio a los padres).
- Ofrecer una solución costo-efectiva para el paciente.

Tiempo de entrega de resultado:

33 días hábiles.

Cuantificación del gen de fusión BCR/ABL

Detección y Monitoreo

Descripción:

El cromosoma Filadelfia se genera por una translocación entre los cromosomas 9 y 22. El resultado de dicha translocación, genera la fusión de los genes BCR-ABL, produciendo una enzima Tirosinquinasa. Esta enzima activa ciertas proteínas del ciclo celular e inhibe la reparación del ADN, causando la inestabilidad del genoma y siendo una causa potencial de leucemia.

Información del Estudio:

El estudio se realiza a partir de sangre periférica o médula ósea. Se extrae el ARN y posteriormente se procesa por RT- qPCR (Retrotranscripción seguida de una Reacción en Cadena de la Polimerasa en tiempo real), amplificando fragmentos específicos de cDNA, permitiendo detectar cantidades aún muy pequeñas de transcritos del gen de fusión BCR/ABL.

Con la tecnología RT-qPCR se puede detectar aproximadamente una célula anormal en un millón de células. Dicha técnica se ha convertido en la prueba más utilizada y relevante debido a su alto grado de sensibilidad. El estudio molecular permite cuantificar la cantidad relativa de células con el gen de fusión BCR/ABL (p210) frente al gen de referencia ABL.

Indicaciones:

- Para el diagnóstico inicial principalmente de Leucemia Mieloide Crónica (LMC) y en menor proporción para Leucemia Linfoblástica Aguda (LLA).
- Evaluación del progreso del tratamiento
- El 90% de los pacientes con LMC presentan el gen de fusión BCR/ABL. Este gen de fusión también se presenta en el 25% a 30% de pacientes adultos y del 2% a 10% en niños con LLA y ocasionalmente, en casos con Leucemia Mielocítica Aguda (LMA).

Tipo de muestra:

- 8 a 10 ml de sangre periférica en EDTA (tubo tapón morado) para extraer ARN genómico.
 - 8 a 10 ml de Médula Ósea en EDTA (tubo tapón morado) para extraer ARN genómico.
- ** Notificar previamente a SNyP Genetics de la toma de la muestra. Almacenar la muestra en refrigeración hasta la recolección de la misma.**

Resultado:

El resultado nos permite detectar la presencia o ausencia del gen de fusión BCR/ABL y posteriormente evaluar el progreso del tratamiento a partir de un monitoreo de dicho gen de fusión.

Tiempo de entrega de resultado: 7 días hábiles.

Cáncer Hereditario

Descripción:

Alrededor del 80% del Cáncer de mama hereditario se debe a mutaciones en los genes BRCA1 y BRCA2, sin embargo el otro 20% se asocia a otros genes y cuando existen mutaciones en ellos, el riesgo de Cáncer de mama se incrementa.

El riesgo de Cáncer antes de los 50 años en la población general es del 10% mientras que el riesgo en mujeres con mutaciones puede elevarse hasta el 80%.

Información del Estudio:

Los estudios de Cáncer hereditario que ofrecemos se realizan con la tecnología de Secuenciación de Nueva Generación y se enlistan a continuación:

| Estudio - genes | Tipo de Cáncer |
|--------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| BRCA1 y BRCA2 | Cáncer de mama y ovario |
| *Panel de Cáncer hereditario **72 genes | Cáncer de mama, ovario, endometrio, tiroides, colorrectal, melanoma, páncreas, gástrico, renal y próstata |

*También se puede solicitar el panel por tipo de Cáncer individual.

** En caso de requerir el listado de 72 genes, favor de solicitarlo a SNYP Genetics.

En caso de requerir un estudio específico para el análisis de otros genes asociados a Cáncer, ver el APARTADO OTROS ESTUDIOS al final de este catálogo o favor de ponerse con contacto con SNYP Genetics para que se les realice una cotización del mismo.

Tipo de muestra:

5 a 10 ml de sangre periférica en EDTA (tubo tapón morado), para extraer ADN genómico.

Indicaciones:

- Antecedente familiar de Cáncer.
- Coexistencia de Cáncer de mama y ovario en la paciente.
- Cáncer de mama a cualquier edad.
- 2 o más familiares con Cáncer de mama antes de los 50 años o Cáncer de ovario a cualquier edad.
- Mujer con ascendencia judía ashkenazi con Cáncer de mama antes de los 50 años o Cáncer de ovario a cualquier edad.



Resultado:

El resultado nos indica la(s) mutación(es) presentes en genes asociados a diferentes tipos de cáncer. Se establece el riesgo de predisposición a cáncer, lo cual en conjunto con otros factores clínicos, le permitirán al médico establecer un pronóstico y acciones terapéuticas.

Tiempo de entrega de resultado:

20 días hábiles.

Estudios de Farmacogenética Oncología y Hematología

Descripción:

La medicina predictiva tiene especial relevancia en el uso clínico de medicamentos, debido a la alta incidencia de ineficacia terapéutica, tolerancia y toxicidad farmacológica en pacientes que están recibiendo un tratamiento farmacológico estándar.

La Farmacogenética es la disciplina que estudia el efecto de la variabilidad genética interindividual en el metabolismo de fármacos y por lo tanto la respuesta a los mismos.

Su objetivo es predecir el tipo de metabolismo que puede tener cada individuo frente a los fármacos para poder optimizar la eficacia de los mismos, limitar la toxicidad, reducir los costos, y por lo tanto mejorar la calidad asistencial.

Información del Estudio:

Los estudios de Farmacogenética, a través de la técnica de PCR (Reacción en Cadena de la Polimerasa) permiten clasificar al paciente de acuerdo al tipo de metabolismo que presentan para determinado fármaco, y así poder conocer las medidas o ajustes de dosis a realizar.

El médico es el responsable de seleccionar el estudio que requiere el paciente, de acuerdo al fármaco que éste último esté recibiendo.

Los estudios de Farmacogenética que ofrecemos se enlistan a continuación:

| Estudio - gen(es) | Fármaco metabolizado |
|-----------------------------|--------------------------------------------------|
| DPYD, TYMS, MTHFR | 5-Fluorouracilo |
| CYP2D6 | Tamoxifeno, Codeína y Betabloqueadores |
| CYP19A1 | Exemestano |
| UGT1A1 | Irinotecan |
| TPMT | Tiopurinas y Cisplatino |
| CYP2C9, VKORC1 | Anticoagulantes orales, warfarina y acenocumarol |
| CYP2C19 | Clopidogrel |
| Familia Completa del CYP450 | Múltiples fármacos |

Indicaciones:

- PREVIO a la administración de ciertos antineoplásicos, para prevenir el síndrome farmacogenético que conduce al desarrollo de una severa toxicidad.
- En pacientes polimedicados.
- En pacientes que hayan presentado toxicidad o efecto subterapéutico de un determinado fármaco.



Tipo de muestra:

8 a 10 ml de sangre periférica en EDTA (tubo tapón morado) para extraer ADN genómico.

Resultado:

El resultado permite al médico:

- 1- Evaluar al paciente de manera integral, contemplando su farmacogenética.
- 2- Considerar realizar un ajuste de dosis o modificar el tratamiento con otro fármaco.

Tiempo de entrega de resultado:

De 13 a 18 días hábiles, dependiendo del estudio que se solicite.

Otros Estudios

| ESTUDIO | DESCRIPCIÓN |
|-------------------------------------|----------------|
| Panel Neoplasias Mieloides | Panel por NGS |
| Reordenamiento PML/RARA (Molecular) | Reordenamiento |
| Mutación JAK2 exón 14 (p.V617F) | Mutación |
| Mutaciones BRAF exón 15 | Mutaciones |
| Mutaciones KRAS exones 2 y 3 | Mutaciones |

*NGS = Secuenciación de Nueva Generación.

***** En caso de requerir un estudio específico que no se encuentre presente en el catálogo o requerir información sobre los genes incluidos en los paneles, favor de ponerse con contacto con SNyP Genetics para que se les proporcione lo necesario.**