



# NEUROLOGÍA



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
<b>Enfermedades Complejas</b>	Tamiz: predisposición genética a desarrollar más de 125 Enfermedades Complejas clasificadas en: * Cardiovascular * Digestivo * Oftalmológico * Neuropsiquiatría * Metabólico
<b>Farmacogenética</b>	La respuesta del organismo sobre los fármacos, en función de las variantes genéticas presentes.
<b>Enfermedades Monogénicas</b>	Presencia o ausencia de variantes genéticas asociadas a 79 enfermedades donde únicamente está implicado un solo gen.
<b>Nutrición y Deporte</b>	Análisis de rasgos personales que están asociados al metabolismo de nutrientes, desarrollo deportivo y características físicas personales.
<b>Ancestralidad:</b>	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.

## **Cariotipo Molecular**

### **Microarreglo 180K y 750K**

#### **Descripción:**

El cariotipo molecular es un examen diagnóstico que permite identificar regiones del genoma con pérdidas y ganancias del material genético, como los son las deleciones y duplicaciones, las cuales pueden estar asociadas con una multitud de enfermedades genéticas presentes tanto en pacientes pediátricos como adultos.

#### **Información del Estudio:**

El cariotipo molecular que ofrecemos puede realizarse en 2 formatos: 180K o 750K. El Microarreglo 180K se realiza con la tecnología de Hibridación Genómica Comparativa (CGH), mientras que el Microarreglo 750K se realiza a través de CGH + tecnología para el análisis de polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs). El formato 750K tiene una resolución semejante al 180K pero además cuenta con el análisis de SNPs, lo cual brinda mayor información sobre el estado del paciente.

#### **Indicaciones:**

- Como un examen de tamiz primario a fin de permitir diagnosticar personas con rasgos dismórficos inexplicados, defectos del nacimiento, retraso mental y del neurodesarrollo, anomalías múltiples congénitas, autismo o presencia de un desbalance genómico.
- Como un examen diagnóstico en desordenes Mendelianos debido a la pérdida funcional de un alelo.

#### **Tipo de muestra:**

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

#### **Resultado:**

Un cariotipo convencional tiene una resolución limitada y sólo permite detectar cambios en el número y/o en la estructura de los cromosomas de un tamaño superior a 5-10Mb. Sin embargo, con el cariotipo molecular (Microarreglo CGH) es posible detectar simultáneamente ganancias o pérdidas de fragmentos de ADN responsables de más de 300 síndromes genéticos asociados a retraso mental, autismo, cardiopatías y otras patologías, en su mayoría no detectables mediante el cariotipo convencional. Por lo tanto el Microarreglo nos permite incrementar, al menos en un 10%, la capacidad de detección de alteraciones en los casos con dismorfias o discapacidad intelectual, constituyendo una alternativa de diagnóstico más eficiente.

#### **Tiempo de entrega de resultado:**

Microarreglo 180K: 23 días hábiles.

Microarreglo 750K: 28 días hábiles.

## Exoma para múltiples enfermedades

### Descripción:

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.**

Principales fenotipos donde se sugiere realizar un estudio de Exoma:

- Discapacidad intelectual/retraso del neurodesarrollo
- Cardiomiopatías
- Epilepsia
- Distrofia Muscular
- Miopatía
- Ataxia Neuropatías
- Sorderas
- Retinitis Pigmentosa
- Trastornos óseos y del tejido conectivo
- Trastorno metabólico no diagnosticado
- Estatura corta
- 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.

## X-Frágil

### Descripción:

El síndrome del cromosoma X frágil es un trastorno genético, provocado por cambios en el gen FMR1. El gen FMR1 por lo general produce una proteína llamada proteína de retraso mental del cromosoma X frágil (FMRP). Esta proteína se necesita para el desarrollo normal del cerebro. Las personas con este síndrome no producen la proteína. El síndrome de X frágil afecta tanto a los varones como a las mujeres. Sin embargo, las mujeres suelen tener síntomas más leves que los varones.

### Información del Estudio:

El estudio se realiza analizando los repetidos (CGG) del gen FMR1, empleando la técnica de TP-PCR, considerando los siguientes parámetros:

- Alelos normales 5 -44 repetidos CGG
- Alelos intermedios 45-54 repetidos CGG (implicaciones clínicas inciertas)
- Alelos premutados 55-200 repetidos CGG
- Alelos mutados >200 repetidos CGG

### Indicaciones:

- En pacientes con retraso mental, cuando no se ha llegado a ningún diagnóstico.
- En pacientes con retraso del neurodesarrollo.
- En pacientes que presentan características físicas o fenotipo conductual de síndrome del cromosoma X frágil.
- Historia familiar de síndrome del cromosoma X frágil

### Tipo de muestra:

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

### Resultado:

El resultado nos permite confirmar o descartar el síndrome de X frágil por inactivación del gen FMR1 por expansión de tripletes. El diagnóstico puede ser útil para la familia porque puede aportar el motivo de las discapacidades intelectuales y problemas conductuales del paciente.

### Tiempo de entrega de resultado:

30 días hábiles.



## Corea de Huntington

### Descripción:

La enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo del sistema nervioso central caracterizado por movimientos involuntarios, trastornos conductuales psiquiátricos, y demencia. La enfermedad de Huntington es causada por una mutación en el gen HTT. La mutación se debe a una expansión de triplete CAG.

### Información del Estudio:

El estudio se realiza analizando el tamaño de la expansión mediante la cuantificación del número de tripletes CAG en el gen HTT, empleando la técnica de PCR.

Normalmente, en esta región se repite el triplete CAG de 10 a 26 veces, pero en una persona con la enfermedad de Huntington, se presentan más de 36 repeticiones.

### Indicaciones:

- Para pacientes que requieran un diagnóstico genético confirmatorio de la enfermedad de Huntington.
- Para personas que no presenten síntomas, mayores de edad, que tengan antecedentes familiares de enfermedad de Huntington y que deseen saber si son portadoras o no del alelo mutado.

### Tipo de muestra:

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

### Resultado:

El resultado nos permite conocer si una persona tiene probabilidades de desarrollar enfermedad de Huntington en función de la herencia genética familiar.

### Tiempo de entrega de resultado:

30 días hábiles.

## Estudios de Farmacogenética

### 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
CYP2D6	Codeína y Betabloqueadores
CYP2C19, CYP2D6	Antidepresivos y Antipsicóticos
CYP2C19, CYP2D6, CYP3A4	Fármacos de Psiquiatría completa
Familia Completa del CYP450	Múltiples fármacos

### Indicaciones:

- PREVIO a la administración de antidepresivos, antipsicóticos y codeína, para prevenir el desarrollo de efectos tóxicos severos, así como evitar recetar dosis sub-terapéuticas.
- En pacientes polimedicados.

### 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 evaluar al paciente de manera integral, contemplando su farmacogenética y 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.