



Estudios genéticos ofrecidos por Zoigen



Estudio	Código	Descripción
Exoma	Z-30	Exoma completo por secuenciación masiva para enfermedades poco frecuentes / síndromes genéticos: con interpretación de los resultados e informe
Microarray (aCGH 4x180k)	Z-31	Estudio de hibridación genómica comparativa, para identificar variantes en el número de copias (deleciones o duplicaciones) a lo largo de todo el genoma. Estas pueden ser causa de hasta 25% de los casos de discapacidad intelectual, anomalías congénitas o trastornos del espectro autista.
BRCA (secuenciación)	Z-20	Indicado en familias con antecedentes múltiples de cáncer de mama/ovario, edad temprana de aparición, grupos étnicos de riesgo (judíos Ashkenazi), cáncer de mama bilateral o en hombres, cualquier antecedente de cáncer de ovario o tumores de mama triple negativo. Estudio molecular completo de los genes BRCA 1 y 2 (solo secuenciación).
BRCA (MLPA)	Z-21	Estudio molecular completo para BRCA 1 y 2 (solo MLPA), por sospecha de cáncer de mama/ovario hereditario
Panel cancer amplio	Z-22	Estudio molecular amplio de 69 genes relacionados con diversas formas de cáncer hereditario . Incluye secuenciación, pero no MLPA, de BRCA 1 y 2, además de genes de síndrome de Lynch, Li Fraumeni, Cowden, retinoblastoma hereditario, neoplasia endocrina múltiple, entre otros. Para familias con múltiples antecedentes familiares que no correspondan clásicamente a mutaciones en BRCA 1 y 2.
Cariotipo en sangre periférica	Z-10	Estudio genético inicial indicado por diversos motivos dentro de genética clínica. Discapacidad intelectual, malformaciones congénitas, infertilidad, abortos a repetición.
Deleciones del Y	Z-11	Estudio molecular para microdeleciones del cromosoma Y causal de azoospermia u oligozoospermia grave no obstructivas. Determinación de la presencia o ausencia de genes AZF. Indicado para hombres con falta de producción no obstructiva de espermatozoides.
Fragilidad del X	Z-12	Indicado para mujeres con menopausia precoz o antecedentes familiares de la enfermedad. Estudio molecular para descartar una causa frecuente de insuficiencia ovárica primaria y de discapacidad intelectual en varones. Determinación de expansiones en gen FMR1 mediante métodos de alta sensibilidad.
Fibrosis quística	Z-13	Indicado en caso de antecedentes familiares de la enfermedad u hombres con agenesia de vasa deferente (principal causa de azoospermia obstructiva). También como alternativa a CarrierGen (se trata de la enfermedad recesiva grave más frecuente). Análiza todas las posibles anomalías del gen CFTR capaces de producir la enfermedad. Estudio secuenciación completa y MLPA
ADN fetal en sangre materna	Z-40	Estudio para conocer la presencia de anomalías cromosómicas en el feto en forma no invasiva durante el embarazo, incluye las trisomías más frecuentes (síndrome de Down, T18 y T13), otras anomalías menos frecuentes de los autosomas y el sexo del feto.
Screening neonatal por secuenciación masiva	Z-41	Estudio genético posnatal, pesquisa por secuenciación masiva para conocer enfermedades tratables en los niños al momento del nacimiento (analiza 96 genes relacionados con 50 enfermedades). Complementa la pesquisa bioquímica que se realiza en forma rutinaria al momento del nacimiento pero no suele incluir más de 8 enfermedades.
Estudio de fertilidad masculino por NGS	Z-42	Estudio genético amplio de secuenciación de genes relacionados con infertilidad masculina (36 genes, incluye deleciones del Y) con el fin de diagnosticar la causa de la infertilidad y diseñar tratamientos dirigidos.
Estudio de fertilidad femenino por NGS	Z-43	Estudio genético amplio de secuenciación de genes relacionados con infertilidad femenina (50 genes, incluye Fragilidad del X), con el fin de diagnosticar la causa de la infertilidad y diseñar tratamientos dirigidos.
Estudio de material de aborto por citogenética molecular	Z-44	Estudio de material de aborto por secuenciación masiva, para conocer si este se debió a causas cromosómicas (se puede tomar muestra de embrioscopia, material espontáneo expulsado o muestra del legrado).

Estudio de portación de enfermedades recesivas	Z-45	Estudio preconcepcional para identificar de secuenciación completa para más de 300 enfermedades recesivas en parejas que quieran buscar un embarazo próximamente. Se indica con mayor énfasis en parejas con antecedentes familiares de riesgo, hijos previos afectados por las enfermedades incluidas en el estudio, parejas que pertenezcan a la misma familia o grupo étnico cerrado (judíos Ashkenazi). En caso de ser positivos se sugerirá la realización de técnicas de reproducción asistida específicas para evitar el riesgo de aparición de la enfermedad en sus hijos.
Paternidad posnatal	Z-60	Estudio de paternidad posnatal (sangre o hisopado del niño y supuesto padre). Por dificultades en la cadena de custodia en este caso (todos los pacientes deben concurrir con DNI y se toma muestra de la huella digital al laboratorio donde se haga la extracción, y este podría ser citado a declarar en una causa judicial) los informes que nosotros les enviemos no tendrían validez legal (para reclamos de herencia o paternidad), sino sólo para información de la supuesta madre o padre.
Paternidad prenatal	Z-61	Estudio de paternidad realizado durante el embarazo. Se necesita muestra de sangre de la madre e hisopado o sangre del supuesto padre, llenar un consentimiento, un formulario y DNI de ambos. Los informes no tendrían validez legal (para reclamos de herencia o paternidad), sino sólo informativo.
% parentesco 2/3/4 personas	Z-62	Estudio de porcentaje de parentesco (para estimar si distintas personas pueden ser primos/tíos-sobrinos), para 2 personas. Por dificultades en la cadena de custodia en este caso (todos los pacientes deben concurrir con DNI y se toma muestra de la huella digital al laboratorio donde se haga la extracción, y este podría ser citado a declarar en una causa judicial) los informes que nosotros les enviemos no tendrían validez legal (para reclamos de herencia o paternidad), sino sólo para información de los interesados.
Z.meds	Z-50	Analiza diversos marcadores genéticos relacionados con la respuesta a múltiples psicofármacos, con el fin de dirigir las terapias psiquiátricas o neurológicas. Si bien es fundamental la valoración clínica del paciente para definir la conducta terapéutica, los estudios de farmacogenómica evitan demoras en la implementación de terapias exitosas (menos pasos de prueba y error), puesto que pueden sugerir qué fármacos serán más útiles y cuáles serán menos eficaces o se asociarán con mayor riesgo de efectos adversos.