



Díaz Gill GENÓMICA

LABORATORIO DE GÉNETICA CLÍNICA ESTUDIOS OFRECIDOS PARA NEFROLOGÍA

☎ 595 21 2174301

☎ 595 983 588 852

✉ genomica@diazgill.com

🕒 Lunes a Viernes de 7:00 a 17:00 h.

📍 Eligio Ayala 1384 (Asunción, Paraguay)

📱 [DíazGillGenomica](#)

🌐 genomica.diazgill.com

LABORATORIO DE GÉNETICA CLÍNICA ESTUDIOS OFRECIDOS PARA NEFROLOGÍA

Estudio	Técnica	Genes estudiados
Cistinosis	MLPA	CTNS
Malformaciones Congénitas Renales	NGS + CNV	Panel de genes
Hipercalemia Hipocalciúrica Familiar	MLPA	CASR
Hipercalemia Hipocalciúrica Tipo I	Secuenciación Sanger	CASR
Hipomagnesemia	NGS + CNV	BSND, CASR, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, FAM111A, FXSD2, HNF1B, KCNA1, KCNJ10, MAGT1, NIPA2, PCBD1, SARS2, SLC12A3 y TRPM6.
Litiasis Renal (Incluye Urolitiasis y Nefrolitiasis)	NGS + CNV	ADCY10, AGXT, APRT, GRHPR, HOGA1, HPRT1, KL, OPLAH, PRPS1, SEC61A1, SLC26A1, SLC36A2, SLC37A4, SLC3A1, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A9, SLC9A3R1, UMOD, VIPAS39 y VPS33B.
Nefronoptosis Juvenil Tipo I	MLPA	NPHP1
Nefronoptosis Primaria	NGS + CNV	ANKS6, CEP164, CEP83, DCDC2, GLIS2, INVS, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3 y ZNF423.
Poliquistosis Renal Autosómica Dominante	MLPA y/o NGS	PKD1, PKD2
Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva	MLPA	PKHD1
Pseudohipoaldosteronismo Tipo I	Secuenciación Sanger	NR3C2
Pseudohipoaldosteronismo Tipo I-B, Autosómico Recesivo	Secuenciación Sanger	SCNN1A
Síndrome de Alport	MLPA	COL4A3 y/o COL4A4
Síndrome de Alport Ligado al Cromosoma X	MLPA	COL4A5
Síndrome Nefrótico Tipo IV	Secuenciación Sanger	WT1
Síndrome Nefrótico, Resistente a Esteroides	Secuenciación Sanger	NPHS2
Panel Genético Nefrohepático	NGS + CNV	Panel de genes Detecta los trastornos renales hereditarios más prevalentes: Síndrome de Alport, Bardet-Biedl, Bartter, Meckel, Joubert, Kallmann, de heterotaxia y Síndrome nefrótico. Deficiencia combinada de hormona pituitaria, Glomeruloesclerosis segmentaria focal, Hipogonadismo hipogonadotrópico, Colestasis intrahepática, Amaurosis congénita de Leber, Nefronoptosis, Hepatopatías mitocondriales neonatales, Poliquistosis renal, Pseudohipoaldosteronismo, Discinesia ciliar primaria, Acidosis tubular renal, Disgenesia tubular renal, Displasia esquelética, Ciliopatía esquelética.
Tipo de muestra: Sangre con EDTA		Entrega de Resultados: 30 - 40 días