

Listado laboratorio Providencia - Chile

Área	Nombre del estudio
Cardiovascular	Hipercolesterolemia Familiar
	Hipercolesterolemia Familiar - rearreglos
Farmacogenética	Dosificación de Warfarina
	Hipersensibilidad a Carbamacepina
	Hipersensibilidad a Abacavir
	Respuesta a tratamiento de Hepatitis C
	Estudio genético del DPYD
	Estudio genético del TPMT
	Estudio genético del UGT1A1
Estudio genético de CYP2D6	
Gastroenterología	Enfermedad Celíaca
	Intolerancia a lactosa
Reproducción	Screening Genético Preimplantacional (PGS)
	Diagnóstico Genético Preimplantacional (PGD)
	Estudio Prenatal No Invasivo (Panorama)
	Screening de Portadores (Horizon)
Genética Clínica	Aneuploidías más frecuentes por STRs
	Estudio de aneuploidías cromosómicas por NGS
	Acondroplasia
	Fibrosis Quística - secuencia y rearreglos
	Fibrosis Quística - secuencia
	Fibrosis Quística - rearreglos
	Fibrosis Quística - DF508 mutación puntual
	Distrofia muscular de Duchenne/Becker - secuencia
	Distrofia muscular Duchenne/Becker - rearreglos
	Distrofia muscular panel clásico (A)
	Distrofia muscular panel adicional (B)
	Distrofia muscular asociada a LAMA2
	Enfermedad de Pompe
	Síndrome de Holt-Oram
	Enfermedad de Stargardt asociada a ABCA4
	Cores Centrales (Ryanodina) - secuencia
	Cores Centrales (Ryanodina) - rearreglos
Esclerosis Tuberosa - secuencia	

	Esclerosis Tuberosa - rearreglos
	Atrofia Muscular Espinal - rearreglos
	Síndrome de Costello
	Exostosis Múltiple Hereditaria - rearreglos
	Microdeleciones del cromosoma Y
	Hibridación Genómica Comparativa
	Nutrigenómica
	Estudio genético para Deportistas
	Mutaciones familiares/puntuales
	Extracción de ADN
Hematología	Hemocromatosis Hereditaria
	Mutación del Factor V - Leiden
	Mutación 20210 Factor II - Protrombina
	Mutación de Metil Tetra Hidro Folato Reductasa (MTHFR)
Infectología	Detección de Enterovirus
	Detección de Herpes virus (CMV, EBV, HSV1 y 2, HSH, VZV)
	Detección de Citomegalovirus (CMV) por PCR
	Test del tropismo HIV
	Detección de Virus Hepatitis C (HCV)
	Genotipificación de HCV
	Detección de Parvovirus
	Detección del virus del Dengue por RT- PCR
	Detección del virus del Zika por RT- PCR
	Detección del virus Chikungunya por RT- PCR
	Detección de Chlamydia trachomatis por RT-PCR
	Detección de Toxoplasmosis
NeuroPsiquiatría	Genotipo de APO E
	Genotipo de BDNF
	Genotipo de COMT
	Genotipo de DRD4
	Genotipo de DRD2
	Genotipo de 5-HTT
	Genotipo de CACNA1C
	Alzheimer temprano - secuencia
	Alzheimer temprano - rearreglos
	Screening para X Frágil
	Estudio confirmatorio para X Frágil
	Panel Ashkenazi
	Poliposis Adenomatosa Familiar

Oncología	Síndrome de Lynch - secuenciación
	Li-Fraumeni - secuenciación
	Von Hippel-Lindau - secuenciación
	Retinoblastoma - secuenciación
	Determinación de mutación en BRAF
	Determinación de mutaciones en EGFR
	Panel de Cáncer Hereditario (32 genes)
	Panel de Cáncer Hereditario (42 genes)
	TNE/GIST
	Determinación de mutaciones en KRAS y NRAS
Filiaciones	Paternalidad Biológica
	Paternalidad Anónima (Patertest)
	Vínculos Biológicos
	Paternalidad Prenatal No Invasiva (DDC)
	Perfil de ADN
	Genomabank