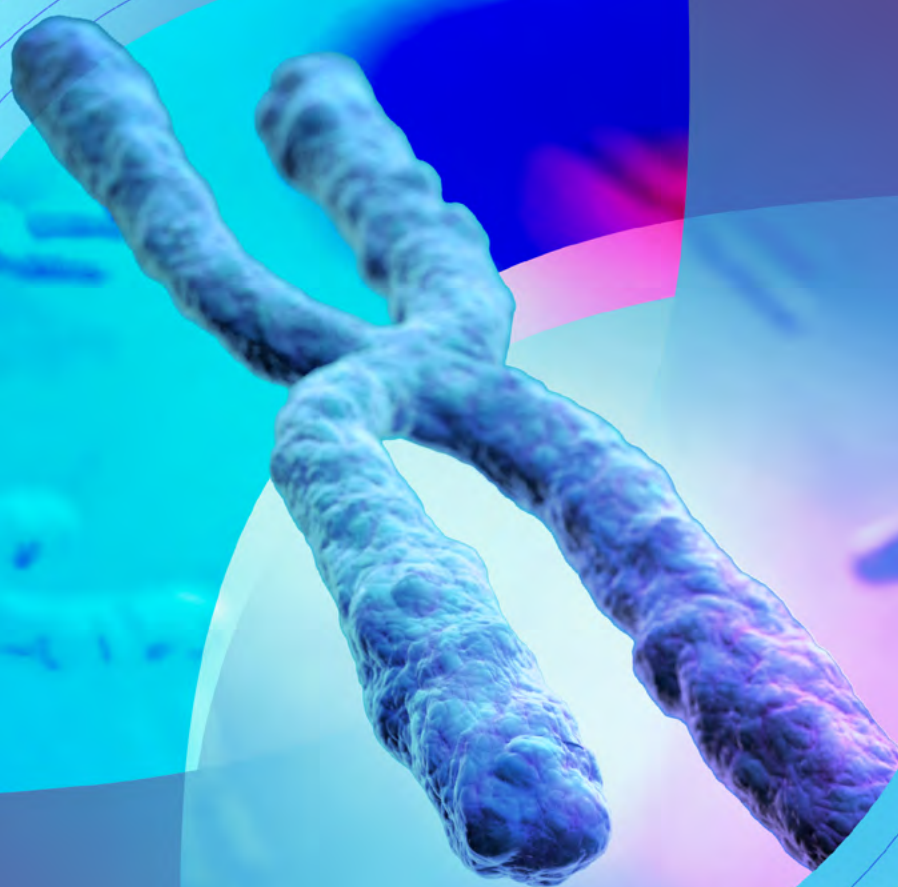


Portafolio

# Genética y NGS



2026



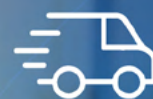
GRUPO  
**LABGENETICS**  
Genética y biología molecular



Nuestra misión es **fomentar el acceso al diagnóstico molecular** para el mayor número posible de personas, con el objetivo de asegurar un diagnóstico preciso, adecuado y oportuno. De esta forma, convertimos en el **líder nacional en diagnóstico molecular**, consolidándonos como el laboratorio de referencia número uno en el país.



Atención personalizada



Recolección de muestras



Precios asequibles



Respaldo científico del equipo técnico

**Nuestros  
beneficios**

# NIPT de aneuploidías y RhD

Aprovecha el ADN libre de células para proporcionar información directa del feto, lo que se traduce en un aumento de aproximadamente 3 veces en la detección de embarazos afectados, en comparación con la detección de portadores tradicional. La detección temprana en el embarazo baja el riesgo de verse afectado.

## Detección



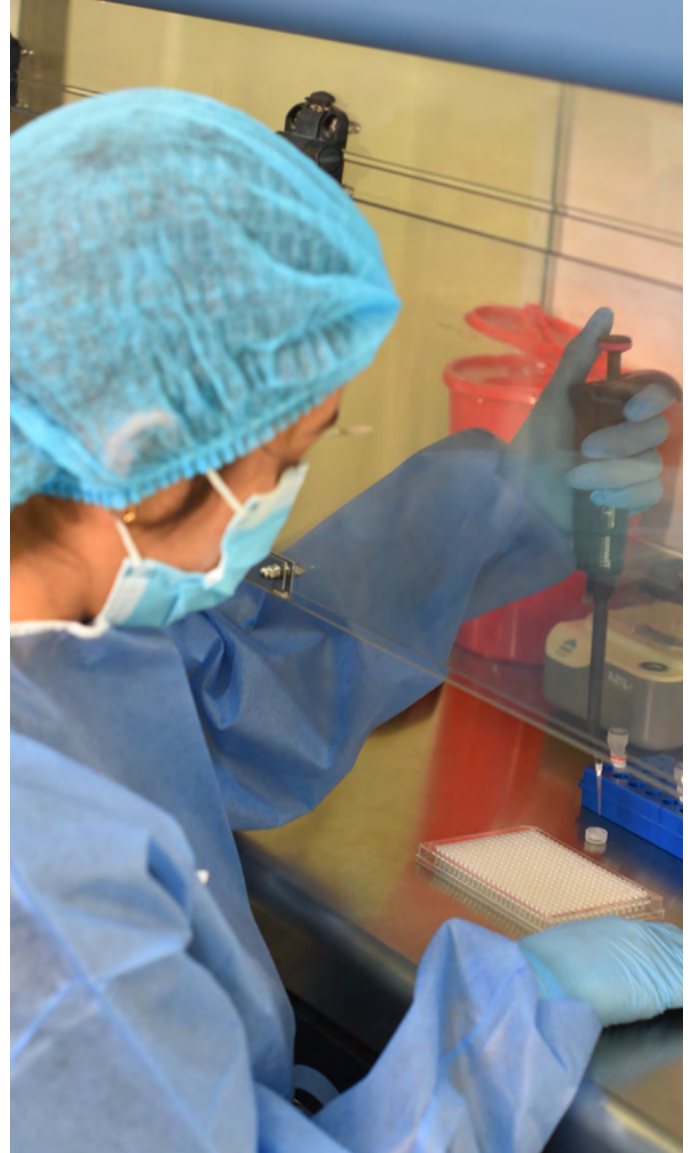
- Trisomías: 13, 18, y 21
- Aneuploidías en los cromosomas sexuales (Monosomía X, XXY, XYY, XXX)



Cigosidad  
(Incluido para embarazos gemelares)

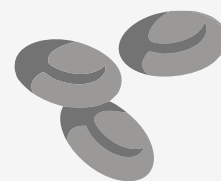


- Microdelección 22q11.2
- Sexo del Feto



## Tecnología optimizada

Aprovecha la secuenciación de próxima generación (NGS). La experiencia en cuantificación del ADN fetal se traduce en una alta precisión en todas las condiciones seleccionadas. Realiza cuantificación de moléculas de ADN del feto. Esto hace posible determinar el genotipo fetal en la sangre materna, proporcionando un riesgo individualizado.



Sensibilidad y especificidad en la detección del antígeno D fetal.

# Cartera de **servicios**

Prueba	Descripción
Asesoramiento genético	Consulta de asesoramiento genético: Preconcepcional, Prenatal, Pediátrico y Oncológico.
Genoma	Evaluación de regiones codificantes y no codificantes (promotores, enhancers, elementos reguladores), análisis de grandes deleciones, duplicaciones o inversiones.
Exoma Completo	20000 genes más análisis de CNVs, ADN mitocondrial y LOH/UPD.
Exoma Clínico	8332 genes más análisis de CNVs y ADN mitocondrial (37 genes).
Array CGH	750K más SNPs.
Secuenciación de variante única (mutación puntual familiar)	Secuenciación de variante mediante método Sanger.

## Panel de portadores

Prueba	Descripción
Tamizaje de Portadores de Enfermedades Recesivas	212 genes
Panel de portadores para enfermedades monogénicas	155 condiciones genéticas comunes y severas, 147 genes, más de 9000 variantes patogénicas.
Panel de portadores – Expandido	MLPA, gap-PCR, Secuenciación NGS de 420 genes.
Panel de portadores - Avanzado	Análisis de tripletes, marcaje fluorescente, gap-PCR, Secuenciación NGS de más de 3000 genes.

## Pediatría

Prueba	Descripción
Panel de Genes para Distress Respiratorio Neonatal Ampliado	Secuenciación NGS de 111 genes
Panel de Genes para Distress Respiratorio Neonatal Básico	Secuenciación NGS de 5 genes
Panel para Disquinesia Ciliar Primaria	Secuenciación NGS de 43 genes
Panel de Endocrinopatías Neonatales	Secuenciación NGS de 24 genes

## Ginecología, Obstetricia y Prenatal

Prueba	Descripción
Cariotipo Convencional	-
Cariotipo de restos fetales	-
Prueba prenatal no invasiva (Trisomía 13, 18, 21) - Básica	-
Prueba prenatal no invasiva (Trisomía 13, 18, 21 - micordelecciones) - Extendido	-
MicroArray de restos fetales	-
Cribado de Portadores Panel 4 genes	(FQ-DME-X frágil-DMD)
Cribado de Portadores Panel 27 genes	27 genes
Cribado de Portadores Panel 106 genes	106 genes
Cribado de Portadores Panel 274 genes	274 genes
Sexado Fetal - (7 semanas)	-

## Oncología

Prueba	Descripción
Panel de Cáncer Colorrectal Hereditario	Secuenciación NGS de 42 genes
Panel de Cáncer de Mama y Ovario Hereditarios	Secuenciación NGS de 26 genes
Secuenciación completa de BRCA1 y BRCA2	Secuenciación NGS de 2 genes
Panel de Cáncer de Próstata HRR	Secuenciación NGS de 23 genes
Panel de Cáncer Hereditario	Secuenciación NGS de 85 genes
Panel de Neoplasias endócrinas	Secuenciación NGS de 58 genes
Panel de Melanoma y cáncer de piel	Secuenciación NGS de 44 genes
Panel amplio de leucemia	Secuenciación NGS de 53 genes
Panel de Leucemia mieloide aguda	Secuenciación NGS de 9 genes
Panel de cáncer cerebral y del sistema nervioso hereditario	Secuenciación NGS de 42 genes
Secuenciación del gen PTEN	Secuenciación NGS de 1 gen

## Nefrología

Prueba	Descripción
Diabetes Insípida Nefrogénica	Secuenciación NGS de 3 genes
Nefrolitiasis De Base Genética	Secuenciación NGS de 49 genes
Síndrome Nefrótico	Secuenciación NGS de 74 genes
Nefronoptosis	Secuenciación NGS de 35 genes
Nefropatía Tubulointerstitial Autosómica Dominante	Secuenciación NGS de 35 genes
Nefropatías	Secuenciación NGS de 489 genes
Panel De Disturbios De La Función Renal	Secuenciación NGS de 23 genes
Panel De Enfermedad Poliquistica Renal	Secuenciación NGS de 7 genes
Panel De Síndrome Urémico Hemolítico	Secuenciación NGS de 49 genes

## Análisis de expansión

Prueba	Descripción
X Frágil – Estudio confirmatorio	Gen FMR1
Corea de Huntington	Gen HTT
Distrofia miotónica tipo 1	Gen DMPK
Ataxia de Friedreich	Gen FXN

## Panel de Ataxias

Prueba	Descripción
Ataxia espinocerebelar	6 genes (Expansión de tripletes)
Ataxia espinocerebelar 1	1 gen (Expansión de tripletes)
Ataxia espinocerebelar 2	1 gen (Expansión de tripletes)
Ataxia espinocerebelar 3	1 gen (Expansión de tripletes)
Ataxia espinocerebelar 6	1 gen (Expansión de tripletes)
Ataxia espinocerebelar 7	1 gen (Expansión de tripletes)
Ataxia espinocerebelar 12	1 gen (Expansión de tripletes)

Ataxia episódica	Secuenciación NGS de 4 genes
Ataxia telangiectasia	Secuenciación NGS de 1 gen

## Enfermedades Raras

Prueba	Descripción
Fibrosis Quística	Secuenciación NGS del gen CFTR con Poli-T
Fibrosis Quística	MLPA del gen CFTR
Panel de Miopatías y Distrofias Congénitas	Secuenciación NGS de 126 genes
Galactosemia	Secuenciación NGS de 3 genes
Reducción de extremidades	Secuenciación NGS de 6 genes
Síndrome Mielodisplásico	Secuenciación NGS de 18 genes
Xeroderma Pigmentoso	Secuenciación NGS de 19 genes
Panel de epilepsia	Secuenciación NGS de 570 genes
Beta talasemia	Secuenciación del gen HBB
Panel para osteogénesis imperfecta	Secuenciación NGS de 19 genes
Inmunodeficiencia primaria	Secuenciación NGS de 429 genes
Síndrome de Noonan o rasopatías hereditarias	Secuenciación NGS de 23 genes
Síndrome de Alport	Secuenciación NGS de 4 genes
Enfermedades cerebro vasculares	Secuenciación NGS de 128 genes
Panel de malformaciones cerebrales, desordenes de migración neuronal	Secuenciación NGS de 8 genes
Panel de enfermedades neuromusculares (miopatía, distrofia muscular, miastenia)	Secuenciación NGS de 182 genes
Panel de trastornos del neurodesarrollo y del movimiento	Secuenciación NGS de 121 genes
Panel de genes de enfermedades cerebrales hereditarias de vasos pequeños	Secuenciación NGS de 18 genes
Panel para Glaucoma	Secuenciación NGS de 329 genes
Panel de enfermedades de la córnea	Secuenciación NGS de 28 genes
Panel de Retinopatías Hereditarias	Secuenciación NGS de 360 genes
Panel de Sordera Hereditaria (Expandido)	Secuenciación NGS de 265 genes
Panel para craneosinostosis	Secuenciación NGS de 67 genes
Distrofia Muscular de Duchenne	Secuenciación NGS de 1 gen

Panel Ampliado de Enfermedades Neuromusculares	Secuenciación NGS de 329 gen
Panel de Anemia de Falconi	Secuenciación NGS de 23 genes
Panel de Anemias Hereditarias	Secuenciación NGS de 187 genes
Panel de Autismo	Secuenciación NGS de 322 genes
Panel de Estatura Baja	Secuenciación NGS de 97 genes
Panel de Demencias y Parkinson	Secuenciación NGS de 66 genes
Esquizofrenia	Secuenciación NGS de 430 genes
Panel de Coagulopatías Hereditarias	Secuenciación NGS de 51 genes
Panel de Enfermedades Autoinflamatorias	Secuenciación NGS de 54 genes
Panel de Enfermedades Esqueléticas	Secuenciación NGS de 427 genes
Panel de Hemofilia A y B	Secuenciación NGS de 2 genes
Panel de Hemocromatosis	Secuenciación NGS de 8 genes
Panel de Leucodistrofias	Secuenciación NGS de 139 genes
Panel de Neurofibromatosis	Secuenciación NGS de 5 genes
Panel de Pancreatitis	Secuenciación NGS de 12 genes
Panel de Infertilidad Masculina	Secuenciación NGS de 136 genes
Síndrome CHARGE	Secuenciación NGS de 1 gen
Síndrome de Marfan	Secuenciación NGS de 1 gen
Síndrome de Rett	Secuenciación NGS de 1 gen
Panel para Diabetes tipo MODY	Secuenciación NGS de 31 genes

## Cardiología

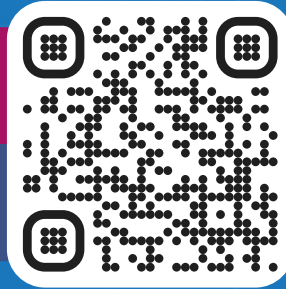
Prueba	Descripción
Panel para arritmias y miocardiopatías	Secuenciación NGS de 302 genes
Panel para Cardiopatías y Síndromes Vinculados	Secuenciación NGS de 315 genes
Defectos Cardiacos Congénitos y Heterotaxia	Secuenciación NGS de 82 genes
Panel de Genes para Canalopatías Cardíacas	Secuenciación NGS de 50 genes
Cardiopatías Asociadas a Arritmias	Secuenciación NGS de 94 genes
Panel de Genes Asociado a Sd. QT largo	Secuenciación NGS de 31 genes

Panel de Genes Asociado a Sd. QT corto	Secuenciación NGS de 9 genes
Panel de Genes Asociado a Miocardiopatía Hipertrófica	Secuenciación NGS de 93 genes
Panel de Genes Asociado a Sd. De Brugada	Secuenciación NGS de 28 genes
Panel para Hipercolesterolemia Familiar	Secuenciación NGS de 5 genes
Panel para Hipercolesterolemia Familiar Ampliado	Secuenciación NGS de 13 genes
Hipertensión Arterial Primaria	Secuenciación NGS de 229 genes

# Trabaja con nosotros

Escanea el  
código QR

Teléfono  
093 935 4447



## Puntos de **recolección**

### Guayaquil

Cdla. Simón Bolívar, Mz. 39, Sl. 6.  
Torre médica Solaris, Piso 7, consultorio 325.

### Santa Elena

Ballenita. Av. Primera, Calle 10 y 11.

### Quito

Edificio MILENIUM. Murgeón 558, entre América y Antonio de Ulloa.

### Latacunga

Consultorio Medical Sánchez de Orellana y Rumiñahui.

### Ambato

Cádiz y Vigo (Cdla España).

### Ibarra

Clínica Ibarra, Bloque 3, Planta baja. Calle Dr. Jorge Dávila y Heleodoro Ayala

### Quevedo

Av. Quito 253 y calle Calderón. Edificio de 4 pisos.



@Labgeneticsec



@labgenetics\_ec