



Variante Puntual

Análisis de cualquier mutación genética o hereditaria conocida

SYNLAB 
SOLUTIONS IN DIAGNOSTICS

www.synlab-sd.com



¿Por qué realizar este examen?

El término mutación se refiere a un cambio en la secuencia de nucleótidos del ADN que puede resultar en proteínas alteradas o expresión génica. Un cambio en el ADN puede mejorar al organismo o llevar a trastornos genéticos, conocidos como mutaciones patogénicas.

¿Qué es el examen?

El examen **Variante Puntual** implica el análisis de cualquier alteración genética previamente reportada en un miembro de la familia.

¿Para quién está indicado?

- Individuos con antecedentes familiares de cáncer hereditario que desean confirmar si tienen la misma mutación identificada en la familia.
- Pacientes con antecedentes familiares de un síndrome genético que desean confirmar si tienen la misma mutación identificada en la familia.

Tecnología

Secuenciación de Sanger

Ventajas

GRUPO SYNLAB

Garantizado por la experiencia del líder europeo absoluto en diagnóstico laboratorial.

COMPLETO

- Estudio genético completo de genes relacionados con el cáncer gastrointestinal hereditario;
- Cualquier variante patogénica o de significado incierto se confirma mediante una nueva extracción de ADN y secuenciación de Sanger.

Información Adicional

DOCUMENTACIÓN - Disponible en SYNLAB Direct para clientes

- Consentimiento Informado;
- Cuestionario Clínico;
- Historial Clínico Familiar;
- Solicitud Medica.

PREPARO

- No es necesario estar en ayunas para realizar el examen.



Tiempo de entrega

45 días laborables



Tipo de muestra

5 mL de sangre total en EDTA