

OftalmoGenética

I. Genes Involucrados es desordenes Oftalmológicos

MYOC

Tipo de Enfermedad: Oftalmológica

Enfermedad Testada: Riesgo de desarrollar Glaucoma Primario del adulto

Información Técnica:

Técnica Utilizada: PCR/RFLP

Locus / gen: 1q23-q24/ MYOC

Variación / polimorfismo: MYOC-mt-1 (-1000C/G)

Condiciones de Envío:

Tipo de muestra: Sangre venosa total

Volumen: 10 ml

Tubo de Recogida: EDTA

Condiciones de almacenamiento: Refrigerado, evitar congelar

Condiciones de Envío: Servicio de correo 24-horas a temperatura ambiente vía biológica

Tiempo del Test: 30 días

VEGF-Factor de Crecimiento Vascular Endotelial

Tipo de Enfermedad: Oftalmológica

Enfermedad Testada: Riesgo de desarrollar Retinopatía Diabética

Información Técnica:

Técnica Utilizada: PCR / RFLP

Locus / gen: 6p12 / VEGF

Variación / polimorfismo: -634 C-G

Condiciones de Envío:

Tipo de muestra: Sangre venosa total

Volumen: 10 ml

Tubo de Recogida: EDTA

Condiciones de almacenamiento: Refrigerado, evitar congelar

Condiciones de Envío: Servicio de correo 24-horas a temperatura ambiente vía biológica

Tiempo del Test: 2 semanas

PON 1-Paraoxonasa-1

Tipo de Enfermedad: Oftalmológica

Enfermedad Testada: Riesgo de desarrollar Retinopatía Diabética

Información Técnica:

Técnica Utilizada: PCR / RFLP

Locus / gen: 7q21.3 / PON1

Variación / polimorfismo: M54L & Q191R

Condiciones de Envío:

Tipo de muestra: Sangre venosa total

Volumen: 10 ml

Tubo de Recogida: EDTA

Condiciones de almacenamiento: Refrigerado, evitar congelar

Condiciones de Envío: Servicio de correo 24-horas a temperatura ambiente vía biológica

Tiempo del Test: 30 días



Phone: +34 981 784 848
Fax: +34 981 784 842

Department of Clinical Genetics and Genomics
Polígono I. Bergondo
C/ Parroquia de Guísamo, Parcela A-6, Nave-F
15165 Bergondo (La Coruña) Spain.

genetica@ebiotec.com
www.ebiotec.com

CHF –Factor del Complemento H

Tipo de Enfermedad: Oftalmológica

Enfermedad Testada: Riesgo de desarrollar Degeneración Macular asociada a la edad

Información Técnica:

Técnica Utilizada: PCR / RFLP

Locus / gen: 1q32 / CHF

Variación / polimorfismo: Y402H (T1277C)

Condiciones de Envío:

Tipo de muestra: Sangre venosa total

Volumen: 10 ml

Tubo de Recogida: EDTA

Condiciones de almacenamiento: Refrigerado, evitar congelar

Condiciones de Envío: Servicio de correo 24-horas a temperatura ambiente vía biológica

Tiempo del Test: 30 días

LHON(Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber)

Tipo de Enfermedad: Oftalmológica

Enfermedad Testada: LHON

Información Técnica:

Técnica Utilizada: PCR / Secuenciación

Locus / gen: MTND1, MTND4 y MTND6

Variación / polimorfismo: identificación de mutaciones primarias (G3460A, G11778A, T14484C)

Condiciones de Envío:

Tipo de muestra: Sangre venosa total

Volumen: 10 ml

Tubo de Recogida: EDTA

Condiciones de almacenamiento: Refrigerado, evitar congelar

Condiciones de Envío: Servicio de correo 24-horas a temperatura ambiente vía biológica

Tiempo del Test: 30 días



Phone: +34 981 784 848
Fax: +34 981 784 842

Department of Clinical Genetics and Genomics
Polígono I. Bergondo
C/ Parroquia de Guísamo, Parcela A-6, Nave-F
15165 Bergondo (La Coruña) Spain.

genetica@ebiotec.com
www.ebiotec.com