

Las patologías que se listan a continuación tienen diagnóstico molecular y citogenético molecular disponible en el ámbito público de nuestro país. Para cada una de ellas es importante el contacto con el laboratorio para consultar previamente la **técnica** aplicada y la **sensibilidad** del estudio.

Aquellas metabopatías para las cuales no se dispone de diagnóstico molecular, pero sí de estudios bioquímicos se incluyen en el listado en forma genérica como "**metabopatías**" (se especifica en cada laboratorio los estudios disponibles).

Sugerimos contactar el laboratorio para más información.

Los resultados de estudios de diagnóstico genético pueden ser de difícil interpretación. Si va a solicitar alguno de estos estudios y usted no pertenece a un servicio de genética, le sugerimos una consulta previa con un médico genetista para orientar correctamente la solicitud del mismo y lograr un adecuado asesoramiento familiar.

Actualizado a julio de 2015. Para sugerir altas, bajas o modificaciones contactarse a relevamientoderecursos@gmail.com

ACONDROPLASIA	
Laboratorios disponibles:	Hospital Pediátrico Dr. H. Notti, Mendoza
ANGIOEDEMA HEREDITARIO	
Laboratorios disponibles:	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, Universidad Nacional de La Plata, Provincia de Buenos Aires
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL	
Laboratorios disponibles:	Hospital Pediátrico Dr. H. Notti, Mendoza
ATAXIAS HEREDITARIAS	
Laboratorios disponibles:	Hospital Gral. de Agudos J.M. Ramos Mejía, CABA
CANCER FAMILIAR DE MAMA/OVARIO (BRCA)	
Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA
CELIAQUÍA	
Laboratorios disponibles:	Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría Sor María Ludovica, Provincia de Buenos Aires
CROMOSOMA Y-DISGENESIA GONADAL PARCIAL Y COMPLETA	
Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA Hospital Pediátrico Dr. H. Notti, Mendoza
CROMOSOMA Y-INFERTILIDAD MASCULINA IDIOPÁTICA (AZF)	
Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA Instituto de Genética y laboratorio de análisis de ADN-UNCuyo, Mendoza
DIABETES MODY TIPO 3	
Laboratorios disponibles:	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA
DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 (ENFERMEDAD DE STEINERT)	

Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA
DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE/BECKER	
Laboratorios disponibles:	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA Instituto de Genética y laboratorio de análisis de ADN-UNCuyo, Mendoza
ENCEFALOMIOPATÍAS MITOCONDRIALES	
Laboratorios disponibles:	Hospital Gral. de Agudos J.M. Ramos Mejía, CABA
ENFERMEDAD DE DEFICIENCIA DE LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL	
Laboratorios disponibles:	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, Provincia de Buenos Aires
ENFERMEDAD DE FABRY	
Laboratorios disponibles:	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, Provincia de Buenos Aires
ENFERMEDAD DE GAUCHER	
Laboratorios disponibles:	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, Provincia de Buenos Aires
ENFERMEDAD DE HUNTER	
Laboratorios disponibles:	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, Provincia de Buenos Aires
ENFERMEDAD DE HUNTINGTON	
Laboratorios disponibles:	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA Hospital Gral. de Agudos J.M. Ramos Mejía, CABA Hospital Municipal de Trauma y Emergencias Dr. Federico Abete, Provincia de Buenos Aires
ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK TIPO C	
Laboratorios disponibles:	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, Provincia de Buenos Aires
ESTUDIOS MOLECULARES DE GENES ASOCIADOS A CÁNCER	
Laboratorios disponibles	Hospital Dr. Arturo Oñativia, Salta Se estudian: BRAF, KRAS, NRAS, HRAS, RET/PTC1, RET/PTC3, Pax8/PPARG, Proto-oncogen RET: cáncer medular de tiroides, MEN2A y MEN2B: neoplasia endocrina múltiple de tipo 2A y 2B, EGFR: cáncer de pulmón de células no pequeñas.
FIBROSIS QUÍSTICA	
Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA Hospital Municipal de Trauma y Emergencias Dr. Federico Abete, Provincia de Buenos Aires Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría Sor María Ludovica, Provincia de Buenos Aires Laboratorio CEMAR-Maternidad M. Martin, Santa Fe Hospital Pediátrico Dr. H. Notti, Mendoza Hospital Guillermo Rawson, San Juan Hospital Julio C. Perrando, Chaco Laboratorio Central de Redes y Programas, Corrientes (Sólo ΔF508)
FRAGILIDAD DEL CROMOSOMA X (FMR1)	
Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA Hospital General de Agudos Don F. Santojanni, CABA Instituto de Genética y laboratorio de análisis de ADN-UNCuyo, Mendoza
GALACTOSEMIA	
Laboratorios disponibles:	Laboratorio CEMAR-Maternidad M. Martin, Santa Fe

Laboratorios disponibles:	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, Universidad Nacional de La Plata, Provincia de Buenos Aires
HEMOCROMATOSIS	
Laboratorios disponibles:	Hospital General de Agudos Don F. Santojanni, CABA Centro de Investigaciones sobre porfirinas y porfirias-CIPYP, CABA Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría Sor María Ludovica, Provincia de Buenos Aires
HEMOGLOBINOPATÍAS Y TALASEMIAS	
Laboratorios disponibles:	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría Sor María Ludovica, Provincia de Buenos Aires
HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA	
Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA
HIPOACUSIAS SINDRÓMICAS Y NO SINDRÓMICAS	
Laboratorios disponibles:	Hospital General de Agudos Don F. Santojanni, CABA Instituto de investigaciones en ingeniería genética y biología molecular-INGEBI, CABA Hospital Pediátrico Dr. H. Notti, Mendoza
MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORTICAL (GENES FLNA, LIS1, DCX, ARX)	
Laboratorios disponibles:	Hospital Gral. de Agudos J.M. Ramos Mejía, CABA
METABOLOPATIAS*	
Laboratorios disponibles:	Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría Sor María Ludovica, Provincia de Buenos Aires Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, Universidad Nacional de La Plata, Provincia de Buenos Aires *Hay estudios para muchas enfermedades con determinaciones en sangre y orina, consultar a cada laboratorio la disponibilidad.
ANOMALÍAS SUBTELOMÉRICAS	
Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA (MLPA)
NEOPLASIA ENDÓCRINA MÚLTIPLE TIPO 2 (MEN 2)	
Laboratorios disponibles:	Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez-CEDIE, CABA Hospital Dr. Arturo Oñativia, Salta
NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1Y TIPO 2	
Laboratorios disponibles:	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA
ONCOHEMATOLOGÍA BCR/ABL	
Laboratorios disponibles:	Hospital General de Agudos Don F. Santojanni, CABA Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría Sor María Ludovica, Provincia de Buenos Aires Hospital Julio C. Perrando, Chaco Laboratorio Central de Redes y Programas, Corrientes (Estudios en ARN)
ONCOHEMATOLOGÍA OTRAS LEUCEMIAS LINFOBLÁSTICAS AGUDAS	
Laboratorios disponibles:	Laboratorio Central de Redes y Programas, Corrientes (Estudios en ARN)
ONCOHEMATOLOGÍA LEUCEMIAS NO LINFOBLÁSTICAS AGUDAS	

Laboratorios disponibles:	Laboratorio Central de Redes y Programas, Corrientes (Estudios en ARN)
ONCOHEMATOLOGÍA LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA	
Laboratorios disponibles:	Laboratorio Central de Redes y Programas, Corrientes (Estudios en ARN)
ONCOHEMATOLOGÍA SÍNDROMES MIELOPROLIFERATIVOS PHI NEGATIVOS	
Laboratorios disponibles:	Laboratorio Central de Redes y Programas, Corrientes (Estudios en ADN)
PARAGANGLIOMA (PGL 1 Y 4)	
Laboratorios disponibles:	Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez-CEDIE, CABA
PORFIRIAS Y PORFIRINAS	
Laboratorios disponibles:	Centro de Investigaciones sobre porfirinas y porfirias-CIPYP, CABA
RETINOBLASTOMA	
Laboratorios disponibles:	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA
RETRASO MENTAL LIGADO AL X	
Laboratorios disponibles:	Instituto de Genética y laboratorio de análisis de ADN-UNCuyo, Mendoza
SÍNDROME DE DI GEORGE (VELOCARDIOFACIAL/MICRODELECIÓN 22Q)	
Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA (por MLPA) Hospital de Clínicas General San Martín, CABA Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez-CEDIE, CABA Hospital Nacional Profesor Alejandro Posadas, provincia de Buenos Aires Colonia Nacional Dr. Manuel A. Montes de Oca, provincia de Buenos Aires Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría Sor María Ludovica, Provincia de Buenos Aires Instituto de Genética y laboratorio de análisis de ADN-UNCuyo, Mendoza (por MLPA) Hospital Dr. Arturo Oñativia, Salta
SÍNDROME DE KALLMAN	
Laboratorios disponibles:	Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez-CEDIE, CABA
SÍNDROME DE LYNCH	
Laboratorios disponibles:	Hospital General de Agudos Don F. Santojanni, CABA
SÍNDROME DE MILLER DIECKER	
Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA Hospital de Clínicas General San Martín, CABA Hospital Nacional Profesor Alejandro Posadas, provincia de Buenos Aires Colonia Nacional Dr. Manuel A. Montes de Oca, provincia de Buenos Aires
SÍNDROME DE PRADER WILLI / ANGELMAN	
Laboratorios disponibles:	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA Hospital Nacional Profesor Alejandro Posadas, provincia de Buenos Aires Colonia Nacional Dr. Manuel A. Montes de Oca, provincia de Buenos Aires Hospital Dr. Arturo Oñativia, Salta
SÍNDROME DE SMITH MAGENIS	
Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA Hospital de Clínicas General San Martín, CABA Hospital Nacional Profesor Alejandro Posadas, provincia de Buenos Aires Colonia Nacional Dr. Manuel A. Montes de Oca, provincia de Buenos Aires
SÍNDROME DE VON HIPPEL LINDAU (VHL)	

Laboratorios disponibles:	Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez-CEDIE, CABA
SINDROME DE WILLIAMS-BEUREN	
Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA Hospital de Clínicas General San Martín, CABA Colonia Nacional Dr. Manuel A. Montes de Oca, provincia de Buenos Aires
TROMBOFILIAS	
Laboratorios disponibles:	Hospital Municipal de Trauma y Emergencias Dr. Federico Abete, Provincia de Buenos Aires Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría Sor María Ludovica, Provincia de Buenos Aires Laboratorio CEMAR-Maternidad M. Martin, Santa Fe Hospital Julio C. Perrando, Chaco Hospital Muñiz, CABA
CARACTERIZACIÓN DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS ESTRUCTURALES Y MARCADORES	
Laboratorios disponibles:	Centro Nacional de Genética Médica, CABA. <u>El CNGM cuenta con la técnica de cariotipado espectral (SKY) para la caracterización de anomalías estructurales complejas y cromosomas marcadores. Consultar el protocolo para la deriva de muestras.</u>