

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.

Actualizado a agosto de 2017 con los datos provistos por cada servicio o laboratorio. Para sugerir altas, bajas o modificaciones contactarse a [relevamientoderecursos@gmail.com](mailto:relevamientoderecursos@gmail.com)

<b>ACONDROPLASIA</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital Pediátrico Dr. H. Notti, Mendoza
<b>ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL X</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	Centro de estudios de las Metabopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>ANGIOEDEMA HEREDITARIO</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, Universidad Nacional de La Plata, Provincia de Buenos Aires
<b>ATROFIA MUSCULAR ESPINAL</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital Pediátrico Dr. H. Notti, Mendoza Hospital Interzonal de Agudos Especializado en pediatría "Sor María Ludovica" (PCR-RFLP)
<b>ATAXIAS HEREDITARIAS</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital Gral. de Agudos J.M. Ramos Mejía, CABA
<b>CANCER FAMILIAR DE MAMA/OVARIO (BRCA)</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Centro Nacional de Genética Médica, CABA
<b>CELIAQUÍA</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría "Sor María Ludovica", Provincia de Buenos Aires
<b>CITRULINEMIA TIPO I</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	Centro de estudios de las Metabopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>CROMOSOMA Y-DISGENESIA GONADAL PARCIAL Y COMPLETA</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Centro Nacional de Genética Médica, CABA Hospital Pediátrico Dr. H. Notti, Mendoza
<b>CROMOSOMA Y-INFERTILIDAD MASCULINA IDIOPÁTICA (AZF)</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Centro Nacional de Genética Médica, CABA Instituto de Genética y laboratorio de análisis de ADN-UNCuyo, Mendoza

<b>DEFECTOS DEL METABOLISMO DE LA BIOTINA</b>	
<b>Laboratorios disponible</b>	Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>DEFICIENCIA DE ORNITINA TRANSCARBAMILASA</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>DESÓRDENES CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>DIABETES MODY TIPO 3</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA
<b>DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA LIGADA AL X</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	<b>CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA</b>
<b>DISQUERATOSIS CONGÉNITA</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	<b>CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA</b>
<b>DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 (ENFERMEDAD DE STEINERT)</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Centro Nacional de Genética Médica, CABA
<b>DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE/BECKER</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA Instituto de Genética y laboratorio de análisis de ADN-UNCuyo, Mendoza
<b>ENFERMEDAD DE DEFICIENCIA DE LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, Provincia de Buenos Aires Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>ENFERMEDAD DE FABRY</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, Provincia de Buenos Aires
<b>ENFERMEDAD DE GAUCHER</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, Provincia de Buenos Aires Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>ENFERMEDAD DE HUNTER</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, Provincia de Buenos Aires Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>ENFERMEDAD DE HUNTINGTON</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	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
<b>ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK TIPO C</b>	

<b>Laboratorios disponibles:</b>	Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, UNLP, Provincia de Buenos Aires
<b>ENFERMEDAD DE LESCH NYHAN</b> y variantes (deficiencia de hipoxantina-guanina fosforribosiltransferasa)	
<b>Laboratorios disponibles</b>	Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>ENFERMEDAD DE SANDHOFF</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>EPIDERMÓLISIS AMPOLLAR DISTRÓFICA</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>EPIDERMÓLISIS AMPOLLAR SIMPLE</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>EPIDERMÓLISIS AMPOLLAR DE LA UNIÓN</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA AMPOLLAR (EICA)</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>ERITROQUERATODERMIA VARIABILIS Y PROGRESIVA</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>ESTUDIOS MOLECULARES DE GENES ASOCIADOS A CÁNCER</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	Hospital Dr. Arturo Oñativia, Salta Se estudian: BRAF, KRAS, NRAS, HRAS, RET/PTC1, RET/PTC3, Pax8/PPARG, Proto-oncogen RET y EGFR.
<b>FIBROSIS QUÍSTICA</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	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) Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>FACTOR II 20210A</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Infecciosas F.J.Muñiz, CABA
<b>FACTOR V LEIDEN</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Infecciosas F.J.Muñiz, CABA
<b>FRAGILIDAD DEL CROMOSOMA X (FMR1)</b>	

<b>Laboratorios disponibles:</b>	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 Hospital Interzonal de Agudos Especializado en pediatría "Sor María Ludovica" (solo PCR).
<b>GALACTOSEMIA</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	Laboratorio CEMAR-Maternidad M. Martin, Santa Fe Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos, Facultad de Ciencias Exactas, Universidad Nacional de La Plata, Provincia de Buenos Aires
<b>GLUCOGENOSIS</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>HEMOCROMATOSIS</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	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
<b>HEMOGLOBINOPATÍAS Y TALASEMIAS</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría "Sor María Ludovica", Provincia de Buenos Aires
<b>HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Centro Nacional de Genética Médica, CABA
<b>HIPOACUSIAS SINDRÓMICAS Y NO SINDRÓMICAS</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	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
<b>HOMOCISTINURIA CLÁSICA (DEF. CISTATIONINA <math>\beta</math>-SINTASA)</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>INCONTINENCIA PIGMENTI</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>LIPOFUSCINOSIS CEROIDEA NEURONAL</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba
<b>METABOLOPATIAS*</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	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- Centro de estudios de las Metabolopatías congénitas (CEMECO), Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Córdoba  *Hay estudios para muchas enfermedades con determinaciones en sangre y orina, consultar a cada laboratorio la disponibilidad.
<b>NEOPLASIA ENDÓCRINA MÚLTIPLE TIPO 2 (MEN 2)</b>	

<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez-CEDIE, Capital Federal Hospital Dr. Arturo Oñativia, Salta Proto-oncogen RET: cáncer medular de tiroides, neoplasia endocrina múltiple de tipo 2A y 2B (MEN2A y MEN2B).
<b>NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1Y TIPO 2</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA
<b>ONCOHEMATOLOGÍA BCR/ABL</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	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)
<b>ONCOHEMATOLOGÍA OTRAS LEUCEMIAS LINFOBLÁSTICAS AGUDAS</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Laboratorio Central de Redes y Programas, Corrientes (Estudios en ARN)
<b>ONCOHEMATOLOGÍA LEUCEMIAS NO LINFOBLÁSTICAS AGUDAS</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Laboratorio Central de Redes y Programas, Corrientes (Estudios en ARN)
<b>ONCOHEMATOLOGÍA LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Laboratorio Central de Redes y Programas, Corrientes (Estudios en ARN)
<b>ONCOHEMATOLOGÍA SÍNDROMES MIELOPROLIFERATIVOS PHI NEGATIVOS</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Laboratorio Central de Redes y Programas, Corrientes (Estudios en ADN)
<b>PAI-1 4G/5G</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Infecciosas F.J.Muñiz, CABA
<b>PARAGANGLIOMA (PGL 1 Y 4)</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez-CEDIE, CABA
<b>PORFIRIAS Y PORFIRINAS</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Centro de Investigaciones sobre porfirinas y porfirias-CIPYP, CABA
<b>QUERATODERMIA PALMOPLANTAR</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>QUERATODERMIA PALMOPLANTAR CON SORDERA</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>RETINOBLASTOMA</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA
<b>RETRASO MENTAL LIGADO AL X</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Instituto de Genética y laboratorio de análisis de ADN-UNCuyo, Mendoza
<b>SCHWANOMATOSIS</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Clínicas General San Martín, CABA

<b>SÍNDROME DE DELECIÓN 22Q</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	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
<b>SÍNDROME DE KID</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>SÍNDROME IFAP</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>SÍNDROME DE KALLMAN</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez-CEDIE, CABA
<b>SÍNDROME DE KINDLER</b>	
<b>Laboratorios disponibles</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>SÍNDROME DE LYNCH</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital General de Agudos "Don F. Santojanni", CABA
<b>SÍNDROME DE MILLER DIECKER</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	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
<b>SÍNDROME DE NETHERTON</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>SÍNDROME DE PRADER WILLI / ANGELMAN</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	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
<b>SÍNDROME DE SMITH MAGENIS</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	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
<b>SÍNDROME DE VON HIPPEL LINDAU (VHL)</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez-CEDIE, CABA
<b>SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN</b>	

<b>Laboratorios disponibles:</b>	<p>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  Hospital Interzonal de Agudos Especializado en Pediatría "Sor María Ludovica",  Provincia de Buenos Aires</p>
<b>SÍNDROME DE WOHWINKEL</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	CEDIGEA, Hospital de niños R. Gutiérrez, CABA
<b>TROMBOFILIAS</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	<p>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</p>
<b>CARACTERIZACIÓN DE ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS ESTRUCTURALES Y MARCADORES</b>	
<b>Laboratorios disponibles:</b>	Centro Nacional de Genética Médica, CABA