



CIUDAD AUTÓNOMA DE BUENOS AIRES

CENTRO NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA	
Dirección:	Av. Las Heras 2670 3er piso
Teléfono:	011-48012326/4428
Email:	cngm@anlis.gov.ar
Web:	www.anlis.gov.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: Sandra Rozental / srozental@anlis.gov.ar
	Citogenética clásica: pre y postnatal
	<p>Citogenética molecular: si</p> <ul style="list-style-type: none"> -Sme de delección 22q -Sme de Smith Magenis -Sme de Miller Dieker -Sme de Williams -Sme de Sotos -Sme de Cri du chat -Sme de Wolf -Sme de Saethre-Chotzen <ul style="list-style-type: none"> ➤ El laboratorio cuenta con sondas centroméricas para la caracterización de anomalías cromosómicas. Consultar. ➤ El CNGM cuenta con la técnica de cariotipado espectral (SKY) para la caracterización de anomalías estructurales complejas y cromosomas marcadores. ➤ El CNGM cuenta con el equipamiento para realizar la técnica de arrayCGh. Se están realizando gestiones de colaboración con diferentes jurisdicciones para la adquisición de insumos específicos para el diagnóstico de desbalances genómicos.
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: Noemí Buzzalino / nbuzzalino@anlis.gov.ar
	<p>Enfermedades con diagnóstico disponible:</p> <p>Cáncer familiar de mama/ovario (BRCA) Cromosoma Y-Disgenesias gonadales parciales y completas Patologías asociadas al gen FMR1 (Frax, FOP, Faxtas) Distrofia Miotónica tipo 1 (Enfermedad de Steinert) Hiperplasia Suprarrenal Congénita (deficiencia de 21 hidroxilasa) Cromosoma Y-Infertilidad masculina idiopática (AZF) Fibrosis Quística Delección 22q (MLPA - Kit SALSA P250)</p>
El CENAGEM realiza apoyo operativo y asistencia técnica permanente a todos los laboratorios de diagnóstico citogenético y molecular del país.	
HOSPITAL DE CLÍNICAS GENERAL SAN MARTÍN	
Dirección:	Córdoba 2351
Teléfono:	011-59508570/72
Laboratorio de Citogenética	Referentes: Gabriela Maigua / gabymaigua@hotmail.com Graciela Valeiras / grabaia27@yahoo.com.ar
	Citogenética clásica: posnatal / médula ósea

	<p>Citogenética molecular: si</p> <ul style="list-style-type: none"> - Sme de delección 22q -Sme de Prader Willi / Angelman -Sme de Smith Magenis -Sme de Miller Dieker -Sme de Williams <p>Consultar al laboratorio por la disponibilidad de otras sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas.</p>
Laboratorio de Biología Molecular	<p>Referentes: Florescia Giliberto / gilbertoflor@gmail.com Ariel Pablo Lopez / aplopez@ffyb.uba.ar Viviana Varela / vvarela@ffyb.uba.ar Irene Szijan / iszijan@ffyb.uba.ar Marcela Ferrer/ferrer.marcela@gmail.com</p>
	<p>Enfermedades monogénicas con diagnóstico disponible: Distrofinopatías (DM Becker y DM Duchenne) Corea de Huntington Hemoglobinopatías Diabetes MODY tipo 3 Retinoblastoma Neurofibromatosis tipo 1 y tipo 2 Schwanomatosis</p>
HOSPITAL DE INFECCIOSAS F.J. MUÑIZ	
Dirección:	Uspallata 2272
Teléfono:	4304-2180 int 223
Laboratorio de Hemostasia y Trombosis - Sección Bioquímica)	<p>Referente: Norberto Gómez (Jefe de Sección Bioquímica) hemostasia@gmail.com / norbertoagomez@hotmail.com</p>
Laboratorio de Biología Molecular	<p>Julián Chamorro / Gabriela de Larrañaga / juliangch@hotmail.com</p> <p>Diagnósticos moleculares disponibles: Factor V Leiden Factor II 20210A PAI-1 4G/5G</p>
HOSPITAL DE NIÑOS DR. RICARDO GUTIÉRREZ (CEDIE)	
Dirección:	Sánchez de Bustamante 1330
Teléfono:	011-49635931
Laboratorio de Citogenética	<p>Referente: Graciela del Rey / graciadelrey@cedie.org.ar</p>
	<p>Citogenética clásica:posnatal</p> <p>Citogenética molecular: si</p> <ul style="list-style-type: none"> - Sme de delección 22q -Sme de Kallman <p>Consultar al laboratorio por la disponibilidad de otras sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas.</p>
Laboratorio de Biología Molecular	<p>Referente:Gabriela Sanso / gsanso@cedie.org.ar</p> <p>Enfermedades monogénicas con diagnóstico disponible: Neoplasia Endócrina múltiple (MEN 2) Paraganglioma 1 Paraganglioma 4 Síndrome de von Hippel-Lindau</p>
HOSPITAL DE NIÑOS DR. RICARDO GUTIÉRREZ. CENTRO DE INVESTIGACIÓN EN GENODERMATOSIS Y EPIDERMÓLISIS AMPOLLAR, UBA (CEDIGEA)	
Dirección:	Gallo 1330
Teléfono:	4962 -9212

Laboratorio de Biología Molecular	Referentes: Bioq. Mónica Natale - Dra. Laura Valinotto / labseqhnr@gmail.com Dra. Graciela Manzur / cedigea.med@gmail.com
	Enfermedades con diagnóstico disponible: Epidermólisis Ampollar Distrófica Epidermólisis Ampollar Simple Epidermólisis Ampollar de la Unión Síndrome de Kindler Incontinencia Pigmenti Displasia Ectodérmica hipohidrótica ligada al X Síndrome IFAP Disqueratosis congénita Síndrome de KID Eritroqueratodermia variabilis y progresiva Queratodermia palmoplantar Queratodermia palmoplantar con sordera Síndrome de Wohwinkel Eritrodermia ictiosiforme congénita ampollar (EICA) Síndrome de Netherton
HOSPITAL GENERAL DE AGUDOS "DON F. SANTOJANNI"	
Dirección:	Pilar 950
Teléfono:	011-46305777
Web:	www.hospitalsantojanni.gov.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: Miriam Reyes / genetica.santojanni@gmail.com
	Citogenética clásica: prenatal, posnatal, oncohematología
	Citogenética molecular: no
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: Miriam Reyes / genetica.santojanni@gmail.com
	Enfermedades monogénicas con diagnóstico disponible: Síndrome de fragilidad del cromosoma X Síndrome de Lynch Hipoacusia no sindrómica (conexina 26 y 30) Hemocromatosis bcr/abl
CENTRO DE INVESTIGACIONES SOBRE PORFIRINAS Y PORFIRIAS (CIPYP)	
Dirección:	Av. Córdoba 2351, 1er subsuelo- Hospital de Clínicas
Teléfono:	011-5950- 8346/47
Laboratorio de Citogenética	No realizan
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: María Victoria Rossetti /rossetti@qb.fcen.uba.ar Victoria Estela Parera / vicky@qb.fcen.uba.ar
	Enfermedades monogénicas con diagnóstico disponible: Porfiria Aguda Intermitente (PAI) Porfiria Cutánea Tardía (PCT) Porfiria Hepatoeritropoyética (PHE, forma homocigota de la PCT) Porfiria Variegata (PV) Coproporfiria Hereditaria (CPH) Protoporfiria Eritropoyética (PPE) Porfiria Congénita Eritropoyética (PCE) Hemocromatosis Hereditaria (HH)
HOSPITAL GRAL DE NIÑOS. DR. PEDRO ELIZALDE	
Dirección:	Av. Montes de Oca 40
Teléfono:	011-43632100

Email:	info@elizalde.gov.ar
Web:	www.elizalde.gov.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: Maria Laura Fasan / m_fasan@yahoo.es
	Citogenética clásica: posnatal
	Citogenética molecular: no realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan
HTAL GENERAL DE AGUDOS JUAN A. FERNÁNDEZ	
Dirección:	Av. Cerviño 3356
Teléfono:	011-48093853
Laboratorio de Citogenética	Referente: Paola García Estanga / paogares@yahoo.com.ar
	Citogenética clásica: pre y posnatal
	Citogenética molecular: no realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan
INSTITUTO DE INVESTIGACIONES EN INGENIERÍA GENÉTICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR (INGEBI)	
Dirección:	Vuelta de Obligado 2490
Teléfono:	011-47832871
Email:	ingebi@dna.uba.ar
Web:	www.ingebi-conicet.gov.ar
Laboratorio de Citogenética	No realizan
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: Viviana Dalamón / vividalamon@gmail.com
	Enfermedades con diagnóstico disponible: Hipoacusia Neurosensorial no sindrómica congénita, prelingual, severa-profunda Hipoacusia Neurosensorial no sindrómica de herencia materna. Hipoacusia sindrómica, síndrome de BOR (braquio-oto-renal) Hipoacusia sindrómica, síndrome de Pendred Hipoacusia no sindrómica con pérdida auditiva en frecuencias medias Hipoacusia no sindrómica, postlingual, progresiva Hipoacusia sindrómica, síndrome de Alport Hipoacusia sindrómica, síndrome de KID Neuropatía auditiva Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON) Síndrome de Usher Susceptibilidad a ototoxicidad a aminoglucósidos
HOSPITAL GRAL DE AGUDOS J.M. RAMOS MEJÍA	
Dirección:	General Urquiza 609
Teléfono:	011-41270384
Laboratorio de Citogenética	No realizan
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: Marcelo Kauffman / Lic. Nancy Medina consultorio@neurogenetica.info
	www.neurogenetica.info

	Enfermedades con diagnóstico disponible: Ataxia espino cerebelosas tipos 1, 2, 3, 6, 7, 8 y 17. Ataxia de Friedreich Enfermedad de Huntington. Encefalomiopatías Mitocondriales Malformaciones del Desarrollo Cortical: estudio de genes FLNA, LIS1, DCX, ARX Diseño de ensayos para secuenciación de genes candidatos a partir de presentación clínica de pacientes evaluados en la consulta (PCR-Sanger-NGS)
HOSPITAL MATERNOINFANTIL RAMÓN SARDÁ	
Dirección:	Esteban de Luca 2151
Teléfono:	011-49437779
Web:	www.sarda.org.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: Lilian Furforo / lilianfurforo@gmail.com
	Citogenética clásica: pre y posnatal
	Citogenética molecular: no realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan
HOSPITAL DE PEDIATRÍA "PROF. DR. JUAN P. GARRAHAN"	
Para consultar los datos de este hospital dirigirse a: http://www.garrahan.gov.ar	

PROVINCIA DE BUENOS AIRES

HOSPITAL NACIONAL PROFESOR ALEJANDRO POSADAS	
Dirección:	Av. Illia s/n y Marconi, El Palomar
Teléfono:	011-44699200/9300
Email:	geneticaposadas@yahoo.com.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: Norma Sganzetta / geneticaposadas@yahoo.com.ar
	Citogenética clásica: prenatal, posnatal, oncohematología
	Citogenética molecular: si -Sme de delección 22q -Sme de Prader Willi / Angelman -Sme de Smith Magenis -Sme de Miller Dieker Consultar al laboratorio por la disponibilidad de otras sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas.
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan
COLONIA NACIONAL DR. MANUEL A. MONTES DE OCA	
Dirección:	Calle 116 Nº 1869, Luján
Teléfono:	02323-493382/493380
Email:	genetica@cndo.gov.ar
Web:	www.cmdo.gov.ar
Laboratorio de	Referente: Maria Isabel Ziembar/ mziembar@yahoo.com.ar

Citogenética	<p>Citogenética clásica: posnatal y oncohematología</p> <p>Citogenética molecular: si</p> <ul style="list-style-type: none"> - Sme de delección 22q -Sme de Prader Willi / Angelman -Sme de Smith Magenis -Sme de Miller Dieker -Sme de Williams <p>Consultar al laboratorio por la disponibilidad de otras sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas.</p>
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan
HOSPITAL EL CRUCE NÉSTOR C. KIRCHNER	
Dirección:	Av. Calchaquí 5401, Florencio Varela
Teléfono:	011-42109000/ interno 1790
Email:	laboratorio@hospitalelcruce.org
Web:	www.hospitalelcruce.org
Laboratorio de Citogenética	<p>Referente: Martín Zubieta laboratorio@hospitalelcruce.org/ mzubieta@gmail.com</p> <p>Citogenética clásica: posnatal y oncohematología</p> <p>Citogenética molecular: si</p> <ul style="list-style-type: none"> -Sme de delección 22q -Sondas centroméricas X, Y, 13 -Sondas subteloméricas -Sondas para gen SRY -BCR/ABL1: -TCF3/PBX1 -ETV6/RUNX1 -ETV6 -MLL -p53 -AML1/ETO -PML/RARA -CBFB -EGR1 -D13S319 -ATM -Trisomía 12 -IGH -RB1 -IGH/FGFR3 -IGH/MAF -IGH/CCND1
	<p>Referente: Martín Zubieta laboratorio@hospitalelcruce.org/ mzubieta@gmail.com</p> <p>Por Real Time:</p> <ul style="list-style-type: none"> BCR/ABL (cualitativa y enf. mínima residual) AML/ETO (cualitativa y enf. mínima residual) PML/RARA (cualitativa y enf. mínima residual) JAK-2
Laboratorio de Biología Molecular	
HOSPITAL MUNICIPAL DE TRAUMA Y EMERGENCIAS DR. FEDERICO ABETE (HTAL. MALVINAS)	
Dirección:	Av. del Sesquicentenario 2047, Ing. Pablo Nogués
Teléfono:	011-44699600
Email:	contacto@hospital-abete.org.ar
Web:	www.hospitalabete.com

Laboratorio de Citogenética	Referente: Fernanda García Reinoso / geneticamalvinas@gmail.com
	Citogenética clásica: posnatal
	Citogenética molecular: Consultar al laboratorio por la disponibilidad de sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas.
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: Ivana Primost / geneticamalvinas@gmail.com
	Enfermedades con diagnóstico disponible: Fibrosis Quística Trombofilias Enfermedad de Huntington
INSTITUTO DE ESTUDIOS INMUNOLÓGICOS Y FISIOPATOLÓGICOS, FACULTAD DE CIENCIAS EXACTAS, UNLP	
Dirección:	Calle 47 y 115, La Plata
Teléfono:	0221-4250497 int 45
Laboratorio de Citogenética	No realizan
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: Paula Rozenfeld / paularozenfeld@gmail.com
	Enfermedades con diagnóstico disponible: Enfermedad de Fabry Enfermedad de Gaucher Enfermedad de Hunter Enfermedad de Niemann Pick tipo C Deficiencia de Lipasa ácida lisosomal Angioedema Hereditario
Laboratorio de Bioquímica	Enfermedad de Fabry Enfermedad de Gaucher Leucodistrofia metacromática Enfermedad de Krabbe Enfermedad de Hurler / Scheie MPS I Enfermedad de Hunter / MPS II Enfermedad de Sanfilippo A / MPS IIIA Enfermedad de Sanfilippo B / MPS IIIB Enfermedad de Sanfilippo C / MPS IIIC Enfermedad de Sanfilippo D / MPS IIID Enfermedad de Morquio A / MPS IVA Enfermedad de Morquio B / MPS IVB/ GM1 gangliosidosis Maroteaux-Lamy MPS VI MPS VII TaySachs Alfa-manosidosis Fucosidosis Pompe Beta-manosidosis Niemann Pick AB Niemann Pick C <u>Determinaciones en Orina:</u> -GAGscuantitativo -GAGscualitativo (cromatografía) -Oligosacáridos -Sulfátidos
HOSPITAL INTERZONAL DE AGUDOS ESPECIALIZADO EN PEDIATRÍA "SOR MARÍA LUDOVICA"	
Dirección:	Calle 63 Nro 1069 entre 16 y 17, La Plata.
Teléfono:	0221-4535901/09 interno 1424 y 1427

Email:	geneticaludovica@yahoo.com.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: M. Cecilia Malaspina / geneticaludovica@yahoo.com.ar
	Citogenética clásica: posnatal Citogenética molecular: si - Sme de delección 22q Consultar al laboratorio por la disponibilidad de otras sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas.
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: Marta Palumbo / marta_palumbo@hotmail.com / biolmol_ludovica@hotmail.com
	Enfermedades con diagnóstico disponible: Fibrosis Quística Fragilidad del cromosoma X (sólo PCR) Trombofilia Talasemia Hemocromatosis Atrofia muscular espinal (PCR-RFLP) Celiaquía Oncohematología
Laboratorio de Bioquímica	Referente: Dra. Norma Spécola / metabolismolp@gmail.com
	<u>Determinaciones en Sangre:</u> Ac. láctico, ac. pirúvico, Bhidroxibutirato, carnitina libre y total, amoniemia, Nefa, ceruloplasmina, biotinidasa, fenilalanina, tirosina, galactosa en sangre entera y galactosa 1 fosfato en glóbulos rojos, aminoácidos plasmáticos por cromatografía en capa fina, % de hexosaminidasa A, quitotriosidasa, dosaje cualitativo y cuantitativo de galactosa 1 fosfato uridililtransferasa y galactosa epimerasa, DHPR. <u>Determinaciones en orina:</u> Reacciones para aminoácidos, Reacciones para hidratos de carbono, Cromatografía de aminoácidos, hidratos de carbono, oligosacáridos, mucopolisacáridos en capa fina, cuantificación de mucopolisacáridos (DMB), ácido orótico, ácidos orgánicos por GC-FID, Sulfitest. Cuantificación de cistina, hidroxiprolina y ácido ascórbico.

CÓRDOBA

HOSPITAL DE NIÑOS DE LA SANTÍSIMA TRINIDAD	
Dirección:	Bajada Pucará 1900, Córdoba
Teléfono:	0351-4586400 Interno 606
Web:	www.hospitaldeninos.com.ar
Laboratorio de Citogenética	Referentes: Alicia Sturich/ asturich@gmail.com Alejandra Chávez / alejandrachaves2002@yahoo.com.ar
	Citogenética clásica: posnatal y oncohematología
	Citogenética molecular: no realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan
Sección de ENFERMEDADES METABÓLICAS:	
Teléfono:	0351-4586400 Interno 501

Laboratorio de enfermedades metabólicas hereditarias (EMH)	Referente: Dr. Norberto Guelbert/ nguelbert@arnet.com.ar
Laboratorio de lipofuscinosis Ceroideas neuronales	Referente: Dra. Inés Noher de Halac /nclcemeco1789@gmail.com
Laboratorio de Biología molecular	Referente: Dr. Norberto Guelbert/ nguelbert@arnet.com.ar Disponible para enfermedades metabólicas hereditarias
Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas (CEMECO)	
Dirección	Ferrovianos 1250, Córdoba
Teléfono	0351-4586400 interno 473-477
web	www.hospitaldeninos.com.ar/cemeco@hotmail.com
Laboratorio de enfermedades metabólicas hereditarias	Referente: Dra. Inés Noher de Halac/nclcemeco1789@gmail.com
Programa de detección de desórdenes congénitos de la glicosilación	Referente: Dra. Carla Asteggiano/ asteggianocarla@hotmail.com http://www.cdgargentina.com.ar Estudio de diferentes genes relacionados con defectos de la N-glicosilación y O-glicosilación de proteínas.
Laboratorio de biología molecular	Enfermedades con diagnóstico disponible: Fibrosis quística Enfermedades lisosomales (Sandhoff, Gaucher, Fabry,Hunter). Enfermedades peroxisomales (adrenoleucodistrofia ligada al X). Defectos Genéticos en el ciclo de la urea (def. en ornitina transcarbamilasa, def en Argininosuccinico sintetasa-citrulinemia tipo I) Defectos genéticos en el metabolismo de las purinas (def. de hipoxantina-guanina fosforribosiltransferasa). Defectos del metabolismo de biotina Glucogenosis Defectos del metabolismo de la homocisteína (cistationina B sintasa) Lipofuscinosis ceroidea neuronal Acidurias orgánicas genéticas Farmacogenética (tiopurina metiltransferasa, metilentetrahidrofolato reductasa)
HOSPITAL NUESTRA SEÑORA DE LA MISERICORDIA	
Dirección:	Belgrano 1500, B° Güemes, Córdoba
Teléfono:	0351-434 4107 int 235
Laboratorio de Citogenética	Referente: Ana Ruggieri
	Citogenética clásica: prenatal, posnatal, oncohematología Citogenética molecular: no realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan

HOSPITAL MATERNO NEONATAL RAMON CARRILLO

Dirección:	Cardeñosa 2901, B° La France, Córdoba
Teléfono:	0351-434 8350 al 54
Laboratorio de Citogenética	Referente: Dra. Claudia Bogado / cbogadoc@hotmail.com
	Citogenética clásica: posnatal
	Citogenética molecular: no realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan

SANTA FE**LABORATORIO CEMAR – MATERNIDAD MARTIN**

(Área de genética de la Secretaría de Salud Pública de la Municipalidad de Rosario)

Dirección:	San Luis 2020, Rosario
Teléfono:	0341-4802188 / 4802185 int 3548 y 3549
Laboratorio de Citogenética	Referente: Agustina Lastra / alastra0@rosario.gov.ar
	Citogenética clásica: posnatal
	Citogenética molecular: no realizan
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: Sergio Lejona / slejona0@rosario.gov.ar Silvina Benetti / sbenett0@rosario.gov.ar
	Enfermedades con diagnóstico disponible: Fibrosis Quística Galactosemia Factor V de Leyden Factor II (Protrombina) MTHFR (Variante termolábil)

ENTRE RÍOS**HOSPITAL JUSTO JOSÉ DE URQUIZA**

Dirección:	Uncal s/n, Concepción del Uruguay
Teléfono:	03442-443900
Email:	direccionurquiza@gmail.com
Web:	www.hospitalurquiza.gob.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: María Marta Soto / mmartasoto@hotmail.com
	Citogenética clásica: posnatal
	Citogenética molecular: no realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan

MENDOZA**INSTITUTO DE GENÉTICA Y LABORATORIO DE ANÁLISIS DE ADN (UNCUYO)**

Dirección:	Av. del Libertador s/n, Centro Universitario, Facultad de Ciencias Médicas	
Teléfono:	0261-4494115	
Email:	institutodegenetica@fcm.uncu.edu.ar	
Laboratorio de Citogenética	Referente: Analía Vargas / avargas@fcm.uncu.edu.ar	
	Citogenética clásica: posnatal, oncohematología	
	Citogenética molecular: no realizan	
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: Analía Vargas / avargas@fcm.uncu.edu.ar	
	Enfermedades con diagnóstico disponible: Distrofia muscular de Duchenne (MLPA) Estudio de tumores Retraso mental ligado al X (MLPA) Síndrome de delección 22q (MLPA) Fragilidad del cromosoma X (PCR sensible a metilación) Microdelecciones del cromosoma Y	
	HOSPITAL PEDIÁTRICO DR. H. NOTTI	
	Dirección:	Bandera de Los Andes 2603, Guaymallén
	Teléfono:	0261-4132500
Email:	hosp-notti@mendoza.gov.ar	
Web:	www.hospinotti.mendoza.gov.ar	
Laboratorio de Citogenética	No realizan	
Laboratorio de Biología Molecular	Referentes: Clara Pott Godoy / cpottgodoy@gmail.com Luz Marina Navarta / lmnnavarta@hotmail.com Graciela Sosa/ gracielasosac@yahoo.com.ar	
	Enfermedades con diagnóstico disponible: Hipoacusia neurosensorial no sindrómica Atrofia muscular espinal Disgenesia gonadal Acondroplasia Fibrosis quística Fragilidad del Cromosoma X (sólo PCR) Beta talasemia: CD39, IVS1-110, IVS1-1, IVS1-6, IVS2-1 y IVS2-745 Alfa talasemia: alfa 3.7, 4.2, 20.5, alfa MED, alfa SEA, alfa Nco y alfa Hph. Trombofilia: Factor V Leiden, Protrombina 20210, PAI 4G/5G y MTHFR C677T Anemia Falciforme Defecto enzimático: G6PDH (tres mutaciones) Detección de PHOX2B para Neuroblastoma Detección de PAX3 y PAX7 para Rhabdomyosarcoma Detección de EWS-FLI1 y EWS-ERG para Sarcoma de Ewing Detección de amplificación de NMYC por Real Time	
	HOSPITAL CENTRAL DE MENDOZA	
	Dirección:	Salta y Alem, Mendoza
	Teléfono:	0261-4490500
	Web:	www.hospitalcentral.mendoza.gov.ar
	Laboratorio de Citogenética	Referente: Mariana Castellanos / mariana@marthi.com
		Citogenética clásica: posnatal y oncohematología
		Citogenética molecular: no realizan

Laboratorio de Biología Molecular	No realizan
--	-------------

SAN JUAN

HOSPITAL GUILLERMO RAWSON	
Dirección:	Córdoba Y Rawson, San Juan
Teléfono:	0264-4202132
Laboratorio de Citogenética	No realizan
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: María Elisa Bonetto / elibonetto@yahoo.com.ar
	Enfermedades con diagnóstico disponible: Fibrosis quística

CHACO

HOSPITAL PEDIÁTRICO AVELINO CASTELAN	
Dirección:	Juan B. Justo 1136, Resistencia
Teléfono:	0362 4441477/ hospital de día: 0362 4452567
Email:	mssp_pediatico@ecomchaco.com.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: Pablo Dellamea / pablodellamea@hotmail.com
	Citogenética clásica: posnatal
	Citogenética molecular: no realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan
HOSPITAL JULIO C. PERRANDO	
Dirección:	Av. 9 de julio 9100, Resistencia
Teléfono:	0362-456724
Email:	mssp.histocompat@ecomchaco.com.ar
Laboratorio de Citogenética	No realizan
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: María de los Ángeles López / mangeleslopez@yahoo.es
	Enfermedades con diagnóstico disponible: Fibrosis Quística Oncohematología: bcr/abl Trombofilias

CORRIENTES

HOSPITAL PEDIÁTRICO JUAN PABLO II	
Dirección:	Av. Artigas 1435, Corrientes
Teléfono:	03979-4475300
Laboratorio de Citogenética	Referente: Manuel Ávalos Rojas / avalosmr@hotmail.com
	Citogenética clásica: prenatal, posnatal y oncohematología
	Citogenética molecular: no realizan

Laboratorio de Biología Molecular	No realizan
LABORATORIO CENTRAL DE REDES Y PROGRAMAS	
Dirección:	Placido Martínez 1044, Corrientes
Teléfono:	0379-4474632
Email:	biologiamolecularlabcen@gmail.com
Laboratorio de Citogenética	Referente: Viviana Gutnisky / vgutnisky@hotmail.com
	Citogenética clásica: posnatal
	Citogenética molecular: no realizan
Laboratorio de Biología Molecular	Fibrosis quística (sólo $\Delta F508$) Oncohematología: Estudios de ARN para leucemia linfoblástica aguda, leucemia no Linfoblástica Aguda y leucemia mieloide crónica. Estudios de ADN para Síndromes Mieloproliferativos Phi negativos.

FORMOSA

HOSPITAL DE ALTA COMPLEJIDAD "PRESIDENTE J.D. PERÓN"	
Dirección:	Av. Pantaleón Gómez y Av. Néstor Kirchner
Teléfono:	03717-436109/441/442 internos 182 y 184 (Servicio de Biología Molecular)
Email:	contacto@hacfsa.gov.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: Soledad D'ávila / sole_davila@hotmail.com
	Citogenética clásica: posnatal
	Citogenética molecular: no realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan

MISIONES

HOSPITAL ESCUELA DE AGUDOS DR. RAMÓN MADARIAGA	
Dirección:	Av. Marconi 3736 , Posadas
Teléfono:	3764 443700 int 3210
Email:	geneticaparquedelasalud@hospitalmadariaga.org
Laboratorio de Citogenética	Referente: Jorge Doldán / doldanjorge@hotmail.com
	Citogenética clásica: prenatal: vellosidades coriónicas- sangre de cordón Posnatal Material de aborto
	Citogenética molecular: no realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan
HOSPITAL PROVINCIAL DE PEDIATRÍA "DR. FERNANDO BARREYRO"	
Dirección:	Av. Mariano Moreno 110, Posadas
Teléfono:	0376-4447784 / 0376-4447778
Laboratorio de	Referente: Ana María Melnichuk / valmarmelnichuk@yahoo.com.ar

Citogenética	Citogenética clásica: posnatal y oncohematología
	Citogenética molecular: No realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan

JUJUY

CENTRO MATERNO INFANTIL DR. H QUINTANA	
Dirección:	José Hernández 624, San Salvador de Jujuy
Teléfono:	0388-4245028
Laboratorio de Citogenética	Referente: Haydée Donaldson / jedipierri49@yahoo.com
	Citogenética clásica: posnatal
	Citogenética molecular: No realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan

SALTA

HOSPITAL DR. ARTURO OÑATIVIA	
Dirección:	Dr. Eduardo Paz Chaín N° 30, Salta
Teléfono:	0387-4220010
Web:	www.hospitalonativia.com.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: Carolina Martínez Taibo / cmartineztaibo@yahoo.com.ar
	<p>Citogenética clásica: posnatal y oncohematología</p> <p>Citogenética molecular: si</p> <p>Sondas locus específicas para</p> <ul style="list-style-type: none"> -Sme de Deleción 22q -Sme de Prader Willi / Angelman -Sme de microdeleción 1p36 -Retinoblastoma (RB1) 13q14.2 -Gen SRY -Gen AZFa -tel-aml1 12;21 -OLE4q22 E -MLL (OBA) 11q23 -OBA (11q23) -7q11.2 Williams -7q11.2 Beckwith Wiedemann -17p13.3 Miller Dieker -Sonda Region Critica Sindrome de Down RCSD 21q22 -Pericentroméricas EN, -Subteloméricas SBT, -pintados cromosómicos PCT, -regiones de heterocromatina RH <p>Consultar al laboratorio por la disponibilidad de otras sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas.</p> <p>Sondas oncológicas:</p> <ul style="list-style-type: none"> ABL-BCR t(9;22)(q34;q11) PML-RARa t(15;17)(q22;q12) IGH-CMYC t(8;14)(q24;q32) AML1-ETO t(8;21)(q21;q22)

Laboratorio de Biología Molecular	Referentes: Christian Martín Moya/ cmmoya@yahoo.com Norma Noemí Tolaba/ norma_tolaba@hotmail.com
	Determinación del gen SRY <u>Estudios moleculares de genes asociados a cáncer:</u> 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.

TUCUMÁN

HOSPITAL DEL NIÑO JESÚS	
Dirección:	Hungría 750, San Miguel de Tucumán
Teléfono:	0381 452-5000
Laboratorio de Citogenética	Referente: Nicolás Palacio / nicolasjapalacio@gmail.com Citogenética clásica: posnatal (en desarrollo)
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan

SANTIAGO DEL ESTERO

HOSPITAL DE NIÑOS "CEPSI" EVA PERÓN	
Dirección:	Misiones 1087 , Santiago del Estero
Teléfono:	Tel: (0385) 4225449 /(0385) 4210812 / (0385) 4215666 (0385) 4221936 / (0385) 4216890 / O.C.D.: (0385) 4228048
Email:	www.cepsi.gob.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: María Emilia Auadt/ eauadt@gmail.com
	Citogenética clásica: posnatal
	Citogenética molecular: No realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan

LA PAMPA

HOSPITAL DR. LUCIO MOLAS	
Dirección:	Raúl B. Díaz y Pilcomayo, Santa Rosa
Teléfono:	02954-455000
Email:	geneticamolass@hotmail.com
Laboratorio de Citogenética	Referente: Gabriela Gauna / gaunagabriela@hotmail.com
	Citogenética clásica: posnatal
	Citogenética molecular: No realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan

NEUQUÉN

HOSPITAL PROVINCIAL NEUQUÉN	
Dirección:	Santa Fe 350, Neuquén
Teléfono:	0299-4490808
Email:	www.hospitalneuquen.org.ar
Web:	serviciodegenetica@hospitalneuquen.org.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: Silvia Ávila / silvia347@gmail.com
	Citogenética clásica: posnatal y oncohematología
	Citogenética molecular: No realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan

CHUBUT

HOSPITAL ZONAL TRELEW	
Dirección:	28 de Julio Nº 340, Trelew
Teléfono:	0280 4424210 interno 102/108
Laboratorio de Citogenética	Referente: Silvina Juchniuk / Ivijuchniuk@hotmail.com
	Citogenética clásica: prenatal y posnatal
	Citogenética molecular: No realizan
Laboratorio de Biología Molecular	No realizan