

## **CIUDAD AUTÓNOMA DE BUENOS AIRES**

| <b>CENTRO NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA</b>   |   |
|---|---|
| <b>Dirección:</b>   | Av. Las Heras 2670 3er piso   |
| <b>Teléfono:</b>  | 011-48012326/4428   |
| <b>Email:</b>   | cngm@anlis.gov.ar   |
| <b>Web:</b>   | www.anlis.gov.ar  |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>  | <b>Referente:</b> Sandra Rozental / sandrarozental@yahoo.com.ar   |
|   | <p><b>Citogenética clásica:</b> pre y postnatal</p> <p><b>Citogenética molecular:</b> sí</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Sme de delección 22q</li> <li>-Sme de Smith Magenis</li> <li>-Sme de Miller Dieker</li> <li>-Sme de Williams</li> <li>-Sme de Sotos</li> <li>-Sme de Cri du chat</li> <li>-Sme de Wolf</li> <li>-Sme de Saethre-Chotzen</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>➤ El laboratorio cuenta con sondas centroméricas para la caracterización de anomalías cromosómicas. Consultar.</li> <li>➤ El CNGM cuenta con la técnica de cariotipado espectral (SKY) para la caracterización de anomalías estructurales complejas y cromosomas marcadores.</li> </ul> <p>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.</p> |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>  | <b>Referente:</b> Noemí Buzzalino / nbuzzalino@gmail.com  |
|   | <p><b>Enfermedades con diagnóstico disponible:</b></p> <p>Cáncer familiar de mama/ovario (BRCA)</p> <p>Cromosoma Y-Disgenesias gonadales parciales y completas</p> <p>Fragilidad del cromosoma X (FMR1)</p> <p>Distrofia Miotónica tipo 1 (Enfermedad de Steinert)</p> <p>Anomalías Subteloméricas (por técnica de MLPA)</p> <p>Hiperplasia Suprarrenal Congénita</p> <p>Cromosoma Y-Infertilidad masculina idiopática (AZF)</p> <p>Fibrosis Quística</p> <p>Sme. de 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. |   |
| <b>HOSPITAL DE CLÍNICAS GENERAL SAN MARTÍN</b>  |   |
| <b>Dirección:</b>   | Córdoba 2351  |
| <b>Teléfono:</b>  | 011-59508570/72   |

|  |   |
|--|---|
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>                                 | <b>Referente:</b><br>Gabriela Maigua / gabymaigua@hotmail.com<br>Graciela Valeiras / grabaia27@yahoo.com.ar   |
|  | <b>Citogenética clásica:</b> posnatal / médula ósea   |
|  | <b>Citogenética molecular:</b> si<br>- Sme de delección 22q<br>-Sme de Prader Willi / Angelman<br>-Sme de Smith Magenis<br>-Sme de Miller Dieker<br>-Sme de Williams<br>Consultar al laboratorio por la disponibilidad de otras sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas. |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>                           | <b>Referentes:</b><br>Florencia Giliberto / gilibertoflor@gmail.com<br>Ariel Pablo López / aplopez@ffyb.uba.ar<br>Viviana Varela / vvarela@ffyb.uba.ar<br>Irene Szijan / iszijan@ffyb.uba.ar<br>Marcela Ferrer/ferrer.marcela@gmail.com   |
|  | <b>Enfermedades monogénicas con diagnóstico disponible:</b><br>Distrofinopatías (DM Becker y DM Duchenne)<br>Corea de Huntington<br>Hemoglobinopatías<br>Diabetes MODY tipo 3<br>Retinoblastoma<br>Neurofibromatosis tipo 1 y tipo 2<br>Schwanomatosis                                    |
| <b>HOSPITAL DE INFECCIOSAS F.J. MUÑIZ</b>                          |   |
| <b>Dirección:</b>  | Uspallata 2272  |
| <b>Teléfono:</b>   | 4304-2180 int 223   |
| <b>Laboratorio de Hemostasia y Trombosis - Sección Bioquímica)</b> | <b>Referente:</b> Norberto Gómez (Jefe de Sección Bioquímica)<br>hemostasia@gmail.com / norbertoagomez@hotmail.com  |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>                           | Julián Chamorro / Gabriela de Larrañaga / juliangch@hotmail.com<br><b>Diagnósticos moleculares disponibles:</b><br>Factor V Leiden<br>Factor II 20210A<br>PAI-1 4G/5G   |
| <b>HOSPITAL DE NIÑOS DR. RICARDO GUTIERREZ (CEDIE)</b>             |   |
| <b>Dirección:</b>  | Sánchez de Bustamante 1330  |
| <b>Teléfono:</b>   | 011-49635931  |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>                                 | <b>Referente:</b> Graciela del Rey / graciadelrey@cedie.org.ar  |
|  | <b>Citogenética clásica:</b> posnatal   |
|  | <b>Citogenética molecular:</b> si<br>- Sme de delección 22q<br>-Sme de Kallman<br>Consultar al laboratorio por la disponibilidad de otras sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas.   |
| <b>Laboratorio de</b>  | <b>Referente:</b> Gabriela Sanso / gsanso@cedie.org.ar  |

|   |  |
|---|--|
| <b>Biología Molecular</b>   | <b>Enfermedades monogénicas con diagnóstico disponible:</b><br>Neoplasia Endócrina múltiple (MEN 2)<br>Paraganglioma 1<br>Paraganglioma 4<br>Síndrome de von Hippel Lindau   |
| <b>HOSPITAL DE NIÑOS DR. RICARDO GUTIÉRREZ. CENTRO DE INVESTIGACIÓN EN GENODERMATOSIS Y EPIDERMÓLISIS AMPOLLAR, UBA (CEDIGEA)</b> |  |
| <b>Dirección:</b>   | Gallo 1330   |
| <b>Teléfono:</b>  | 4962 -9212   |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>  | <b>Referentes:</b> Bioq. Mónica Natale - Dra. Laura Valinotto / labseqhnr@gmail.com<br>Dra. Graciela Manzur / cedigea.med@gmail.com  |
|   | <b>Enfermedades con diagnóstico disponible:</b><br>Epidermólisis Ampollar Distrófica<br>Epidermólisis Ampollar Simple<br>Epidermólisis Ampollar de la Unión<br>Síndrome de Kindler<br>Incontinencia Pigmenti<br>Displasia Ectodérmica hipohidrótica ligada al X<br>Síndrome IFAP<br>Disqueratosis congénita<br>Síndrome de KID<br>Eritroqueratodermia variabilis y progresiva<br>Queratodermia palmoplantar<br>Queratodermia palmoplantar con sordera<br>Síndrome de Wohwinkel<br>Eritrodermia ictiosiforme congénita ampollar (EICA)<br>Síndrome de Netherton |
| <b>HOSPITAL GENERAL DE AGUDOS "DON F. SANTOJANNI"</b>   |  |
| <b>Dirección:</b>   | Pilar 950  |
| <b>Teléfono:</b>  | 011-46305777   |
| <b>Web:</b>   | www.hospitalsantojanni.gov.ar  |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>  | <b>Referente:</b> Miriam Reyes / genetica.santojanni@gmail.com   |
|   | <b>Citogenética clásica:</b> prenatal, posnatal, oncohematología   |
|   | <b>Citogenética molecular:</b> no  |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>  | <b>Referente:</b> Miriam Reyes / genetica.santojanni@gmail.com   |
|   | <b>Enfermedades monogénicas con diagnóstico disponible:</b><br>Síndrome de fragilidad del cromosoma X<br>Síndrome de Lynch<br>Hipoacusia no sindrómica (conexina 26 y 30)<br>Hemocromatosis<br>bcr/abl   |
| <b>CENTRO DE INVESTIGACIONES SOBRE PORFIRINAS Y PORFIRIAS (CIPYP)</b>   |  |
| <b>Dirección:</b>   | Av. Córdoba 2351, 1er subsuelo- Hospital de Clínicas   |
| <b>Teléfono:</b>  | 011-5950- 8346/47  |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>  | No realizan  |

|  |  |
|--|--|
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>   | <b>Referente:</b><br>María Victoria Rossetti /rossetti@qb.fcen.uba.ar<br>Victoria Estela Parera / vicky@qb.fcen.uba.ar   |
|  | <b>Enfermedades monogénicas con diagnóstico disponible:</b><br>Porfiria Aguda Intermitente (PAI)<br>Porfiria Cutánea Tardía (PCT)<br>Porfiria Hepatoeritropoyética (PHE, forma homocigota de la PCT)<br>Porfiria Variegata (PV)<br>Coproporfiria Hereditaria (CPH)<br>Protoporfiria Eritropoyética (PPE)<br>Porfiria Congénita Eritropoyética (PCE)<br>Hemocromatosis Hereditaria (HH) |
| <b>HOSPITAL GRAL DE NIÑOS. DR. PEDRO ELIZALDE</b>  |  |
| <b>Dirección:</b>  | Av. Montes de Oca 40   |
| <b>Teléfono:</b>   | 011-43632100   |
| <b>Email:</b>  | info@elizalde.gov.ar   |
| <b>Web:</b>  | www.elizalde.gov.ar  |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>   | <b>Referente:</b> Maria Laura Fasan / m_fasan@yahoo.es   |
|  | <b>Citogenética clásica:</b> posnatal  |
|  | <b>Citogenética molecular:</b> no realizan   |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>   | No realizan  |
| <b>HTAL GENERAL DE AGUDOS JUAN A. FERNÁNDEZ</b>  |  |
| <b>Dirección:</b>  | Av. Cerviño 3356   |
| <b>Teléfono:</b>   | 011-48093853   |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>   | <b>Referente:</b> Paola García Estanga / paogares@yahoo.com.ar   |
|  | <b>Citogenética clásica:</b> pre y posnatal  |
|  | <b>Citogenética molecular:</b> no realizan   |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>   | No realizan  |
| <b>INSTITUTO DE INVESTIGACIONES EN INGENIERÍA GENÉTICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR (INGEBI)</b> |  |
| <b>Dirección:</b>  | Vuelta de Obligado 2490  |
| <b>Teléfono:</b>   | 011-47832871   |
| <b>Email:</b>  | ingebi@dna.uba.ar  |
| <b>Web:</b>  | www.ingebi-conicet.gov.ar  |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>   | No realizan  |
| <b>Laboratorio de</b>  | <b>Referente:</b> Viviana Dalamón / vividalamon@gmail.com  |

|   |  |
|---|--|
| <b>Biología Molecular</b>   | Hipoacusia Neurosensorial no sindrómica congénita, prelingual, severa-profunda<br>Hipoacusia Neurosensorial no sindrómica de herencia materna.<br>Hipoacusia sindrómica, síndrome de BOR (braquio-oto-renal)<br>Hipoacusia sindrómica, síndrome de Pendred<br>Hipoacusia no sindrómica con pérdida auditiva en frecuencias medias<br>Hipoacusia no sindrómica, postlingual, progresiva<br>Hipoacusia sindrómica, síndrome de Alport<br>Hipoacusia sindrómica, síndrome de KID<br>Neuropatía auditiva<br>Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON)<br>Síndrome de Usher<br>Susceptibilidad a ototoxicidad a aminoglucósidos |
| <b>HOSPITAL GRAL DE AGUDOS J.M. RAMOS MEJÍA</b>   |  |
| <b>Dirección:</b>   | General Urquiza 609  |
| <b>Teléfono:</b>  | 011-41270384   |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>  | No realizan  |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>  | <b>Referente:</b> Marcelo Kauffman / Lic. Nancy Medina<br>consultorio@neurogenetica.info   |
|   | <b>Enfermedades con diagnóstico disponible:</b><br>Ataxia espino cerebelosas tipos 1, 2, 3, 6, 7, 8 y 17.<br>Ataxia de Friedreich<br>Enfermedad de Huntington.<br>Encefalomiopatías Mitocondriales<br>Malformaciones del Desarrollo Cortical: estudio de genes FLNA, LIS1, DCX, ARX<br>Diseño de ensayos para secuenciación de genes candidatos a partir de presentación clínica de pacientes evaluados en la consulta (PCR-Sanger-NGS)  |
| <b>HOSPITAL MATERNOINFANTIL RAMÓN SARDÁ</b>   |  |
| <b>Dirección:</b>   | Esteban de Luca 2151   |
| <b>Teléfono:</b>  | 011-49437779   |
| <b>Web:</b>   | www.sarda.org.ar   |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>  | Referente: Lilian Furforo / lilianfurforo@gmail.com  |
|   | <b>Citogenética clásica:</b> pre y posnatal<br><b>Citogenética molecular:</b> no realizan  |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>  | No realizan  |
| <b>HOSPITAL DE PEDIATRÍA "PROF. DR. JUAN P. GARRAHAN"</b>   |  |
| Para consultar los datos de este hospital dirigirse a:<br><a href="http://www.garrahan.gov.ar">http://www.garrahan.gov.ar</a> |  |

## **PROVINCIA DE BUENOS AIRES**

| <b>HOSPITAL NACIONAL PROFESOR ALEJANDRO POSADAS</b> |  |
|---|--|
| <b>Dirección:</b>                                   | Av. Illia s/n y Marconi, El Palomar  |
| <b>Teléfono:</b>                                    | 011-44699200/9300  |
| <b>Email:</b>                                       | geneticaposadas@yahoo.com.ar   |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>                  | <b>Referente:</b> Norma Sganzzetta / geneticaposadas@yahoo.com.ar  |
|   | <b>Citogenética clásica:</b> prenatal, posnatal, oncohematología<br><b>Citogenética molecular:</b> si<br>-Sme de delección 22q<br>-Sme de Prader Willi / Angelman<br>-Sme de Smith Magenis<br>-Sme de Miller Dieker<br>Consultar al laboratorio por la disponibilidad de otras sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas. |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>            | No realizan  |
| <b>COLONIA NACIONAL DR. MANUEL A. MONTES DE OCA</b> |  |
| <b>Dirección:</b>                                   | Calle 116 N° 1869, Luján   |
| <b>Teléfono:</b>                                    | 02323-493382/ 493380   |
| <b>Email:</b>                                       | genetica@cndo.gov.ar   |
| <b>Web:</b>   | www.cmdo.gov.ar  |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>                  | <b>Referente:</b> Maria Isabel Ziembar   |
|   | <b>Citogenética clásica:</b> posnatal y oncohematología<br><b>Citogenética molecular:</b> si<br>-Sme de delección 22q<br>-Sme de Prader Willi / Angelman<br>-Sme de Smith Magenis<br>-Sme de Miller Dieker<br>Consultar al laboratorio por la disponibilidad de otras sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas.          |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>            | No realizan  |
| <b>HOSPITAL EL CRUCE NÉSTOR C. KIRCHNER</b>         |  |
| <b>Dirección:</b>                                   | Av. Calchaquí 5401, Florencio Varela   |
| <b>Teléfono:</b>                                    | 011-42109000/ interno 1790   |
| <b>Email:</b>                                       | laboratorio@hospitalelcruce.org  |
| <b>Web:</b>   | www.hospitalelcruce.org  |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>                  | <b>Referente:</b> Martín Zubieta laboratorio@hospitalelcruce.org/<br>mzubieta@gmail.com  |
|   | <b>Citogenética clásica:</b> posnatal y oncohematología  |

|   |  |
|---|--|
|   | <p><b>Citogenética molecular:</b> si</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Sme de delección 22q</li> <li>-Sondas centroméricas X, Y, 13</li> <li>-Sondas subteloméricas</li> <li>-Sondas para gen SRY</li> <li>-BCR/ABL1:</li> <li>-TCF3/PBX1</li> <li>-ETV6/RUNX1</li> <li>-ETV6</li> <li>-MLL</li> <li>-p53</li> <li>-AML1/ETO</li> <li>-PML/RARA</li> <li>-CBFB</li> <li>-EGR1</li> <li>-D13S319</li> <li>-ATM</li> <li>-Trisomía 12</li> <li>-IGH</li> <li>-RB1</li> <li>-IGH/FGFR3</li> <li>-IGH/MAF</li> <li>-IGH/CCND1</li> </ul> |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>  | <p><b>Referente:</b> Martín Zubieta laboratorio@hospitalelcruce.org/<br/>mzubieta@gmail.com</p> <p>Por Real Time:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>BCR/ABL (cualitativa y enf. mínima residual)</li> <li>AML/ETO (cualitativa y enf. mínima residual)</li> <li>PML/RARA (cualitativa y enf. mínima residual)</li> <li>JAK-2</li> </ul>   |
| <b>HOSPITAL MUNICIPAL DE TRAUMA Y EMERGENCIAS DR. FEDERICO ABETE (HTAL. MALVINAS)</b>             |  |
| <b>Dirección:</b>   | Av. del Sesquicentenario 2047, Ing. Pablo Nogués   |
| <b>Teléfono:</b>  | 011-44699600   |
| <b>Email:</b>   | contacto@hospital-abete.org.ar   |
| <b>Web:</b>   | www.hospitalabete.com  |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>  | <b>Referente:</b> Fernanda García Reinoso / geneticamalvinas@gmail.com   |
|   | <p><b>Citogenética clásica:</b> posnatal</p> <p><b>Citogenética molecular:</b><br/>Consultar al laboratorio por la disponibilidad de sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas.</p>   |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>  | <b>Referente:</b> Ivana Primost / geneticamalvinas@gmail.com   |
|   | <p><b>Enfermedades con diagnóstico disponible:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>Fibrosis Quística</li> <li>Trombofilias</li> <li>Corea de Huntington</li> </ul>  |
| <b>INSTITUTO DE ESTUDIOS INMUNOLÓGICOS Y FISIOPATOLÓGICOS, FACULTAD DE CIENCIAS EXACTAS, UNLP</b> |  |
| <b>Dirección:</b>   | Calle 47 y 115, La Plata   |
| <b>Teléfono:</b>  | 0221-4250497 int 45  |

|  |   |
|--|---|
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>   | No realizan   |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>   | <b>Referente:</b> Paula Rozenfeld / paularozenfeld@gmail.com<br><b>Enfermedades con diagnóstico disponible:</b><br>Enfermedad de Fabry  |
| <b>HOSPITAL INTERZONAL DE AGUDOS ESPECIALIZADO EN PEDIATRÍA "SOR MARÍA LUDOVICA"</b> |   |
| <b>Dirección:</b>  | Calle 14 Nro 1631 Entre 65 Y 66, La Plata   |
| <b>Teléfono:</b>   | 0221-4535901  |
| <b>Email:</b>  | geneticaludovica@yahoo.com.ar   |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>   | <b>Referente:</b> M. Cecilia Malaspina / geneticaludovica@yahoo.com.ar<br><b>Citogenética clásica:</b> posnatal<br><b>Citogenética molecular:</b> si<br>- Sme de deleción 22q<br>- Sme de Williams<br>Consultar al laboratorio por la disponibilidad de otras sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas.   |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>   | <b>Referente:</b> Marta Palumbo / marta_palumbo@hotmail.com / biolmol_ludovica@hotmail.com<br><b>Enfermedades con diagnóstico disponible:</b><br>Fibrosis Quística<br>Fragilidad del cromosoma X (sólo PCR)<br>Trombofilia<br>Talasemia<br>Hemocromatosis<br>Atrofia muscular espinal (PCR-RFLP)<br>Celiaquía<br>Oncohematología  |
| <b>Laboratorio de Bioquímica</b>   | <b>Referente:</b> Dra. Norma Spécola / metabolismolp@gmail.com<br><u>Determinaciones en Sangre:</u><br>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.<br><br><u>Determinaciones en orina:</u><br>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



|   |  |
|---|--|
| <b>Teléfono:</b>  | 0351-4586400 Interno 606   |
| <b>Web:</b>   | www.hospitaldeninos.com.ar   |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>  | <b>Referentes:</b> Alicia Sturich/asturich@gmail.com<br>Alejandra Chávez /alejandrachaves2002@yahoo.com.ar   |
|   | <b>Citogenética clásica:</b> posnatal y oncohematología  |
|   | <b>Citogenética molecular:</b> no realizan   |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>                                  | No realizan  |
| <b>Sección de ENFERMEDADES METABÓLICAS:</b>                               |  |
| <b>Teléfono:</b>  | 0351-4586400 Interno 501   |
| <b>Laboratorio de enfermedades metabólicas hereditarias (EMH)</b>         | <b>Referente:</b><br>Dr. Norberto Guelbert/ nguelbert@arnet.com.ar   |
| <b>Laboratorio de lipofuscinosis Ceroideas neuronales</b>                 | <b>Referente:</b><br>Dra. Inés Noher de Halac /nclcemeco1789@gmail.com   |
| <b>Laboratorio de Biología molecular</b>                                  | <b>Referente:</b><br>Dr. Norberto Guelbert/ nguelbert@arnet.com.ar<br>Disponible para enfermedades metabólicas hereditarias  |
| <b>CENTRO DE ESTUDIO DE LAS METABOLOPATÍAS CONGÉNITAS (CEMECO)</b>        |  |
| <b>Dirección</b>  | Ferrovianos 1250, Córdoba  |
| <b>Teléfono</b>   | 0351-4586400 interno 473-477   |
| <b>Web</b>  | www.hospitaldeninos.com.ar/cemeco@hotmail.com  |
| <b>Laboratorio de enfermedades metabólicas hereditarias</b>               | <b>Referente:</b> Dra. Inés Noher de Halac/nclcemeco1789@gmail.com   |
| <b>Programa de detección de desórdenes congénitos de la glicosilación</b> | <b>Referente:</b> Dra. Carla Asteggiano/ asteggianocarla@hotmail.com<br><a href="http://www.cdgargentina.com.ar">http://www.cdgargentina.com.ar</a><br>Estudio de diferentes genes relacionados con defectos de la N-glicosilación y O-glicosilación de proteínas. |

|   |   |
|---|---|
| <b>Laboratorio de biología molecular</b>          | <b>Enfermedades con diagnóstico disponible:</b><br>Fibrosis quística<br>Enfermedades lisosomales ( Sandhoff, Gaucher, Fabry,Hunter).<br>Enfermedades peroxisomales (adrenoleucodistrofia ligada al X).<br>Defectos Genéticos en el ciclo de la urea (def. en ornitina transcarbamilasa, def en Argininosuccinico sintetasa-citrulinemia tipo I)<br>Defectos genéticos en el metabolismo de las purinas (def. de hipoxantina-guanina fosforribosiltransferasa).<br>Defectos del metabolismo de biotina<br>Glucogenosis<br>Defectos del metabolismo de la homocisteína (cistationina B sintasa)<br>Lipofucsinosis ceroidea neuronal<br>Acidurias orgánicas genéticas<br>Farmacogenética (tiopurina metiltransferasa, metilentetrahidrofolato reductasa) |
| <b>HOSPITAL NUESTRA SEÑORA DE LA MISERICORDIA</b> |   |
| <b>Dirección:</b>                                 | Belgrano 1500, B° Güemes, Córdoba   |
| <b>Teléfono:</b>                                  | 0351-434 4107 int 235   |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>                | <b>Referente:</b> Ana Ruggieri  |
|   | <b>Citogenética clásica:</b> prenatal, posnatal, oncohematología  |
|   | <b>Citogenética molecular:</b> no realizan  |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>          | No realizan   |
| <b>HOSPITAL MATERNO NEONATAL RAMON CARRILLO</b>   |   |
| <b>Dirección:</b>                                 | Cardeñosa 2901, B° La France, Córdoba   |
| <b>Teléfono:</b>                                  | 0351-434 8350 al 54   |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>                | <b>Referente:</b> Dra. Claudia Bogado / cbogadoc@hotmail.com  |
|   | <b>Citogenética clásica:</b> posnatal   |
|   | <b>Citogenética molecular:</b> no realizan  |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>          | No realizan   |

## **SANTA FE**

|   |   |
|---|---|
| <b>LABORATORIO CEMAR – MATERNIDAD M MARTIN</b><br>(Área de genética de la Secretaría de Salud Pública de la Municipalidad de Rosario) |   |
| <b>Dirección:</b>   | San Luis 2020, Rosario  |
| <b>Teléfono:</b>  | 0341-4802188 / 4802185 int 3548 y 3549  |
| <b>Laboratorio de Citogenética</b>  | <b>Referente:</b><br>Agustina Lastra / alastra0@rosario.gov.ar  |
|   | <b>Citogenética clásica:</b> posnatal   |
|   | <b>Citogenética molecular:</b> no realizan  |
| <b>Laboratorio de Biología Molecular</b>  | <b>Referente:</b><br>Sergio Lejona / slejona0@rosario.gov.ar<br>Silvina Benetti / sbenett0@rosario.gov.ar |

|  |  |
|--|--|
|  | <b>Enfermedades con diagnóstico disponible:</b><br>Fibrosis Quística<br>Galactosemia<br>Factor V de Leyden<br>Factor II (Protrombina)<br>MTHFR (Variante termolábil) |
|--|--|

## **ENTRE RÍOS**

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