



Centro Nacional
de Genética Médica
"Dr. Eduardo E. Castilla"



Administración Nacional de
Laboratorios e Institutos de Salud

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: Dra. Roxana Cerretini – rcerretini@gmail.com
	Citogenética clásica: pre y postnatal
	Citogenética molecular: si
	-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 ➤ 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@gmail.com
	Enfermedades con diagnóstico disponible: Cáncer familiar de mama/ovario (BRCA) Cromosoma Y-Disgenesias gonadales parciales y completas Fragilidad del cromosoma X (FMR1) Distrofia Miotónica tipo 1 (Enfermedad de Steinert) Anomalías Subteloméricas (por técnica de MLPA) Hiperplasia Suprarrenal Congénita Cromosoma Y-Infertilidad masculina idiopática (AZF) Fibrosis Quística Sme. de delección 22q (MLPA - Kit SALSA P250)
El CENAGEM realiza apoyo operativo y asistencia técnica permanente a todos los laboratorios de diagnóstico citogenético y molecular del país.	
HOSPITAL DE INFECCIOSAS F.J. MUÑIZ	
Dirección:	Uspallata 2272
Teléfono:	4304-2180 int 223

Laboratorio de Hemostasia y Trombosis - Sección Bioquímica)	Referente: Norberto Gómez (Jefe de Sección Bioquímica) hemostasia@gmail.com / norbertoagomez@hotmail.com
Laboratorio de Biología Molecular	Julián Chamorro / Gabriela de Larrañaga / juliangch@hotmail.com Diagnósticos moleculares disponibles: Factor V Leiden Factor II 20210A PAI-1 4G/5G
HOSPITAL DE NIÑOS DR. RICARDO GUTIERREZ (CEDIE)	
Dirección:	Sánchez de Bustamante 1330
Teléfono:	011-49635931
Laboratorio de Citogenética	Referente: Graciela del Rey / graciadelrey@cedie.org.ar
	Citogenética clásica: posnatal
	Citogenética molecular: si - Sme de delección 22q -Sme de Kallman Consultar al laboratorio por la disponibilidad de otras sondas para la caracterización de anomalías cromosómicas.
Laboratorio de	Referente: Gabriela Sanso / gsanso@cedie.org.ar

Biología Molecular	Enfermedades monogénicas con diagnóstico disponible: Neoplasia Endócrina múltiple (MEN 2) Paraganglioma 1 Paraganglioma 4 Síndrome de von Hippel Lindau
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	Referente: Viviana Dalamón / vividalamon@gmail.com

Biología Molecular	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
	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 Sganzzetta / 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 N° 1869, Luján
Teléfono:	02323-493382/ 493380
Email:	genetica@cndo.gov.ar
Web:	www.cmdo.gov.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: Maria Isabel Ziembar
	Citogenética clásica: posnatal y 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
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	Referente: Martín Zubieta laboratorio@hospitalelcruce.org/ mzubieta@gmail.com
	Citogenética clásica: posnatal y oncohematología

	Citogenética molecular: si -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
Laboratorio de Biología Molecular	Referente: Martín Zubietta laboratorio@hospitalelcruce.org/ mzubietta@gmail.com Por Real Time: BCR/ABL (cualitativa y enf. mínima residual) AML/ETO (cualitativa y enf. mínima residual) PML/RARA (cualitativa y enf. mínima residual) JAK-2
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 Corea 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
HOSPITAL INTERZONAL DE AGUDOS ESPECIALIZADO EN PEDIATRÍA "SOR MARÍA LUDOVICA"	
Dirección:	Calle 14 Nro 1631 Entre 65 Y 66, La Plata
Teléfono:	0221-4535901
Email:	geneticaludovica@yahoo.com.ar
Laboratorio de Citogenética	Referente: M. Cecilia Malaspina / geneticaludovica@yahoo.com.ar Citogenética clásica: posnatal Citogenética molecular: si - Sme de deleción 22q - Sme de Williams 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 cerioidea 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 M 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