

LISTA DE PRUEBAS 2023

A. TAMIZ METABOLICO NEONATAL

Clave	Estudio
TMN 001	Tamiz Metabólico Neonatal Básico
TMN 002	Tamiz Metabólico Neonatal Ampliado - 67 enfermedades
TMN 003	Tamiz Metabólico Neonatal Plus - 109 enfermedades

B. CITOGENETICA EN DIFERENTES TIPOS DE TEJIDOS

Clave	Estudio
CSP 004	Cariotipo en sangre periférica
CSF 005	Cariotipo en sangre periférica, rompimientos cromosómicos (aberraciones cromosómicas espontáneas e inducidas)
CAR 006	Cariotipo en sangre periférica de alta resolución
CMO 007	Cariotipo en aspirado de médula ósea
CLA 008	Cariotipo en líquido amniótico
CPA 009	Cariotipo en producto de aborto
CBL 010	Constitutional BoBs Test en líquido amniótico
KBL 011	Karyolite BoBs Test en líquido amniótico
CBA 012	Constitutional BoBs Test en producto de aborto
KBA 013	Karyolite BoBs Test en producto de aborto
CBC 014	Constitutional BoBs Test en cordocentesis
KBC 015	Karyolite BoBs Test en cordocentesis

C. MARCADORES PRENATALES EN PRIMER Y SEGUNDO TRIMESTRE DEL EMBARAZO Y DIAGNOSTICO PRENATAL NO INVASIVO (DNA FETAL EN SANGRE MATERNA NPTI)

Clave	Estudio
DMM 016	Dúo Marcador en Suero Materno Prenatal (10.5 a 13.5 semanas de gestación por USG)
TMM 017	Triple Marcador en Suero Materno Prenatal (15.5 a 20.5 semanas de gestación por USG)
CMM 018	Cuádruple Marcador en Suero Materno Prenatal (15.5 a 20.5 semanas de gestación por USG)
DPI 019	Diagnóstico prenatal no invasivo en sangre materna NPTI

LISTA DE PRUEBAS 2023

D. HEMATO-ONCOLOGIA: Análisis Morfológico, Tinciones, Citogenética, Citometría de Flujo, Biología Molecular, PCR y Pruebas por FISH

ANALISIS MORFOLOGICO Y TINCIONES

Clave	Estudio
AMS 020-1	Análisis morfológico en sangre periférica o aspirado de médula ósea con tinción de Wright.
TMO 020-2	Tinción de mieloperoxidasa - diferenciación de la leucemia mieloide de la linfocítica
SNB 020-3	Tinción de sudan negro B - diferenciación de blasto de linaje mieloide del linfocítico
ETS 020-4	Tinción de esterasas - diferenciación de blastos de la estirpe granulocítica de la monocítica
TPS 020-5	Tinción de ácido peryódico de Schiff - diferenciación de las leucemias de precursores linfocíticos
FAT 020-6	Tinción de fosfatasa ácida resistente a tartrato - identificación de leucemia de células peludas

CITOGENÉTICA

Clave	Estudio
CMO 021	Cariotipo en aspirado de médula ósea
CMA 022	Cariotipo en aspirado de médula ósea, rompimientos cromosómicos (aberraciones cromosómicas espontáneas e inducidas)
CSB 023	Cariotipo en sangre periférica con > 20% de blastos en circulación

CITOMETRÍA DE FLUJO

Clave	Estudio
IFM 024-1	Inmunofenotipo de Leucemia / Linfoma en aspirado médula ósea.
IFS 024-2	Inmunofenotipo Leucemia / Linfoma en sangre periférica
IFP 024-3	Inmunofenotipo plaquetario
SLB 025-1	Subpoblación de linfocitos B
SLT 025-2	Subpoblación de linfocitos T
SBT 025-3	Subpoblación de linfocitos B, T y Células NK
HPF 026	Hemoglobinuria paroxística nocturna - Flaer
IND 027	Índice de ADN - contenido celular de ADN
EMR 028-1	Enfermedad mínima residual

LISTA DE PRUEBAS 2023

EMB 028-2	Enfermedad mínima residual - panel B
EMT 028-3	Enfermedad mínima residual - panel linfocitos T
EMM 028-4	Enfermedad mínima residual - panel mieloides

BIOLOGIA MOLECULAR

Detección de rearrreglos genéticos por PCR múltiple

Clave	Estudio
MPL 029	Multiplex RT-PCR genes de fusión en leucemia
MPL 029-1	Leucemia linfoblástica aguda
MPL 029-2	Leucemia mieloides aguda
MPL 029-3	Leucemia crónica y mielodisplasia
PLM 030	Panel de 28 translocaciones en leucemia
NES 031	Nested PCR - semicuantitativo de enfermedad mínima residual en leucemia
DQU 032	Detección de Quimerismo - análisis de viabilidad genética del donante y receptor de trasplante
PHI 033	Cuantificación del transcrito de fusión bcr/abl t(9;22)
DPH 034	Detección del transcrito de fusión bcr/abl t(9;22) - cualitativo

Detección de rearrreglos genéticos por PCR convencional

Leucemia linfoblástica aguda

Clave	Estudio
TEL 035-1	tel-aml1 t(12;21)
E2A 035-2	e2a-pbx1 t(1;19)
AF4 035-3	mll-af4 t(4;11)
TAL 035-4	tal1-tcr t(1;14)

Leucemia mieloides aguda

Clave	Estudio
AML 036-1	aml1-eto t(8;21)
AF9 036-2	mll-af9 t(9;11)
PML 036-3	pml-rara t(15;17)
RAR 036-4	plzf-rara t(11;17)
INV 036-5	cbf-myh11 inv(16)

LISTA DE PRUEBAS 2023

Linfoma folicular, células del manto y No Hodgking

Clave	Estudio
BCL 037-1	bcl1-Igh t(11;14)
BCL 037-2	bcl2-Igh t(14;18)

Pruebas para detección de mutaciones genéticas para leucemias

Clave	Estudio
FLT 038	Mutación del gen <i>FLT3</i>
DMN 039	Mutación del gen <i>N-Ras</i>
MGC 040	Mutación del gen <i>CEBPA</i>
TP5 041	Mutación del gen <i>p53</i>
IGV 042	Mutación del gen <i>IgVH</i>
MAT 043	Mutación <i>ABL</i> - T315I
JAK 044	Mutación del gen <i>Jak-2</i> - V617F / C1849T
MPL 045	Mutación del gen <i>MPL</i> - W515 L / K

PRUEBAS DE FISH (HIBRIDACIÓN *IN SITU* CON FLUORESCENCIA) PARA LEUCEMIAS- ESPECIFICAR SONDA

Leucemia linfocítica crónica

Clave	Estudio
LLC 046-1	Deleción 13q14 (13q14.2-q14.3)
LLC 046-2	Deleción 17p13.1 (p53) (17p13.1)

Leucemia linfocítica aguda

Clave	Estudio
LLA 047-1	Deleción 5q y/o 5 (5q31.2/5p15.31)
LLA 047-2	Translocación (8;14) (8q24.21-14q32.33)

Leucemia mieloide aguda

Clave	Estudio
LMA 048-1	Deleción 7q y/o 7 (7q21.13-7q22.1/ccp7)
LMA 048-2	Translocación (9;22) (9q34.11-q34.12/22q11.2-q11.23)

LISTA DE PRUEBAS 2023

Leucemia mieloide crónica

Clave	Estudio
LMC 049-1	Deleción 7q y/o 7 (7q21.13-7q22.1/ccp7)
LMC 049-2	Translocación (9;22) (9q34.11-q34.12/22q11.22-q11.23)

Mieloma múltiple

Clave	Estudio
MMP 050-1	Deleción 13q14 (13q14.2-q14.3)
MMP 050-2	Translocación (4;14) (4p16.3-14q32.33)
MMP 050-3	Translocación (14;16) (14q32-16q23)

Síndrome mielodisplásico

Clave	Estudio
SMD 051	Deleción 20q (20q12/20q13.12)

Leucemia promielocítica aguda

Clave	Estudio
LPA 052	Translocación (15;17) (15q24.1/17q21.1-q21.2)

Linfoma

Clave	Estudio
LFM 053-1	<i>Bcl-6</i>
LFM 053-2	<i>IGH / CCND1</i>
LFM 053-3	Deleción 17p13.1 (p53) (17p13.1)

Mielodisplasia / Linfoma Burkitt's

Clave	Estudio
MYC 054-1	<i>MYC t(8;14)</i>
LBK 054-2	Translocación (8;14) (8q24.21-14q32.33)

Linfoma no Hodgkin

Clave	Estudio
LNH 055	Translocación (8;14) (8q24.21-14q32.33)

Leucemia de células plasmáticas

Clave	Estudio
LCP 056	Translocación (14;16) (14q32-16q23)

LISTA DE PRUEBAS 2023

E. DIAGNOSTICO GENÉTICO MOLECULAR: ENFERMEDADES MENDELIANAS Y CON HERENCIA NO TRADICIONAL

Pruebas de FISH (Hibridación *In Situ* con Fluorescencia) para síndromes- especificar sonda

Clave	Estudio
SPW 057-1	Síndrome Prader Willi – Angelman 15q11.2
SSM 057-2	Síndrome Smith – Magenis de microdelección 17p11.2
SMD 057-3	Síndrome Miller Diecker 17p13.3
SDL 057-4	Síndrome de microdelección 1p36.33
SDG 057-5	Síndrome Di George 22q11.21/22q13.33
SWH 057-6	Síndrome Wolf - Hirschhorn 4p16.3
SCD 057-7	Síndrome Cri-Du-Chat/SOTOS 5p15.2, 5p15.31/ 5q31
SWB 057-8	Síndrome Williams-Beuren 7q11.23
SRY 057-9	SRY Yp11.31 Diferenciación sexual
SCY 057-10	Cromosoma Y Yp11.1-q11.1
SXT 057-11	Cromosoma X Xp11.1-q11.1
CRP 057-12	Cromosopatías prenatales (13, 18, 21, X, Y) (13q14; 21q22; D18Z1; DXZ1; DYZ3)

Clave	Estudio
XFP 058	Tamizaje de X-Frágil – varones. Detección de mutación por expansión de repetidos CGG en el gen <i>FMR-1</i> .
DMA 059-1	Distrofia Muscular de Duchenne, detección de mutaciones del gen <i>DMD</i> - afectado
DMP 059-2	Distrofia Muscular de Duchenne, detección de mutaciones <i>DMD</i> - portadora
AME 060	Atrofia muscular o síndrome de Werdnig-Hoffmann. Detección de mutación por delección de los exones 7 y 8 en el gen <i>SMN-1</i> .
FQS 061	Fibrosis quística. Detección de mutaciones en el gen <i>CFTR</i>
RET 062	Síndrome de RETT. Detección de mutaciones en los exones 3 y 4 del gen <i>MECP2</i>
GAL 063	Galactosemia. Detección de mutaciones en el gen <i>GALT</i>
CMT 064	Charcot Marie Tooth. Detección de duplicación gen <i>PMP22</i>
ETS 065	Esclerosis tuberosa. Detección de mutaciones en los genes <i>TSC1</i> y <i>TSC2</i>
FSS 066	Fenilcetonuria. Detección de mutaciones en el gen <i>PAH</i>
G1A 067	Glucogenosis tipo 1A. Detección de mutaciones en el gen <i>G6PC</i>
GIB 068	Glucogenosis tipo 1B. Detección de mutaciones en el gen <i>G6PT</i>
G6F 069	Deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa. Detección de 4 alelos diferentes del gen <i>G6PD</i> .
HAS 070-1	Hemofilia A severa. Detección de la inversión del intrón 22 del gen FVIII de la coagulación
HEA 070-2	Hemofilia A. Detección de mutaciones por secuenciación completa del gen FVIII de la coagulación - portador
HSV 071	Hemoglobina S. Detección de variantes patogénicas de b - globina y talasemias.

LISTA DE PRUEBAS 2023

HSC 072-1	Hiperplasia suprarrenal congénita. Deficiencia de mutaciones en la enzima 21 a-hidroxilasa
HIS 072-2	Hiperplasia suprarrenal congénita. Secuenciación Sanger completa del gen de la enzima 21 a - hidroxilasa
MAS 073	Síndrome de Marfán. Detección mutaciones en el gen <i>FBN1</i>
MAM 074	Síndrome de Muenke. Detección de la mutación del gen <i>FGFR3</i>
FAB 075	Síndrome de Fabry. Detección de mutaciones en el gen <i>GLA</i>
GAU 076-1	Síndrome de Gaucher. Detección de mutaciones en el gen <i>GBA</i> - afectado
GAU 076-2	Síndrome de Gaucher. Detección de mutaciones en el gen <i>GBA</i> - portador
POM 077-1	Síndrome de Pompe. Detección de mutaciones en el gen <i>GAA</i> . - afectado
POM 077-2	Síndrome de Pompe. Detección de mutaciones en el gen <i>GAA</i> - portador
NPC 078-1	Síndrome de Niemann Pick. Detección de mutaciones en los genes <i>NPC1</i> y <i>NPC2</i> . - afectado
NPC 078-2	Síndrome de Niemann Pick. Detección de mutaciones en los genes <i>NPC1</i> y <i>NPC2</i> - portador
PWA 079	Síndrome de Prader-Willi / Angelman. Detección de una alteración en el patrón de expresión de genes localizados en el cromosoma 15.
HUS 080-1	Síndrome de Hurler / Scheie o Mucopolisacaridosis tipo I. Detección de mutaciones en el gen <i>IDUA</i> . - afectado
HUT 080-2	Síndrome de Hurler / Scheie o Mucopolisacaridosis tipo I. Detección de mutaciones en el gen <i>IDUA</i> - portador
HUN 081-1	Síndrome de Hunter o Mucopolisacaridosis tipo II. Detección de mutaciones en el gen <i>IDS</i> - afectado
HUC 081-2	Síndrome de Hunter o Mucopolisacáridos tipo II. Detección de mutaciones en el gen <i>IDS</i> - portador
MMA 082-1	Síndrome de Morquio o Mucopolisacáridos tipo IV. Detección de mutaciones en el gen <i>GALNS</i> - afectado
MMI 082-2	Síndrome de Morquio o Mucopolisacaridosis IV. Detección de mutaciones en el gen <i>GALNS</i> - portador
MLM 083-1	Síndrome Maroteaux Lamy o Mucopolisacáridos tipo VI. Detección mutaciones en el gen <i>ARSB</i> - afectado
MAL 083-2	Síndrome Maroteaux Lamy o Mucopolisacáridos tipo VI. Detección de mutaciones por secuenciación del gen <i>ARSB</i> - portador

F. GENETICA BIOQUIMICA

Clave	Estudio
TAR 084	Tamiz metabólico de alto riesgo
AAO 085	Perfil de aminoácidos en orina - cuantitativo
PAP 086	Perfil de aminoácidos en plasma - cuantitativo
PAC 087	Perfil de acilcarnitinas

LISTA DE PRUEBAS 2023

MPS 088	Mucopolisacáridos en orina
ARA 089	Arilsulfatasa - A en suero
AMM 090	Acido Metilmalónico en orina
AMO 091	Amonio en sangre
LAC 092	Lactato en plasma
PIR 093	Piruvato en plasma
AOO 094	Ácidos orgánicos en orina
AGL 095	Ácidos grasos de cadena muy larga
PPX 096	Panel peroxisomal
GAT 097	Galactosa uridil-transferasa - cuantitativa
BIO 098	Biotinidasa - cuantitativa

PKU 099	Fenilalanina y tirosina en sangre - cuantitativa
ACO 100	Acido orótico en orina
GFD 101	Glucosa 6 fosfato deshidrogenasa - cuantitativa
HAM 102	Hormona Anti-mullerina
ELH 103	Electroforesis de hemoglobinas
ITR 104	Inmunotripsina reactiva neonatal - fibrosis quística

G. PRUEBA DE FILIACION: PATERNIDAD, MATERNIDAD Y PARENTESCO

Clave	Estudio
PAT 105	Pruebas de asignación / exclusión de paternidad biológica molecular por PCR para 2 personas: padre e hijo o madre e hijo.
PPA 106	Pruebas de paternidad con muestras alternativas
PPI 107	Paternidad privada prenatal invasiva
AUC 108	Análisis de marcadores uniparentales en el Cromosoma Y
ADM 109	ADNmt - mitocondrial
PGI 110	Patrón genético de un individuo
MSS 111-1	ADN Mitocondrial
MAD 111-2	ADN Mitocondrial

LISTA DE PRUEBAS 2023

H. DIAGNÓSTICO GENÓMICO: MICROARREGLOS, NGS, EXOMAS, MLPA

Clave	Estudio
DMC 112	Diagnóstico molecular microarreglos - Cytoscan Óptima Plus
MIC 113	Diagnóstico Molecular Microarreglos -Cytoscan 750
NGS 114	Secuenciación completa mediante NGS - indicar síndrome o región a analizar
SEC 115	Análisis de exomas dirigidos - indicar síndrome o región a analizar
MLP 116	Análisis mediante MLPA - indicar síndrome o región a analizar

I. DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE ENFERMEDADES DE TRANSMISIÓN SEXUAL

Clave	Estudio
VPH 117	Detección y tipificación del virus del papiloma humano - 96 variantes por PCR
VPV 118	Detección y tipificación del virus del papiloma humano - 14 variantes por PCR
ETS 119	Panel detección de 5 infecciones de transmisión sexual por PCR en tiempo real
ETS 120	Panel detección de 11 Infecciones de transmisión sexual por PCR en tiempo real

J. PRUEBAS ESPECIALES

Clave	Estudio
HAR 121	HLA - A de alta resolución
HBR 122	HLA - B de alta resolución
HCR 123	HLA - CW de alta resolución
HDR 124	HLA - DQB1 de alta resolución
HDR 125	HLA - DRB1 de alta resolución
PTM 126	Panel de trombofilias
PGD 127	Panel de 16 genes para diabetes Tipo 2

K. FORMATOS