

**LISTADO DEL SERVICIO DE ANÁLISIS GENÉTICO MOLECULAR
STAN CCT-CONICET-MENDOZA
2019**

DESORDENES CONGENITOS Y HEREDITARIOS

1. Detección de alteraciones numéricas por MLPA:

Enfermedad	Cantidad de sondas	Region genomica	Kit numero	Precio para Institución Pública	Precio para Institución Privada
Di George, Síndrome Cat Eye y Síndrome VeloCardioFacial (VCF)	48	22q11: 30 sondas 22q13: 2 sondas 4q34-qter: 2 sondas 8p23: 3 sondas 9q34.3: 2 sondas 10p15: 5 sondas 17p13.3: 4 sondas	P250	\$8500	\$10200
Distrofia muscular Duchenne/Becker	80	79 exones gen DYS: 79 sondas exon 1 DP427c gen DYS: 1 sonda	P034 y P035	\$11000	\$13200
Síndrome 1p-del	7	1p36 región telomérica	P064	\$8500	\$10200
Síndrome Williams	7	7q11.23	P064	\$8500	\$10200
Síndrome Smith-	6	17p11.2	P064	\$8500	\$10200

Magenis				\$8500	\$10200
Síndrome Miller-Dieker	7	17p13.3	P064	\$8500	\$10200
Síndrome Alagille	2	20p12.2 JAG1 gene	P064	\$8500	\$10200

Síndrome Saethre-Chotzen	2	TWIST gene: 1 sonda TWISTNB gene: 1 sonda	P064	\$8500	\$10200
Síndrome Sotos	3	5q35.3 NSD1 gene	P064	\$8500	\$10200
Síndrome Wolf-Hirschhorn	16	4p telomeric región	P096	\$8500	\$10200
Síndrome Cri du Chat	6	5p15 telomeric región	P096	\$8500	\$10200
Síndrome Langer-Giedon	6	8q24 región	P096	\$8500	\$10200
Síndrome WAGR	8	11p13-14 región	P096	\$8500	\$10200
Síndrome Rubinstein-Taybi	4	CREBB gene	P096	\$8500	\$10200
Síndrome Kabuki	27	Gen MLL2	P389	\$8500	\$10200
Síndrome Down (trisomía 21)	8	Cromosoma 21	P095	\$8500	\$10200
Síndrome Edwards (trisomía 18)	8	Cromosoma 18	P095	\$8500	\$10200

Síndrome Patau (trisomía 13)	8	Cromosoma 13	P095	\$8500	\$10200
Aneuploidias X e Y	12	Cromosoma X: 8 sondas Cromosoma Y: 4 sondas	P095	\$8500	\$10200
Atrofia medular Espinal	37	Genes SMN1 y SMN2	P060	\$8500	\$10200
Neurofibromatosis tipo I	79	58 exones del gen NF1	P081 y P082	\$11000	\$13200
Enfermedad mitocondrial	37	ADN mitocondrial	P125	\$8500	\$10200
Alteraciones subteloméricas	47	41 regiones subteloméricas	P070	\$8500	\$10200

2. Detección de mutaciones puntuales en exones por secuenciación:

Enfermedad	Región genómica	Precio para Institución Pública	Precio para Institución Privada
Distrofia muscular Duchenne/ Becker	Exón con alteración detectada por MLPA	\$7400	\$8880
Neurofibromatosis tipo I	Exón con alteración detectada por MLPA	\$7400	\$8880

3. Detección de alteraciones numéricas y de imprinting por MS-MLPA:

Enfermedad	Cantidad de sondas	Región genómica	Kit numero	Precio para Institución Pública	Precio para Institución Privada
Prader Willi /Angelman	31 sondas para alteración numérica 5 sondas para alteración de imprinting	15q11	ME028	\$11000	\$13200
Beckwith-Wiedemann /Russell Silver	26 sondas para alteración numérica 10 sondas para alteración de imprinting	11q15	ME030	\$11000	\$13200

ENFERMEDADES ONCOLOGICAS; CANCER DE COLON

1. Detección de alteraciones numéricas por MLPA:

Enfermedad	Cantidad de sondas	Región genómica	Kit numero	Precio para Institución Pública	Precio para Institución Privada
Ca de Colon hereditario: HNPCC	46	Genes MSH1 Y MSH2	P003	\$8500	\$10200
Ca de colon hereditario: FAP	39	Gen APC	P043	\$8500	\$10200

2. Detección de alteraciones numéricas y de metilación en tumores de colon.

Enfermedad	Región genómica	Método	Precio para Institución Pública	Precio para Institución Privada
Tumor colónico	Mlh1, msh2, msh3, pms2,mgmt, mlh3	Detección de cambio en número de copias y de metilación aberrante por MS-MLPA	\$11000	\$13200

ENFERMEDADES ONCOLOGICAS; CANCER DE MAMA

1. Detección de alteraciones numéricas por MLPA:

Enfermedad	Cantidad de sondas	Región genómica	Kit numero	Precio para Institución Pública	Precio para Institución Privada
Ca de mama hereditario	35	24 exones del Gen BRCA1	P002	\$8500	\$10200

ENFERMEDAD ONCOLOGICA: CANCER MEDULAR DE TIROIDES (MEN2A)

Enfermedad	Región genómica	Método	Precio para Institución Pública	Precio para Institución Privada
MEN2A	Exón 11 protoncogen ret	PCR/RFLP	\$3900	\$4680

DETERMINACIÓN CUALITATIVA, SEMICUANTITATIVA DE ÁCIDOS ORGÁNICOS URINARIOS

Enfermedad	Método	Precio para Institución Pública	Precio para Institución Privada
Screening Enfermedades metabólicas	Cromatografía gaseosa acoplada a Espectrometría de masas	\$3400	\$4080