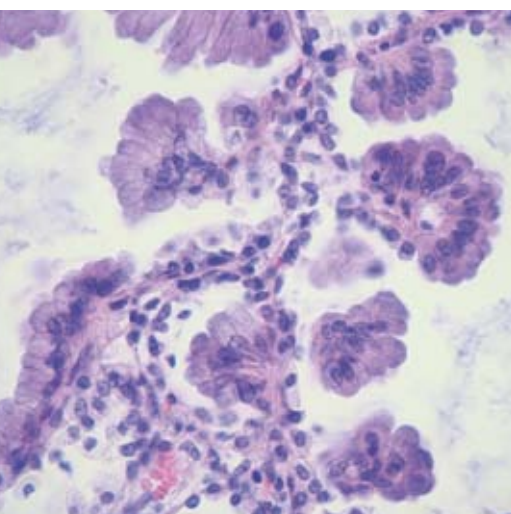


Listado de

ESTUDIOS MOLECULARES por enfermedad



Amplio menú de estudios
Alta calidad técnica
Rápidos tiempos de respuesta

Para solicitar turno por interconsulta de consejería genética:
+54 11 45 19 83 27

Solicitar retiro de muestra para estudio:
+54 11 45 19 83 27
customerservice@argenomics.com

Índice de Estudios Moleculares

ONCOLOGÍA	PÁG. 2
CÁNCER DE PULMÓN	PÁG. 2
Marcadores Individuales Farmacogenética, pronóstico	
Panel (Next Generation) - Ion Torrent Farmacogenética, pronóstico e investigación	
CÁNCER COLORRECTAL	PÁG. 3
Marcadores Individuales Farmacogenética, pronóstico y resistencia	
Panel (Next Generation) - Ion Torrent	
Marcador en sangre Detección precoz	
CÁNCER DE MAMA	PÁG. 3
Marcadores Individuales	
CÁNCER DE CABEZA Y CUELLO	PÁG. 3
Marcadores Individuales	
CÁNCER DE TIROIDES	PÁG. 4
Marcadores Individuales Diagnóstico	
MELANOMA	PÁG. 4
Marcadores Individuales Farmacogenética e Investigación	
GIST - Estroma gastrointestinal	PÁG. 4
Marcadores Individuales Farmacogenética y Diagnóstico	
CÁNCER GÁSTRICO	PÁG. 4
Marcadores Individuales Farmacogenética	
CÁNCER RENAL	PÁG. 5
Panel (Next Generation) - Ion Torrent Pronóstico, Farmacogenética, Estudios clínicos e Investigación	
Tumores en Sistema Nervioso Central - GLIOBLASTOMAS	PÁG. 5
Marcadores Individuales Farmacogenética y Diagnóstico	
DERMATOFIBROSARCOMA PROTUBERANTE	PÁG. 5
Marcadores Individuales Diagnóstico	
FIBROSIS QUÍSTICA	PÁG. 5
Marcadores Individuales Diagnóstico	
FARMACOLOGÍA Y BIOLOGÍA MOLECULAR APLICADA	PÁG. 6
Marcadores Individuales Farmacogenética, Toxicidad y Respuesta a drogas	

Índice de Estudios Moleculares

SINDROMES HEREDITARIOS PÁG. 6

Cáncer de MAMA y OVARIO PÁG. 6

Marcadores Individuales | Diagnóstico

Panel (Next Generation) - Ion Torrent | Síndromes Hereditarios

MELANOMA PÁG. 7

Marcadores Individuales | Diagnóstico

Síndrome de LYNCH PÁG. 7

Marcadores Individuales | Diagnóstico

Panel (Next Generation) - Ion Torrent | Síndromes Hereditarios

Cáncer GÁSTRICO HEREDITARIO PÁG. 8

Marcadores Individuales | Diagnóstico

Cáncer GASTROINTESTINAL PÁG. 8

Panel (Next Generation) - Ion Torrent | Síndromes Hereditarios

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR PÁG. 8

Marcadores Individuales | Diagnóstico

Síndrome de POLIPOSIS JUVENIL PÁG. 8

Marcadores Individuales | Diagnóstico

Cáncer RENAL PÁG. 9

Marcadores Individuales

Síndrome de LI-FRAUMENI PÁG. 9

Marcadores Individuales | Diagnóstico

Enfermedad de VON HIPPEL-LINDAU PÁG. 9

Marcadores Individuales | Diagnóstico

Tumor de WILMS PÁG. 9

Marcadores Individuales | Diagnóstico

PURPURA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA HEREDITARIA PÁG. 9

Marcadores Individuales | Diagnóstico

Índice de Estudios Moleculares

ENFERMEDADES POCO FRECUENTES _____ PÁG. 10

ONCOHEMATOLOGÍA _____ PÁG. 11

NEUROGENÉTICA _____ PÁG. 2

ATAXIAS _____ PÁG. 2

ENCEFALOPATÍAS EPILÉPTICAS _____ PÁG. 3

LEUCODISTROFIAS/ LEUCOENCEFALOPATÍAS _____ PÁG. 3

TRASTORNOS MITOCONDRIALES _____ PÁG. 3

RETRASO MENTAL/ TRASTORNO DEL ESPECTRO AUTISTA _____ PÁG. 3

POLINEUROPATÍAS HEREDITARIAS _____ PÁG. 3

MOVIMIENTOS ANORMALES _____ PÁG. 3

PARAPRESIAS ESPÁSTICAS HEREDITARIAS _____ PÁG. 3

MIOPATÍAS/ MIASTENIA/ ENF. MOTONEURONA _____ PÁG. 3

DEMENCIA _____ PÁG. 3

TRASTORNOS NEUROMETABÓLICOS _____ PÁG. 3

DEMENCIA ALZHEIMER _____ PÁG. 3

DEMENCIA FRONTOTEMPORAL _____ PÁG. 3

Estudios Moleculares por enfermedad



A partir de la implementación de diferentes técnicas de biología molecular: InmunoHistoQuímica (IHQ), Reacción en cadena de Polimerasa (PCR), Real Time PCR (RT-PCR), secuenciación Sanger, Nueva generación de secuenciación (NGS-Ion Torrent), Reacción en cadena de Polimerasa Digital (Digital PCR), hemos podido configurar paneles de multimarco para ayudar con la toma de decisiones a los profesionales que así lo requieran.

CÁNCER DE PULMÓN



Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
102	ALK/EML4	IHQ	Predice sensibilidad a Crizotinib
166	ROS-1	IHQ	Predice sensibilidad a Crizotinib
135	MET	IHQ	Predice sensibilidad a Crizotinib. Resistencia a ITKs
114	CD31 Y CD34	IHQ	Pronóstico
162	PTEN (Ca. Escamoso)	IHQ	Pérdida de expresión de proteína en Carcinomas Escamosos
103	ALK/EML4	FISH	Predice sensibilidad a Crizotinib
136	MET	FISH	Predice sensibilidad a Crizotinib
131	ERBB2 (HER2) (Expresión)	IHQ	Pronóstico
182	ERBB2 (HER2) (Expresión)	FISH	Pronóstico
125	EGFR	PCR-SEC	Predice sensibilidad a Gefitinib, Erlotinib, Afatinib
128	ERBB2 (HER2)	PCR-SEC	Predice sensibilidad a Afatinib
161	PTEN (Ca. Escamoso)	PCR-SEC	Mutación en Carcinomas Escamosos
133	KRAS	PCR-SEC	Pronóstico
110	BRAF	PCR-SEC	Predice sensibilidad a Vemurafenib/Dabrafenib
157	PIK3CA	PCR-SEC	Pronóstico e Investigación

Next Generation Panel

Test Nro.	Test	Técnica	
126	(EGFR, ALK, MET, MAP2K1, AKT1, HER2, PTEN, NRAS, STK11, PIK3CA, KRAS, DDR2, BRAF, CTNNB1, TP53, SMAD4, FBXW7, FGFR3, NOTCH1, ERBB4, FGFR1, FGFR2)	NGS-Ion Torrent	Pronóstico. Predicción de respuesta a drogas. Estudios Clínicos e Investigación.

Nota: Cada uno de los Biomarcadores incluidos en el panel podrán ser solicitados de forma individual.



Estudios Moleculares por enfermedad

CÁNCER COLORRECTAL



Biomarcadores individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
162	PTEN	IHQ	Mecanismos de resistencia a inhibidores de EGFR.
133	KRAS	PCR-SEC	Predice sensibilidad a Cetuximab/Panitumumab
153	NRAS	PCR-SEC	Predice sensibilidad a Cetuximab/Panitumumab
110	BRAF	PCR-SEC	Pronóstico
157	PIK3CA	PCR-SEC	Mecanismos de resistencia a inhibidores de EGFR.
161	PTEN	PCR-SEC	Mecanismos de resistencia a inhibidores de EGFR.

Next Generation Panel

Test Nro.	Test	Técnica	
	(KRAS, NRAS, BRAF, PIK3CA, PTEN, FGFR1, FGFR2, EGFR, STK11, MAP2K1, ALK, DDR2, CTNNB1, MET, TP53, SMAD4, FBXW7, FGFR3, NOTCH1, ERBB4, HER2, AKT1)	NGS-Ion Torrent	Pronóstico. Predicción de respuesta a drogas

Nota: Cada uno de los Biomarcadores incluidos en el panel podrán ser solicitados de forma individual.

Biomarcador en sangre

Test Nro.	Test	Técnica	
	mSEPT9	Epigenética	Detección precoz de ca. de Colon en sangre



CÁNCER DE MAMA



Biomarcadores individuales

Test Nro.	Test	Técnica
130	Estrógeno	IHQ
160	Progesterona	IHQ
132	K167	IHQ
181	Queratina 5 y 6	IHQ
131	ERBB2 (HER2) (Expresión)	IHQ/Fish

CÁNCER DE CABEZA Y CUELLO



Biomarcadores individuales

Test Nro.	Test	Técnica
154	P16 (HPV)	IHQ

Estudios Moleculares por enfermedad

CÁNCER DE TIROIDES



Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
165	RET PTC1 Y PTC3	RT-PCR	Diagnóstico
164	RET PAX8 - PPAR γ	RT-PCR	Diagnóstico
163	RET (8, 10, 11, 13 al 16)	PCR-SEC	Diagnóstico
180	PTEN	PCR-SEC	Sme. de Cowden

MELANOMA



Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
110	BRAF	PCR-SEC	Predice sensibilidad a Vemurafenib/Dabrafenib
120	CKIT	PCR-SEC	Predice sensibilidad a Imatinib
157	PIK3CA	PCR-SEC	Resistencia a drogas
138	MGMT	PCR-SEC	Predice sensibilidad a Temozolamida

GIST - Estroma Gastrointestinal



Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
123	DOG (DX)	IHQ	Diagnóstico
120	CKIT	PCR-SEC	Predice sensibilidad a Imatinib
156	PDGFR-alfa	PCR-SEC	Predice sensibilidad a Imatinib

CÁNCER GÁSTRICO



Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
131	ERBB2 (HER2) (Expresión)	IHQ/FISH	Predice sensibilidad a Trastuzumab



Estudios Moleculares por enfermedad



CÁNCER RENAL



Next Generation Panel

Test Nro.	Test	Técnica	
173	(TP53, MSH2, MSH6, PTEN, VHL, SDHD, SDHC, SDHB, MLH1, PMS2, TSC1, TSC2, FLCN, MET, SMARCB1, FH, CDC73, WT1)	NGS-Ion Torrent	Pronóstico. Predicción de respuesta a drogas. Estudios Clínicos e Investigación.

Tumores en Sistema Nervioso Central - GLIOBLASTOMAS



Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
100	1p 19q (Co-delección - Diagnóstico)	FISH	Diagnóstico
139	MGMT (Metilación Promotor)	Conversión Bisulfito	Predice sensibilidad a Temozolamida

DERMATOFIBROSARCOMA PROTUBERANTE



Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
170	T(17;22) (Q22;Q13) (DX)	FISH	Diagnóstico

FIBROSIS QUISTICA



Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
118	CFTR	PCR-SEC	Diagnóstico

Estudios Moleculares por enfermedad

FARMACOLOGÍA Y BIOLOGÍA MOLECULAR APLICADA



Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
108	B3Tub	IHQ / Beta3Tubulinas	Predice sensibilidad a Taxanos
129	ERCC1	RT-PCR	Platinos y pronóstico Sobrevida
167	RRM1	RT-PCR	Predice sensibilidad a Gemcitabina
174	TYMS (Expresión)	RT-PCR	Predice sensibilidad a Pemetrexed
175	TYMS 3' UTR	PCR-SEC	5-fu Capecitabina
176	TYMS 5' UTR	PCR-SEC	Metotrexate
106	ATIC		Eficacia y Toxicidad a Metotrexate
124	DPYD (Enzima DPD)	PCR-SEC	Toxicidad a 5-fu
177	UGT1A1		Toxicidad Irinotecan
150	MSI (Inestabilidad Microsatelital)	PCR-Electroforesis Capilar de Fragmentos	Respuesta y Toxicidad a 5-fu
171	TOP2A		Respuesta a Antraciclinas
151	MTHFR		MetilenoTetrahidrofolatoreductasa
121	CYP2D6		Metabolismo de Drogas
122	CYP3A5		Metabolismo de Drogas

SINDROMES HEREDITARIOS

Cáncer de MAMA y OVARIO

Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica
162	PTEN	IHQ
111	BRCA 1 y BRCA 2	PCR-SEC
107	ATM	PCR-SEC
115	CDH1	PCR-SEC
119	CHEK2	PCR-SEC
155	PALB2	PCR-SEC
161	PTEN	PCR-SEC
169	STK11	PCR-SEC
172	TP53	PCR-SEC

Estudios Moleculares por enfermedad

Next Generation Panel

Test Nro.	Test	Técnica
112	(BRCA 1, BRCA 2, BRIP1, PALB2, TP53, ATM, PTEN, CDH1, MRE11A, CHEK2, RAD51C, NBN, STK11)	NGS-Ion Torrent Síndromes Hereditarios
113	(BRCA 1, BRCA 2, PTEN, CDH1, STK11, TP53, RAD51C)	NGS-Ion Torrent Síndromes Hereditarios

MELANOMA - CMM2 - Melanoma Cutáneo Maligno Tipo 2

Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica
117	CDKN2A (P16)	PCR-SEC Diagnóstico

Síndrome de LYNCH

Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica
140	MLH1	IHQ - Estudio Inicial de Proteína
145	MSH2	IHQ - Estudio Inicial de Proteína
147	MSH6	IHQ - Estudio Inicial de Proteína
158	PMS2	IHQ - Estudio Inicial de Proteína
149	MSI	GTP - Estudio Inicial Inestabilidad Microsatelital
141	MLH1	PCR-SEC
146	MSH2	PCR-SEC
148	MSH6	PCR-SEC
159	PMS2	PCR-SEC
144	MMR	PCR-SEC
142	MLH1	Conv. Bisulfito / Metilación Gen
110	BRAF	PCR-SEC

Next Generation Panel

Test Nro.	Test	Técnica
127	(EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)	NGS-Ion Torrent Síndromes Hereditarios

Estudios Moleculares por enfermedad

Cáncer GÁSTRICO HEREDITARIO

Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica
116	CDH1	IHQ
115	CDH1 E-Caderina	PCR-SEC IHQ

Cáncer GASTROINTESTINAL

Next Generation Panel

Test Nro.	Test	Técnica	
105	(APC, ATM, BLM, BMPR1A, BUB1B, CDH1, CHEK2, EPCAM, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53)	NGS-Ion Torrent	Síndromes Hereditarios
143	(MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC, MUTYH, SCG5/GREM1, STK11, PTEN, BMPR1A, CDH1, AXIN2, TP53, CHEK2, MLH3)	NGS-Ion Torrent	Síndromes Hereditarios

POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR

Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
104	APC	PCR-SEC	Diagnóstico
152	MUTYH	PCR-SEC	Diagnóstico

Síndrome de POLIPOSIS JUVENIL

Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
109	BMPR1A	PCR-SEC	Diagnóstico

Estudios Moleculares por enfermedad

Cáncer RENAL

Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
137	MET	PCR-SEC	Carcinoma papilar de células renales hereditario
168	SMAD4	PCR-SEC	

Síndrome de LI-FRAUMENI

Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
119	CHEK2	PCR-SEC	Diagnóstico
172	TP53	PCR-SEC	Diagnóstico

Enfermedad de VON HIPPEL-LINDAU

Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
178	VHL	PCR-SEC	Diagnóstico

Tumor de WILMS

Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
179	WT1	PCR-SEC	Diagnóstico

PURPURA TROMBOTICA TROMBOCITOPENICA HEREDITARIA

Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
101	ADAMTS13	PCR-SEC	Diagnóstico

ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica
	Atrofia muscular espinal (SMA)	PCR/RFLP
	Ausencia Cong. de Vasos deferentes AUVD	PCR/PAGE
	Fibrosis Quística: DF 508 FQDF508	ASO-PCR
	Hemocromatosis hereditaria HEMACR	PCR
	Genotipificación de Apo E	PCR
	Mut. de Leiden del Factor V - F5LEI	PCR
	Mutación 20210 del factor II GENPROT	PCR
	PAI1 PAIG	PCR
	Mutación de Metil Tetra Hidro Folato	PCR
	Reductasa (MTHFR) C677T - MTHFR	
	Microdeleciones del cromos. Y - MICROY	PCR multiplex
	Síndrome de Angelman - SINANG	PCR-Met
	Síndrome de Prader Willi - SINPRA	PCR-Met
	Conexina 26 - CON26	PCR
	5-HTT - TRANSERO	PCR
	5-HTT VNTR - POLSERO	PCR
	CCR5 delta 32 - CCR5	PCR
	CCR2 64I - CCR2	PCR
	HAPTOGLOBINA genotipos	PCR

Estudios Moleculares por enfermedad

ONCOHEMATOLOGÍA



Biomarcadores Individuales

Test Nro.	Test	Técnica	
	t(9;22) - BCR-ABL	RT-PCR nested	Diagnóstico
	t(9;22) - BCR-ABL cuantitativa	Real Time PCR	Enfermedad mínima residual
	t(15;17) - PML RARA - MENSFUS	Real Time PCR	En desarrollo.
	t(14;18) - BCL2 (MBR-mcr)	PCR nested	En desarrollo.
	t(11;14) - BCL1/JH	PCR nested	En desarrollo.
	AML1-ETO t(8;21) (M2) AML-ETO	Real Time PCR	En desarrollo.
	INVERSION CROM. 16 - INV16	Real Time PCR	En desarrollo.
	Rearreglo gen Receptor de células T - RECT	RT-PCR nested	En desarrollo.
	TEL-AML1 t(12;21) (LLA) - TEL_AML1	RT-PCR nested	En desarrollo.
	MML-AF4 t(4;11) (LLA) - MML-AF4	RT-PCR nested	En desarrollo.
	Rearreglo del gen de cadenas pesadas de inmunoglobulinas - CADPES	RT-PCR nested	En desarrollo.
	EZA/PBX t(1;19) LLA-B - EZA-PBX	RT-PCR nested	En desarrollo.
	t(8;14) Linfoma de Burkitt - LINFBUR	RT-PCR nested	En desarrollo.
	Jak-2 Policitemia vera, TE - JAK2	ASO-PCR	En desarrollo.
	FLT3 MUTACION - FLT3	PCR	En desarrollo.
	NPM1 MUTACION - NPM1	PCR	En desarrollo.
	FIP1L1-PDGFR4 - FIP1L1	PCR	En desarrollo.
	Quimerismo post trasplante - QUIME	AmpFLP / PCR	En desarrollo.

Estudios Moleculares por enfermedad



NEUROGENÉTICA



Biomarcadores

ATAXIAS

Test Nro.	Test	Técnica
	SCA1	PCR + AFEC
	SCA2	PCR + AFEC
	SCA3	PCR + AFEC
	SCA6	PCR + AFEC
	SCA7	PCR + AFEC
	SCA17	PCR + AFEC
	Friedreich	TP-PCR
	POLG	PCR + SS
	Panel SCA FULL (1, 2, 3, 6, 7 y 17)	PCR + AFEC
	Panel de Ataxias Recesivas (AOA1 (APTX), AOA2 (SETX), ATM, AVED (TTPA), STUB1, ANO10)	NGS-Ion Torrent
	Secuenciación de Exoma Completo	NGS-Ion Torrent

Encefalopatías Epilépticas

Test Nro.	Test	Técnica
	SCN1A	NGS-Ion Torrent + MLPA
	PCDH19	PCR + SS
	Panel de Encefalopatías Epilépticas	NGS-Ion Torrent
	Secuenciación de Exoma Completo	NGS-Ion Torrent
	Secuenciación de Exoma Completo en Tríos	NGS-Ion Torrent

Leucodistrofias/ Leucoencefalopatías

Test Nro.	Test	Técnica
	CADASIL	NOTCH3, sec. exones HOT SPOT
	CADASIL FULL	NOTCH3, secuenciación completa
	Alexander (GFA)	PCR + Secuenciación
	Panel de Leucodistrofias	NGS-Ion Torrent

AFEC = Análisis de Fragmentos por Electroforesis Capilar
 SS = Secuenciación por método de Sanger

NGS-Ion Torrent = Next Generation Sequencing

Estudios Moleculares por enfermedad

NEUROGENÉTICA



Biomarcadores

Trastornos Mitocondriales

Test Nro.	Test	Técnica
	MELAS (mt3243A>G) en sangre	PCR + Secuenciación
	MELAS (mt3243A>G) en músculo	PCR + Secuenciación
	MERRF (mt8344A>G) en sangre	PCR + Secuenciación
	MERRF (mt8344A>G) en músculo	PCR + Secuenciación
	NARP/LEIGH (mt8993T>C) en sangre	PCR + Secuenciación
	NARP/LEIGH (mt8993T>C) en músculo	PCR + Secuenciación
	LHON (mt.11778A, 3460A, 14484C)	PCR + Secuenciación
	PEO1	PCR + Secuenciación
	POLG	PCR + Secuenciación
	Secuenciación Completa del Genoma Mitocondrial	NGS-Ion Torrent
	Búsqueda de Alteraciones Estructurales del Genoma Mitocondrial	LR-PCR
	Panel de Encefalomiopatías Mitocondriales Nucleares	NGS-Ion Torrent
	Secuenciación de Exoma Completo	NGS-Ion Torrent

Retraso Mental / Trastorno del Espectro Autista

Test Nro.	Test	Técnica
	Cariotipo de Alta Resolución	Microscopio
	Fragil X	TP-PCR
	MECP2	PCR + Secuenciación
	aCGH	Microarrays
	Secuenciación de Exoma Completo	NGS-Ion Torrent
	Secuenciación de Exoma Completo en Tríos	NGS-Ion Torrent

Polineuropatías Hereditarias

Test Nro.	Test	Técnica
	Duplicación PMP22	Realtime PCR / MLPA
	Panel CMT 90% (PMP22, GJB1, MPZ, MFN2)	NGS-Ion Torrent
	Secuenciación de Exoma Completo	NGS-Ion Torrent

AFEC = Análisis de Fragmentos por Electroforesis Capilar
 SS = Secuenciación por método de Sanger

NGS-Ion Torrent = Next Generation Sequencing



Estudios Moleculares por enfermedad



NEUROGENÉTICA



Biomarcadores

Movimientos Anormales

Test Nro.	Test	Técnica
	PARKIN	PCR + Secuenciación + MLPA
	SCNA	PCR + Secuenciación
	PINK	PCR + Secuenciación
	LRRK2 (mutación G2019S)	PCR + Secuenciación
	Enfermedad Prionica Familiar	PCR + Secuenciación
	DYT1	PCR + Secuenciación
	PANK2	PCR + Secuenciación
	Huntington	PCR + AFEC
	Panel de Enfermedad de Parkinson Familiar	PCR + AFEC
	Panel de NBIA	NGS-Ion Torrent
	Panel de Distonias	NGS-Ion Torrent
	Secuenciación de Exoma Completo	NGS-Ion Torrent

Paraparesia Espásticas Hereditarias

Test Nro.	Test	Técnica
	Panel de HSP	NGS-Ion Torrent

Miopatías/Miastenia/Enf. Motoneurona

Test Nro.	Test	Técnica
	Enfermedad de Kennedy	PCR + AFEC
	CPT2 (Exones HotSpot)	PCR + Secuenciación
	McArdle (Exones HotSpot)	PCR + Secuenciación
	DMD	MLPA
	Parálisis Periódicas Hipokálemicas (Mutaciones frecuentes en CACNA1S y SCN4A)	PCR + Secuenciación
	Emerina (EMD)	PCR + Secuenciación
	Distrofia FascioEscapuloHumeral	AFEC
	Panel de Miastenias Congénitas	NGS-Ion Torrent
	Panel de Distrofias de Cintura	NGS-Ion Torrent
	Panel de Miopatías Metabólicas	NGS-Ion Torrent
	Panel de Miopatías Congénitas	NGS-Ion Torrent
	Panel de Distrofias Congénitas	NGS-Ion Torrent

AFEC = Análisis de Fragmentos por Electroforesis Capilar

SS = Secuenciación por método de Sanger

NGS-Ion Torrent= Next Generation Sequencing

Estudios Moleculares por enfermedad

NEUROGENÉTICA



Biomarcadores

Demencia

Test Nro.	Test	Técnica
	APOE	RFLD
	C9orf72	TP-PCR

Trastornos Neurometabólicos

Test Nro.	Test	Técnica
	Panel Ion Inherited Disorders	NGS-Ion Torrent

Demencia Alzheimer

Test Nro.	Test	Técnica
	APOE	RFLD
	APP	Secuenciación de exones codificantes
	PSEN1	Secuenciación de exones codificantes
	PSEN2	Secuenciación de exones codificantes
	Panel (APOE, APP, PSEN1, PSEN2)	NGS-Ion Torrent

Demencia Frontotemporal

Test Nro.	Test	Técnica
	TAU (MAPT)	Secuenciación de exones codificantes
	PGRN	Secuenciación de exones codificantes
	VCP	Secuenciación de exones codificantes
	TARDBP	Secuenciación de exones codificantes
	Panel (TAU, PGRN, VCP, TARDBP)	NGS-Ion Torrent

AFEC = Análisis de Fragmentos por Electroforesis Capilar
 SS = Secuenciación por método de Sanger

NGS-Ion Torrent= Next Generation Sequencing



¡Buscanos en las redes!

INFORMACIÓN PARA PROFESIONALES:

- Solicitud de estudio genómico molecular
- Información sobre nuestros servicios
- Solicitud de presupuestos
- Turno por interconsulta de consejería genética

+54 11 45 19 83 27

INFORMACIÓN PARA PACIENTES:

- Solicitud de turno (demanda espontánea de consejería genética):

+54 11 45 19 83 77

PARA MÁS INFORMACIÓN:

info@argenomics.com



*Un paciente único.
Un tratamiento único.*

