

Datos del Profesional/Institución

Profesional responsable	Bioq. Roxana Marino
Contacto (teléfono, correo electrónico)	marinorox@yahoo.com
Nombre de la Institución	Hospital de Pediatría "JP Garrahan, Buenos Aires, Argentina. Laboratorio de Biología Molecular Diagnóstico-Servicio de Endocrinología.
Domicilio (Calle, numero)	Combate de los Pozos 1881
Código Postal, Localidad, Provincia	(1245) CABA Argentina

Determinación	Método
DETECCIÓN DEL GEN SRY	PCR
ESTUDIO DEL GEN 21 HIDROXILASA, CYP21A2-HSC	PCR-alelo específica, RFLP, MLPA, Secuenciación.
GEN DAX-1(hipoplasia adrenal congénita, Sme. gen contiguo)	Secuenciación ,MLPA
GEN SF-1(DSD e insuficiencia adrenal)	Secuenciación
GEN SRY (DSD)	Secuenciación
GEN CYP19A1 (AROMATASA)	Secuenciación
GEN P450 oxidoreductasa (POR-HSC)	Secuenciación
GEN receptor de andrógenos (AR, DSD)	Secuenciación
GEN 5ALFA REDUCTASA (DSD)	Secuenciación
GEN GHRHR (deficiencia aislada de GH)	Secuenciación
GEN GH-1(deficiencia aislada de GH)	Secuenciación, RFLP
GEN STAT5B(resistencia a GH e inmunodeficiencia)	Secuenciación
GEN GHR (resistencia a GH)	Secuenciación
GEN LHX-4(Deficiencia múltiple de GH)	Secuenciación
GEN IGF1-R(resistencia a IGF-1)	Secuenciación
GEN TSH BETA (Hipotiroidismo congénito)	Secuenciación
GEN MCT8(Anormalidad tiroidea y neurológica)	Secuenciación
GEN LHR (Testotoxicosis, hipoplasia Leydig.)	Secuenciación
GEN 11BETAHIDROXILASA,CYP11B1-HSC	Secuenciación
GEN 3BETA HSD TIPO II, HSD3B2-HSC	Secuenciación
GEN StAR- HSC lipoidea	Secuenciación

GEN CYP11B1 (P450 _{scc})- HSC lipoidea	Secuenciación
GEN HSD11B2. (Síndrome aparente exceso de mineraloc)	Secuenciación
GEN WT-1(Síndrome de Frasier, Síndrome Denys Drash)	Secuenciación
GEN CYP27B1. (Deficiencia de 1 α hidroxilasa)	Secuenciación
GEN Gs α (Síndrome de McCune Albright).	Secuenciación
GEN GATA3 (Síndrome HDR)	Secuenciación
GEN WNT4 (DSD)	Secuenciación
ESTUDIO PRENATAL DEL GEN CYP21A2, 21HIDROXILASA -HSC	PCR-alelo específica, RFLP, MLPA, Secuenciación.