

**DOSAJES ENZIMÁTICOS**

ENFERMEDAD	ENZIMA	SIGLA	MUESTRA	PRECIO	TIEMPOS DE RESULTADOS
Fabry	α-galactosidasa A	GLA	Leucocitos/DBS	u\$s 60	21 días hábiles
Gaucher	β-glucosidasa	BGLU	Leucocitos/DBS	u\$s 60	21 días hábiles
Gaucher	quitotriosidasa	CHIT	Leucocitos/DBS	u\$s 40	21 días hábiles
Leucodistrofia metacromática (MLD)	arilsulfatasa A	ASA	Leucocitos	u\$s 60	90 días hábiles
Hurler/ Scheie - MPS I	α-iduronidasa	IDUA	Leucocitos/DBS	u\$s 100	30 días hábiles
Hunter - MPS II	iduronato-2-sulfatasa	IDS	Leucocitos/DBS	1 a 10 muestras mensuales: u\$s 130 Más de 11: u\$s 100	30 días hábiles
Sanfilippo A - MPS IIIA	heparansulfamidasa	HSU	Leucocitos	u\$s 100	90 días hábiles
Sanfilippo B - MPS IIIB	α-N-acetyl glucosaminidasa	NAGLU	Leucocitos/ DBS	u\$s 100	90 días hábiles
Sanfilippo C - MPS IIIC	acetylCoA alpha glucosaminide N acetyltransferase	HGSNAT	Leucocitos	u\$s 300	180 días hábiles
Sanfilippo D - MPS IIID	N-acetilglucosamina-6-sulfato sulfatasa	NGS	Leucocitos	u\$s 100	90 días hábiles
Morquio A - MPS IVA	galactosa-6-sulfato sulfatasa	GALNS	Leucocitos/ DBS	1 a 9 muestras mensuales: u\$s 120 Más de 10: u\$s 85	30 días hábiles
Morquio B - MPS IVB/ GM1 gangliosidosis	β-galactosidasa	GLB1	Leucocitos/ DBS	u\$s 60	30 días hábiles
Maroteaux-Lamy -MPS VI	arilsulfatasa B	ASB	Leucocitos/ DBS	u\$s 60	30 días hábiles
MPS VII	Beta-D-glucuronidasa	GUSB	Leucocitos/ DBS	u\$s 60	30 días hábiles
Tay Sachs	β-hexosaminidase A (alfa beta)	HEXA	Leucocitos/ DBS	u\$s 60	60 días hábiles
Sandhoff	β-hexosaminidase total	HEXT	Leucocitos/ DBS	u\$s 60	60 días hábiles
Alfa-manosidosis	α-manosidasa	MANB	DBS	u\$s 60	60 días hábiles
Fucosidosis	α-L-fucosidasa	FUCA 1	DBS	u\$s 60	60 días hábiles
Pompe	α-glucosidasa	GAA	DBS/Leucocitos	u\$s 100	30 días hábiles
Beta-manosidosis	β-manosidasa	MANBA	DBS	u\$s 60	60 días hábiles
Deficiencia de esfingomielinasa (NP AB)	esfingomielinasa	ASM	Leucocitos/DBS	u\$s 120	60 días hábiles
Krabbe	galactocerebrosidasa	GALC	DBS	u\$s 120	60 días hábiles
Wolman/CESD	lipasa ácida	LAL	DBS / Leucocitos	u\$s 100	90 días hábiles
CLN2	tripeptidil peptidasa 1	TPP1	DBS/ Leucocitos	u\$s 80	30 días hábiles

DBS: Gota de sangre seca en papel de filtro



**PAULA ROZENFELD / PhD » Investigadora de CONICET**  
**IIFP - FACULTAD de Cs. Exactas - UNLP - CONICET**  
**laboratoriodiel@gmail.com | Blvd 120 N° 1489 y 62, 2º piso**  
**C.P. (1900) - La Plata - Buenos Aires - ARGENTINA**

## MEDIDA DE GLICOLÍPIDOS EN SANGRE

ESTUDIO	SIGLA	MUESTRA	PRECIO	TIEMPOS DE RESULTADOS
Globotriaosilesfingosina	LysoGb3	DBS	u\$S 120	45 días hábiles
Glucosilesfingosina	LysoGb1	DBS	u\$S 120	45 días hábiles
Liso esfingomielina	Lyso SM 509	DBS	u\$S 120	45 días hábiles

## MEDIDA DE EXCRECIÓN DE SUSTRATOS EN ORINA

ESTUDIO	PRECIO	TIEMPOS DE RESULTADOS
GAG's cuantitativo	u\$S 40	30 días hábiles
GAG's cualitativo (cromatografía)	u\$S 120	60 días hábiles

## ESTUDIOS GENÉTICOS

ENFERMEDAD	ESTUDIO	MUESTRA	PRECIO	TIEMPOS DE RESULTADOS
Enfermedad de Fabry	secuenciación gen GLA completo	sangre en EDTA	u\$S 350	90 días hábiles
Enfermedad de Fabry	búsqueda variante familiar	sangre en EDTA	u\$S 60	60 días hábiles
Enfermedad de Gaucher	secuenciación gen GBA completo	sangre en EDTA	u\$S 800	90 días hábiles
Enfermedad de Gaucher	búsqueda variante familiar	sangre en EDTA	u\$S 110	60 días hábiles
Enfermedad de Hunter	secuenciación gen IDS completo	sangre en EDTA	u\$S 650	90 días hábiles
Enfermedad de Hunter	búsqueda variante familiar	sangre en EDTA	u\$S 60	90 días hábiles
Gen CYP2D6	Indicación de tratamiento	DBS	u\$S 900	60 días hábiles
NPC	secuenciación genes NPC1 y NPC2	DBS	u\$S 1500	60 días hábiles
Enfermedad de Krabbe	secuenciación gen GALC completo	DBS	u\$S 1000	60 días hábiles
LALD	secuenciación gen LIPA completo	sangre en EDTA	u\$S 600	90 días hábiles
LALD	búsqueda mutaciones familiares	sangre en EDTA	u\$S 150	90 días hábiles
Enfermedad de NPC	búsqueda de variante familiar	sangre en EDTA	u\$S 110	60 días hábiles

## ANGIOEDEMA HEREDITARIO (AEH)

ESTUDIO	MUESTRA	PRECIO	TIEMPOS DE RESULTADOS
Estudio C1inh y C1inh Funcional	Suero y plasma con citrato	u\$S 210	45 días hábiles
C1inhibidor cuantitativo	Suero	u\$S 70	45 días hábiles
Estudio funcional	Plasma con citrato	u\$S 150	45 días hábiles
Estudio genético SERPING1	Sangre en EDTA	u\$S 600	90 días hábiles
Estudio genético F12	Sangre en EDTA	u\$S 60	90 días hábiles

## EXOMA

MUESTRA	PRECIO	TIEMPOS DE RESULTADOS
Sangre en EDTA	u\$S 600	90 días hábiles

## ELISA FGF-23

MUESTRA	PRECIO	TIEMPOS DE RESULTADOS
Suero	u\$S 50	90 días hábiles

## FENILALANINA Y TIROSINA

MUESTRA	PRECIO	TIEMPOS DE RESULTADOS
DBS y suero	u\$S 90	20 días hábiles



**PAULA ROZENFELD / PhD » Investigadora de CONICET**  
 IIFP - FACULTAD de Cs. Exactas - UNLP - CONICET  
 laboratoriodiel@gmail.com | Blvd 120 N° 1489 y 62, 2º piso  
 C.P. (1900) - La Plata - Buenos Aires - ARGENTINA