

ELIJA CALIDAD EN
ANÁLISIS CLÍNICOS



PRIMER Y ÚNICO LABORATORIO PROVINCIAL
QUE POSEE ESTAS ACREDITACIONES
Y CERTIFICACIONES



Laboratorio
Dr. RAYMUNDO MOTTER

ANÁLISIS CLÍNICOS

LISTADO DE PRESTACIONES

BIOLOGÍA MOLECULAR




Laboratorio
Dr. RAYMUNDO MOTTER
ANÁLISIS CLÍNICOS

RESULTADOS ONLINE

motter.com.ar

Maipú 243 -Tel:(0370)4422822 - 4427302
comunicacion@motter.com.ar - 0800 888 LABO(5226)

Laboratorio Dr. Raymundo Motter  Laboratorioraymundomotter

 3704422822

 **cibic**
LABORATORIOS



SINDROME DE COFFIN-SIRIS (GENES ARID1A-B-MLPA)
GENOTIPIFICACION DE LA TIOPURINA METILTRANSFERASA
SINDROME DE VON HIPPEL-LINDAU (GEN VHL-MLPA)
FRAGILIDAD DEL CROMOSOMA X (TP - PCR)
SINDROME DE LYNCH (GENES MSH6 - MUTYH - MLPA)
FIBROSIS QUISTICA (CFTR - MLPA)
NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 (GEN NF2 - MLPA)
PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO FAMILIAR (MS-MLPA)
MELANOMA HEREDITARIO (GENES CDKN2A/2B-CDK4-MLPA)
ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG (MLPA)
ATAXIA TELANGIECTASIA (GEN ATM - MLPA)
SINDROME CANVAS (EXPANSION AAGGG - GEN RFC1)
SME DE POLIPOSIS JUVENIL (BMPR1A-SMAD4-PTEN MLPA)
CANCER HEREDITARIO (GEN CHEK2 - MLPA)
RETINOBLASTOMA (GEN RB1 - MLPA)
POLIPOSIS ASOCIADA A MUTYH (GEN MUTYH-MLPA)
CANCER DE MAMA FAMILIAR (GEN NBN-MLPA)
ENFERMEDAD DE KENNEDY (GEN AR - EXPANSION CAG)
ACIDEMIA PROPIONICA (GENES PCCA-PCCB - MLPA)
CAVERNOMATOSIS MULTIPLE (KRIT1-CCM2-PDCD10 - MLPA)
GENOTIPO HLA B5701
BRCA 1 Y 2 (PANEL ASHKENAZI)
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 8
DM DUCHENNE-BECKER (GEN DMD - MLPA)
POLIMORFISMO EN EL LOCUS IL28 B RS12979860
POLIMORFISMO A206G EN EL RECEPTOR DE DOPAMINA (DRD3)
POLIMORFISMO EN EL LOCUS IL28 B RS8099917
CANCER COLORRECTAL (GENES POLD1-POLE-MLPA)
GALACTOSEMIA CLASICA (GEN GALT - MLPA)
POLIMORFISMO EN EL LOCUS 5HTT (VNTR SEROTONINA)
VINCULO BIOLOGICO (ESTUDIO DE ADN)
COREA DE HUNTINGTON (ESTUDIO EXPANSION CAG)
MUTACION V600E EN GEN BRAF
MUTACIONES EN EL EXON 15 DEL GEN BRAF - TIROIDES

**MICROBIOLOGÍA**

BORDETELLA SPP (PCR)
BORRELIA BURGDORFERI - LYME (PCR)
TBC - MYCOBACTERIUM TUBERCULOSIS (PCR)
HELICOBACTER PYLORI (PCR)
TOXOPLASMA GONDII (PCR)
CHLAMYDIA TRACHOMATIS (PCR)
LISTERIA MONOCYTOGENES (PCR)
DETECCION Y TIPIFICACION DE HPV
ENTEROVIRUS (PCR)
PNEUMOCYSTIS JIROVECI - DNA POR PCR (EX CARINII)
TRYPANOSOMA CRUZI - CHAGAS (PCR)
CMV-DNA CUALITATIVO (CITOMEGALOVIRUS-PCR)
HERPES SIMPLEX - DNA (PCR)
EBV-DNA CUALITATIVO (EPSTEIN BARR VIRUS)
EBV-DNA CUANTITATIVO (EPSTEIN BARR VIRUS Q PCR)
SARAMPION - PCR
HERPES HUMANO TIPO 6 - DNA (HHV-6 DNA)
CMV-DNA CUANTITATIVO (CITOMEGALOVIRUS Q PCR)
ASPERGILLUS - IDENTIFICACION DE ESPECIE
ASPERGILLUS SPP - PCR
STREPTOCOCCUS AGALACTIAE - PCR
TIPIFICACION MOLECULAR BACTERIANA
TOXINA DE CLOSTRIDIUM DIFFICILE
ADENOVIRUS (PCR)
HAEMOPHILUS INFLUENZAE (PCR)
VIRUS ZIKA - PCR
VIRUS CHIKUNGUNYA - PCR
DENGUE RNA - DETECCION Y SEROTIPIFICACION
PANEL MOLECULAR DENGUE
PANEL MOLECULAR DENGUE Y ZIKA
VIRUS SINCICIAL RESPIRATORIO (RT-PCR)
RINOVIRUS (RT-PCR)



SARS COV-2 (COVID-19 CORONAVIRUS)
CERTIFICACION DE AUSENCIA DE COVID 19
INFLUENZA AVIAR-RNA (RT-PCR)
INFLUENZA H1N1-RNA (REAL TIME RT-PCR)
INFLUENZA B - RNA (REAL TIME RT-PCR)
CERTIFICACION DE AUSENCIA ARN DE HIV-1
CERTIFICACION DE AUSENCIA ADN DE HBV
CERTIFICACION DE AUSENCIA ARN DE HCV
INVESTIGACION DE GEN MECA Y GEN PVL
INVESTIGACION DE GEN KPC
MYCOPLASMA PNEUMONIAE - ADN (PCR)
CHLAMYDIA PNEUMONIAE - ADN (PCR)
VARIANTES SARS COV-2
SARS COV-2 (COVID-19) EN SALIVA
E. COLI O157H7 Y TOXINAS SHIGA (STX1 Y STX2)-PCR
VARICELA ZOSTER (PCR)
STREPTOCOCCUS PNEUMONIAE DNA PCR
NEISSERIA MENINGITIDIS DNA PCR
NEISSERIA GONORRHOEAE DNA - PCR
CERTIFICACION DE AUSENCIA DE ADN DE HPV
CERTIFICACION DE AUSENCIA DE ADN DE CMV
TAMIZAJE DE HPV
PARVOVIRUS B19 (PCR)
POLYOMAVIRUS JC CUALITATIVO
POLYOMAVIRUS JC CUANTITATIVO
POLYOMAVIRUS BK CUANTITATIVO
POLYOMAVIRUS BK CUALITATIVO
CERTIFICACION DE AUSENCIA DEL VIRUS BK
HISTOPLASMA CAPSULATUM DNA PCR
HERPES HUMANO TIPO 8 - DNA
TRICHOMONAS VAGINALIS DNA PCR
HTLV-1/2 CARACTERIZACION ADN PROVIRAL
CMV GENOTIPO
TRYPANOSOMA CRUZI-PCR CUANTITATIVO
TIPIFICACION MOLECULAR FUNGICA



OSTEOCONDROMATOSIS MULTIPLE (GENES EXT1-2 - MLPA)
MALFORMACIONES OCULARES (GENES PAX6 WT1 SOX2 MLPA)
GLIOMAS (GENES MGMT - IDH1-2 - MS MLPA)
PANCREATITIS HEREDITARIA (PRSS1-SPINK1-CTRC MLPA)
RETRASO MENTAL LIGADO AL CROMOSOMA X (MLPA)
INACTIVACION DEL CROMOSOMA X
ATAXIA DE FRIEDREICH (GEN FXN - SEC COMPLETA)
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO II (GEN IDS - MLPA)
SINDROME DE SOTOS (GENES NSD1 NFIX - MLPA)
OLIGODENDROGLIOMAS (1P19Q - IDH1-2 - MLPA)
SINDROME DE LYNCH (GENES MLH1 MSH2 EPCAM - MLPA)
CANCER GASTRICO HEREDITARIO DIFUSO (GEN CDH1-MLPA)
ENCEFALOPATIA POR GLICINA (GLDC AMT GCSH-MLPA)
SME KAGAMI-OGATA-SME DE TEMPLE (14Q32 - MS-MLPA)
CÁNCER HEREDITARIO (PALB2-RAD50-51C-51D - MLPA)
CÁNCER HEREDITARIO (BRIP1-CHEK1 - MLPA)
MUTACIONES EN IDH1/2
GENOTIPOS DE APOLIPOPROTEINA E
HEMOCROMATOSIS HEREDITARIA- C282Y
FACTOR V DE LEIDEN (MUTACION G1691A)
FACTOR II (MUTACION G20210A DE PROTROMBINA)
METIL TETRAHIDROFOLATO REDUCTASA MUTACIONES
LIPOFUSCINOSIS CEROIDE NEURONAL - MLPA
DETECCION DELECCIONES/DUPLICACIONES MEDIANTE DPCR
ESTUDIO DE LIGAMIENTO (STRS POLIMORFICOS AD-HOC)
CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 4 (MLPA)
SME DE BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA (PTEN-MLPA)
SINDROME DE DELECCION 1p36 (MLPA)
POLIQUISTOSIS RENAL AUT DOMINANTE (PKD1-2-MLPA)
ESTADO DE METILACION GENES MMR (MS-MLPA)
ESCLEROSIS TUBEROSA (GEN TSC1 - MLPA)
ESCLEROSIS TUBEROSA (GEN TSC2 - MLPA)
PARAPLEJÍA ESPÁSTICA HEREDITARIA (2P22-15Q11-MLPA)
SINDROME DE LYNCH (GEN PMS2 - MLPA)
HIPOACUSIA HEREDITARIA (GJB2-3-6,POU3F4,WFS1-MLPA)



ESTUDIO MUTACION FAMILIAR CONOCIDA
 SME SILVER-RUSSELL (DUP7 - MS-MLPA)
 FRAGILIDAD DEL CROMOSOMA X (PRESCREENING)
 SINDROME DE PRADER WILLI (15Q11-Q13 - MS-MLPA)
 SINDROME DE BECKWITH WIEDEMANN (11P15 - MS-MLPA)
 ESTUDIO DE ANEUPLOIDIAS - GESTA DETENIDA (QF PCR)
 FOUNDATION ONE CDX
 FOUNDATION - ONE LIQUID
 FOUNDATION ONE HEME
 MUTACIONES GEN PDGFRA (EXONES 12 Y 18)
 MUTACION MYD88 L265P
 ENCEFALOPATIA ESPONGIFORME (GEN PRNP)
 DIABETES MELLITUS NEONATAL TRANSITORIA 6Q24 MSMLPA
 HLA-B27 (PCR)
 ACIDURIA GLUTARICA TIPO I (GEN GCDH SEC COMPLETA)
 ESTUDIO DE ANEUPLOIDIAS - PRENATAL (QF - PCR)
 FOUNDATION ONE PDL-1
 EGFR -MUTACIONES EXONES 18 19 20 21 (CFDNA PLASMA)
 SINDROME DE KABUKI (GEN KDM6A - MLPA)
 SINDROME DE KABUKI (GEN KMT2D - MLPA)
 GEN IKBKG - DELECCION EXONES 4 A 10
 ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO XII (GEN PPP2R2B)
 SINDROME DE EHLERS-DANLOS (GEN COL5A1-MLPA)
 SUHA (GENES CFH / CFHRS - MLPA)
 GEN CSTB (ANALISIS DE LA EXPANSION DEL DODECAMERO)
 SINDROME DE LI-FRAUMENI (GEN TP53-MLPA)
 SINDROME DE ALAGILLE (GEN JAG1 - MLPA)
 SINDROME DE SILVER RUSSELL (11P15 - MS-MLPA)
 SINDROME DE ANGELMAN (15Q11-Q13 - MS-MLPA)
 CANCER DE MAMA FAMILIAR (GEN BRCA2 - MLPA)
 CANCER DE MAMA FAMILIAR (GEN BRCA1 - MLPA)
 NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (GEN NF1 - MLPA)
 ALTERACIONES EN RECEPTOR NMDA (GEN GRIN2A/B-MLPA)
 SME DE EHLERS DANLOS (GENES COL3A1-TNXB - MLPA)

**FILMARRAY**

FILMARRAY PANEL GASTROINTESTINAL
 FILMARRAY PANEL DE MENINGITIS
 FILMARRAY PANEL RESPIRATORIO

HIV

HIV -DNA PROVIRAL (PCR)
 HIV-RESISTENCIA A ANTIRRETROVIRALES (RT-PT)
 HIV-RESISTENCIA ANTIRRETROVIRALES (INTEGRASA)
 HIV-DNA PROVIRAL (PCR) EN LAVADO SEMINAL
 HIV-RNA CUANTITATIVO EN LAVADO SEMINAL
 HIV-RNA CUANTITATIVO EN PLASMA SEMINAL
 HIV-RNA CUANTITATIVO (CARGA VIRAL)

HEPATITIS VIRALES

HBV-DNA CUANTITATIVO (CARGA VIRAL)
 HDV-RNA HEPATITIS DELTA (RT-PCR)
 HGV-PCR CUALITATIVO (HEPATITIS G RT-PCR)
 HEV-RNA HEPATITIS E (RT-PCR)
 DETECCION DE RAV DE HCV (REGION NS3)
 DETECCION DE RAV DE HCV (REGION NS5A) 2241
 DETECCION DE RAV DE HCV (REGION NS5B)
 HEV-RNA HEPATITIS E (RT-PCR EN MATERIA FECAL)
 HBV-DETECCION MUTANTE PRECORE
 HCV GENOTIPO
 HCV-RNA CUANTITATIVO (CARGA VIRAL)
 RESISTENCIA Y GENOTIPO DE HBV (SECUENCIACION)

**ONCOHEMATOLOGIA**

REARREGLO BCR-ABL P190 CUANTITATIVO (T9;22)
REARREGLO BCR-ABL P210 CUANTITATIVO (T9;22)
MUTACIONES EXON 9 GEN CALR
MUTACIONES GEN CSF3R (EXÓN 14 Y 17)
MUTACIONES DOMINIO QUINASA BCR-ABL
REARREGLO TEL-AML 1 (T12;21)
MUTACIONES EN GEN SF3B1 (EXONES 14 Y 15)
REARREGLO CFBF-MYH11 (INV.16)
REARREGLO BCL1/JH (T 11;14)
REARREGLO BCL2/JH (T 14;18)
REARREGLO PML-RAR CUALITATIVO (T15;17)
CLONALIDAD B (REARREGLO IGH)
CLONALIDAD T (REARREGLO TCR)
REARREGLO MLL-AF4 (T4;11)
REARREGLO AML1-ETO CUALITATIVO (T8;21)
REARREGLO MLL-AF9 (T9;11)
REARREGLO BCR-ABL P210 CUALITATIVO (T9;22)
REARREGLO BCR-ABL P190 CUALITATIVO (T9;22)
REARREGLO BCR-ABL P230 CUALITATIVO (T9;22)
REARREGLO E2A-PBX1
MUTACIONES EN EL EXON 12 DEL GEN JAK2
REARREGLO NPM-ALK
MUTACION KIT D816V
MUTACIONES EN EL GEN CEBPA
MUTACIONES EN EL GEN FLT3
JAK 2 (MUTACION V617F)
MUTACIONES EN EL GEN DE LA NUCLEOFOSMINA (NPM1)
MUTACION JAK2 V617F SEMICUANTITATIVA
ESTUDIO MOLECULAR MPL W515L/K
REARREGLO SIL/TAL (MICRODELECIÓN 1P32)
REORDENAMIENTO FIP1L1-PDGFR
SCREENING QUIMERAS HEMATOPOYETICAS
SEGUIMIENTO QUIMERISMO HEMATOPOYETICO
MUTACIONES EN CODONES 12 JAK2

**ALTERACIONES GENETICAS**

FIBROSIS QUISTICA (DELECIÓN DELTA F508)
POLIMORFISMO 4G/5G PAI-1
POLIMORFISMO EN PROMOTOR DEL 5HTT (LPR SEROTONINA)
POLIMORFISMO - 1438G/A DEL GEN RECEPTOR DE SEROTONINA
POLIMORFISMO 102T/C EN EL GEN RECEPTOR DE SEROTONINA
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (GEN SMN1 Y SMN2 - MLPA)
ITPA (RS1127354 - RS7270101)
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO I-VII (EXPANSION CAG)
DISTROFIA MIOTONICA TIPO1(GEN DMPK-EXPANSION CTG)
DISGENESIA GONADAL (GEN SRY - SEC COMPLETA)
DISGENESIA GONADAL (GEN SRY - PCR)
CHARCOT-MARIE-TOOTH 1A (GEN PMP22 - MLPA)
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO10 (EXPANSION ATTCT)
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO17 (GEN TBP)
MUTACIONES EXON 20 GEN HER2
INCONTINENCIA PIGMENTI (GEN IKGKB- SEC COMPLETA)
SINDROME DE DRAVET (GEN SCN1A - MLPA)
GENOTIPIFICACION DEL GEN CYP2D6
A-TALASEMIA (GENES HBA1 Y HBA2 - MLPA)
ATAXIA DE FRIEDREICH (GEN FXN - EXPANSION GAA)
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL - (GEN SMN1 - RFLP)
MUTACIONES GEN KIT
POLIMORFISMO I148M (GEN PNPLA3)
CADASIL (GEN NOTCH3 - EXON 3 Y 4)
DM OCULOFARINGEA (GEN PABPN1)
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA XI (GEN TTBK2 - MUTACION)
ESTUDIO EXPANSION C9ORF72
SME DE LUJAN-FRYNS (GEN MED12 - EX21-22)
DISTROFIA MIOTONICA TIPO 2 (GEN CNBP)
FIBROSIS QUISTICA (50 MUTACIONES)
SME HIPOVENTILACION CENTRAL CONGENITA (PHOX2B ALA)
ATROFIA DENTATO PALIDO LUISIANA (GEN ATN1 - CAG)
SME SHPRINTZEN-GOLBERG (SKI - EX1)
SINDROME DE WILLIAMS-BEUREN
MELANOSIS NEURO CUTANEA (GEN NRAS - CODON 61)



**Laboratorio
Dr. RAYMUNDO MOTTER**
ANALISIS CLINICOS

Estimado Doctor:

El presente vademécum de determinaciones de Biología Molecular, se actualiza en forma constante. Si no encuentra alguna práctica, le encarecemos comunicarse con el laboratorio.



EGFR MUTACIONES EXONES 18 19 20 21 (TEJIDO)
DPYD-IVS14
UGT1A1 - TA INDEL
SINDROME DE RETT (GEN MECP2 - MLPA)
ESTUDIO DE BETA TALASEMIA POR BIOLOGIA MOLECULAR
HIPERPLASIA ADRENAL CONGENITA (CYP21A2 - SEC)
MICRODELECCIONES DEL CROMOSOMA Y (AZF)
ALFA 1 ANTITRIPSINA - GENOTIPIFICACION
SINDROME DE DIGEORGE (MLPA - 22Q11.2)
HIPERPLASIA ADRENAL CONGENITA (GEN CYP21A2 - MLPA)
AS-PWS (ESTUDIO MICROSATELITES 15Q11-Q13)
ANEMIA DE FANCONI (GEN FANCA - MLPA)

INMUNOGENETICA

HLA CLASE I - TIPIFICACION MOLECULAR LOCUS A
HLA CLASE I - TIPIFICACION MOLECULAR LOCUS B
HLA CLASE I - TIPIFICACION MOLECULAR LOCUS C
HLA CLASE II - TIPIFICACION MOLECULAR LOCUS DR
HLA CLASE II TIPIFICACION LOCUS DQ - ENF.CELIACA
TIPIFICACION HLA A B DR (SSO-PCR LUMINEX)
TIPIFICACION HLA A B C DR DQ (SSO-PCR LUMINEX)
CROSS MATCH CONTRA PANEL (LUMINEX)