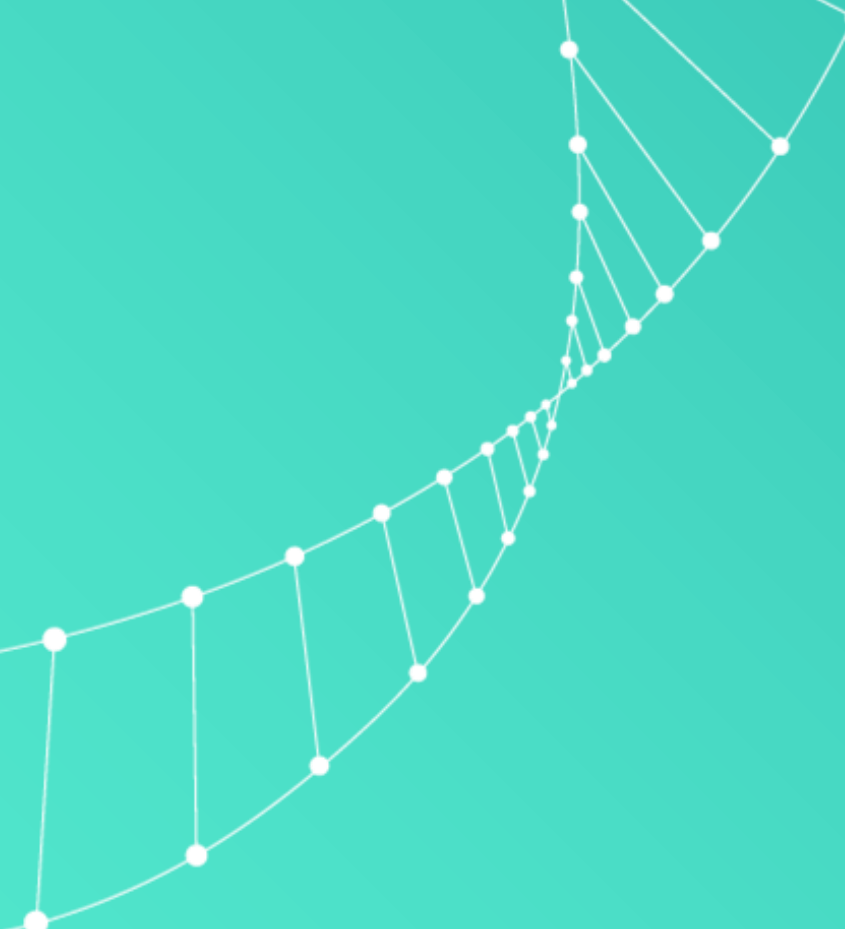




PORTFOLIO ENFERMEDADES POCO FRECUENTES (EPOF)



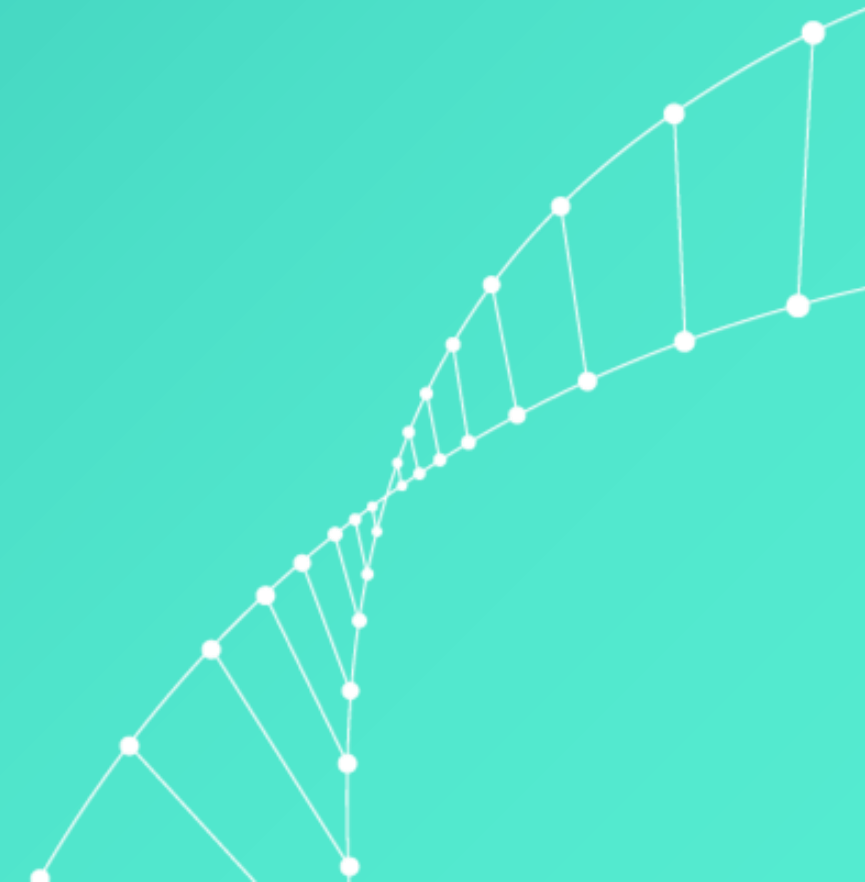
Febrero 2026





CONTENIDOS

1. [Nuestra empresa](#)
2. [Enfermedades Poco Frecuentes \(EPOF\)](#)
3. [Estudios Citogenéticos](#)
4. [Pruebas Genómicas](#)
5. [Contactos](#)
6. [Referencias](#)





Nuestra empresa

Nuestra empresa



Somos un laboratorio enfocado en el **diagnóstico clínico** situado en Rosario, provincia de Santa Fe, con más de 30 años de experiencia en diagnóstico de la salud.

Llegamos a todo el país a través de alianzas con prestigiosos laboratorios que confían en nuestro trabajo y experiencia.

Más de 300 personas conforman nuestro equipo interdisciplinario de trabajo, distribuidas en 9 Centros de Atención a Pacientes, en el Centro de Producción, Investigación y Desarrollo (CEPIDE) y en el Centro de Almacenamiento y Logística.

Nuestra empresa



PROFESIONALES
ESPECIALIZADOS



EQUIPOS DE
ÚLTIMA
TECNOLOGÍA



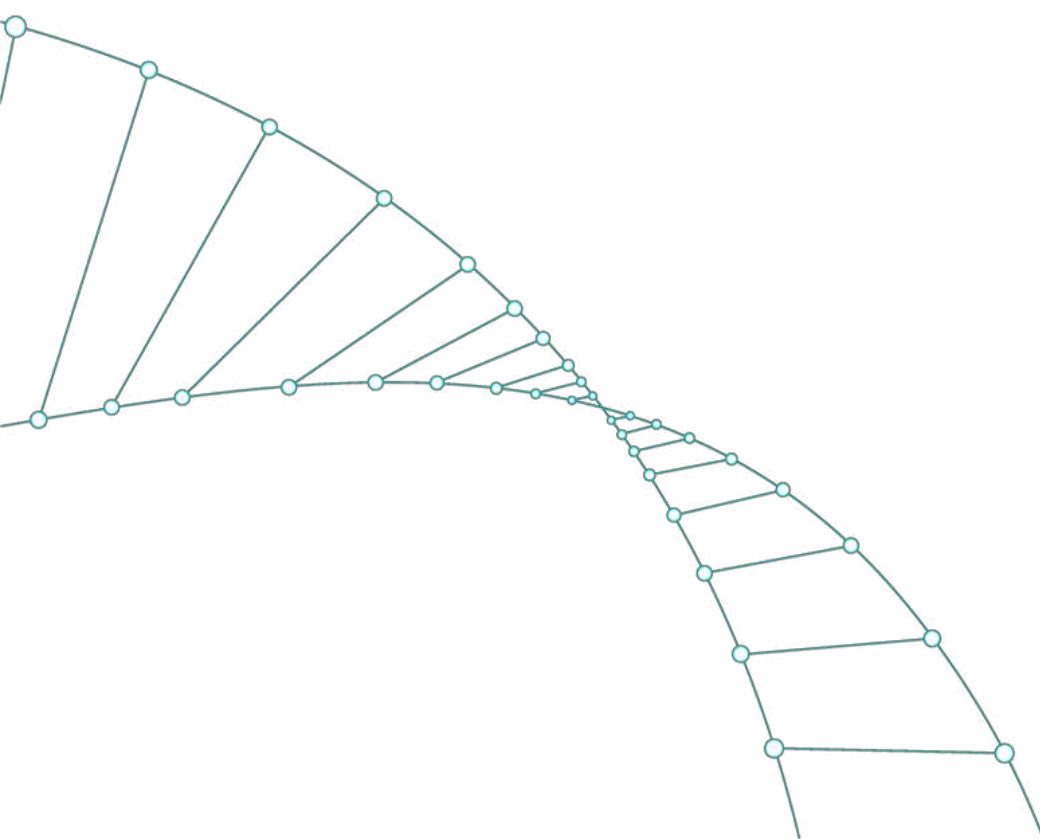
SISTEMA DE
GESTIÓN
INTEGRADO

Contamos con **profesionales especializados, equipos de última tecnología y un sistema de gestión integrado**. Con foco puesto en la calidad, estando acreditados por la norma **ISO 15189:2023** y certificados por la norma **IRAM-ISO 9001:2015 Requisitos Sistema Gestión de la Calidad** y por la norma **IRAM-ISO 14001:2015 Requisitos Sistema de Gestión Ambiental**.

A través de la **alianza con Héritas**, laboratorio que ofrece servicios de diagnóstico genómico y medicina de precisión, somos pioneros en el país en brindar una respuesta completa a las necesidades de médicos, pacientes, industria farmacéutica y financiadores en esa área.



Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF)



Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF)

Las enfermedades poco frecuentes (EPOF) se definen como aquellas que tienen una baja prevalencia en la población general, es decir afectan a un número pequeño de personas o, a una población reducida.

En Argentina, se considera “enfermedad poco frecuente (EPOF)” a aquellas patologías cuya prevalencia en la población es igual o inferior a 1 persona cada 2.000 habitantes

Son enfermedades crónicas, complejas, progresivas, discapacitantes y, en ciertos casos, potencialmente mortales.



Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF)

Se estima que **alrededor del 72% son de origen genético**, y de estas, el 70% se manifiesta al nacer o durante la niñez.

Las enfermedades poco frecuentes (EPOF) representan un desafío diagnóstico significativo debido a su baja prevalencia y la diversidad de sus manifestaciones clínicas. Los avances en las herramientas moleculares han revolucionado su abordaje diagnóstico, permitiendo identificar las bases genéticas de muchas de ellas y mejorando la precisión y precocidad de los diagnósticos.

A continuación, describimos las prestaciones que ofrecemos y su utilidad.

Estudios Citogenéticos

- Cariotipo convencional
- Cariotipo de Alta Resolución
- FISH (Hibridación in situ fluorescente)

Estudios Citogenéticos

Cariotipo convencional

El cariotipo convencional es una técnica citogenética que permite visualizar los cromosomas de una persona para evaluar su número, forma y tamaño. Se realiza generalmente a partir de células en metafase (por ejemplo, linfocitos de sangre periférica), que se tiñen con colorantes específicos (como Giemsa, en la técnica de bandas G) para observar patrones característicos de bandas en los cromosomas. Tiene una resolución de aproximadamente 5 a 10 mega bases (Mb).

Estudios Citogenéticos

Cariotipo de Alta Resolución

Es una técnica citogenética que permite analizar los cromosomas con un mayor nivel de detalle que el cariotipo convencional. Al aplicar bandeo G, se observan un mayor número de bandas, permitiendo evaluar microarreglos cromosómicos (>4-5 Mb).

Código	Nombre Prestación	Metodología	Tipo de muestra
3561	Cariotipo en sangre periférica	Bandeo g/análisis citogenético	Sangre entera + heparina
5561	Cariotipo en médula ósea	Bandeo g/análisis citogenético	Médula ósea + heparina
5580	Cariotipo en líquido amniótico	Bandeo g/análisis citogenético	Líquido amniótico
5581	Cariotipo en vellosidades coriales	Bandeo g/análisis citogenético	Vellosidades coriales + heparina
5582	Cariotipo de alta resolución	Bandeo g/análisis citogenético	SG + heparina

Estudios Citogenéticos

FISH (Hibridación in situ fluorescente)

El análisis FISH (del inglés, Hibridación In Situ Fluorescente) es una técnica de mayor sensibilidad con respecto al cariotipo convencional que posibilita identificar regiones específicas de ADN de hasta 150 Kb aproximadamente, gracias a la hibridación de sondas de ADN marcadas con fluoróforos que luego son analizadas bajo el microscopio de epifluorescencia. Este proceso puede realizarse tanto en cromosomas en interfase como en metafase de linfocitos de sangre periférica.

El uso de FISH es sugerido para identificar microarreglos no detectables por análisis de bandeo de rutina, para determinar genes involucrados en los puntos de corte tanto en traslocaciones, como microdeleciones y micro duplicaciones; también para confirmar posibles mosaicos bajos previamente diagnosticados por citogenética convencional.

Debajo se detallan las prestaciones ofrecidas por Cibic Laboratorios:

→ [Determinaciones por FISH para EPOF](#)

Pruebas Genómicas

- Microarray cromosómico
- Exoma completo por Secuenciación NGS
- Secuenciación Sanger
- Análisis de fragmentos mediante PCR



Pruebas Genómicas

Son clave para confirmar un diagnóstico y/o identificar variantes genéticas responsables.

Nuestro servicio de análisis genómico para enfermedades poco frecuentes es completo e incluye:

- Asesoramiento genético especializado, antes del estudio y posterior a tener los resultados, para evaluar acciones y realizar seguimiento.
- Uso de términos HPO (Human Phenotype Ontology, <https://hpo.jax.org/>) para orientar los estudios con mayor precisión a las anomalías fenotípicas del paciente.
- Posibilidad de realizar una apertura bioinformática cuando se presente la necesidad (en caso de que se requiera analizar otros genes o paneles de genes que inicialmente no se solicitaron).
- Monitoreo y reporte, a través del soporte bibliográfico y guías clínicas, de variantes de significado clínico incierto (VUS) al momento del estudio.

Pruebas Genómicas

Microarray cromosómico

La técnica de Microarray Cromosómico se recomienda como estudio en primera línea en pacientes que presentan fenotipos inespecíficos que no evocan un síndrome conocido, en general con retraso mental/ discapacidad intelectual, trastorno del espectro autista y/o malformaciones congénitas.

Es comúnmente usado para confirmar los hallazgos de cariotipos, detectar potenciales alteraciones submicroscópicas en traslocaciones ‘balanceadas’ y determinar el origen de cromosomas marcadores.

El microarray cromosómico que ofrecemos en CIBIC es una tecnología de hibridación genómica con sondas de SNPs, que permite detectar variaciones en el número de copias de ADN o CNVs (Copy Number Variations). Estas CNVs representan ganancias o pérdidas de material genético, resultantes de reordenamientos cromosómicos desequilibrados que pueden encontrarse a lo largo de todo el genoma.



Pruebas Genómicas

Microarray cromosómico

Nuestra plataforma iScan de Illumina, utiliza un microarray de alta densidad con sondas de SNPs distribuidas uniformemente a lo largo de todo del genoma. Esto permite alcanzar una resolución promedio de ~150 kb en todo el genoma y una mayor resolución, de ~65 kb, en regiones genómicas de interés clínico, donde se localizan genes asociados a fenotipos conocidos.

Código	Nombre Prestación	Método	Tiempo de respuesta
2395	Microarray Cromosómico	Microarray Cromosómico con Sondas SNPs	30

Pruebas Genómicas

Exoma completo por Secuenciación NGS

Se utiliza esta metodología en pacientes con sospecha de enfermedades poco frecuentes (EPOF), de origen mendeliano, con gran heterogeneidad genética, con solapamiento de fenotipos y/o fenotipos inespecíficos.

La **Secuenciación del Exoma Completo (Wes, del inglés Whole Exome Sequencing)** es una solución integral que permite estudiar todas las regiones codificantes del genoma e identificar aquellos cambios en el ADN relacionados con la patología de sospecha.

La metodología implica la secuenciación de 37,5 Mb que incluye secuencias codificantes curadas (CDS, Curated Coding Sequences) de las siguientes bases de datos: RefSeq, CCDS, (Consensus Coding Sequences), ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics), COSMIC (Catalogue of Somatic Mutations in Cancer) y OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man), con una cobertura excepcional de variantes patógenicas o probables patógenicas reportadas en las bases de datos ClinVar y ACMG.



Pruebas Genómicas

Exoma completo por Secuenciación NGS

El estudio se orienta a la búsqueda de variantes en función del diagnóstico presuntivo y/o la sintomatología del paciente de acuerdo a términos HPO, <https://hpo.jax.org/>. Además, se puede dirigir el análisis a un panel específico (o grupo de genes) de interés.

Se utiliza el panel de enriquecimiento Illumina® Exome 2.5 de 37,5 Mb, y se priorizan las variantes asociadas al fenotipo (HPO), y/o diagnóstico presuntivo.

Cuando hay compromiso neuromuscular, respiratorio y cuando se sospecha participación de la mitocondria en el desarrollo de la enfermedad, puede realizarse el **estudio del genoma mitocondrial** en combinación con el análisis de exoma completo. La secuenciación por NGS del ADN mitocondrial involucra 16.659 pb, los 37 genes del genoma mitocondrial (chrM) y permite identificar variantes puntuales y pequeñas inserciones/deleciones asociadas a patologías mitocondriales. Se informan variantes a partir del 10% de heteroplasmia.



Pruebas Genómicas

Exoma completo por Secuenciación NGS

Prestaciones asociadas:

Código	Nombre Prestación	Método	Tiempo de respuesta
2164	Exoma Completo - NGS *	NGS	30
2995	Exoma Completo En Trio – NGS **	NGS	30
2743	Análisis Bioinformático Exoma Completo	Análisis de datos	25

* Exoma completo dirigido a patología específica con diagnóstico presuntivo y/o a la sintomatología del paciente de acuerdo con términos HPO.

Puede solicitarse adicionalmente el estudio del genoma mitocondrial cuando hay compromiso neuromuscular, respiratorio y cuando se sospecha participación de la mitocondria en el desarrollo de la enfermedad,

** Exoma completo trío incluye a los padres del paciente para mejorar el rinde diagnóstico cuando sea necesario.

Pruebas Genómicas

Servicio Bundle y de Entrega de datos crudos

Para los laboratorios que eligen realizar el análisis genético de los datos obtenidos de la secuenciación en Héritas con fines diagnósticos y máxima calidad, contamos con dos servicios adicionales:

SERVICIO BUNDLE

Héritas realiza la secuenciación del Panel de SCH y los datos obtenidos se suben a la plataforma de análisis de variantes, Varsome Clinical (Saphetor).

El cliente accederá a las muestras una vez que las mismas hayan sido procesadas por el pipeline de Varsome y que tengan los parámetros de calidad suficientes para proceder a su análisis.

SERVICIO DATOS CRUDOS

Nuestro servicio de entrega de archivos FASTQ proporciona acceso rápido y seguro y de calidad o a los datos crudos de secuenciación, la base fundamental de cualquier análisis genómico avanzado.

Con esta solución, recibirá los archivos FASTQ de sus muestras que luego podrá procesar en una plataforma a elección.



Pruebas Genómicas

Servicios Bundle y Entrega de datos crudos

Prestaciones asociadas:

Código	Nombre Prestación	Método	Tiempo de respuesta
2991	Servicio Bundle- Exoma Completo *	NGS	18
2992	Servicio Bundle- Exoma Completo en Trío	NGS	18
2993	Servicio Datos Crudos- Exoma Completo	NGS	18

*El alcance del servicio se limita al procesamiento de la muestra, secuenciación y entrega de datos crudos a través de Varsome Clinical. Cibic y Héritas no proporcionan interpretación clínica ni asesoramiento genético sobre los resultados, quedando excluidas del servicio consultas sobre interpretación y análisis.

Pruebas Genómicas

Secuenciación Sanger

La secuenciación por metodología Sanger tiene varias utilidades en el laboratorio de genómica orientado a enfermedades poco frecuentes. Se utiliza para:

- Confirmación de variantes por NGS.

Verificar variantes encontradas en paneles genéticos o exomas realizados por NGS. Esto es crucial en enfermedades raras donde una sola variante puede tener implicancias diagnósticas importantes.

- Análisis dirigido a genes conocidos.

Cuando se sospecha una enfermedad rara asociada a variantes en un gen específico, Sanger permite analizar únicamente ese gen, algunos exones, o una determinada región de este, sin necesidad de técnicas más costosas. Por ejemplo, en ciertas enfermedades en las cuales se conoce que existen regiones “hot spots” se puede comenzar estudiando específicamente esas regiones o exones.

- Estudios familiares (segregación).



Pruebas Genómicas

Secuenciación Sanger

Se aplica para investigar si una variante detectada en un paciente (caso índice) está presente en otros miembros de la familia. Este abordaje ayuda en la interpretación de la patogenicidad y, además, permite realizar un asesoramiento familiar adecuado.

Debajo se detallan las prestaciones ofrecidas por Cibic Laboratorios:

→ [Determinaciones por Sec. Sanger para EPOF](#)

Pruebas Genómicas

Análisis de fragmentos mediante PCR

El **análisis de fragmentos mediante PCR, o "Fragment Analysis"**, consiste en la separación de fragmentos de ADN de diferentes tamaños, previamente amplificados por PCR, utilizando electroforesis capilar. Existen diversas variantes técnicas que se pueden englobar dentro de este tipo de análisis, como **MLPA, TP-PCR, PCR Alelo Específica fluorescente**, entre otras, que se utilizan para detectar **alteraciones genéticas específicas** que pueden **causar o estar asociadas a enfermedades hereditarias**.

- **MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)**

MLPA es un método de PCR múltiple utilizado para detectar variaciones en el número de copias (CNVs) en regiones conocidas del genoma que están asociadas con un trastorno genético específico.

En el contexto de enfermedades raras, MLPA es muy útil para:

1. Detectar deleciones o duplicaciones, en genes o regiones génicas, que no se observan mediante un cariotipo convencional, FISH, o secuenciación Sanger.



Pruebas Genómicas

Análisis de fragmentos mediante PCR

1. Confirmar diagnósticos genéticos sospechados clínicamente. Por ejemplo, cuando los signos clínicos sugieren una enfermedad específica asociada a una alteración en el número de copias de un gen (como la Distrofia Muscular de Duchenne-Becker por alteraciones en el gen DMD).
 2. Confirmación de variantes en el número de copias (CNVs) detectadas por metodologías de screening como la secuenciación NGS.
- **MS-MLPA:** es una variante de la técnica MLPA (MS-MLPA, MS por Methylation-Specific) que se aplica para evaluar el perfil de metilación de varias secuencias genómicas. MS-MLPA se usa ampliamente para la detección de alteraciones epigenéticas como pueden presentarse en enfermedades como el síndrome de Prader Willi / Angelman y Beckwith Wiedemann / Russell Silver.
 - **TP-PCR (Triplet Repeat Primed PCR):** es una variante de la técnica de PCR que permite amplificar eficientemente secuencias de ADN que presentan repeticiones de trinucleótidos. Es especialmente útil para



Pruebas Genómicas

Análisis de fragmentos mediante PCR

detectar expansión en el número de repeticiones de trinucleótidos, que pueden estar asociados a patologías genéticas como la enfermedad de Huntington, la distrofia miotónica o la enfermedad de Friedreich.

- **PCR alelo específica fluorescente** (también conocida como **ARMS-PCR fluorescente o PCR-ASP fluorescente**) es otra variante de la técnica de **PCR** diseñada para detectar **variaciones genéticas específicas**, como **variantes puntuales conocidas o polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs)**. Es útil para la búsqueda de variantes genéticas conocidas que suelen presentarse frecuentemente en ciertas poblaciones, como por ejemplo la variante F508del, o un grupo de variantes específicas, en el gen CFTR asociadas a Fibrosis Quística.

Debajo se detallan las prestaciones ofrecidas por Cibic Laboratorios:

→ [Determinaciones por PCR y análisis de fragmentos para EPOF](#)

Contactos

Sector: Citogenética

Email: citogenetica@cibic.com.ar

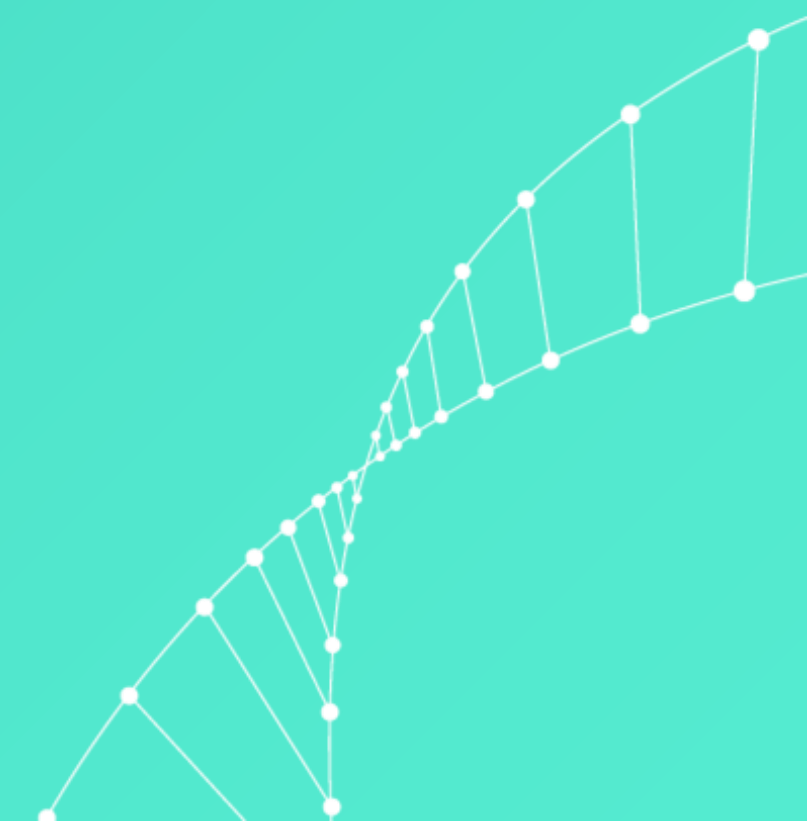
Sector: Biología Molecular

Email: pab@cibic.com.ar



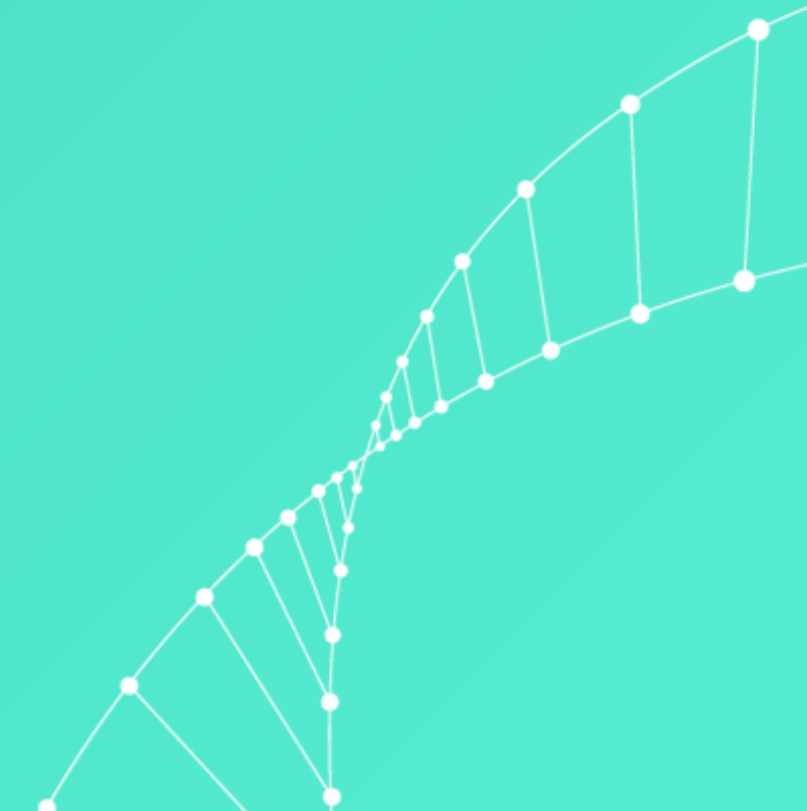
54 (0341) 4861600 / info@cibic.com.ar

cibic.com.ar



Referencias

- **Orphanet.** El portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos.
<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>
- **OMIM Online Mendelian Inheritance in Man. An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders.**
<http://www.omim.org/>.
- **Federación Argentina de Enfermedades poco frecuentes.**
<http://fadepof.org.ar/>
https://fadepof.org.ar/_recursos/noticias/archivos/2024022011050824610.pdf
- **Alianza Argentina de Pacientes (ALAPA)**
<https://alianzapacientes.org/>
- **Ley de Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF) – Ley Nac. N°26.689.**
<http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/185000-189999/185077/norma.htm>
- **Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes.**
<https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/definicion>





[/Cibic Laboratorios](#)



[/@LabCibic](#)

54 (0341) 4861600 / info@cibic.com.ar

cibic.com.ar



**CENTROS
DE ATENCIÓN**



**NUESTRO
WHATSAPP**



**EQUIPO
CIBIC**

