

### Cartera de Servicios de Pediatría

<b>PEDIATRÍA GENERAL</b>	<b>ÁREAS GENERALES DEL SERVICIO</b>	Área de Hospitalización	Puesto de resucitación-reanimación
			Cuidado Intermedio. Dotación básica por cama
			Cuidado Intensivo. Dotación básica por cama
			Lactantes
			Preescolares
			Infeciosos (aislados)
		Urgencias y observación	Box de parada o reanimación
			Presencia física del pediatra
			Asistencia 24 horas
		Consultas externas	Consulta de Pediatría General
			Consulta de Seguimiento Neonatal
			Consultas de Especialidades
		Áreas de apoyo	Colegio
		Comités y comisiones	Comisión de Morbimortalidad Perinatal
		Protocolos	De alta precoz en Neonatología
			De visitas
			De uso de medios diagnósticos y terapéuticos
Screening de metabolopatías			
De promoción de la lactancia materna			
De colaboración con equipos de Atención Temprana			
De detección precoz de hipoacusia			
De consentimiento informado			
<b>CARDIOLOGÍA PEDIÁTRICA</b>	<b>DATOS COMUNES</b>	Hospitalización	Nº Camas comunes con otras especialidades
		Existencia de Consultas Externas	Existencia de Consultas Externas
		Existencia de Hospital de día	Existencia de Hospital de día
		Existencia de guardias	Módulos de Atención Continuada
		Existencia de formación Postgraduada	Nº de residentes
		Existencia de proyectos de investigación	Existencia de proyectos de investigación
		Participación Institucional	Participación Institucional
		Participación Comunitaria	Participación de educadores y escuelas para la escolarización continua en estancias medias/prolongadas
	<b>ELECTROCARDIOGRAMA</b>		Electrocardiograma
	<b>ECOCARDIOGRAMA DOPPLER</b>	Ecocardiograma Doppler transtorácico	Ecocardiograma Doppler transtorácico
<b>PRUEBAS DE ESFUERZO</b>	Prueba de esfuerzo convencional	Prueba de esfuerzo convencional	
<b>ESTUDIO DE MONITORIZACIÓN CONTINUA AMBULATORIA</b>	Monitorización ambulatoria de ECG (arritmias e isquemia)	Monitorización ambulatoria de ECG (arritmias e isquemia)	
<b>ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA</b>	<b>DATOS COMUNES DE CARTERA</b>	Existencia de consultas externas	Existencia de consultas externas
		Distribución de camas	Nº de camas disponibles comunes con otras especialidades

### Cartera de Servicios de Pediatría

	Existencia de formación postgraduada: Nº de residentes	Existencia de formación postgraduada: Nº de residentes
	Existencia de hospital de día	Existencia de hospital de día
<b>HIPÓFISIS</b>	Determinaciones basales	FSH
		LH
		ACTH
		Prolactina (PRL)
		Hormona del crecimiento (GH)
		TSH
		IGF-1
		IGF-bp3
		Antidiurética (ADH)
		Proteína transportadora de GH (GHBP)
	Pruebas dinámicas	Estimulación con LH-RH
		ACTH/Cortisol tras hipoglucemia insulínica
		Prolactina tras TRH
		GH tras hipoglucemia insulínica
		Estimulación de TSH con TRH
Test de deshidratación		
Estudio Genético	Gen del GH	
	Gen del receptor de GH	
Estudio por la imagen	Estudio por la imagen	
<b>TIROIDES</b>	Determinaciones básica	Tirotropina (TSH)
		Tiroxina libre (FT4)
		Tiroxina total
		Triyodotironina libre (FT3)
		Triyodotironina Total
		Tiroglobulina
		Anticuerpos antiperoxidasa
		Antitiroglobulina
		Antireceptor de TSH (TRAb)
		TRAb selectivo
Proteínas transportadoras de hormonas tiroideas (TBG, TBPA)		
Pruebas dinámicas	Test de estímulo de TSH con TRH	
Punción aspiración con aguja fina	Punción aspiración con aguja fina	
Estudio ecográfico de tiroides	Estudio ecográfico de tiroides	
Estudio ganmagráfico de tiroides	Ganmagrafía tiroidea: I-131, Tc99, Talio 201	
Estudio genético	Protooncogen Ret	
<b>PARATIROIDES Y METABOLISMO FOSFO-CÁLCICO</b>	Determinaciones básicas	Calcio total e iónico
		Fosforo
		Magnesio
		Fosfatasa alcalina
		Calcio y fósforo en orina de 24 horas
		Hidroxiprolina
		Paratohormona (PTH)
		Péptido relacionado con paratohormona (PTHrP)
		Calcitonina
		Calcidiol (25H-D3)

### Cartera de Servicios de Pediatría

		Calcitriol (25 (OH) <sub>2</sub> -D <sub>3</sub> )
		Osteocalcina
		AMPc
		Fosfatasa alcalina ósea
	Densitometría ósea	Absorciometría de doble fotón (DPA)
		Absorciometría de rayos X de energía dual (DXA)
<b>SUPRARRENALES</b>	Determinaciones basales Corteza suprarrenal	Cortisol plasmáticos
		Cortisol de orina de 24 horas
		Corticotropina (ACTH)
		Sulfato de dehidroepiandrosterona (DHEA-S)
		Delta-4-androstendiona
		17-OH progesterona
		11-deoxicortisol
		Aldosterona plasmática
		Actividad renina plasmática (ARP)
		17-OH Pregnenolona
		Desoxicorticosterona (DOCA)
		Anticuerpos antisuiprarrenales
		Pruebas dinámicas de función Corteza suprarrenal
	Test de estímulo prolongado con ACTH	
	Determinaciones basales Médula suprarrenal	Catecolaminas (norepinefrina, epinefrina, dopamina) plasmática
		Catecolaminas (norepinefrina, epinefrina, dopamina) urinarias
		Metanefrinas en orina de 24 horas
		Ac. Vanililmandélico en orina
		Ac. homovanílico
	Pruebas dinámicas Médula suprarrenal	Neuropéptido Y
Test de provocación con glucagón		
Estudio genético	Gen 21-hidroxilasa	
	Gen Protooncogen Ret	
<b>TESTÍCULO</b>	Determinaciones basales	Testosterona total y libre
		Dihidrotestosterona
		FSH y LH basales
		Gonadotropina coriónica (HCG)
		Beta HCG
		Inhibina A
		Inhibina B
		Proteína transportadora de hormonas sexuales (SHBG)
	Receptores de andrógenos	
	Pruebas dinámicas	Estimulación con Gonadotropina Coriónica
Valoración del tamaño testicular	Valoración del tamaño testicular	
Estudio genético	Cariotipo	
	Polimorfismo del receptor de andrógenos	
<b>OVARIOS</b>	Determinaciones basales	17 Beta estradiol (E <sub>2</sub> )
		Progesterona
		Androstenediona
		Testosterona total y libre
		Test de embarazo
		Gonadotropina coriónica (Beta HCG)
		Alfa feto proteína
		SHBG
		Estrona (E <sub>1</sub> )
Glucurónido de androstendiol		

### Cartera de Servicios de Pediatría

		Pruebas dinámicas	Estimulación con análogos de GN-RH Supresión con estrógenos
		Estudio genético	Cariotipo
<b>TUMORES GASTRO-ENTERO-PANCREÁTICOS SECRETORES</b>		Determinaciones basales	Insulina
		Pruebas dinámicas	Test de ayuno prolongado (Insulinoma)
<b>DIABETES MELLITUS</b>		Estudio genético	Glucoquinasa (CK)
		Técnicas diagnósticas	Glucemia basal
			Test de tolerancia oral de glucosa con 1.75 g/Kg (Máximo 75 g)
			Test de glucagón de reserva pancreática
			Péptido C
		Anticuerpos	Insulina (IRI)
			Anti-islole pancreático (ICA) ICA-12
			Anti-insulina (IAA)
			Anti-Gad (K-69)
		Anticuerpos IA-2	
		Tipaje halotipos HLA y polimorfismos	Tipaje halotipos HLA y polimorfismos
		Estudio de resistencia insulínica	Insulinemia basal y post TTOG
		Técnicas de control metabólico	Perfiles glucémicos
			Hemoglobina glicada A1c (HbA1c)
		Técnicas especiales en diabetes	Tratamiento intensivo con insulina
			Educación diabetológica
			Fondo de ojo
	Microalbuminuria		
	Exploración neuropatía periférica		
	N.A. cardiovascular		
	Estudio sudoración		
	Estudio genético Gluco Kinasa (MODYS)		
<b>HIPOGLUCEMIAS</b>		Estudio del Hiperinsulinismo	Estudio del Hiperinsulinismo
		Hipoglucemia cetónica	Hipoglucemia cetónica
		Hipoglucemias metabólicas	Hipoglucemias metabólicas
<b>OBESIDAD</b>		Consulta monográfica	Atención Integral obeso mórbido
		Composición corporal	Composición corporal
		Evaluación de la ingesta	Evaluación de la ingesta
<b>DISLIPEMIA</b>		Estudios especiales	Cuantificación de apoproteínas
			Anomalías genéticas de las apoproteínas
<b>GASTROENTEROLOGÍA Y NUTRICIÓN PEDIÁTRICA</b>	<b>ENDOSCOPIA DIGESTIVA PROGRAMADA</b>	Gastroscoopia disgnóstica	Gastroscoopia disgnóstica
		Colonoscopia diagnóstica	Colonoscopia diagnóstica
		Biopsia de tracto gastrointestinal	Biopsia de tracto gastrointestinal
		Prueba de ureasa para detección de Helicobacter pylori	Prueba de ureasa para detección de Helicobacter pylori
		Polipectomía endoscópica	Polipectomía endoscópica

### Cartera de Servicios de Pediatría

	Técnicas endoscópicas de hemostasia	Técnicas endoscópicas de hemostasia	
	Colocación de sonda yeyunal para nutrición enteral	Colocación de sonda yeyunal para nutrición enteral	
<b>ENDOSCOPIA DIGESTIVA URGENTE (24 HORAS CON ENDOSCOPISTA DE GUARDIA)</b>	Gastroscopia urgente	Gastroscopia urgente	
	Colonoscopia urgente	Colonoscopia urgente	
	Extracción cuerpos extraños	Extracción cuerpos extraños	
<b>BIOPSIA INTESTINAL PERORAL</b>		Biopsia intestinal peroral	
<b>MANÓMETRO, PH-METRÍA Y ELECTROGASTROGRAFÍA</b>	Ph-metría de 24 horas	Ph-metría de 24 horas	
<b>RECOGIDA DE MUESTRAS DEL TEST DEL ALIENTO PARA DETERMINACIÓN DE HELICOBACTER PYLORI</b>		Recogida de muestras del test del aliento para determinación de helicobacter pylori	
<b>ESTUDIO DE SECRECIÓN GÁSTRICA</b>		Estudio de secreción gástrica	
<b>TÉCNICAS NUTRICIONALES</b>		Técnicas nutricionales	
<b>SONDAJE DUODENAL Y ESTUDIO DE MICROLITIASIS BILIAR</b>		Sondaje duodenal y estudio de microlitiasis biliar	
<b>NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA</b>	<b>DATOS COMUNES</b>	Hospitalización	Hospitalización
		Consultas Externas	Consultas Externas
		Asistencia domiciliaria	Asistencia domiciliaria
		Hospital de Día	Hospital de Día
	<b>NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA CLÍNICA</b>	Nefrología pediátrica clínica	Nutricional
			Farmacológico
		Manejo de glomerulopatías (SN corticorresistente)	Manejo de glomerulopatías (SN corticorresistente)
		Manejo de tubulopatías	Manejo de tubulopatías
		Manejo de HTA del niño y adolescente	Manejo de HTA del niño y adolescente
	<b>NEFROLOGÍA NEONATAL</b>	Manejo de IRC de comienzo neonatal	Manejo de IRC de comienzo neonatal
Síndrome nefrótico congénito		Síndrome nefrótico congénito	

### Cartera de Servicios de Pediatría

	<b>ESCOLARIZACIÓN DURANTE LA HOSPITALIZACIÓN Y/O DIÁLISIS</b>		Escolarización durante la hospitalización y/o diálisis
	<b>BIOPSIA RENAL PEDIÁTRICA</b>	Percutánea	Percutánea
		Quirúrgica	Quirúrgica
	<b>PRUEBAS FUNCIONALES RENALES</b>		PRUEBAS FUNCIONALES RENALES
	<b>MANEJO DEL CRECIMIENTO</b>		MANEJO DEL CRECIMIENTO
	<b>MANEJO DE LA NUTRICIÓN</b>	Gastrostomía	Gastrostomía
<b>NEUMOLOGÍA PEDIÁTRICA</b>	<b>DATOS COMUNES</b>	Área de Hospitalización	Nº camas compartidas co otras especialidades
		Área de Consultas Externas	Consulta de asma bronquial
			Consulta para el control de secuelas del período neonatal (Displasia broncopulmonar)
			Consulta monográfica de fibrosis quística
			Consulta de pacientes afectos de tuberculosis pulmonar
		Hospital de Día	Hospital de Día
		Formación de Postgrado	Formación de Postgrado
	Educación Sanitaria	Educación Sanitaria	
	<b>LABORATORIO DE PRUEBAS FUNCIONALES RESPIRATORIAS</b>	Laboratorio de pruebas funcionales respiratorias	Curva flujo-volumen
		paciente colaborador	Espirometría basal
			Estudio de las resistencias pulmonares
			Test de broncodilatación
			Test de esfuerzo
			Gasometría arterial
			Gasometría transcutánea
	Pulsioximetría		
	<b>ENDOSCOPIA RESPIRATORIA</b>	Broncoscopia rígida convencional	Broncoscopia rígida convencional
<b>TÉCNICAS PLEURALES</b>	Toracocentesis	Toracocentesis	
	Drenajes pleurales	Drenajes pleurales	
	Fibrinólisis	Fibrinólisis	
<b>NEUROLOGÍA PEDIÁTRICA</b>	<b>ASISTENCIA GENERAL</b>	Consulta neurológica	Anamnesis
			Exploración física
			Valoración patrón del desarrollo psicomotor
		Somatrometría	Talla
			Peso
			Craneometría
	oftalmoscopia	Examen fondo de ojo	
	Examen cutáneo	Discromias cutáneas	
	<b>UNIDAD DE NEUROLOGÍA FETO-NEONATAL</b>	cobertura básica	Punción lumbar
			Manometría LCR
Soporte Natural			
Alimentación			
		Regulación de Bilirrubinemia	
		Regulación Tensión Arterial	
		Regulación de Pulso	
		Regulación de Oxígeno	

### Cartera de Servicios de Pediatría

<b>U. DE PATOLOGÍA DEL DESARROLLO (NEUROL. EVOLUTIVA)</b>	equipo profesional	Médico Especialista en Neuropediatría Médico Especialista en Psiquiatría Infanto-Juvenil
	sala de juegos	Juegos Infantiles
		Estímulos Visuales
		Estímulos Táctiles
	Estimulación	Unidad de Estimulación
Fisioterapia	Unidad de Fisioterapia	
<b>U. DEL APRENDIZAJE- LENGUAJE- CONDUCTA</b>	Equipo profesional básico	Médico Especialista en Neuropediatría Logopeda
	Valoración cognitiva	Funciones Ejecutivas
		Atención
	Valoración del lenguaje	Valoración Auditiva
		Valoración de Capacidades Lingüísticas
		Lecto-Escritura
	Valoración de la conducta	Perfil Psicopatológico
	Valoración neurogenética	Estudio Genético
Valoración Neurofisiológica	Valoración Neurofisiológica	
Valoración por Neuroimagen	Valoración por Neuroimagen	
<b>UNIDAD DE MOVIMIENTOS ANORMALES</b>	equipo profesional básico	Médico Especialista en Neuropediatría
	Material Básico	Material Básico
	Valoración Neurofisiológica	Valoración Neurofisiológica
	Valoración por Neuroimagen	Valoración por Neuroimagen
<b>UNIDAD DE EPILEPSIA</b>	cobertura neurofisiológica	Electroencefalograma convencional
		Electroencefalograma de 24 horas (Holter-EEG)
		Vídeo-Electroencefalograma
	cobertura exploración por imagen	Radiología Simple (Cráneo-Colum.-Tórax-Abdomen-Esqueleto)
		Tomografía Axial Computada
		Tomografía Tridimensional
		Angio - TAC
		Resonancia Magnética
		Angio-Resonancia
		Resonancia Espectroscópica
		Angiografía Cerebral Digital
		Ecografía Cerebral Transfontanelar
	Eco-Doppler	
	cobertura laboratorio análisis clínicos	Analítica Sanguínea y Orina Convencional (Hematología-Bioquímica)
		Determinación Nivel Plasmático Fármacos Antiepilépticos
		Screening Enf. Metabólicas (Aminoácidos-Lípidos-H. Carbono)
		Screening Metabolismo Ácidos Orgánicos
	Screening Enfermedades Mitocondriales	
cobertura laboratorio genética	Exploración Citogenética	
<b>U. DE ENCEFALOPATÍAS METABÓLICAS- HEREDODEGENERAT</b>	cobertura de bioquímica y de biología molecular	Estudios de Metabolitos en Orina, Sangre y Líquido Cefalorraquídeo
		Estudios Enzimáticos en Tejidos
		Estudios de DNA

### Cartera de Servicios de Pediatría

<b>IVAS</b>	Cobertura de Electrofisiología	Cobertura de Electrofisiología
	Cobertura de Hematología	Cobertura de Hematología
	Cobertura de Estudios Histológicos	Cobertura de Estudios Histológicos
<b>UNIDAD DE NEUROONCOLOGÍA</b>	cobertura exploración por imagen(estática y funcional)	Radiología Simple (Cráneo-Columna-Tórax-Abdomen Esqueleto)
		Tomografía Axial Computada
		Tomografía Tridimensional
		Resonancia Magnética
		Resonancia Espectroscópica
		Angio – Resonancia
		Angiografía Cerebral Digital
		Test de Wada
	cobertura neurofisiológica	PET
		Electroencefalógrafo
		Electromiógrafo
	cobertura de laboratorio análisis clínicos	Potenciales Evocados
		Analítica Sanguínea y Orina Convencional
		Analítica de LCR Convencional
	cobertura de laboratorio de bacteriología	Marcadores Tumorales en Sangre y LCR
		Cultivos Séricos y de LCR Convencionales
		Cultivos Séricos y en LCR Específicas
	cobertura psicológica	Serologías Séricas y en LCR Específicas
		Psicometría y Localización de Lesiones
	cobertura anatomopatológica	Psicoterapia Familiar
Citología de LCR		
cobertura neuroquirúrgica	Diagnostico Citológico de Biopsias y Piezas Operativas	
	Tratamiento Quirúrgico de la Hidrocefalia	
cobertura rehabilitadora	Fioterapia	
	Logopedia	
	Terapia Ocupacional	
cobertura educacional	Escolarización durante Hospitalización Prolongada	
<b>U. DE PATOLOGÍA PERIFÉRICA (NEUROMUSCULAR)</b>	cobertura neurofisiológica	Electromiograma Convencional
		Medición Velocidad de Conducción Sensitiva-Motora
		Exploración de Fibra Aislada (Jitter)
		Estimulación Repetitiva
		Test de Tensión
		Pruebas Funcionales de S.N. Autónoma
		Potenciales Evocados Visuales por Flash
		Potenciales Evocados Visuales por Partern
		Potenciales Evocados de Tronco Cerebral (latencia media)
		Potenciales Evocados de Tronco Cerebral Tardíos
	Potenciales Eviocados Somatosensoriales	
	cobertura laboratorio análisis clínicos	Potenciales Evocados - P300
		Analítica Sanguínea y Orina Convencional (Hematología - Bioquímica)
		Determinación Enzimas Musculares Séricos
		Serología Enf. Sistémicas Autoinmunes
		Screening Enf. Metabólicas (Aminoácidos-LipidosH.Carbono)
		Screening Metabolismo Ácidos Orgánicos
Screening Enfermedades Mitocondriales		



### Cartera de Servicios de Pediatría

		cobertura anatomopatológica	Exploración con Microscopio Óptico-Electrónico Muscular-Nervio Periférico Examen Histoquímico-Inmunohistoquímico Preparación de Muestras Biológicas para envío a Otros Centros
		cobertura laboratorio genética	Exploración Citogenética Exploración Genética Molecular de Enfermedades Musculares
		cobertura ortopédica	Tratamientos Quirúrgicos Aparatos Ortopédicos
		cobertura rehabilitadora	Fisioterapia Fisioterapia Respiratoria
<b>ENFERMEDADES INFECCIOSAS PEDIÁTRICAS</b>	<b>HOSPITALIZACIÓN</b>	Hospitalización general	Hospitalización general
		Hospitalización específica	Habitaciones individuales de aislamiento de contacto
			Habitaciones de aislamiento estricto
	Habitaciones individuales de aislamiento estricto áreas de críticos: UCI pediátrica, UCI neonatal		
	<b>INTERCONSULTA</b>	Generales	Generales
		específicas	Pacientes con transplante de órganos sólidos y de precursores hematopoyéticos
			Neutrópenicos
			Oncológicos e inmunodeprimidos
			Reanimación, UCI pediátrica, UCI neonatal
			Traumatología y ortopedia
			Infecciones postquirúrgicas y postinstrumentación
			Interconsultas de interés clínico-epidemiológico
			Pacientes VIH+
	Interconsultas de perinatología (obstétricas y neonatales)		
	<b>HOSPITAL DE DÍA</b>	Terapia médica ambulatoria	Terapia médica ambulatoria
		Obtención de muestras biológicas (cultivos, jugo gástrico, esputo inducido, etc)	Obtención de muestras biológicas (cultivos, jugo gástrico, esputo inducido, etc)
	<b>CONSULTAS EXTERNAS</b>	generales	Pacientes ingresados, después del alta hospitalaria
			Pacientes ambulantes generales
		monográficos	Infectados o expuestos a VIH
			Pacientes inmunodeficientes
			Patología tropical y consejo a viajeros Atención a inmigrantes
<b>HOSPITALIZACIÓN A DOMICILIO</b>	Tratamiento supervisado y cuidados domiciliarios	Tratamiento supervisado y cuidados domiciliarios	
<b>INFECCIÓN NOSOCOMIAL</b>	Ejecución de programas de vigilancia y control de la infección hospitalaria	Ejecución de programas de vigilancia y control de la infección hospitalaria	
	Diseño, control y evaluación de la política antibiótica	Diseño, control y evaluación de la política antibiótica	
	Detección y actuación ante brotes epidémicos	Detección y actuación ante brotes epidémicos	

### Cartera de Servicios de Pediatría

		Educación Sanitaria en relación a la infección hospitalaria pediátrica	Educación Sanitaria en relación a la infección hospitalaria pediátrica
	<b>OBTENCIÓN DE MUESTRAS BIOLÓGICAS</b>	Habituales	Habituales
		especiales	Espujo inducido
			Punción aspiración
			Punción suprapúbica
			Catéter vesical
		Aspirado gástrico	
<b>GENÉTICA Y DISMORFOLOGÍA PEDIÁTRICAS</b>	<b>CONSULTA DE GENÉTICA CLÍNICA Y CONSEJO GENÉTICO</b>	Estudio familiar por antecedente de enfermedades genéticas	Estudio familiar por antecedente de enfermedades genéticas
		Estudio prematrimonial/preconcepcional	Estudio prematrimonial/preconcepcional
		estudio prenatal	Edad materna elevada
			Antecedentes de cromosomopatía en familiares de primer grado
			Antecedentes de enfermedades genéticas en familiares
			Alteraciones ecografías
			Diagnóstico prenatal de defectos congénitos
			Exposición materna a teratógenos
		Triple screening alterado	
		estudio postnatal	Paciente con defectos congénitos
			Paciente con anomalía cromosómica
			Paciente con defecto mendeliano
			Paciente con trastorno multifactorial
	Paciente con trastorno mitocondrial		
	Paciente con otros trastornos no mendelianos (Disomía uniparental, imprinting genómico)		
	Paciente con rasgos dismórficos		
	Pacientes con retraso mental no filiado		
	Parejas de infertilidad		
	Parejas con abortos de repetición		
	Pacientes con trastornos del desarrollo y/o diferenciación sexual		
Pacientes con talla corta			
Pacientes con trastorno metabólico/bioquímico			
Paciente con cáncer familiar			
Pacientes con trastornos complejos (metabolismo lípidos, asociaciones HLA, Diabetes mellitus, epilepsia, hemocromatosis, trastornos de la hemostasis, i			
	<b>LABORATORIO DE CITOGENÉTICA</b>	Estudios postnatales	Sangre periférica
			Otros tejidos (piel, cartílago)
			Cultivos a largo plazo (3-4 semanas)
			Citogenética convencional cariotipo (Bandas G,C,Q, NOR, alta resolución)
			Síndrome de Di George/VCF
			Síndrome de Miller-Dieker
			Síndrome de Wolf
			Síndrome de Rubinstein-Taybi
			Síndrome de Smith-Magenis
			Síndrome microdelección de XP22.3

### Cartera de Servicios de Pediatría

<b>LABORATORIO DE GENÉTICA MOLECULAR</b>			Síndrome de Prader-Willi
			Síndrome de Angelman
			Síndrome de Maullido de Gato
			Síndrome de Williams
		diagnósticos prenatal citogenético	Líquido amniótico
			Cultivos
			Sondas painting
			Directa (Diagnóstico en interfase FISH)
		estudio de restos abortivos	Cultivos a largo plazo
			Citogenética convencional
		Sondas painting	
		Técnicas	Hibridación in situ (FISH)
			Análisis de mutaciones basado en la transferencia de Southern e hibridación con sondas
			Análisis de restricción
			Hibridación con oligonucleótidos aleoespecíficos
			Pérdida de Heterocigosidad (Haploinsuficiencia)
			Automática
		Enfermedades	Ataxia Telangiectasia
			Atrofia muscular espinal
			Distrofia facio-escápulo-humeral
			Distrofia miotónica
			Distrofia muscular-duchenne/becker
		Enfermedad de Huntington	
		Neurofibromatosis tipo 1	
		Neurofibromatosis tipo 2	
		Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth	
		Neuropatía con susceptibilidad a la parálisis por presión	
		Paraplejía espástica familiar	
		Síndrome de Prader-Willi	
		Síndrome de Angelman	
		Síndrome de maullido de gato	
		Síndrome de cromosoma X frágil	
		Síndrome de Williams	
		Hemofilia A	
		Hemofilia B	
		Enfermedad de Wiskott-Aldrich	
		Alfa-Talasemia	
		Beta-Talasemia	
		Trombofilia	
		Enfermedad de Von Willebrand	
		Retinoblastoma	
		S. de Marfan	
		Osteogénesis imperfecta	
		S. de Ehler-Danlos	
		Adrenoleucodistrofia ligada al X	
		Enfermedad de Gaucher	
		Fenilcetonuria	
		Fibrosis quística	
		Acondroplasia	
		Craneosinostosis	
		Hiperconlesterolemia familiar	
		Poliquistosis renal tipo adulto (ADPKD1)	
		Retinosis pigmentosa	
		Síndrome de Usher	
		Síndrome de Di George y Catch 22	
		Enfermedad de Von Hippel-Lindau	
		Hemacromatosis	

### Cartera de Servicios de Pediatría

			Deficit de 21-Hidroxilasa
			Detección de secuencias SRY Y DYZ
			Miocardopatía Hipertrófica familiar
			E. Granulomatosa ligada al X
			Enfermedad de Hirschprung