

Catálogo de pruebas especiales hormonales y genéticas

DISPONIBLE EN: [HTTP://WWW.SEENWEB.ORG](http://www.seenweb.org), TRAS REGISTRARSE COMO SOCIO

El Grupo de Trabajo de Pruebas Especiales de Laboratorio de la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición, en colaboración con la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica, pone a disposición de todos los socios este catálogo de pruebas especiales hormonales y de genética que puede consultarse también por internet en <http://www.seenweb.org>, tras registrarse como socio.

En la presente publicación se agrupan por pruebas y glándulas, primero las de hormonas y estadios bioquímicos y después las de genética. En la cuarta columna se citan numéricamente los laboratorios y centros responsables para cada prueba. Al final del catálogo aparecen los centros de referencia con su responsable y dirección completa.

Con todo ello se pretende facilitar y dar a conocer las posibilidades de que disponen nuestros socios para diagnósticos complejos desde diversos puntos de vista y que requieren tecnología sofisticada que, lógicamente, no está al alcance de la mayoría de ellos.

Correspondencia: Dra. R. Casamitjana.
Laboratorio Hormonal. Hospital Clínic.
C/ Villarroel 170. 08036 Barcelona. España.
Correo electrónico: Rcasamit@clinic.ub.es

Manuscrito recibido el 15-11-2005; aceptado para su publicación el 15-11-2005.

CATÁLOGO DE PRUEBAS: HORMONAS/BIOQUÍMICA

Metabolismo fosfocálcico			
Prueba	Utilidad/significado	Método	Laboratorio/centro responsable
AMPc PTH rP (<i>PTH related peptide</i>)	Seudohipoparatiroidismo Hipercalcemia tumoral	Radioinmunoensayo Radioinmunoensayo	31, 32, 48, 57 2, 24, 32, 48, 56, 57
Gónadas			
Prueba	Utilidad/significado	Método	Laboratorio/centro responsable
Dihidrotestosterona	Déficit de 5- α reductasa. Hiperandrogenismo	Extracción. Cromatografía. Radioinmunoensayo	32, 48
Estradiol de tercera generación	Actividad estrogénica en la menopausia o en la infancia	Radioinmunoensayo	48
Estrona	Déficit de 17-cetorreductasa (17-BOHSD)	Extracción. Radioinmunoensayo	48
Inhibina A	Marcador tumores de ovario. Reproducción asistida	ELISA	24, 48, 78
Inhibina B	Varón: valoración de la función de las células de Sertoli. Mujer: marcador tumores ovario. Reproducción asistida	ELISA	24, 32, 48, 78
<i>Müllerian inhibiting factor</i> (MIF)	Varón: valoración de la función de la célula de Sertoli durante la infancia. Estudio de criptorquidias y estados intersexuales	ELISA	24
Testosterona libre	Hiperandrogenismo	Diálisis de equilibrio. Radioinmunoensayo	31, 32, 44, 57, 64
Testosterona total	Hiperandrogenismo	Extracción. Cromatografía. Radioinmunoensayo	25, 31, 32, 44, 48, 64
Hipófisis			
Prueba	Utilidad/significado	Método	Laboratorio/centro responsable
GHBP	Insensibilidad a la hormona de crecimiento	Ensayo de unión y separación por cromatografía o carbón dextrano	8
IGF-1 no unida a proteínas (IGF-1 libre)	Estudio del eje GH-IGF	Ultracentrifugación. Radioinmunoensayo	8, 22, 25, 31, 32, 64
IGF-2	Tumores hipoglucemiantes	Radioinmunoensayo	8, 18, 44
IGFBP-1	Marcador nutricional	Radioinmunoensayo	2, 8, 18, 32
Macroprolactina	Hiperprolactinemia	Precipitación con PEG. Inmunoensayo o cromatografía	2, 3, 18, 24, 33, 35, 50, 56, 70, 72
Subunidad α	Estudio de adenomas hipofisarios	Radioinmunoensayo	2, 18, 50, 55, 56
Hormonas vasoactivas			
Prueba	Utilidad/significado	Método	Laboratorio/centro responsable
Ácido homovanílico	Tumores productores de dopamina, neuroblastoma	HPLC	2, 17, 23, 24, 66
ANP (péptido natriurético atrial)		Inmunoensayo	17, 25, 39
Cromogranina A	Tumores de células cromafines	HPLC	17, 52, 66
Dopamina	Tumores de células cromafines	HPLC	2, 17, 24, 28, 32, 33, 39, 66, 70
Endotelina		Extracción. Radioinmunoensayo	32, 39
Adrenalina	Tumores de células cromafines	HPLC	2, 17, 24, 28, 32, 33, 66, 70
Metanefrinas plasma	Tumores de células cromafines	HPLC	17, 24, 25
Noradrenalina	Tumores de células cromafines	HPLC	2, 17, 24, 28, 32, 33, 39, 66, 70
Marcadores de remodelado óseo			
Prueba	Utilidad/significado	Método	Laboratorio/centro responsable
C-telopéptido tipo I (CTX)	Parámetro de reabsorción ósea	Electroquimioluminiscencia	56
Fosfatasa alcalina ósea	Marcador de remodelado óseo	Inmunoensayo	11, 18, 24, 25, 55, 57, 70
NTx orina (telopéptido aminoterminal colágeno 1)	Marcador de remodelado óseo	Inmunoensayo	11, 23, 55, 57
Osteocalcina	Marcador de remodelado óseo	Inmunoensayo	2, 18, 24, 25, 31, 32, 48, 50, 55, 56, 57, 70
Osteoprotegerina	Marcador de remodelado óseo	Inmunoensayo	18, 23, 57

(continúa)

CATÁLOGO DE PRUEBAS: HORMONAS/BIOQUÍMICA (continuación)

Neurohipófisis/hipotálamo			
Prueba	Utilidad/significado	Método	Laboratorio/centro responsable
CRH Vasopresina (ADH)	Tumores productores de CRH Diagnóstico de diabetes insípida. Síndrome de secreción inadecuada de vasopresina	Radioinmunoensayo Extracción. Radioinmunoensayo	32 24, 32, 39, 50, 56
Páncreas/digestivo			
Prueba	Utilidad/significado	Método	Laboratorio/centro responsable
Amilina	Diabetes mellitus tipo 2	Radioinmunoensayo	–
Anti GAD-65 (<i>glutamic acid decarboxilasa</i>) diabetes mellitus tipo 1	Diabetes mellitus tipo 1	Radio-binding	2, 18, 19, 27, 31, 33, 65
Anti IA-2	Diabetes mellitus tipo 1	Radio-binding	2, 18, 19, 27, 31, 33, 65
Anticuerpos antiinsulina	Diabetes mellitus tipo 1	Radio-binding	18, 19, 31, 50, 56, 65
Bombesina		Radioinmunoensayo	57
Colecistocinina		Radioinmunoensayo	–
Ghrelin (GHRP-6)		Radioinmunoensayo	8, 18
<i>Glucagon-like peptide</i> (GLP-1)		Extracción. Radioinmunoensayo	18
Glucagón	Glucagonomas	Radioinmunoensayo	18, 32, 56, 57, 72
<i>Islet cell antibodies</i> (ICA)	Diabetes mellitus tipo 1	Inmunofluorescencia indirecta	2, 19, 65
Neuropéptido Y		Radioinmunoensayo	2, 31, 32, 39, 57
<i>Pancreatic polipeptide</i> (PP)	PPoma, síndrome de MEN-1	Radioinmunoensayo	18, 72
Proinsulina	Diabetes mellitus tipo 2, insulinomas	Radioinmunoensayo	18, 57, 72, 76
Somatostatina	Somatostatina	Extracción. Radioinmunoensayo	18, 32, 57
<i>Vasoactive intestinal peptide</i> (VIP)	Vipomas	Radioinmunoensayo	18, 57
Suprarrenal			
Prueba	Utilidad/significado	Método	Laboratorio/centro responsable
11 desoxicortisol	Déficit de P450c11 (11 β hidroxilasa)	Extracción. Radioinmunoensayo	48, 50
17-hidroxipregnenolona	Déficit de 3 β hidroxioesteroide deshidrogenasa	Extracción. Radioinmunoensayo	31, 48
Anticuerpos anti-21-hidroxilasa	Enfermedad de Addison	Radio-binding	19, 48
Androstadiol glucurónico	Hirsutismo	Radioinmunoensayo	2, 3, 50
Cortisol libre urinario mediante HPLC	Diagnóstico de síndrome de Cushing	HPLC	31
Dehidroepiandrosterona	Déficit de 3 β hidroxioesteroide deshidrogenasa	Extracción. Radioinmunoensayo	25, 31
Desoxicorticosterona	Déficit de P450c11 (11 β hidroxilasa). Déficit de P450c17	Extracción. Radioinmunoensayo	48
Transcortina (CBG)	Alteraciones de la CBG	Inmunoensayo	48
Tejido adiposo			
Prueba	Utilidad/significado	Método	Laboratorio/centro responsable
Adiponectina	Estudio de función del adipocito/ resistencia a la insulina	Inmunoensayo	18, 35, 76
Leptina	Estudio de función del adipocito/ resistencia a la insulina	Radioinmunoensayo	2, 8, 18, 24, 31, 32, 35, 50, 70, 76
Resistina	Estudio de función del adipocito/ resistencia a la insulina	Inmunoensayo	–
<i>Tumor necrosis factor-α</i> (TNF- α)	Inflamación/resistencia a la insulina	Inmunoensayo	24, 39, 57, 61
Tiroides			
Prueba	Utilidad/significado	Método	Laboratorio/centro responsable
Yoduria	Estudios déficits de yodo	Método Benotti modificado (persulfato)	18
Yoduria		HPLC	26, 66
<i>Tiroxin binding globulin</i> (TBG)	Alteraciones TBG	Inmunoensayo	25, 32, 57, 69

(continúa)

CATÁLOGO DE PRUEBAS: HORMONAS/BIOQUÍMICA (continuación)

Otros			
Prueba	Utilidad/significado	Método	Laboratorio/centro responsable
Anticuerpos antihormonas	Interferencias en inmunoanálisis	Hormona marcada. PEG	35, 72
Enzima de conversión de la angiotensina (ECA)	Sarcoidosis	Radioinmunoensayo	17, 24, 39, 47, 70
β endorfina		Radioinmunoensayo	31, 32
Desoxipiridinolina			79
Detección de anticuerpos heterofílicos	Interferencias en inmunoensayos	HBT (<i>heterophilic blocking tube</i>) (<i>scantibodies</i>) u otros	2, 18, 35, 72
IGFBP4			8
Marcadores de galactosemia	Galactosemia		10
Marcadores de glucogenosis hepáticas	Glucogenosis		10
Orexina (hipocretina-1)	Narcolepsia	Radioinmunoensayo	18
Plasminogen activator inhibitor (PAI-1)	Hipertensión	Inmunoensayo	76
Prostaglandinas PGE2			32, 39
Proteína C reactiva	Procesos inflamatorios	Inmunonefelometría	76
Tisular plasminogen activator (tPA)	Hipertensión arterial	Inmunoensayo	76

CATÁLOGO DE PRUEBAS: GENÉTICA

Gen	Enfermedad	Laboratorio/centro responsable
Disomías uniparentales (Cr. 7, Cr. 14, otros)	Síndrome de Silver-Russel	12, 63
Gen del receptor de GHRH	Deficit de GH	16
Gen del receptor de la GH	Insensibilidad a la GH	67, 16, 46
Gen <i>FGFR2</i> (<i>fibroblast growth factor receptor 2</i>)	Síndrome de Apert o acrocefalosindactilia	6
Gen <i>FGFR3</i> (<i>fibroblast growth factor receptor 3</i>)	Acondroplasia. Hipocondroplasia. Síndrome de Parrot-Kaufmann. Síndrome de Crouzon con <i>acantosis nigricans</i>	6
Gen <i>GHI</i>	Deficit de GH	60, 67, 16, 5, 63
Gen <i>GPC3</i>	Síndrome de Simpson Golabi Behmel	40
Gen <i>HESX1</i>	Displasia septoóptica	19, 16
Gen <i>LHX3</i>	Déficit hipofisario múltiple	19, 16
Gen <i>LHX4</i>	Déficit hipofisario múltiple	16
Gen <i>Mul</i>	Síndrome de Mulibrey o enanismo de Mulibrey	12, 40
Gen <i>NCDKN1C</i> e <i>imprinting</i> /disomía uniparental 11p	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	40
Gen <i>NSD1</i>	Síndrome de Sotos. Síndrome de Weaver	40, 63
Gen <i>Pit 1</i>	Déficit hipofisario múltiple	67, 19, 16
Gen <i>PROP 1</i>	Déficit hipofisario múltiple	67, 19, 12, 16
Gen <i>SHOX</i>	Talla baja idiopática. Síndrome de Leri-Weil. Displasia mesomélica de Langer	67, 29, 16, 73, 46
Gen <i>SHOX2</i>	Talla baja. Acondroplasia	12, 16
Gen <i>SIX-3</i>	Holoprosencefalia	67
Gónadas		
Gen	Enfermedad	Laboratorio/centro responsable
Gen <i>17b HSD 3</i>	Seudohermafroditismo masculino (déficit de 17β hidroxisteroide deshidrogenasa tipo III)	19, 5
Gen <i>5α reductasa</i>	Seudohermafroditismo masculino (déficit de 5α reductasa)	67, 19, 5
Gen <i>DAX-1</i>	Hipoplasia adrenal congénita. Hipogonadismo hipogonadotropo	43, 19, 40
Gen <i>DAZ</i>	Azoospermia	6, 21, 59, 15, 73, 30
Gen del receptor de andrógenos (gen <i>AR</i>)	Seudohermafroditismo masculino (síndrome de insensibilidad a los andrógenos)	38, 60, 67, 19, 5
Gen <i>FMR1</i> , cromosoma X	Síndrome del cromosoma X frágil. FRAXA	6, 21, 51, 77, 15, 49, 73, 34
Gen <i>FMR2</i> , cromosoma X	Retraso mental asociado a la fragilidad tipo FRAXE	6, 51, 77
Gen <i>KAL-1</i>	Síndrome de Kallman	45, 43, 15, 73
Gen <i>SHOX</i>	Síndrome de Turner. Síndrome de Leri-Weil	67, 29, 16, 73, 46
Gen <i>SRY</i>	Síndrome de Turner. Disgenesia gonadal pura	6, 21, 67, 19, 29, 15, 73, 40
Gen <i>WT1</i>	Disgenesia gonadal con nefropatía. Síndrome de Denys Drash. Síndrome de Frasier	19
Marcadores de gonadoblastoma TPSY	Síndrome de Turner. Riesgo de gonadoblastoma	67
Metabolismo fosfocálcico		
Gen	Enfermedad	Laboratorio/centro responsable
Gen <i>CASR</i> , receptor del sensor del calcio	Hipercalcemia e hipocalciuria	60, 19
Gen <i>CATCH 22</i>	Síndrome de Di George o velocardiofacial	45, 21, 9, 15, 14, 73, 36
Gen del colágeno 1, polimorfismo	Metabolismo fosfocálcico	1
Gen del receptor de la vitamina D (VDR), polimorfismos	Resistencia a la vitamina D	7, 1, 19, 5, 62
Gen <i>GnaS1</i>	Seudohipoparatiroidismo. Síndrome de McCune-Albright	9, 19
Metabolopatías		
Gen	Enfermedad	Laboratorio/centro responsable
Gen <i>aldolasa B</i>	Intolerancia a la fructosa	10
Gen <i>Apo A-I</i> -apolipoproteína A-I	Dislipemia	12, 20
Gen <i>Apo B</i> -apolipoproteína B	Dislipemia	80, 12, 17
Gen <i>Apo C-II</i> -apolipoproteína C-II	Dislipemia	12
Gen <i>Apo E</i> -apolipoproteína E	Dislipemia	21, 59, 9, 1, 12, 15, 20, 42, 17
Gen de la porfiria aguda intermitente. Gen <i>PBGD</i>	Porfiria aguda intermitente	59
Gen <i>FAH</i>	Tirosinemia tipo 1	19
Gen <i>LCAT</i> -lecitin colesteron aciltransferasa	Dislipemia	12
Gen <i>LH</i> -lipasa hepática	Dislipemia	12
Gen <i>LPL</i> -lipoproteín lipasa	Dislipemia	12
Gen <i>PAH</i>	Fenilcetonuria	51
Gen receptor de la LDL	Dislipemia	9, 12, 20

(continúa)

CATÁLOGO DE PRUEBAS: GENÉTICA (continuación)

Neurohipófisis-diabetes insípida		
Gen	Enfermedad	Laboratorio/centro responsable
Gen de la arginina vasopresina	Diabetes insípida central familiar	60, 19
Gen del receptor de la arginina vasopresina	Diabetes insípida nefrogénica	60, 19
Páncreas y obesidad		
Gen	Enfermedad	Laboratorio/centro responsable
Gen <i>5HT2A</i> (receptor de la serotonina)	Bulimia, anorexia nerviosa	62
Gen <i>APMI</i> (gen de la adiponectina)	Obesidad. Diabetes mellitus tipo 2	54,76
Gen de la glucocinasa	Diabetes mellitus tipo MODY 2	13, 18, 19, 16, 37
Gen del angiotensinógeno	Vasculopatía diabética	21, 60, 76, 1
Gen del óxido nítrico sintetasa endotelial	Vasculopatía diabética	59
Gen del PAI (<i>plasminogen activator inhibitor</i>)	Vasculopatía diabética	76
Gen del receptor de la angiotensina-II (tipo 1)	Vasculopatía diabética	21, 60, 1
Gen del receptor PPAR-gamma	Obesidad. Diabetes mellitus tipo 2	76
Gen <i>ECA</i> (enzima de conversión de la angiotensina)	Vasculopatía diabética	21, 60, 76, 1, 12
Gen <i>HNF 1 α</i>	Diabetes mellitus tipo MODY 3	13, 18, 19, 16, 37
Gen <i>HNF 1 β</i>	Diabetes mellitus tipo MODY 5	13, 18, 19, 16
Gen <i>HNF 4 α</i>	Diabetes mellitus tipo MODY 1	13, 18, 19, 16, 37
Gen <i>IPF 1</i> (<i>insulin promoter factor 1</i>)	Diabetes mellitus tipo MODY 4	13, 19, 16
Gen <i>Kir 6.2</i>	Diabetes mellitus neonatal permanente y transitoria	13, 19
Gen <i>LMNA</i>	Lipodistrofia parcial tipo Dunnigan	43
Gen <i>MTHFR</i> (metilentetrahidrofolato reductasa)	Vasculopatía	1
Gen receptor β2 adrenérgico	Obesidad. Diabetes mellitus tipo 2	59,76
Gen receptor β3 adrenérgico	Obesidad. Diabetes mellitus tipo 2	54,76
Isodisomia 6q	Diabetes mellitus neonatal transitoria	19
Suprarrenal		
Gen	Enfermedad	Laboratorio/centro responsable
Gen <i>AAAS</i>	Síndrome triple A (Addison, acalasia, alagrima)	43
Gen <i>DAX-1</i>	Hipoplasia adrenal congénita. Hipogonadismo hipogonadotrofo	43, 19, 40
Gen de la 11β hidroxilasa (<i>CYP 11B1</i>)	Hiperplasia suprarrenal congénita	21, 43, 29, 46
Gen de la 17α hidroxilasa (<i>CYP 17</i>)	Hiperplasia suprarrenal congénita. Hipertensión arterial	43
Gen de la 21 hidroxilasa (<i>CYP 21B</i>)	Hiperplasia suprarrenal congénita	21, 60, 43, 1, 29, 49, 46
Gen de la 3β hidroxiesteroide deshidrogenasa (3βHSDH II)	Hiperplasia suprarrenal congénita	43
Gen mixto <i>CYP11B1-CYP11B2</i>	Hiperaldosteronismo familiar tipo 1 o suprimible por glucocorticoides	60, 43, 29
Gen <i>SDHB</i> (succinato deshidrogenasa subunidad B)	Feocromocitoma. Paranganglioma familiar	71, 60
Gen <i>SDHC</i> (succinato deshidrogenasa subunidad C)	Feocromocitoma. Paranganglioma familiar	71
Gen <i>SDHD</i> (succinato deshidrogenasa subunidad D)	Feocromocitoma. Paranganglioma familiar	71, 60
Gen <i>StAR</i>	Hiperplasia suprarrenal congénita lipoidea	60
Gen de Von Hippel-Lindau	Feocromocitoma. Enfermedad de Von Hippel-Lindau	71, 81, 60, 9, 12
Protooncogén <i>RET</i>	Feocromocitoma	71, 60, 43, 19, 12
Tiroides		
Gen	Enfermedad	Laboratorio/centro responsable
Gen del receptor de la T ₃ y T ₄ subunidad b	Resistencia a las hormonas tiroideas	60, 19
Gen del receptor de la TSH	Hipotiroidismo. Hipertiroidismo. Nódulos tiroideos	60
Gen <i>PAX 8</i> (<i>paired box gen 8</i>)	Hipotiroidismo congénito	19
Gen <i>PDS</i> (<i>SLC26A4</i>)	Síndrome de Pendred	53
Gen <i>TTF1</i> (<i>thyroid transcription factor 1</i>)	Hipotiroidismo congénito	19
Gen <i>TTF2</i> (<i>thyroid transcription factor 2</i>)	Hipotiroidismo congénito	19
Protooncogén <i>RET</i>	Carcinoma medular de tiroides	71, 81, 60, 43, 19, 12, 30

(continúa)

CATÁLOGO DE PRUEBAS: GENÉTICA (continuación)

Tumores endocrinos		
Gen	Enfermedad	Laboratorio/centro responsable
Gen de la menina	Neoplasia endocrina múltiple tipo 1 (MEN1)	71, 81, 60, 19, 12
Gen <i>SDHB</i> (succinato deshidrogenasa subunidad B)	Feocromocitoma. Paranganglioma familiar	71, 60
Gen <i>SDHC</i> (succinato deshidrogenasa subunidad C)	Feocromocitoma. Paranganglioma familiar	71
Gen <i>SDHD</i> (succinato deshidrogenasa subunidad D)	Feocromocitoma. Paranganglioma familiar	71, 60
Gen Von Hippel-Lindau	Feocromocitoma. Enfermedad de Von Hippel-Lindau	71, 81, 60, 9, 12
Protooncogén <i>RET</i>	Neoplasia endocrina múltiple tipo 2 (MEN2). Feocromocitoma. Carcinoma medular de tiroides	71, 81, 60, 43, 19, 12, 30
Otros		
Gen	Enfermedad	Laboratorio/centro responsable
Deleciones cromosoma 15 paterno	Síndrome de Prader-Willi	6, 21, 15, 14, 49, 73, 34, 36, 63
Deleción 7q11.23	Síndrome de Williams-Beuren	51, 45, 43, 15, 73, 36, 63
Disomía uniparental cr. 15, mutaciones de impronta	Síndrome de Prader-Willi	63
Gen <i>Aire</i> (<i>auto-immune regulator</i>)	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1	43
Gen de la cadena ligera de la ferritina	Hiperferritinemia y cataratas	19
Gen de la miotonincinasa	Distrofia miotónica o enfermedad de Steinert	6, 21, 15
Gen <i>HFE</i>	Hemocromatosis	4,6, 41, 59, 43, 1, 68

CENTROS DE REFERENCIA

1	Sección de Bioquímica Hormonal y Genética. Servicio de Bioquímica Hospital de Bellvitge Feixa Llarga, s/n 08907 Hospitalet de Llobregat, Barcelona Responsable: Pedro Alía Contacto: palia@inicia.es; tel.: 932607543	12	Servei de Bioquímica Hospital de la Santa Creu i Sant Pau Avda. Sant Antoni M. Claret, 167 08025 Barcelona Responsable: Francisco Blanco Contacto: Fblancova@hsp.santpau.es; tel.: 932919451
2	Servicios de Análisis Clínicos CHU Xeral-Cies Vigo Pizarro, 22 Vigo, Pontevedra Responsable: Amalia Andrade Contacto: amalia.andrade.olivie@sergas.es; tel.: 986816000 (Dra. Andrade 16191; Laboratorio Hormonas 16457)	13	Departamento de Bioquímica y Biología Molecular III Facultad de Medicina. Universidad Complutense de Madrid Ciudad Universitaria 28040 Madrid Responsable: E. Blázquez/A. Navas Contacto: manavas@med.ucm.es; tel.: 913941445
3	Laboratorio de Hormonas Hospital de Cruces 48903 Barakaldo, Vizcaya Responsable: M. Ángeles Aniel-Quiroga Contacto: mquiroga@hcr.u.osakidetza.net; tel.: 946006318; fax: 946006076	14	Servicio de Citogenética Hospital Ramón y Cajal Ctra. Colmenar, km. 9,100 28034 Madrid Responsable: Pablo Cabello Contacto: pcabello.hrc@salud.madrid.org; tel.: 913368544
4	Unidad de Genética Hospital La Princesa C/ Diego de León, 62 28003 Madrid Responsable: Eva Arranz/Concepción Alonso Contacto: earranz.hlpr@salud.madrid.org; tel.: 915202784	15	Servicio de Genética Médica Hospital Infantil Miguel Servet Isabel la Católica, 1 y 3 50009 Zaragoza Responsable: M. Teresa Calvo Contacto: mcalvo@hmservet.insalud.es; tel.: 976765500 ext. 3150; fax: 976765633
5	Unidad Investigación Endocrinología Pediátrica Institut de Recerca Vall d'Hebron Paseo Vall d'Hebron, 119 08035 Barcelona Responsable: Laura Audí Contacto: laudi@vhebron.net; tel./fax: 934894030	16	Servicio de Endocrinología y Laboratorio de Investigación Hospital Infantil Universitario Niño Jesús Avda. Menéndez Pelayo, 65 28009 Madrid Responsable: Ángel Campos Contacto: acb2@telefonica.net; tel.: 915035900 (ext. 497); tel./fax: 915035939
6	Laboratorio de Genética Fundación Jiménez Díaz Avda. Reyes Católicos, 2 28040 Madrid Responsable: Carmen Ayuso Contacto: cayuso@fjd.es Webs: www.upf.edu/cexs/recerca/genetica, www.telegenetica.org, www.recgen.net	17	Laboratorio de Hormonas (Servicio de Bioquímica) Hospital Virgen de la Arrixaca 31120 El Palmar, Murcia Responsable: Francisco Cañizares Contacto: fcanizares@hvax.insalud.es; tel.: 968369279; fax 968369418
7	Laboratorio de Biotecnología Clínica Universitaria de Navarra Avda. Pio XII, 36 31008 Pamplona, Navarra Responsable: Eva Bandres Contacto: ebandres@unav.es; tel.: 948296792	18	Servicio de Hormonología, Laboratorio Clínico de Especialidades. Centro de Diagnóstico Biomédico Hospital Clínic Villarroel, 170 08036 Barcelona Responsable: Roser Casamitjana Contacto: rcasamit@clinic.ub.es; tel.: 932275400 (ext. 2202)
8	Servicio de Endocrinología y Laboratorio de Investigación Hospital Infantil Universitario Niño Jesús Avda. Menéndez Pelayo, 65 28009 Madrid Responsable: Vicente Barrios Contacto: barriosfen@hotmail.com; tel.: 915035900 (ext. 497). Tel./fax: 915035939	19	Laboratorio de Genética Molecular. Unidad de Investigación Hospital de Cruces 48903 Barakaldo, Vizcaya Responsable: Luis Castaño Contacto: lcastano@hcr.u.osakidetza.net; tel.: 946006376; fax: 946006076
9	Unidad de Medicina Molecular Hospital Clínico Universitario de Santiago Travesía Choupana, s/n, edificio C, planta 2 15706 Santiago de Compostela, A Coruña Responsable: Francisco Barros Contacto: apimlbar@usc.es; tel 981951490/981951491	20	Servicio de Medicina Interna. Laboratorio de Investigación Molecular Hospital Infantil Miguel Servet Isabel la Católica, 1 y 3 50009 Zaragoza Responsable: F. Civeira/A. Cénarro/M. Pocovi Contacto: civeira@unizar.es; tel.: 976765500 (ext. 3481)
10	Unidad de Diagnóstico de Enzিমopatías. Laboratorio B11 Departamento de Bioquímica. Facultad de Medicina Universidad Autónoma Arzobispo Morcillo, s/n 28029 Madrid Responsable: Teresa Benlloch/Juan Emilio Feliu Contacto: teresa.benlloch@uam.es; tel.: 914975459/914975345	21	Laboratorio de Genética Molecular Hospital Central de Asturias (Maternidad) 33006 Oviedo, Asturias Responsable: Eliecer Coto Contacto: eliecer.coto@sespa.princas.es; tel.: 985107968; fax: 985107968
11	Servicio de Bioquímica Hospital Universitario Germans Trias i Pujol Ctra. del Canyet, s/n 08916 Badalona, Barcelona Responsable: Carme Biosca Contacto: cbiosca@ns.hugtip.scs.es; tel.: 934978870	22	Laboratorio de Bioquímica. Hormonas Hospital Puerta de Hierro San Martín de Porres, 4 28035 Madrid Responsable: Norma Dávila Contacto: hth1700@ciclab.net; tel.: 913162240 (ext. 5463)
		23	Laboratori Clínic d'Especialitats. Servei de Bioquímica Clínica. Escalera 7, 5.º piso Hospital Clínic Universitari Villarroel, 170

CENTROS DE REFERENCIA

	08036 Barcelona Responsable: Ramon Deulofeu Contacto: deulofeu@clinic.ub.es; tel.: 932275400 (ext. 2237/2178)
24	Laboratorio de Bioquímica Especial Complejo Hospitalario Universitario de Santiago Santiago de Compostela, A Coruña Responsable: Jesús Devesa Contacto: fsdevesa@usc.es; tel.: 981950998
25	Laboratorio de Hormonas Hospital de La Princesa Diego de León, 62 28003 Madrid Responsable: Eva Díaz Contacto: ediaz.hlpr@salud.madrid.org; tel.: 915202434
26	Laboratorio Normativo de Salud Pública María Díaz de Haro, 58 48010 Bilbao, Vizcaya Responsable: Mercedes Espada Contacto: metabobi-san@ej-gv; tel.: 944031518
27	Laboratorio de Hormonas Hospital General Universitario de Alicante Pintor Baeza, s/n 02010 Alicante Responsable: A. Espasa Contacto: espasa_ant@gva.es; tel.: 965938523/965938524
28	Laboratorio de Bioquímica Hospital de Galdácano Galdácano, Vizcaya Responsable: Margarita Esteban Contacto: mesteban@hgda.osakidetza.net; tel.: 944007013
29	Laboratorio de Diagnóstico Molecular. Servicio de Bioquímica Hospital General Universitario Gregorio Marañón Doctor Esquerdo, 46 28007 Madrid Responsable: Begoña Ezquieta Contacto: bezquieta.hgugm@salud.madrid.org; tel.: 914265189
30	Unidad de Genética Molecular (Planta Baja Edificio de Enfermería) Hospital Universitario Marqués de Valdecilla 39008 Santander, Cantabria Responsable: Fernández Luna Contacto: fluna@humv.es; tel.: 942200952/51
31	Servicio de Medicina Nuclear Hospital Puerta del Mar Avda. Ana de Villa, 21 11009 Cádiz Responsable: José Freire Contacto: josem.freire.sspa@juntadeandalucia.es; tel.: 956002793
32	Servicio de Bioquímica. Laboratorio Hormonal Hospital Vall d'Hebron Paseo Vall d'Hebron, 119 08035 Barcelona Responsable: Rosa Galart Contacto: rgalart@hg.vhebron.es; tel.: 932746827
33	Laboratorio Unificado Donostia. Servicio de Bioquímica. Sección de Hormonas. Hospital Donostia Paseo Dr. Beguiristain, s/n 20014 Donostia, Guipúzcoa Responsable: Adolfo Garrido Contacto: agarrido@chdo.osakidetza.net; tel.: 943007038 (ext. 6152)
34	Laboratorio de Bioquímica y Genética Clínica Hospital Virgen de la Arrixaca 31120 El Palmar, Murcia Responsable: Guillermo Glover Contacto: guillermo.glover@carm.es; tel.: 968889869; fax: 968889861
35	Servicio de Bioquímica Hospital Universitario Germans Trias i Pujol Ctra. del Canyet, s/n 08916 Badalona, Barcelona Responsable: María Luisa Granada

36	Contacto: mgranada@ns.hugtip.scs.es; tel.: 934978870 Laboratorio de Genética UDIAT-Centre Diagnostic, Corporacio Sanitaria Parc Taulí Parc Taulí, s/n 08208 Sabadell, Barcelona Responsable: Miriam Guitart Contacto: mguitart@cspt.es; tel.: 937458447; fax: 937162004
37	Unidad Mixta de Investigación Hospital Universitario de Canarias Hospital Universitario de Canarias, planta 1 Ctra. de Ofra, s/n, La Cuesta 38320 La Laguna, Santa Cruz de Tenerife Responsable: Marta Hernández García Contacto: mhgarcia@huc.canarias.org; tel.: 922678381
38	Laboratorio de Biotecnología Clínica Universitaria de Navarra Avda Pio XII, 36 31008 Pamplona, Navarra Responsable: Beatriz Honorato Contacto: bhoncia@alumni.unav.es; tel.: 948296792
39	Servicio de Hormonología, Laboratorio Clínico de Especialidades. Centro de Diagnóstico Biomédico Hospital Clínic Villaruel, 170 08036 Barcelona Responsable: Wladimiro Jiménez Contacto: wjimenez@clinic.ub.es; tel.: 932275400 (ext. 2202)
40	Laboratorio de Genética Molecular. Edificio de Laboratorios Hospital Universitario La Paz Paseo de la Castellana, 261 28046 Madrid Responsable: Pablo Lapunzina Contacto: plapunzina.hulp@salud.madrid.org; tel.: 917277469, fax: 917277090
41	Laboratorio de Inmunología Hospital Central de Asturias 33006 Oviedo, Asturias Responsable: Carlos Larrea Contacto: inmuno@hca.es; tel.: 985108000 (ext. 36395)
42	Servicio de Bioquímica Hospital Universitario Germans Trias i Pujol Ctra. de Canyet, s/n 08916 Badalona, Barcelona Responsable: Maria Antonia Llopis Contacto: mallopis@ns.hugtip.scs.es; tel.: 934978870
43	Unidad de Medicina Molecular Hospital Clínico Universitario de Santiago Travesía Choupana, s/n. Edificio C, planta 2 15706 Santiago de Compostela, A Coruña Responsable: Lourdes Loidi Contacto: lloidi@usc.es; tel.: 981951490/981951491
44	Laboratorio de Hormonas. Servicio de Bioquímica Hospital General Universitario Gregorio Marañón Doctor Esquerdo, 46 28007 Madrid Responsable: Nieves López Contacto: nevada05@hotmail.com; tel.: 915868468
45	Laboratorio de Genética Fundación Jiménez Díaz Avda. Reyes Católicos, 2 28040 Madrid Responsable: Isabel Lorda Contacto: ilorda@fjd.es Webs: www.upf.edu/cexs/recerca/genetica, www.telegenetica.org, www.recgen.net
46	Laboratorio de Genética Molecular. Edificio de Laboratorios Hospital Universitario La Paz Paseo de la Castellana, 261 28046 Madrid Responsable: Luis Magano Contacto: lmagano.hulp@salud.madrid.org; tel.: 917277469; fax: 917277090

CENTROS DE REFERENCIA

47	<p>Servei de Bioquímica Hospital de la Santa Creu i Sant Pau Avda. Sant Antoni M. Claret, 167 08025 Barcelona Responsable: Cecilia Martínez Bru Contacto: cmartinezb@hsp.santpau.es; tel.: 932919021</p>	59	<p>Responsable: Francisco Javier Novo Contacto: fnovo@unav.es; tel.: 948425600 (ext. 6515) Servicio de Genética Hospital Clínic Villarroel, 170 08036 Barcelona Responsable: Rafael Oliva Contacto: roliva@clinic.ub.es; tel.: 932275400 (ext. 2784); fax: 932275454</p>
48	<p>Servicio de Hormonología, Laboratorio Clínico de Especialidades. Centro de Diagnóstico Biomédico Hospital Clínic Villarroel, 170 08036 Barcelona Responsable: M. Jesús Martínez de Osaba Contacto: osaba@clinic.ub.es; tel.: 932275400 (ext. 2667)</p>	60	<p>Servicio de Hormonología. Laboratorio Clínico de Especialidades. Centro de Diagnóstico Biomédico Hospital Clínic Villarroel, 170 08036 Barcelona Responsable: Josep Oriola Contacto: joriola@clinic.ub.es; tel.: 932275510; fax: 932275454</p>
49	<p>Servicio de Genética Hospital Sant Joan de Deu Avda. Sant Joan de Deu, 2 08950 Esplugues de Llobregat, Barcelona Responsable: Loreto Martorell Contacto: lmartorell@hsjdbcn.org; tel.: 936009759</p>	61	<p>Servicio de Bioquímica Hospital Universitario Germans Trias i Pujol Ctra. del Canyet, s/n 08916 Badalona, Barcelona Responsable: Cruz Pastor Contacto: mcpastor@ns.hugtip.scs.es; tel.: 934978870</p>
50	<p>Laboratorio de Hormonas Hospital General Universitario de Alicante Pintor Baeza, s/n 02010 Alicante Responsable: Montserrat Mauri Contacto: mauri_mon@gva.es; tel.: 965938523/965938524</p>	62	<p>Laboratorio de Pediatría Universidad de Navarra Irunlarrea, s/n 31008 Pamplona, Navarra Responsable: Ana Patiño Contacto: apatigar@unav.es; tel.: 948425600 (ext. 6304)</p>
51	<p>Servicio de Genética Hospital Clínic Villarroel, 170 08036 Barcelona Responsable: Montserrat Milá Contacto: mmila@clinic.ub.es; tel.: 932275510; fax: 932275454</p>	63	<p>Unidad de Genética. Facultad de Ciencias de la Salud Universitat Pompeu Fabra Dr. Aiguader, 80 08003 Barcelona, Responsable: Luis A. Pérez Jurado Contacto: luis.perez@cexs.upf.es; tel.: 935422802; fax: 935422802</p>
52	<p>Laboratori Clínic d'Especialitats. Servei de Bioquímica Clínica. Escalera 7, 5.º piso Hospital Clínic Universitari Villarroel, 170 08036 Barcelona Responsable: Rafael Molina Contacto: rmolina@clinic.ub.es; tel.: 932275400 (ext. 2237/2178)</p>	64	<p>Servicio de Medicina Nuclear Hospital Universitario de Getafe Ctra. de Toledo, 12,500 28905 Getafe, Madrid Responsable: Carlos Pey Illera Contacto: cpey.hugf@salud.madrid.org; tel.: 916833661</p>
53	<p>Unidad de Genética Molecular. Edificio Consultas Externas. Pabellón Docente Hospital Ramón y Cajal Ctra. Colmenar, km. 9,100 28034 Madrid Responsable: Felipe Moreno Contacto: fmoreno.hrc@salud.madrid.org; tel.: 913368541 (Jefe Unidad/Secretaría), 913368542 (Laboratorio)</p>	65	<p>Laboratori d'Immunobiologia per a la Recerca i les Aplicacions Diagnòstiques (LIRAD) Hospital Universitario Germans Trias i Pujol Ctra. del Canyet, s/n 08916 Badalona, Barcelona Responsable: Ricardo Pujol Contacto: rpujolb@servet.uab.es; tel.: 934978892/3</p>
54	<p>Laboratorio de Diabetes y Lípidos Hospital Clínico San Carlos Profesor Martín Lagos, s/n 28040 Madrid Responsable: María Teresa Martínez-Larraz Contacto 913303387/88/89</p>	66	<p>Servei de Bioquímica Hospital de la Santa Creu i Sant Pau Avda. Sant Antoni M. Claret, 167 08025 Barcelona Responsable: José M. Queraltó Contacto: jqeralto@hsp.santpau.es; tel.: 932919451</p>
55	<p>Laboratorio de Hormonas Hospital de Cruces 48903 Barakaldo, Vizcaya Responsable: Juan Múgica Contacto: jmugica@hcr.u.osakidetza.net; tel.: 946006318; fax: 946006076</p>	67	<p>Unidad de Medicina Molecular Hospital Clínico Universitario de Santiago Travesía Choupana, s/n, edificio C, planta 2 15706 Santiago de Compostela, A Coruña Responsable: Celsa Quinteiro García Contacto: cquintei@usc.es; tel.: 981951490/981951491</p>
56	<p>Sección de Bioquímica Hormonal y Genética. Servicio de Bioquímica Hospital de Bellvitge Feixa llarga, s/n 08907 Hospitalet de Llobregat, Barcelona Responsable: Miguel-Ángel Navarro Contacto: manavarro@csub.scs.es; tel.: 932607543</p>	68	<p>Laboratorio de Genética Hospital San Millán y San Pedro Autonomía de la Rioja, 3 26004 Logroño, La Rioja Responsable: Roberto Ruiz Contacto: rruiz@hsm.seris.es; tel.: 941297500 (ext. 83790)</p>
57	<p>Servicio de Medicina Nuclear Hospital Virgen de la Arrixaca 31120 El Palmar, Murcia Responsable: Francisco Nicolás Contacto: fnicolas@hvax.insalud.es; tel.: 968369499</p>	69	<p>Servicio de Hormonología, Laboratorio Clínico de Especialidades. Centro de Diagnóstico Biomédico Hospital Clínic Villarroel, 170 08036 Barcelona Responsable: Francisca Rivera Fillat Contacto: frivera@clinic.ub.es; tel.: 932275400 (ext. 5420)</p>
58	<p>Laboratorio de Genética Universidad de Navarra Irunlarrea, s/n 31008 Pamplona, Navarra</p>	70	<p>Servicio de Bioquímica Hospital de Navarra</p>

CENTROS DE REFERENCIA

	<p>Irunlarrea, 3 31008 Pamplona, Navarra Responsable: Adriana Rivero Marcotegui Contacto: ariverom@cfnavarra.es; tel.: 848422222 (ext 22248)</p>	
71	<p>Departamento de Genética Humana. Programa de Patología Molecular Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas Melchor Fernández Almagro, 3 28029 Madrid Responsable: Mercedes Robledo Contacto: mrobledo@cniio.es; tel.: 912246948/912246900 (ext. 2042)</p>	
72	<p>Servei de Bioquímica Hospital de la Santa Creu i Sant Pau Avda. Sant Antoni M. Claret, 167 08025 Barcelona Responsable: José Rodríguez Espinosa Contacto: jrodriguez@hsp.santpau.es; tel.: 932919507</p>	
73	<p>Servei de Genètica Hospital Universitari Son Dureta Avda. Andrea Doria, 55 07014 Palma Mallorca, Illes Balears Responsable: Jordi Rosell Contacto: jrosell@hsd.es; tel./fax: 971175191</p>	
74	<p>Laboratorio de Hormonas Hospital San Millán y San Pedro Autonomía de la Rioja, 3 26004 Logroño, La Rioja Responsable: Antonio Rus Contacto: arusmtz@yahoo.es; tel.: 941297500 (ext. 83248)</p>	
75	<p>Laboratorio de Genética Molecular. Edificio de Laboratorios Hospital Universitario La Paz Paseo de la Castellana, 261 28046 Madrid Responsable: Jesús Solera Contacto: jsolera.hulp@salud.madrid.org; tel.: 917277469; fax: 917277090</p>	
76	<p>Laboratorio de Diabetes y Lípidos</p>	
		<p>Hospital Clínico San Carlos Madrid Responsable: Manuel Serrano/M. Teresa Martínez-Larraz Contacto: tel.: 913303387/88/89</p>
77		<p>Laboratorio de Genética Hospital de Cruces 48903 Barakaldo, Vizcaya Responsable: Isabel Tejada Contacto: itejada@hcr.u.osakidetza.net; tel.: 946006073; fax: 946006076</p>
78		<p>Laboratorio de Hormonas (Servicio de Bioquímica) Hospital Virgen de la Arrixaca 31120 El Palmar, Murcia Responsable: Isabel Tovar Contacto: ITOVAR@terra.es; tel.: 968369279; fax: 968369418</p>
79		<p>Laboratorio de Hormonas Hospital Sant Joan de Deu Avda. Sant Joan de Deu, 2 08950 Esplugues, Barcelona Responsable: Carme Valls Contacto: cvalls@hsjdbn.org; tel.: 932532110</p>
80		<p>Unidad de Medicina Molecular Hospital Clínico Universitario de Santiago Travesía Choupana, s/n, edificio C, planta 2 15706 Santiago de Compostela, A Coruña Responsable: Ana Vega Contacto: apimlapv@usc.es; tel.: 981951490/981951491</p>
81		<p>Laboratorio de Biotecnología Clínica Universitaria de Navarra Avda Pío XII, 36 31008 Pamplona, Navarra Responsable: Natalia Zabalegui Contacto: nzabaleg@unav.es; tel.: 948296792</p>
82		<p>Laboratorio Unificado Donostia Hospital Donostia Dr. Beguiristain, s/n 20014 San Sebastián, Guipúzcoa Responsable: Ana Cobo Contacto: acobo@osakidetza.net; tel.: 943007301</p>