



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS 2018 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

| Cariotipos (3-5 ml de MO/SP con HEPARINA, ganglio fresco) | Técnica | Plazo |
|---|---------------------|---------|
| 1 Cariotipo de médula ósea, sangre periférica, ganglio fresco | Cariotipo, bandas G | 15 días |

| FISH (3-5 ml de MO/SP con HEPARINA, ganglio fresco, tejido incluido en parafina) | Técnica | Plazo |
|--|--------------------------|---------|
| 2 FISH reordenamiento <i>BCR/ABL</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 3 FISH reordenamiento <i>PML/RARA</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 4 FISH reordenamiento <i>ETV6/RUNX1 (TEL/AML1)</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 5 FISH reordenamiento <i>RUNX1/RUNX1T1 (AML1/ETO)</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 6 FISH inversión (16) <i>CBFB/MYH11</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 7 FISH reordenamientos <i>MLL</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 8 FISH reordenamientos <i>E2A (TCF3)</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 9 FISH deleción 7q | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 10 FISH deleción 5q | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 11 FISH deleción 20q | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 12 FISH centrómero 8 | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 13 FISH reordenamientos <i>PDGFRA</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 14 FISH reordenamientos <i>PDGFRB</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 15 FISH reordenamientos <i>FGFR1 (8p)</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 16 FISH reordenamientos <i>JAK2</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 17 FISH múltiple LLC: del(13q)// <i>ATM/TP53</i> //trisomía 12 | FISH Múltiple (3 sondas) | 15 días |
| 18 FISH deleción 13q (13q14.3) | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 19 FISH deleción 11q/17p (<i>ATM/TP53</i>) | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 20 FISH centrómero 12 | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 21 FISH múltiple MM CP (1): <i>TP53 //1p1q //IGH/FGFR3//IGH/MAF</i> | FISH Múltiple (4 sondas) | 15 días |
| 22 FISH múltiple MM CP (2): <i>IGH/CCND3//IGH/MAFB</i> | FISH Múltiple (2 sondas) | 15 días |
| 23 FISH MM CP (3): hiperdiploidia 5, 9 y 15 (D5S23/S721/CEP9/CEP15) | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 24 FISH MM CP: deleción 13q (13q34) | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 25 FISH MM CP: deleción 17p (<i>TP53</i>) | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 26 FISH MM CP: amplificación/deleción 1q/1p | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 27 FISH MM CP: reordenamientos <i>IGH/MAF</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 28 FISH MM CP: reordenamientos <i>IGH/FGFR3</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 29 FISH MM CP: reordenamientos <i>IGH/CCND3</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 30 FISH MM CP: reordenamientos <i>IGH/MAFB</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 31 Selección CD138+ para FISH | AutoMACS® | 2 días |
| 32 FISH reordenamientos <i>IGH</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 33 FISH reordenamientos <i>ALK</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 34 FISH reordenamiento <i>IGH/BCL1</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 35 FISH reordenamiento <i>IGH/BCL2</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 36 FISH reordenamiento <i>IGH/MYC</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 37 FISH reordenamientos <i>MYC</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 38 FISH reordenamientos <i>BCL1</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 39 FISH reordenamientos <i>BCL2</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |

CONTACTO:

Dra. Ma José Calasanz
mjcal@unav.es
 T. +34 948 19 47 00 (Ext. 1004)
 M +34 677 536 835

CIMA LAB Diagnostics
Genética: Área de enfermedades hematológicas (Laboratorio 1.06)
EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada
 Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)
cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

| FISH (3-5 ml de MO/SP con HEPARINA, ganglio fresco, tejido incluido en parafina) | Técnica | Plazo |
|--|----------------|---------|
| 40 FISH reordenamientos <i>BCL6</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 41 FISH reordenamiento <i>BIRC3/MALT1 (API2/MALT1)</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 42 FISH reordenamientos <i>TCR a/d</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 43 FISH <i>EGFR (7p)</i> | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 44 FISH XY | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 45 FISH LSI 21q | FISH (1 sonda) | 15 días |
| 46 Otras: bajo demanda | FISH (1 sonda) | |

| Molecular, detección de reordenamientos (3-5 ml de MO/SP con EDTA) | Técnica | Plazo |
|---|---|---|
| 47 PCR reordenamiento <i>AML1/ETO</i> | RT-PCR anidada | 7 días |
| 48 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>AML1/ETO</i> | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 15 días |
| 49 PCR reordenamiento <i>PML/RARA (bcr1, bcr2 y bcr3)</i> | RT-PCR anidada | 7 días |
| 50 PCR reordenamiento inv (16) <i>CBFB/MYH11</i> (Tipo A, C y D) | RT-PCR anidada | 7 días |
| 51 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) (<i>CBFB/MYH11</i> Tipo A) | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 15 días |
| 52 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) (<i>CBFB/MYH11</i> Tipo D) | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 15 días |
| 53 PCR múltiple LAL B: <i>TEL/AML1, MLL/AF4, E2A/PBX1, BCR/ABL1</i> | RT-PCR anidada múltiple | 7 días |
| 54 PCR reordenamiento <i>TEL/AML1</i> | PCR anidada | 7 días |
| 55 PCR reordenamiento <i>MLL/AF4</i> | RT-PCR anidada | 7 días |
| 56 PCR reordenamiento <i>E2A/PBX1</i> | RT-PCR anidada | 7 días |
| 57 PCR reordenamiento <i>BCR/ABL1</i> (p190 y p210) | RT-PCR anidada | 7 días |
| 58 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR/ABL1</i> p210 | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 25 días |
| 59 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR/ABL1</i> p190 | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 25 días |
| 60 PCR reordenamiento <i>FIP1L1/PDGFR</i> | RT-PCR anidada | 7 días |
| 61 PCR reordenamiento <i>PDGFRB/ETV6</i> | RT-PCR anidada | 7 días |
| 62 PCR reordenamiento <i>BCL1/IGH</i> | PCR | 5 días |
| 63 PCR reordenamiento <i>BCL2/IGH (MBR/mcr)</i> | PCR anidada | 7 días |
| 64 PCR hipermutación somática del gen <i>IgVH</i> (ADN) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 65 PCR hipermutación somática del gen <i>IgVH</i> (ARN) | RT-PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 66 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgH</i> CDR II/CDR III | PCR | 10 días |
| 67 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgH</i> FR1/FR2/FR3 | PCR + Electroforesis capilar | 10 días |
| 68 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgK</i> e <i>IgL</i> | PCR + Electroforesis capilar | 10 días |
| 69 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRgamma</i> | PCR + Electroforesis capilar | 10 días |
| 70 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRbeta</i> | PCR + Electroforesis capilar | 10 días |
| 71 PCR otros reordenamientos: bajo demanda | RT-PCR/RT-PCR anidada PCR+Secuenciación Sanger | 7-20 días Según técnica desarrollada |

| Molecular, análisis de mutaciones (3-5 ml de MO/SP con EDTA, tejido incluido en parafina) | Técnica | Plazo |
|--|---------------------------------------|---------|
| 72 PCR mutaciones <i>CEBPa</i> bialélica (toda la región codificante) | PCR (+Clonaje) + Secuenciación Sanger | 15 días |
| 73 PCR mutaciones <i>KIT</i> (exones 8 y 17) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 74 PCR mutaciones <i>FLT3</i> (exón 14-ITD y exón 20-p.D835) | PCR + RFLP | 7 días |
| 75 PCR cuantitativa ratio <i>FLT3</i> (exón 14) (Alelo ITD/Alelo Nativo) | PCR + Electroforesis capilar | 10 días |
| 76 PCR mutaciones <i>NPM1</i> (exón 12) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |

CONTACTO:

Dra. Ma José Calasanz
mjcal@unav.es
 T. +34 948 19 47 00 (Ext. 1004)
 M +34 677 536 835

CIMA LAB Diagnostics
Genética: Área de enfermedades hematológicas (Laboratorio 1.06)
EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada
 Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)
cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

| Molecular, análisis de mutaciones (3-5 ml de MO/SP con EDTA, tejido incluido en parafina) | Técnica | Plazo |
|---|---|---|
| 77 PCR cuantitativa (RQ-PCR) Mutación <i>NPM1</i> Tipo A (exón 12) | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 15 días |
| 78 PCR mutación <i>IDH1</i> (exón 4-p.R132) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 79 PCR mutaciones <i>IDH2</i> (exón 4-p.R140 y p.R172) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 80 PCR mutación <i>ABL1</i> (exón 6-p.T315I) | ASO-PCR | 5 días |
| 81 PCR mutaciones <i>ABL1</i> región quinasa en <i>BCR-ABL1</i> (exones 4 al 7) | RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 82 PCR mutación <i>CSF3R</i> (exón 14-p.T618I) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 83 PCR mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F) | ARMS-PCR | 7 días |
| 84 PCR mutaciones <i>JAK2</i> (exón 12) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 85 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F) | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 15 días |
| 86 PCR mutaciones <i>CALR</i> (exón 9) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 87 PCR mutaciones <i>MPL</i> (exón 10) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 88 PCR mutaciones <i>SF3B1</i> (exones 12 al 16) | PCR + Clonaje / Secuenciación Sanger | 15 días |
| 89 PCR mutaciones <i>TP53</i> (exones 3 al 10) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 90 PCR mutaciones <i>SETBP1</i> (exón 3: aminoácidos 573-908) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 91 PCR mutación <i>MYD88</i> (exón 5-p.L265P) | ASO-PCR | 5 días |
| 92 PCR mutaciones <i>BRAF</i> (exón 5-p.V600E) | ASO-PCR | 5 días |
| 93 PCR mutaciones <i>BRAF</i> (exón 15) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 94 PCR mutaciones <i>KRAS</i> (exones 2 y 3) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 95 PCR mutaciones <i>NRAS</i> (exones 2 y 3) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 96 PCR mutación <i>BTK</i> (exón 15-p.C481S) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 97 PCR mutación <i>NOTCH1</i> (p.P2515fs*4) | ASO-PCR | 5 días |
| 98 PCR mutaciones <i>CXCR4</i> (exón 1) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 99 PCR mutaciones <i>ETNK1</i> (exón 3) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 100 PCR mutaciones <i>GATA1</i> (exón 2) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 101 PCR mutaciones <i>NOTCH1</i> (exones 26, 27 y 34) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 102 PCR mutaciones <i>IKZF1</i> (toda la región codificante) | PCR + Secuenciación Sanger | 15 días |
| 103 PCR mutaciones <i>CSNK1A1</i> (exones 2, 3 y 4) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 104 PCR mutaciones <i>ASXL1</i> (exón 13) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 105 PCR mutaciones NMP Triple Negativos de <i>MPL</i> (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de <i>JAK2</i> (exones 13 y 15) | PCR + Secuenciación Sanger | 15 días |
| 106 PCR mutaciones <i>HFE</i> : Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y) | PCR+RFLP | 7 días |
| 107 PCR mutaciones <i>SRSF2</i> (exón 1) | PCR + Secuenciación Sanger | 10 días |
| 108 PCR mutaciones <i>TET2</i> (exones 3 al 11) | PCR + Secuenciación Sanger | 15 días |
| 109 NGS Panel mutaciones Neoplasias Mieloides | NGS (Next Generation Sequencing) | 30 días |
| 110 NGS Panel mutaciones Mieloma Múltiple | NGS (Next Generation Sequencing) | 30 días |
| 111 NGS Panel mutaciones Leucemia Linfática Crónica | NGS (Next Generation Sequencing) | 30 días |
| 112 NGS Panel mutaciones en región tirosin quinasa de <i>ABL1</i> | NGS (Next Generation Sequencing) | 30 días |
| 113 PCR otras mutaciones: bajo demanda | ASO-PCR, ARMS-PCR, PCR+ Secuenciación Sanger | 7-20 días Según técnica desarrollada |

| Molecular, sobreexpresión de genes (3-5 ml de MO/SP con EDTA) | Técnica | Plazo |
|---|--|---------|
| 114 PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>EVII-D</i> | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 10 días |
| 115 PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>WT1</i> | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 7 días |
| 116 Otras: bajo demanda | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | |

| Otros (3-5 ml de MO/SP con EDTA) | Técnica | Plazo |
|---|------------------------------|---------|
| 117 Quimerismo Pre-Trasplante | PCR + Electroforesis capilar | 15 días |
| 118 Quimerismo Post-Trasplante (MO; SP: fracción CD3+ y fracción CD15+) | PCR + Electroforesis capilar | 15 días |

CONTACTO:

Dra. Ma José Calasanz
mjcal@unav.es
 T. +34 948 19 47 00 (Ext. 1004)
 M +34 677 536 835

CIMA LAB Diagnostics
Genética: Área de enfermedades hematológicas (Laboratorio 1.06)
EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada
 Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)
cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es