



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS 2016-17 / PLAZO DE ENTREGA: variable, consultar. Estas pruebas pueden ampliarse bajo demanda

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

FISH ((3-5 ml de MO/SP con HEPARINA, ganglio fresco, tejido incluido en parafina)	Técnica
2 FISH reordenamiento <i>BCR/ABL</i>	FISH (1 sonda)
3 FISH reordenamiento <i>PML/RARA</i>	FISH (1 sonda)
4 FISH reordenamiento <i>ETV6/RUNX1 (TEL/AML1)</i>	FISH (1 sonda)
5 FISH reordenamiento <i>RUNX1/RUNX1T1 (AML1/ETO)</i>	FISH (1 sonda)
6 FISH inversión 16 <i>CBFB/MYH11</i>	FISH (1 sonda)
7 FISH reordenamientos <i>MLL</i>	FISH (1 sonda)
8 FISH reordenamientos <i>E2A (TCF3)</i>	FISH (1 sonda)
9 FISH delección 7q	FISH (1 sonda)
10 FISH delección 5q	FISH (1 sonda)
11 FISH delección 20q	FISH (1 sonda)
12 FISH centrómero 8	FISH (1 sonda)
13 FISH reordenamientos <i>PDGFRA</i>	FISH (1 sonda)
14 FISH reordenamientos <i>PDGFRB</i>	FISH (1 sonda)
15 FISH reordenamientos <i>FGFR1</i> (8p)	FISH (1 sonda)
16 FISH múltiple LLC: del(13q)// <i>ATM</i> //trisomía 12// <i>TP53</i>	FISH Múltiple (3 sondas)
17 FISH delección 13q (13q14.3)	FISH (1 sonda)
18 FISH delección 11q/17p (<i>ATM/P53</i>)	FISH (1 sonda)
19 FISH centrómero 12	FISH (1 sonda)
20 FISH múltiple MM CP: <i>TP53</i> //1p1q // <i>IGH/FGFR3//IGH/MAF</i>	FISH Múltiple (4 sondas)
21 FISH múltiple MM (1): // <i>IGH//1q/1p//TP53</i>	FISH Múltiple (3 sondas)
22 FISH delección 13q (13q34): MM	FISH (1 sonda)
23 FISH delección 17p (<i>TP53</i>)	FISH (1 sonda)
24 FISH centrómero 17	FISH (1 sonda)
25 FISH reordenamiento <i>IGH</i>	FISH (1 sonda)
26 FISH amplificación/delección 1q/1p: MM	FISH (1 sonda)
27 FISH múltiple MM (2): <i>IGH/FGFR3//IGH/MAF</i>	FISH Múltiple (2 sondas)
28 FISH reordenamientos <i>IGH/MAF</i>	FISH (1 sonda)
29 FISH reordenamientos <i>IGH/FGFR3</i>	FISH (1 sonda)
30 FISH múltiple MM (3): <i>IGH/CCND3//IGH/MAFB</i>	FISH Múltiple (2 sondas)
31 FISH reordenamientos <i>IGH/CCND3</i>	FISH (1 sonda)
32 FISH reordenamientos <i>IGH/MAFB</i>	FISH (1 sonda)
33 FISH hiperdiploidia 5, 9 y 15 (D5S23/S721/CEP9/CEP15): MM	FISH (1 sonda)
34 FISH reordenamientos <i>ALK</i>	FISH (1 sonda)
35 FISH reordenamiento <i>IGH/BCL1</i>	FISH (1 sonda)
36 FISH reordenamiento <i>IGH/BCL2</i>	FISH (1 sonda)
37 FISH reordenamiento <i>IGH/MYC</i>	FISH (1 sonda)
38 FISH reordenamiento <i>MYC</i>	FISH (1 sonda)
39 FISH reordenamiento <i>BCL1</i>	FISH (1 sonda)

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
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
40 FISH reordenamiento <i>BCL2</i>	FISH (1 sonda)
41 FISH reordenamientos <i>BCL6</i>	FISH (1 sonda)
42 FISH reordenamiento <i>BIRC3/MALT1 (API2/MALT1)</i>	FISH (1 sonda)
43 FISH reordenamientos <i>TCR a/d</i>	FISH (1 sonda)
44 FISH <i>EGFR</i> (7p)	FISH (1 sonda)
45 FISH XY	FISH (1 sonda)
46 FISH LSI 21q	FISH (1 sonda)
47 Otras: bajo demanda	FISH (1 sonda)

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

Molecular, detección de mutaciones (3-5 ml de MO/SP con EDTA, tejido incluido en parafina)	Técnica
72 PCR mutaciones <i>CEBPa</i> bialélica (NUEVO 2016)	PCR + Secuenciación Sanger
73 PCR mutaciones <i>KIT</i> Exones 8 y 17	PCR + Secuenciación Sanger
74 PCR mutaciones <i>FLT3</i> (ITD y p.D835)	PCR + RFLP
75 PCR cuantitativa ratio <i>FLT3</i> (Alelo ITD/Alelo Nativo)	PCR + Electroforesis capilar
76 PCR mutaciones <i>NPM1</i> Exón 12	PCR + Secuenciación Sanger

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
Pío XII 55
E-31008 Pamplona - Navarra-España
cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

Molecular, detección de mutaciones (3-5 ml de MO/SP con EDTA, tejido incluido en parafina)	Técnica
77 PCR cuantitativa (RQ-PCR) Mutación <i>NPM1</i> Tipo A Exón 12	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)
78 PCR mutación <i>IDH1</i> Exón 4-p.R132	PCR + Secuenciación Sanger
79 PCR mutaciones <i>IDH2</i> Exón 4-p.R140 y p.R172	PCR + Secuenciación Sanger
80 PCR Mutación <i>ABL</i> p.T315I	ASO-PCR
81 PCR Mutaciones <i>ABL</i> región quinasa	RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger
82 PCR Mutaciones <i>CSF3R</i> Exón 14-p.T618I	PCR + Secuenciación Sanger
83 PCR Mutación <i>JAK2</i> Exón 14-p.V617F	ARMS-PCR
84 PCR Mutaciones <i>JAK2</i> Exón 12	PCR + Secuenciación Sanger
85 PCR cuantitativa (RQ-PCR) Mutación <i>JAK2</i> Exón 14-p.V617F	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)
86 PCR Mutaciones <i>CALR</i> Exón 9	PCR + Secuenciación Sanger
87 PCR Mutaciones <i>MPL</i> Exón 10	PCR + Secuenciación Sanger
88 PCR Mutaciones <i>SF3B1</i> Exones 12 al 16	PCR + Clonaje / Secuenciación Sanger
89 PCR Mutaciones <i>TP53</i> Exones 4 al 10	PCR + Secuenciación Sanger
90 PCR Mutaciones <i>SETBP1</i> Exón 3 (aminoácidos 573-908)	PCR + Secuenciación Sanger
91 PCR Mutación <i>MYD88</i> p.L265P	ASO-PCR
92 PCR Mutaciones <i>BRAF</i> p.V600E	ASO-PCR
93 PCR Mutaciones <i>BRAF</i> Exón 15	PCR + Secuenciación Sanger
94 PCR Mutaciones <i>KRAS</i> Exones 2 y 3	PCR + Secuenciación Sanger
95 PCR Mutaciones <i>NRAS</i> Exones 2 y 3	PCR + Secuenciación Sanger
96 PCR Mutación <i>BTK</i> Exón 15 p.C481S	PCR + Secuenciación Sanger
97 PCR Mutación <i>NOTCH1</i> p.P2515fs*4	ASO-PCR
98 PCR Mutaciones <i>CXCR4</i> Exón 1	PCR + Secuenciación Sanger
99 PCR Mutaciones <i>ETNK1</i> Exón 3	PCR + Secuenciación Sanger
100 PCR Mutaciones <i>GATA1</i> Exón 2	PCR + Secuenciación Sanger
101 PCR Mutaciones <i>NOTCH1</i> Exones 26, 27 y 34 (NUEVO 2016)	PCR + Secuenciación Sanger
102 PCR Mutaciones <i>IKZF1</i> (NUEVO 2016)	PCR + Secuenciación Sanger
103 PCR Mutaciones <i>CSNK1A1</i> (NUEVO 2016)	PCR + Secuenciación Sanger
104 PCR Mutaciones <i>ASXL1</i> Exón 13 (NUEVO 2016)	PCR + Secuenciación Sanger
105 PCR Mutaciones NMP Triple Negativos Exones 3, 4, 5, 6 y 12 de <i>MPL</i> y Exones 13 y 15 de <i>JAK2</i> (NUEVO 2016)	PCR + Secuenciación Sanger
106 PCR mutaciones <i>HFE</i> p.C282Y y p.H63D: Hemocromatosis	PCR+RFLP
107 PCR Mutaciones <i>SRSF2</i> Exón 1 (NUEVO 2016)	PCR + Secuenciación Sanger
108 PCR Mutaciones <i>TET2</i> Exones 3 al 11 (NUEVO 2016)	PCR + Secuenciación Sanger
109 NGS Panel mutaciones Neoplasias Mieloides	NGS (Next Generation Sequencing)
110 NGS Panel mutaciones MM: Mieloma Múltiple	NGS (Next Generation Sequencing)
111 PCR Mutaciones otros: bajo demanda	ASO-PCR, ARMS-PCR, PCR+Secuenciación Sanger

Molecular, sobreexpresión de genes (3-5 ml de MO/SP con EDTA)	Técnica
112 PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>EVII-D</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)
113 PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>WT1</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)

Otras Pruebas (3-5 ml de SP con EDTA)	Técnica
114 Quimerismo Pre-Trasplante	PCR + Electroforesis capilar
115 Quimerismo Post-Trasplante (médula ósea; SP: fracción CD3 y fracción CD15)	PCR + Electroforesis capilar

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
Pío XII 55
E-31008 Pamplona - Navarra-España
cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es