



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS 2017 / 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 fresco	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 reordenamientos <i>JAK2</i>	FISH (1 sonda)
17 FISH múltiple LLC: del(13q)// <i>ATM/TP53</i> //trisomía 12	FISH Múltiple (3 sondas)
18 FISH delección 13q (13q14.3): LLC	FISH (1 sonda)
19 FISH delección 11q/17p (<i>ATM/TP53</i>)	FISH (1 sonda)
20 FISH centrómero 12	FISH (1 sonda)
21 FISH múltiple MM CP (1): <i>TP53</i> //1p1q //IGH/FGFR3//IGH/MAF	FISH Múltiple (4 sondas)
22 FISH múltiple MM CP (2): <i>IGH/CCND3</i> //IGH/MAFB	FISH Múltiple (2 sondas)
23 FISH MM CP (3): hiperdiploidia 5, 9 y 15 (D5S23/S721/CEP9/CEP15)	FISH (1 sonda)
24 FISH MM CP: delección 13q (13q34)	FISH (1 sonda)
25 FISH MM CP: delección 17p (<i>TP53</i>)	FISH (1 sonda)
26 FISH MM CP: amplificación/delección 1q/1p	FISH (1 sonda)
27 FISH MM CP: reordenamientos <i>IGH/MAF</i>	FISH (1 sonda)
28 FISH MM CP: reordenamientos <i>IGH/FGFR3</i>	FISH (1 sonda)
29 FISH MM CP: reordenamientos <i>IGH/CCND3</i>	FISH (1 sonda)
30 FISH MM CP: reordenamientos <i>IGH/MAFB</i>	FISH (1 sonda)
31 Selección CD138+ para FISH	AutoMACS®
32 FISH reordenamientos <i>IGH</i>	FISH (1 sonda)
33 FISH reordenamientos <i>ALK</i>	FISH (1 sonda)
34 FISH reordenamientos <i>IGH/BCL1</i>	FISH (1 sonda)
35 FISH reordenamientos <i>IGH/BCL2</i>	FISH (1 sonda)
36 FISH reordenamientos <i>IGH/MYC</i>	FISH (1 sonda)
37 FISH reordenamientos <i>MYC</i>	FISH (1 sonda)
38 FISH reordenamientos <i>BCL1</i>	FISH (1 sonda)
39 FISH reordenamientos <i>BCL2</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

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

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

Molecular, análisis de mutaciones (3-5 ml de MO/SP con EDTA, tejido incluido en parafina)	Técnica
72 PCR mutaciones <i>CEBPa</i> bialélica	PCR (+Clonaje) + 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

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
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>ABL1</i> (p.T315I)	ASO-PCR
81 PCR mutaciones <i>ABL1</i> región quinasa en <i>BCR-ABL1</i>	RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger
82 PCR mutación <i>CSF3R</i> (exón 14-p.T618I)	PCR + Secuenciación Sanger
83 PCR mutación <i>JAK2</i> (p.V617F)	ARMS-PCR
84 PCR mutaciones <i>JAK2</i> (exón 12)	PCR + Secuenciación Sanger
85 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>JAK2</i> (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)	PCR + Secuenciación Sanger
102 PCR mutaciones <i>IKZF1</i>	PCR + Secuenciación Sanger
103 PCR mutaciones <i>CSNK1A1</i> (exones 2, 3, 4)	PCR + Secuenciación Sanger
104 PCR mutaciones <i>ASXL1</i> (exón 13)	PCR + Secuenciación Sanger
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
106 PCR mutaciones <i>HFE</i> (p.C282Y y p.H63D): Hemocromatosis	PCR+RFLP
107 PCR mutaciones <i>SRSF2</i> (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger
108 PCR mutaciones <i>TET2</i> (exones 3 al 11)	PCR + Secuenciación Sanger
109 NGS Panel mutaciones Neoplasias Mieloides	NGS (Next Generation Sequencing)
110 NGS Panel mutaciones Mieloma Múltiple	NGS (Next Generation Sequencing)
111 NGS Panel Mutaciones Leucemia Linfática Crónica	NGS (Next Generation Sequencing)
112 PCR otras mutaciones: bajo demanda	ASO-PCR, ARMS-PCR, PCR+Secuenciación Sanger

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

Otros (3-5 ml de MO/SP con EDTA)	Técnica
116 Quimerismo Pre-Trasplante	PCR + Electroforesis capilar
117 Quimerismo Post-Trasplante (MO; 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

Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)

cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es