



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2018-2019 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

Cariotipos (3-5 ml de MO/5 ml de 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/5 ml de 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 //1p/1q//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 hiperdiploidia 5, 9 y 15 (D5S23,D5S721/CEP9/CEP15)	FISH (1 sonda)	15 días
24 FISH deleción 13q (13q34)	FISH (1 sonda)	15 días
25 FISH deleción 17p (<i>TP53</i>)	FISH (1 sonda)	15 días
26 FISH deleción/amplificación 1p/1q	FISH (1 sonda)	15 días
27 FISH reordenamientos <i>IGH/MAF</i>	FISH (1 sonda)	15 días
28 FISH reordenamientos <i>IGH/FGFR3</i>	FISH (1 sonda)	15 días
29 FISH reordenamientos <i>IGH/CCND3</i>	FISH (1 sonda)	15 días
30 FISH 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/CCND1 (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>CCND1 (BCL1)</i>	FISH (1 sonda)	15 días
39 FISH reordenamientos <i>BCL2</i>	FISH (1 sonda)	15 días

CONTACTO:

Dra. M^a 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/5 ml de 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/10 ml de 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> FR1/FR2/FR3	PCR + Electroforesis capilar	10 días
67 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgK</i> e <i>IgL</i>	PCR + Electroforesis capilar	10 días
68 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRgamma</i>	PCR + Electroforesis capilar	10 días
69 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRbeta</i>	PCR + Electroforesis capilar	10 días
70 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/10 ml de SP con EDTA, tejido incluido en parafina)	Técnica	Plazo
71 PCR mutaciones <i>CEBPa</i> bialélica (toda la región codificante)	PCR (+Clonaje) + Secuenciación Sanger	15 días
72 PCR mutaciones <i>KIT</i> (exones 8 y 17)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
73 PCR mutaciones <i>FLT3</i> (exón 14-ITD y exón 20-p.D835)	PCR + RFLP	7 días
74 PCR cuantitativa ratio <i>FLT3</i> (exón 14) (Alelo ITD/Alelo Nativo)	PCR + Electroforesis capilar	10 días
75 PCR mutaciones <i>NPM1</i> (exón 12)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días

CONTACTO:

Dra. M^a 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/10 ml de SP con EDTA, tejido incluido en parafina)	Técnica	Plazo
76 PCR cuantitativa (RQ-PCR) Mutación <i>NPM1</i> Tipo A (exón 12)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
77 PCR mutación <i>IDH1</i> (exón 4-p.R132)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
78 PCR mutaciones <i>IDH2</i> (exón 4-p.R140 y p.R172)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
79 PCR mutación <i>ABL1</i> (exón 6-p.T315I)	ASO-PCR	5 días
80 PCR mutaciones <i>ABL1</i> región quinasa en <i>BCR-ABL1</i> (exones 4 al 7)	RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger	10 días
81 PCR mutación <i>CSF3R</i> (exón 14-p.T618I)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
82 PCR mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)	ARMS-PCR	7 días
83 PCR mutaciones <i>JAK2</i> (exón 12)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
84 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
85 PCR mutaciones <i>CALR</i> (exón 9)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
86 PCR mutaciones <i>MPL</i> (exón 10)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
87 PCR mutaciones <i>SF3B1</i> (exones 12 al 16)	PCR + Clonaje / Secuenciación Sanger	15 días
88 PCR mutaciones <i>TP53</i> (exones 3 al 10)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
89 PCR mutaciones <i>SETBP1</i> (exón 3: aminoácidos 573-908)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
90 PCR mutación <i>MYD88</i> (exón 5-p.L265P)	ASO-PCR	5 días
91 PCR mutaciones <i>BRAF</i> (exón 5-p.V600E)	ASO-PCR	5 días
92 PCR mutaciones <i>BRAF</i> (exón 15)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
93 PCR mutaciones <i>KRAS</i> (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
94 PCR mutaciones <i>NRAS</i> (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
95 PCR mutación <i>BTK</i> (exón 15-p.C481S)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
96 PCR mutación <i>NOTCH1</i> (p.P2515fs*4)	ASO-PCR	5 días
97 PCR mutaciones <i>CXCR4</i> (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
98 PCR mutaciones <i>ETNK1</i> (exón 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
99 PCR mutaciones <i>GATA1</i> (exón 2)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
100 PCR mutaciones <i>NOTCH1</i> (exones 26, 27 y 34)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
101 PCR mutaciones <i>IKZF1</i> (toda la región codificante)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
102 PCR mutaciones <i>CSNK1A1</i> (exones 2, 3 y 4)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
103 PCR mutaciones <i>ASXL1</i> (exón 13)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
104 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
105 PCR mutaciones <i>HFE</i> : Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)	PCR+RFLP	7 días
106 PCR mutaciones <i>SRSF2</i> (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
107 PCR mutaciones <i>TET2</i> (exones 3 al 11)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
108 NGS Panel mutaciones Neoplasias Mieloides	NGS (Next Generation Sequencing)	30 días
109 NGS Panel mutaciones Mieloma Múltiple	NGS (Next Generation Sequencing)	30 días
110 NGS Panel mutaciones Leucemia Linfática Crónica	NGS (Next Generation Sequencing)	30 días
111 NGS Panel mutaciones en región tirosin quinasa de <i>ABL1</i>	NGS (Next Generation Sequencing)	30 días
112 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/10 ml de SP con EDTA)	Técnica	Plazo
113 PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>EVII-D</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	10 días
114 PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>WT1</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	7 días
115 Otras: bajo demanda	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	

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

CONTACTO:

Dra. M^a 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