

GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2019-2020 / 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>KMT2A (MLL)</i>	FISH (1 sonda)	15 días
8 FISH reordenamientos <i>TCF3 (E2A)</i>	FISH (1 sonda)	15 días
9 FISH delección 7q	FISH (1 sonda)	15 días
10 FISH delección 5q	FISH (1 sonda)	15 días
11 FISH delección 20q	FISH (1 sonda)	15 días
12 FISH centrómero 8	FISH (1 sonda)	15 días
13 FISH reordenamientos <i>PDGFRalfa</i>	FISH (1 sonda)	15 días
14 FISH reordenamientos <i>PDGFRbeta</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 reordenamientos <i>CRLF2</i>	FISH (1 sonda)	15 días
18 FISH múltiple LLC: del(13q)// <i>ATM/TP53</i> //trisomía 12	FISH Múltiple (3 sondas)	15 días
19 FISH múltiple MM CP (1): <i>TP53</i> //1p/1q// <i>IGH/FGFR3</i> // <i>IGH/MAF</i>	FISH Múltiple (4 sondas)	15 días
20 FISH múltiple MM CP (2): <i>IGH/CCND3</i> // <i>IGH/MAFB</i>	FISH Múltiple (2 sondas)	15 días
21 FISH hiperdiploidia 5, 9 y 15 (D5S23,D5S721/CEP9/CEP15)	FISH (1 sonda)	15 días
22 Valoración infiltración y viabilidad de la muestra (MM)	Hemograma y fenotipo	2 días
23 Selección CD138+ para FISH	AutoMACS®/Sorter	2 días
24 FISH delección 13q (<i>RBI/DLEU1/LAMP1</i>)	FISH (1 sonda)	15 días
25 FISH reordenamientos <i>IGH</i>	FISH (1 sonda)	15 días
26 FISH reordenamientos <i>ALK</i>	FISH (1 sonda)	15 días
27 FISH reordenamiento <i>IGH/CCND1 (IGH/BCL1)</i>	FISH (1 sonda)	15 días
28 FISH reordenamiento <i>IGH/BCL2</i>	FISH (1 sonda)	15 días
29 FISH reordenamiento <i>IGH/MYC</i>	FISH (1 sonda)	15 días
30 FISH reordenamientos <i>MYC</i>	FISH (1 sonda)	15 días
31 FISH reordenamientos <i>CCND1 (BCL1)</i>	FISH (1 sonda)	15 días
32 FISH reordenamientos <i>BCL2</i>	FISH (1 sonda)	15 días
33 FISH reordenamientos <i>BCL6</i>	FISH (1 sonda)	15 días
34 FISH reordenamiento <i>BIRC3/MALT1 (API2/MALT1)</i>	FISH (1 sonda)	15 días
35 FISH reordenamientos <i>TCR alfa/delta</i>	FISH (1 sonda)	15 días
36 FISH <i>EGFR (7p)</i>	FISH (1 sonda)	15 días
37 FISH XY	FISH (1 sonda)	15 días
38 FISH LSI 21q	FISH (1 sonda)	15 días
39 Otras: bajo demanda	FISH (1 sonda)	

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, detección de reordenamientos (3-5 ml de MO/10 ml de SP con EDTA)	Técnica	Plazo
40 PCR reordenamiento <i>RUNX1/RUNX1T1</i> (<i>AML1/ETO</i>)	RT-PCR anidada	7 días
41 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>RUNX1/RUNX1T1</i> (<i>AML1/ETO</i>)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
42 PCR reordenamiento <i>PML/RARA</i> (<i>bcr1, bcr2 y bcr3</i>)	RT-PCR anidada	7 días
43 PCR reordenamiento inv (16) <i>CBFB/MYH11</i> (Tipo A, C y D)	RT-PCR anidada	7 días
44 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) (<i>CBFB/MYH11</i> Tipo A)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
45 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) (<i>CBFB/MYH11</i> Tipo D)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
46 PCR múltiple LAL B: <i>ETV6/RUNX1</i> (<i>TEL/AML1</i>), <i>KMT2A/AFF1</i> (<i>MLL/AF4</i>), <i>TCF3/PBX1</i> (<i>E2A/PBX1</i>), <i>BCR/ABL1</i>	RT-PCR anidada múltiple	7 días
47 PCR reordenamiento <i>ETV6/RUNX1</i> (<i>TEL/AML1</i>)	PCR anidada	7 días
48 PCR reordenamiento <i>KMT2A/AFF1</i> (<i>MLL/AF4</i>)	RT-PCR anidada	7 días
49 PCR reordenamiento <i>TCF3/PBX1</i> (<i>E2A/PBX1</i>)	RT-PCR anidada	7 días
50 PCR reordenamiento <i>BCR/ABL1</i> (p190 y p210)	RT-PCR anidada	10 días
51 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR/ABL1</i> p210	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	25 días
52 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR/ABL1</i> p190	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	25 días
53 PCR reordenamiento <i>FIP1L1/PDGFRalfa</i>	RT-PCR anidada	7 días
54 PCR reordenamiento <i>PDGFRbeta/ETV6</i>	RT-PCR anidada	7 días
55 PCR reordenamiento <i>BCL1/IGH</i>	PCR	5 días
56 PCR reordenamiento <i>BCL2/IGH</i> (MBR/mcr)	PCR anidada	7 días
57 PCR hipermutación somática del gen <i>IgVH</i> (ADN)	PCR + Secuenciación Sanger	20 días
58 PCR hipermutación somática del gen <i>IgVH</i> (ARN)	RT-PCR + Secuenciación Sanger	20 días
59 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgH</i> FR1/FR2/FR3	PCR + Electroforesis capilar	15 días
60 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgK</i> e <i>IgL</i>	PCR + Electroforesis capilar	15 días
61 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRgamma</i>	PCR + Electroforesis capilar	15 días
62 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRbeta</i>	PCR + Electroforesis capilar	15 días
63 PCR otros reordenamientos: bajo demanda	RT-PCR/RT-PCR anidada PCR+Secuenciación Sanger	7-20 días Según técnica
64 PCR mutaciones <i>CEBPalfa</i> bialélica (toda la región codificante)	PCR (+Clonaje) + Secuenciación Sanger	20 días
65 PCR mutaciones <i>KIT</i> (exones 8 y 17)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
66 PCR mutaciones <i>FLT3</i> (exón 14-ITD y exón 20-p.D835)	PCR + RFLP	7 días
67 PCR cuantitativa ratio <i>FLT3</i> (exón 14) (Alelo ITD/Alelo Nativo)	PCR + Electroforesis capilar	10 días
68 PCR mutaciones <i>NPM1</i> (exón 12)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
69 PCR cuantitativa (RQ-PCR) Mutación <i>NPM1</i> Tipo A (exón 12)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
70 PCR mutación <i>IDH1</i> (exón 4-p.R132)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
71 PCR mutaciones <i>IDH2</i> (exón 4-p.R140 y p.R172)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
72 PCR mutación <i>ABL1</i> (exón 6-p.T315I)	ASO-PCR	5 días
73 PCR mutaciones <i>ABL1</i> región quinasa en <i>BCR-ABL1</i> (exones 4 al 7)	RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger	10 días
74 PCR mutación <i>CSF3R</i> (exón 14-p.T618I)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
75 PCR mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)	ARMS-PCR	10 días
76 PCR mutaciones <i>JAK2</i> (exón 12)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
77 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
78 PCR mutaciones <i>CALR</i> (exón 9)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
79 PCR mutaciones <i>MPL</i> (exón 10)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
80 PCR mutaciones <i>SF3B1</i> (exones 12 al 16)	PCR + Clonaje / Secuenciación Sanger	20 días
81 PCR mutaciones <i>TP53</i> (exones 3 al 10)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
82 PCR mutaciones <i>SETBP1</i> (exón 3: aminoácidos 573-908)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
83 PCR mutación <i>MYD88</i> (exón 5-p.L265P)	ASO-PCR	5 días
84 PCR mutación <i>BRAF</i> (exón 5-p.V600E)	ASO-PCR	5 días
85 PCR mutaciones <i>BRAF</i> (exón 15)	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
86 PCR mutaciones <i>KRAS</i> (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
87 PCR mutaciones <i>NRAS</i> (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
88 PCR mutación <i>BTK</i> (exón 15-p.C481S)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
89 PCR mutación <i>NOTCH1</i> (exón 34-p.P2515fs*4)	ASO-PCR	5 días
90 PCR mutaciones <i>CXCR4</i> (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
91 PCR mutaciones <i>ETNK1</i> (exón 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
92 PCR mutaciones <i>GATA1</i> (exón 2)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
93 PCR mutaciones <i>NOTCH1</i> (exones 26, 27 y 34)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
94 PCR mutaciones <i>IKZF1</i> (toda la región codificante)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
95 PCR mutaciones <i>CSNK1A1</i> (exones 2, 3 y 4)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
96 PCR mutaciones <i>ASXL1</i> (exón 13)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
97 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
98 PCR mutaciones <i>HFE</i> : Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)	PCR+RFLP	7 días
99 PCR mutaciones <i>SRSF2</i> (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
100 PCR mutaciones <i>TET2</i> (exones 3 al 11)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
101 PCR otras mutaciones: bajo demanda	ASO-PCR, ARMS-PCR, PCR+ Secuenciación Sanger	7-20 días Según técnica

Molecular, paneles NGS (Next Generation Sequencing) (3-5 ml de MO/10 ml de SP con EDTA)	Técnica	Plazo
102 Panel mutaciones Neoplasias Mieloides (LMA, SMD y SMP). Análiza de manera simultánea SNV/indels en 48 genes (completos/regiones): <i>ANKRD26, ASXL1, ATRX, BCOR, BCORL1, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, CSNK1A1, CUX1, DDX41, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3, GATA1, GATA2, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, KIT, KMT2A, KRAS, MPL, NF1, NPM1, NRAS, PHF6, PPM1D, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3/LNK, SMC1A, SMC3, SRP72, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2.</i>	Next Generation Sequencing	30 días
103 Panel mutaciones Mieloma Múltiple (MM). Análiza de manera simultánea mutaciones en 38 genes (completos/regiones): <i>ACTG1, ATM, BIRC2, BRAF, CCND1, CDKN1B, CRBN, CYLD, DIS3, DUSP2, EGR1, FAT3, FAM46C, FGFR3, HIST1H1E, HUWE1, IRF4, KLHL6, KRAS, LTB, MAF, MAX, NF1, NFKB2, NRAS, PRDM1, PRKD2, PTPN11, RASA2, RBL, ROBO1, SP140, TP53, TRAF2, TRAF3, UBR5, ZFH4, ZNF292.</i>	Next Generation Sequencing	30 días
104 Panel mutaciones en región tirosín quinasa de ABL1. Análiza de manera simultáneamente el nivel de expresión de los transcritos de fusión de BCR-ABL1 y los SNV/indels en la región completa tirosín quinasa de ABL1 (incluye los exones 4-9)	Next Generation Sequencing	30 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, sobreexpresión de genes (3-5 ml de MO/10 ml de SP con EDTA)	Técnica	Plazo
105 PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>EVII-D</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	10 días
106 PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>WT1</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	10 días
107 Otras: bajo demanda	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	

Otras pruebas (Consultar con el laboratorio para el tipo de muestra a enviar)	Técnica	Plazo
108 Quimerismo Pre-Trasplante	PCR + Electroforesis capilar	15 días
109 Quimerismo Post-Trasplante (MO; SP: fracción CD3+ y fracción CD15+)	PCR + Electroforesis capilar	15 días
110 FISH síndromes microdeleciones	FISH (1 sonda)	15 días
111 FISH Síndromes cromosomopatías	FISH (1 sonda)	15 días
112 FISH ERBB2	FISH (1 sonda)	15 días
113 Síndrome de Angelman	FISH (1 sonda)	15 días
114 Síndrome de Di George	FISH (1 sonda)	15 días
115 Síndrome de Miller-Dieker	FISH (1 sonda)	15 días
116 Síndrome de Prader Willi	FISH (1 sonda)	15 días
117 Síndrome de Williams	FISH (1 sonda)	15 días
118 Otras: bajo demanda		

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