



## GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2020-2021 / 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/EDTA, 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 reordenamientos <i>ABL1</i>	FISH (1 sonda)	15 días
10 FISH delección 7q	FISH (1 sonda)	15 días
11 FISH delección 5q	FISH (1 sonda)	15 días
12 FISH delección 20q	FISH (1 sonda)	15 días
13 FISH centrómero 8	FISH (1 sonda)	15 días
14 FISH reordenamientos <i>PDGFRalfa</i>	FISH (1 sonda)	15 días
15 FISH reordenamientos <i>PDGFRbeta</i>	FISH (1 sonda)	15 días
16 FISH reordenamientos <i>FGFR1 (8p)</i>	FISH (1 sonda)	15 días
17 FISH reordenamientos <i>JAK2</i>	FISH (1 sonda)	15 días
18 FISH reordenamientos <i>CRLF2</i>	FISH (1 sonda)	15 días
19 FISH múltiple LLC: del(13q)// <i>ATM/TP53</i> //trisomía 12	FISH Múltiple (3 sondas)	15 días
20 FISH múltiple MM CP (1): <i>TP53 //1p/1q//IGH/FGFR3//IGH/MAF</i>	FISH Múltiple (4 sondas)	15 días
21 FISH múltiple MM CP (2): <i>IGH/CCND3//IGH/MAFB</i>	FISH Múltiple (2 sondas)	15 días
22 FISH hiperdiploidia 5, 9 y 15 (D5S23,D5S721/CEP9/CEP15)	FISH (1 sonda)	15 días
23 Valoración infiltración y viabilidad de la muestra (MM)	Hemograma y fenotipo	2 días
24 Selección CD138+ para FISH	AutoMACS®/Sorter	2 días
25 FISH delección 13q ( <i>RBI/DLEU1/LAMP1</i> )	FISH (1 sonda)	15 días
26 FISH reordenamientos <i>IGH</i>	FISH (1 sonda)	15 días
27 FISH reordenamientos <i>ALK</i>	FISH (1 sonda)	15 días
28 FISH reordenamiento <i>IGH/CCND1 (IGH/BCL1)</i>	FISH (1 sonda)	15 días
29 FISH reordenamiento <i>IGH/BCL2</i>	FISH (1 sonda)	15 días
30 FISH reordenamiento <i>IGH/MYC</i>	FISH (1 sonda)	15 días
31 FISH reordenamientos <i>MYC</i>	FISH (1 sonda)	15 días
32 FISH reordenamientos <i>CCND1 (BCL1)</i>	FISH (1 sonda)	15 días
33 FISH reordenamientos <i>BCL2</i>	FISH (1 sonda)	15 días
34 FISH reordenamientos <i>BCL6</i>	FISH (1 sonda)	15 días
35 FISH reordenamiento <i>BIRC3/MALT1 (API2/MALT1)</i>	FISH (1 sonda)	15 días
36 FISH reordenamientos <i>TCR alfa/delta</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<sup>a</sup> José Calasanz

[mjcal@unav.es](mailto: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](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)



## GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

FISH (tejido incluido en parafina)	Técnica	Plazo
40 FISH reordenamientos <i>ALK</i>	FISH (1 sonda)	15 días
41 FISH reordenamientos <i>MYC</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	15 días
42 FISH reordenamientos <i>CCND1 (BCL1)</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	15 días
43 FISH reordenamientos <i>BCL2</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	15 días
44 FISH reordenamientos <i>BCL6</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	15 días
45 FISH reordenamientos <i>BIRC3/MALT1 (API2/MALT1)</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	15 días
46 FISH reordenamientos <i>TCR</i> alfa/delta	FISH (1 sonda)	15 días
47 Otras: bajo demanda	FISH (1 sonda)	

Molecular, detección de reordenamientos (3-5 ml de MO/10 ml de SP con EDTA)	Técnica	Plazo
48 PCR reordenamiento <i>RUNX1/RUNX1T1 (AML1/ETO)</i>	RT-PCR anidada	7 días
49 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>RUNX1/RUNX1T1 (AML1/ETO)</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
50 PCR reordenamiento <i>PML/RARA (bcr1, bcr2 y bcr3)</i>	RT-PCR anidada	7 días
51 PCR reordenamiento inv (16) <i>CBFB/MYH11</i> (Tipo A, C y D)	RT-PCR anidada	7 días
52 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) <i>(CBFB/MYH11</i> Tipo A)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
53 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) <i>(CBFB/MYH11</i> Tipo D)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
54 PCR múltiple LAL B: <i>ETV6/RUNX1(TEL/AML1), KMT2A/AFF1 (MLL/AF4), TCF3/PBX1 (E2A/PBX1), BCR/ABL1</i>	RT-PCR anidada múltiple	7 días
55 PCR reordenamiento <i>ETV6/RUNX1 (TEL/AML1)</i>	PCR anidada	7 días
56 PCR reordenamiento <i>KMT2A/AFF1 (MLL/AF4)</i>	RT-PCR anidada	7 días
57 PCR reordenamiento <i>TCF3/PBX1 (E2A/PBX1)</i>	RT-PCR anidada	7 días
58 PCR reordenamiento <i>BCR/ABL1</i> (p190 y p210)	RT-PCR anidada	10 días
59 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR/ABL1</i> p210	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	25 días
60 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR/ABL1</i> p190	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	25 días
61 PCR reordenamiento <i>FIP1L1/PDGFRalfa</i>	RT-PCR anidada	7 días
62 PCR reordenamiento <i>PDGFRbeta/ETV6</i>	RT-PCR anidada	7 días
63 PCR reordenamiento <i>BCL1/IGH</i>	PCR	5 días
64 PCR reordenamiento <i>BCL2/IGH (MBR/mcr)</i>	PCR anidada	7 días
65 PCR hipermutación somática del gen <i>IgVH</i> (ADN)	PCR + Secuenciación Sanger	20 días
66 PCR hipermutación somática del gen <i>IgVH</i> (ARN)	RT-PCR + Secuenciación Sanger	20 días
67 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgH</i> FR1/FR2/FR3	PCR + Electroforesis capilar	15 días
68 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgK</i> e <i>IgL</i>	PCR + Electroforesis capilar	15 días
69 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRgamma</i>	PCR + Electroforesis capilar	15 días
70 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRbeta</i>	PCR + Electroforesis capilar	15 días
71 PCR otros reordenamientos: bajo demanda	RT-PCR/RT-PCR anidada PCR+Secuenciación Sanger	7-20 días Según técnica

### CONTACTO:

Dra. M<sup>a</sup> José Calasanz

[mjcal@unav.es](mailto: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](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://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
72 PCR mutaciones <i>CEBPAlfa</i> bialélica (toda la región codificante)	PCR (+Clonaje) + Secuenciación Sanger	20 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
77 PCR cuantitativa (RQ-PCR) Mutación <i>NPM1</i> Tipo A (exón 12) DNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
78 PCR cuantitativa (RQ-PCR) Mutación <i>NPM1</i> Tipo A (exón 12) RNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
79 PCR cuantitativa (RQ-PCR) Mutación <i>NPM1</i> Tipo B (exón 12) RNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
80 PCR cuantitativa (RQ-PCR) Mutación <i>NPM1</i> Tipo D (exón 12) RNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
81 PCR mutación <i>IDH1</i> (exón 4-p.R132)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
82 PCR mutaciones <i>IDH2</i> (exón 4-p.R140 y p.R172)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
83 PCR mutación <i>ABL1</i> (exón 6-p.T315I)	ASO-PCR	5 días
84 PCR mutaciones <i>ABL1</i> región quinasa en <i>BCR-ABL1</i> (exones 4 al 7)	RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger	10 días
85 PCR mutación <i>CSF3R</i> (exón 14-p.T618I)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
86 PCR mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)	ARMS-PCR	10 días
87 PCR mutaciones <i>JAK2</i> (exón 12)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
88 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
89 PCR mutaciones <i>CALR</i> (exón 9)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
90 PCR mutaciones <i>MPL</i> (exón 10)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
91 PCR mutaciones <i>SF3B1</i> (exones 12 al 16)	PCR + Clonaje / Secuenciación Sanger	20 días
92 PCR mutaciones <i>TP53</i> (exones 3 al 10)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
93 PCR mutaciones <i>SETBP1</i> (exón 3: aminoácidos 573-908)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
94 PCR mutación <i>MYD88</i> (exón 5-p.L265P)	ASO-PCR	5 días
95 PCR mutación <i>BRAF</i> (exón 5-p.V600E)	ASO-PCR	5 días
96 PCR mutaciones <i>BRAF</i> (exón 15)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
97 PCR mutaciones <i>KRAS</i> (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
98 PCR mutaciones <i>NRAS</i> (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
99 PCR mutación <i>BTK</i> (exón 15-p.C481S)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
100 PCR mutación <i>NOTCH1</i> (exón 34-p.P2515fs*4)	ASO-PCR	5 días
101 PCR mutaciones <i>CXCR4</i> (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
102 PCR mutaciones <i>ETNK1</i> (exón 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
103 PCR mutaciones <i>GATA1</i> (exón 2)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
104 PCR mutaciones <i>NOTCH1</i> (exones 26, 27 y 34)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
105 PCR mutaciones <i>IKZF1</i> (toda la región codificante)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
106 PCR mutaciones <i>CSNK1A1</i> (exones 2, 3 y 4)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
107 PCR mutaciones <i>ASXL1</i> (exón 13)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
108 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
109 PCR mutaciones <i>HFE</i> : Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)	PCR+RFLP	7 días
110 PCR mutaciones <i>SRSF2</i> (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
111 PCR mutaciones <i>TET2</i> (exones 3 al 11)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
112 PCR mutaciones <i>CARD11</i> (exones 4 al 10)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
113 PCR mutaciones <i>CD79A</i> (exones 4 y 5)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
114 PCR mutaciones <i>CD79B</i> (exones 5 y 6)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
115 PCR otras mutaciones: bajo demanda	ASO-PCR, ARMS-PCR, PCR+ Secuenciación Sanger	7-20 días Según técnica

### CONTACTO:

Dra. M<sup>a</sup> José Calasanz

[mjcal@unav.es](mailto: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](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)



## GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

Molecular, paneles NGS (Next Generation Sequencing) (3-5 ml de MO/10 ml de SP con EDTA)	Técnica	Plazo
116 <b>Panel mutaciones Neoplasias Mieloides (LMA, SMD y SMP) V2.</b> <b>Analiza de manera simultánea SNV/indels en 56 genes (completos/regiones):</b>	Next Generation Sequencing	30 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>ACD, ANKRD26, ASXL1, ATRX, BCOR, BCORL1, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, CSNK1A1, CUX1, DDX41, DHX34, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3 (ex.11-20), GATA1, GATA2, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, KIT, KMT2A, KRAS, MBD4, MECOM, MPL, NF1, NPM1, NRAS, PHF6, PPM1D, PTPN11, RAD21, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SETBP1, SF3B1, SH2B3/LNK, SMC1A, SMC3, SRP72, SRSF2, STAG2, TERC, TERT, TET2, TP53, U2AF1, WT1 y ZRSR2.</li> </ul>		
117 <b>Panel mutaciones Mieloma Múltiple (MM).</b> <b>Analiza de manera simultánea mutaciones en 38 genes (completos/regiones):</b>	Next Generation Sequencing	30 días
<ul style="list-style-type: none"> <li>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, RBI, ROBO1, SP140, TP53, TRAF2, TRAF3, UBR5, ZFX4 y ZNF292.</li> </ul>		
118 <b>Panel mutaciones en región tirosin quinasa de ABL1.</b> Analiza de manera simultáneamente el nivel de expresión de los transcritos de fusión de BCR-ABL1 y los SNV/indels en la región completa tirosin quinasa de ABL1 (incluye los exones 4-9)	Next Generation Sequencing	30 días

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

Otras pruebas (Consultar con el laboratorio para el tipo de muestra a enviar)	Técnica	Plazo
122 Quimerismo Pre-Trasplante	PCR + Electroforesis capilar	15 días
123 Quimerismo Post-Trasplante (MO; SP: fracción CD3+ y fracción CD15+)	PCR + Electroforesis capilar	15 días
124 FISH Síndromes microdeleciones	FISH (1 sonda)	15 días
125 FISH Síndromes cromosomopatías	FISH (1 sonda)	15 días
126 FISH <i>ERBB2</i>	FISH (1 sonda)	15 días
127 Síndrome de Angelman	FISH (1 sonda)	15 días
128 Síndrome de Di George	FISH (1 sonda)	15 días
129 Síndrome de Miller-Dieker	FISH (1 sonda)	15 días
130 Síndrome de Prader Willi	FISH (1 sonda)	15 días
131 Síndrome de Williams	FISH (1 sonda)	15 días
132 Síndrome de Turner	FISH (1 sonda)	15 días
133 Otras: bajo demanda		

### CONTACTO:

Dra. M<sup>a</sup> José Calasanz

[mjcal@unav.es](mailto: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](mailto:cimalabdiagnostics@unav.es) / [www.cimalabdiagnostics.es](http://www.cimalabdiagnostics.es)