



## GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2023-2024 / 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)	Técnica	Plazo
2 FISH reordenamiento <i>BCR::ABL1</i>	FISH (1 sonda)	7 días
3 FISH reordenamiento <i>PML::RARA</i>	FISH (1 sonda)	7 días
4 FISH reordenamiento <i>ETV6::RUNX1 (TEL::AML1)</i>	FISH (1 sonda)	7 días
5 FISH reordenamiento <i>RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO)</i>	FISH (1 sonda)	7 días
6 FISH inversión (16) <i>CBFB::MYH11</i>	FISH (1 sonda)	7 días
7 FISH reordenamientos <i>KMT2A (MLL)</i>	FISH (1 sonda)	7 días
8 FISH reordenamientos <i>TCF3 (E2A)</i>	FISH (1 sonda)	7 días
9 FISH reordenamientos <i>ABL1</i>	FISH (1 sonda)	7 días
10 FISH deleción 6q	FISH (1 sonda)	7 días
11 FISH deleción 7q	FISH (1 sonda)	7 días
12 FISH deleción 5q	FISH (1 sonda)	7 días
13 FISH deleción 20q	FISH (1 sonda)	7 días
14 FISH centrómero 8	FISH (1 sonda)	7 días
15 FISH reordenamientos <i>PDGFRA</i>	FISH (1 sonda)	7 días
16 FISH reordenamientos <i>PDGFRB</i>	FISH (1 sonda)	7 días
17 FISH reordenamientos <i>FGFR1 (8p)</i>	FISH (1 sonda)	7 días
18 FISH reordenamientos <i>JAK2</i>	FISH (1 sonda)	7 días
19 FISH reordenamientos <i>CRLF2</i>	FISH (1 sonda)	7 días
20 FISH múltiple LLC: 13q ( <i>RB1/DLEU1/LAMP1</i> ), 11q ( <i>ATM</i> ), 17p ( <i>TP53</i> ), trisomía 12	FISH Múltiple (3 sondas)	7 días
21 FISH deleción 13q ( <i>RB1/DLEU1/LAMP1</i> )	FISH (1 sonda)	7 días
22 FISH deleción 11q ( <i>ATM</i> ) / 17p ( <i>TP53</i> )	FISH (1 sonda)	7 días
23 FISH centrómero 12	FISH (1 sonda)	7 días
24 FISH múltiple MM CP (1): <i>TP53</i> , 1p/1q, <i>IGH::NSD2/FGFR3</i> , <i>IGH::MAF</i>	FISH Múltiple (4 sondas)	7 días
25 FISH deleción 17p ( <i>TP53</i> )	FISH (1 sonda)	7 días
26 FISH deleción 1p ( <i>CDKN2C</i> ) / amplificación 1q ( <i>CKS1B</i> )	FISH (1 sonda)	7 días
27 FISH reordenamiento <i>IGH::NSD2/FGFR3</i>	FISH (1 sonda)	7 días
28 FISH reordenamiento <i>IGH::MAF</i>	FISH (1 sonda)	7 días
29 FISH múltiple MM CP (2): <i>IGH::CCND3</i> , <i>IGH::MAFB</i>	FISH Múltiple (2 sondas)	7 días
30 FISH reordenamiento <i>IGH::CCND3</i>	FISH (1 sonda)	7 días
31 FISH reordenamiento <i>IGH::MAFB</i>	FISH (1 sonda)	7 días
32 FISH hiperdiploidía 5, 9 y 15 (D5S23, D5S721/CEP9/CEP15)	FISH (1 sonda)	7 días
33 Valoración infiltración y viabilidad de la muestra (MM)	Hemograma y fenotipo	2 días
34 Selección CD138+ para FISH	AutoMACS®/Sorter	2 días
35 FISH reordenamientos <i>IGH</i>	FISH (1 sonda)	7 días
36 FISH reordenamientos <i>ALK</i>	FISH (1 sonda)	7 días
37 FISH reordenamiento <i>IGH::CCND1 (IGH::BCL1)</i>	FISH (1 sonda)	7 días
38 FISH reordenamiento <i>IGH::BCL2</i>	FISH (1 sonda)	7 días
39 FISH reordenamiento <i>IGH::MYC</i>	FISH (1 sonda)	7 días
40 FISH reordenamientos <i>MYC</i>	FISH (1 sonda)	7 días
41 FISH reordenamientos <i>CCND1 (BCL1)</i>	FISH (1 sonda)	7 días

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 (3-5 ml de MO / 5 ml de SP con HEPARINA/EDTA, ganglio fresco)	Técnica	Plazo
42 FISH reordenamientos <i>BCL2</i>	FISH (1 sonda)	7 días
43 FISH reordenamientos <i>BCL6</i>	FISH (1 sonda)	7 días
44 FISH reordenamiento <i>BIRC3::MALT1 (API2::MALT1)</i>	FISH (1 sonda)	7 días
45 FISH reordenamientos <i>TCRA/TCRD</i>	FISH (1 sonda)	7 días
46 FISH XY	FISH (1 sonda)	7 días
47 FISH LSI 21q	FISH (1 sonda)	7 días
48 Otras: bajo demanda	FISH (1 sonda)	7 días

FISH (tejido incluido en parafina)	Técnica	Plazo
49 FISH reordenamientos <i>ALK</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
50 FISH reordenamientos <i>MYC</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
51 FISH reordenamientos <i>CCND1(BCL1)</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
52 FISH reordenamientos <i>BCL2</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
53 FISH reordenamientos <i>BCL6</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
54 FISH reordenamientos <i>BIRC3::MALT1 (API2::MALT1)</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
55 FISH reordenamientos <i>TCRA/TCRD</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
56 FISH delección 17p ( <i>TP53</i> ) (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
57 Otras: bajo demanda	FISH (1 sonda)	10 días

Molecular, detección de reordenamientos (3-5 ml de MO / 10 ml de SP con EDTA)	Técnica	Plazo
58 PCR reordenamiento <i>RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO)</i>	RT-PCR anidada	7 días
59 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO)</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
60 PCR reordenamiento <i>PML::RARA</i> (bcr1, bcr2 y bcr3)	RT-PCR anidada	7 días
61 PCR reordenamiento inv (16) <i>CBFB::MYH11</i> (Tipo A, C y D)	RT-PCR anidada	7 días
62 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) ( <i>CBFB::MYH11</i> Tipo A)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
63 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) ( <i>CBFB::MYH11</i> Tipo D)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
64 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
65 PCR reordenamiento <i>ETV6::RUNX1 (TEL::AML1)</i>	RT-PCR anidada	7 días
66 PCR reordenamiento <i>KMT2A::AFF1 (MLL::AF4)</i>	RT-PCR anidada	7 días
67 PCR reordenamiento <i>TCF3::PBX1 (E2A::PBX1)</i>	RT-PCR anidada	7 días
68 PCR reordenamiento <i>BCR::ABL1</i> (p190 y p210)	RT-PCR anidada	10 días
69 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR::ABL1</i> p210	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	25 días
70 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR::ABL1</i> p190	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	25 días
71 PCR reordenamiento <i>FIP1L1::PDGFRA</i>	RT-PCR anidada	7 días
72 PCR reordenamiento <i>PDGFRB::ETV6</i>	RT-PCR anidada	7 días
73 PCR reordenamiento <i>CCND1::IGH (BCL1::IGH)</i>	PCR	7 días
74 PCR reordenamiento <i>BCL2::IGH (MBR/mcr)</i>	PCR anidada	10 días
75 PCR hipermutación somática de la región variable del gen <i>IgH (IgVH)</i> (DNA)	PCR + Secuenciación Sanger	20 días
76 PCR hipermutación somática de la región variable del gen <i>IgH (IgVH)</i> (RNA)	RT-PCR + Secuenciación Sanger	20 días
77 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgH</i> regiones FR1/FR2/FR3	PCR + Electroforesis capilar	15 días
78 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgK</i> e <i>IgL</i>	PCR + Electroforesis capilar	15 días
79 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRG</i>	PCR + Electroforesis capilar	15 días
89 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRB</i>	PCR + Electroforesis capilar	15 días
81 PCR otros reordenamientos: bajo demanda	RT-PCR/RT-PCR anidada PCR+Secuenciación Sanger	Consultar

### 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	Técnica	Plazo
(3-5 ml de MO / 10 ml de SP con EDTA, tejido incluido en parafina)		
82 PCR mutaciones <i>CEBPA</i> (toda la región codificante)	PCR + Secuenciación Sanger	20 días
83 PCR mutaciones <i>KIT</i> (exones 8 y 17)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
84 PCR mutaciones <i>FLT3</i> (exón 14-ITD y exón 20-p.D835)	PCR + RFLP + Electroforesis capilar	3 días
85 PCR cuantitativa ratio <i>FLT3</i> (exón 14) (Alelo ITD/Alelo Nativo)	PCR + Electroforesis capilar	10 días
86 PCR mutaciones <i>NPM1</i> (exón 12)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
87 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>NPM1</i> Tipo A (exón 12) DNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
88 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>NPM1</i> Tipo A (exón 12) RNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
89 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>NPM1</i> Tipo B (exón 12) RNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
90 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>NPM1</i> Tipo D (exón 12) RNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
91 PCR mutación <i>IDH1</i> (exón 4-p.R132)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
92 PCR mutaciones <i>IDH2</i> (exón 4-p.R140 y p.R172)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
93 PCR mutación <i>ABL1</i> (exón 6-p.T315I)	ASO-PCR	7 días
94 PCR mutaciones <i>ABL1</i> región quinasa en <i>BCR::ABL1</i> (exones 4 al 7)	RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger	10 días
95 PCR mutación <i>CSF3R</i> (exón 14-p.T618I)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
96 PCR mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)	ARMS-PCR	10 días
97 PCR mutaciones <i>JAK2</i> (exón 12)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
98 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
99 PCR mutaciones <i>CALR</i> (exón 9)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
100 PCR mutaciones <i>MPL</i> (exón 10)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
101 PCR mutaciones <i>SF3B1</i> (exones 12 al 16)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
102 PCR mutaciones <i>TP53</i> (exones 3 al 10)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
103 PCR mutaciones <i>SETBP1</i> (exón 3: aminoácidos 573-908)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
104 PCR mutación <i>MYD88</i> (exón 5-p.L265P)	ASO-PCR	7 días
105 PCR mutación <i>BRAF</i> (exón 5-p.V600E)	ASO-PCR	7 días
106 PCR mutaciones <i>BRAF</i> (exón 15)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
107 PCR mutaciones <i>KRAS</i> (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
108 PCR mutaciones <i>NRAS</i> (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
109 PCR mutación <i>BTk</i> (exón 15-p.C481S)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
110 PCR mutación <i>NOTCH1</i> (exón 34-p.P2515fs*4)	ASO-PCR	7 días
111 PCR mutaciones <i>CXCR4</i> (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
112 PCR mutaciones <i>ETNK1</i> (exón 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
113 PCR mutaciones <i>GATA1</i> (exón 2)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
114 PCR mutaciones <i>NOTCH1</i> (exones 26, 27 y 34)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
115 PCR mutaciones <i>IKZF1</i> (toda la región codificante)	RT-PCR + Secuenciación Sanger	15 días
116 PCR mutaciones <i>CSNK1A1</i> (exones 2, 3 y 4)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
117 PCR mutaciones <i>ASXL1</i> (exón 13)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
118 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
119 PCR mutaciones <i>HFE</i> Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)	PCR + RFLP	7 días
120 PCR mutaciones <i>SRSF2</i> (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
121 PCR mutaciones <i>TET2</i> (exones 3 al 11)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
122 PCR mutaciones <i>CARD11</i> (exones 4 al 10)	RT-PCR + Secuenciación Sanger	10 días
123 PCR mutaciones <i>CD79A</i> (exones 4 y 5)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
124 PCR mutaciones <i>CD79B</i> (exones 5 y 6)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
125 PCR mutaciones <i>UBA1</i> (exón 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
126 PCR otras mutaciones: bajo demanda	ASO-PCR, ARMS-PCR, PCR + Secuenciación Sanger	Consultar

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
127 <b>Panel mutaciones Neoplasias Mieloides (LMA, SMD y SMP) V2.</b> <b>Analiza de manera simultánea SNV/indels en 56 genes (completos/regiones):</b> <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>	Next Generation Sequencing	30 días
128 <b>Panel mutaciones Mieloma Múltiple (MM).</b> <b>Analiza de manera simultánea mutaciones en 38 genes (completos/regiones):</b> <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, RB1, ROBO1, SP140, TP53, TRAF2, TRAF3, UBR5, ZFX4 y ZNF292.</li> </ul>	Next Generation Sequencing	30 días
129 <b>Panel mutaciones TP53.</b> Analiza SNV/indels en toda la secuencia codificante del gen.	Next Generation Sequencing	30 días

Molecular, sobreexpresión de genes (3-5 ml de MO / 10 ml de SP con EDTA)	Técnica	Plazo
130 PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>EVI1-D</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
131 PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>WT1</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
132 Otras: bajo demanda	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	Consultar

Otras pruebas (Consultar con el laboratorio para el tipo de muestra a enviar)	Técnica	Plazo
133 Quimerismo Pre-Trasplante	PCR + Electroforesis capilar	15 días
134 Quimerismo Post-Trasplante (MO; SP: fracción CD3+ y fracción CD15+)	PCR + Electroforesis capilar	15 días
135 Selección Subpoblaciones para Biología Molecular	AutoMACS®/Sorter	2 días
136 Cariotipo constitucional de alta resolución	Cariotipo, bandas G	15 días
137 FISH Síndromes microdelecciones	FISH (1 sonda)	15 días
138 FISH Síndromes cromosomopatías	FISH (1 sonda)	15 días
139 Síndrome de Angelman	FISH (1 sonda)	15 días
140 Síndrome de Di George	FISH (1 sonda)	15 días
141 Síndrome de Miller-Dieker	FISH (1 sonda)	15 días
142 Síndrome de Prader Willi	FISH (1 sonda)	15 días
143 Síndrome de Williams	FISH (1 sonda)	15 días
144 Síndrome de Turner	FISH (1 sonda)	15 días
145 Otras: bajo demanda	FISH (1 sonda)	Consultar

### 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)