

## 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 ETV6::RUNX1 (TEL::AML1)	FISH (1 sonda)	7 días
5 FISH reordenamiento RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO)	FISH (1 sonda)	7 días
6 FISH inversión (16) CBFB::MYH11	FISH (1 sonda)	7 días
7 FISH reordenamientos KMT2A (MLL)	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 FGFR1 (8p)	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 (RB1/DLEU1/LAMP1)	FISH (1 sonda)	7 días
22 FISH deleción 11q (ATM) /17p (TP53)	FISH (1 sonda)	7 días
23 FISH centrómero 12	FISH (1 sonda)	7 días
24 FISH múltiple MM CP (1): TP53, 1p/1q, IGH::NSD2/FGFR3, IGH::MAF	FISH Múltiple (4 sondas)	7 días
25 FISH deleción 17p (TP53)	FISH (1 sonda)	7 días
26 FISH deleción 1p (CDKN2C) /amplificación 1q (CKS1B)	FISH (1 sonda)	7 días
27 FISH reordenamiento IGH::NSD2/FGFR3	FISH (1 sonda)	7 días
28 FISH reordenamiento <i>IGH::MAF</i>	FISH (1 sonda)	7 días
29 FISH múltiple MM CP (2): IGH::CCND3, IGH::MAFB	FISH Múltiple (2 sondas)	7 días
30 FISH reordenamiento IGH::CCND3	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 IGH::CCND1 (IGH::BCL1)	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 MYC	FISH (1 sonda)	7 días
41 FISH reordenamientos <i>CCND1 (BCL1)</i>	FISH (1 sonda)	7 días

### 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



GENETICA: AREA DE ENFERMEDADES HEMATOLOGICAS			
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 BIRC3::MALT1 (API2::MALT1)	FISH (1 sonda)	7 días	
45 FISH reordenamientos TCRA/TCRD	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 MYC (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 BIRC3::MALT1 (API2::MALT1) (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
55 FISH reordenamientos TCRA/TCRD (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
56 FISH deleción 17p (TP53) (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
57 Otras: bajo demanda	FISH (1 sonda)	10 días

(3-5 ml de MO / 10 ml de SP con EDTA)RT-PCR anidada7 días58 PCR reordenamiento RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO)RT-PCR anidada7 días59 PCR cuantitativa (RQ-PCR) RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO)PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)15 días60 PCR reordenamiento PML::RARA (bcr1, bcr2 y bcr3)RT-PCR anidada7 días
59 PCR cuantitativa (RQ-PCR) RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO) PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) 15 día:
60 PCR reordenamiento PMI "PARA (hcr1 hcr2 v hcr3) RT-PCR anidada 7 días
of terreordenamento timetritteri, betz y betaj
61 PCR reordenamiento inv (16) CBFB::MYH11 (Tipo A, C y D) RT-PCR anidada 7 días
62 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) (CBFB::MYH11 Tipo A) PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) 15 día:
63 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) (CBFB::MYH11 Tipo D) PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) 15 día:
64 PCR múltiple LAL B: ETV6::RUNX1(TEL::AML1),
KMT2A::AFF1 (MLL::AF4), TCF3::PBX1 (E2A::PBX1), BCR::ABL1 RT-PCR anidada múltiple 7 días
65 PCR reordenamiento ETV6::RUNX1 (TEL::AML1) RT-PCR anidada 7 días
66 PCR reordenamiento KMT2A::AFF1 (MLL::AF4) RT-PCR anidada 7 días
67 PCR reordenamiento TCF3::PBX1 (E2A::PBX1) RT-PCR anidada 7 días
68 PCR reordenamiento BCR::ABL1 (p190 y p210) RT-PCR anidada 10 día
69 PCR cuantitativa (RQ-PCR) BCR::ABL1 p210 PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) 25 día
70 PCR cuantitativa (RQ-PCR) BCR::ABL1 p190 PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) 25 día
71 PCR reordenamiento FIP1L1::PDGFRA 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 BCL2::IGH (MBR/mcr) PCR anidada 10 día
75 PCR hipermutación somática de la región variable
del gen <i>lgH (lgVH)</i> (DNA) PCR + Secuenciación Sanger 20 día
76 PCR hipermutación somática de la región variable
del gen <i>IgH (IgVH)</i> (RNA) RT-PCR + Secuenciación Sanger 20 día
77 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgH</i> regiones FR1/FR2/FR3 PCR + Electroforesis capilar 15 día:
78 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>lgK</i> e <i>lgL</i> PCR + Electroforesis capilar 15 día:
79 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRG</i> PCR + Electroforesis capilar 15 día:
89 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRB</i> PCR + Electroforesis capilar 15 día:
81 PCR otros reordenamientos: bajo demanda RT-PCR/RT-PCR anidada Consult
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

183	Molecular, análisis de mutaciones	Técnica	Plazo
1972   1972   1973   1974	(3-5 ml de MO / 10 ml de SP con EDTA, tejido incluido en parafina)		
1972   1972   1973   1974	82 PCR mutaciones <i>CEBPA</i> (toda la región codificante)	PCR + Secuenciación Sanger	20 días
84 PCR mutaciones ELT3 (exón 14/1D y exón 20-p.0835)         PCR + Electroforesis capilar         3 días           85 PCR cuantitativa ratio FLT3 (exón 14) (Alelo ITD/Alelo Nativo)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           86 PCR mutaciones NPMI (exón 12)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           87 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMI (po A (exón 12) RNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 días           88 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMI (po A (exón 12) RNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 días           89 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMI (po A (exón 12) RNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 días           80 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMI (po A (exón 12) RNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 días           90 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMI (po A (exón 12) RNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 días           91 PCR mutación ABLT (exón 4-p.R192)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           92 PCR mutación ABLT (exón 4-p.R1912)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           95 PCR mutación ABLT (exón 14-p.V617)         ARM-PCR         10 días           96 PCR mutación ABLT (exón 14-p.V617)         ARM-PCR         10 días           97 PCR vultación ABLT (exón 14-p.V617)         PCR vultación ABLT (exón 14-p.V617)         PCR			
85 PCR cuantitativa ratio FLT3 (exón 14) (Alelo ITD/Alelo Nativo)         PCR + Electroforesis capilar         10 dias           87 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMT (po A (exón 12) DNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 dias           88 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMT (po A (exón 12) RNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 dias           89 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMT (po A (exón 12) RNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 dias           90 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMT (po D (exón 12) RNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 dias           91 PCR mutación (DPH (exón 4-p.R132))         PCR PC Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 dias           91 PCR mutación (DPH (exón 4-p.R132))         PCR PC Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 dias           92 PCR mutación (DPH (exón 4-p.R140 yp.R172)         PCR + Secuenciación Sanger         10 dias           93 PCR mutación ABLT (exón 6-p.T315)         ASO-PCR         7 dias           94 PCR mutación (ASTA) (exón 14-p.1618)         PCR - Secuenciación Sanger         10 dias           95 PCR mutación (ASTA) (exón 14-p.1618)         PCR - Secuenciación Sanger         10 dias           96 PCR mutación (ASTA) (exón 14-p.1618)         PCR - Secuenciación Sanger         10 dias           97 PCR mutación (ASTA) (exón 12)         PCR - Secuenciación Sanger         1		PCR + RFLP + Electroforesis capilar	3 días
86 PCR mutaciones NPMI (exón 12)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           87 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMI Tipo A (exón 12) DNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TagMan)         15 días           88 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMI Tipo B (exón 12) RNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TagMan)         15 días           89 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMI Tipo B (exón 12) RNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TagMan)         15 días           91 PCR mutación (PCR) mutación NPMI Tipo D (exón 12) RNA         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TagMan)         15 días           91 PCR mutación (PCR) mutación (PMI) (exón 4-p.R140 y p.R172)         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TagMan)         15 días           92 PCR mutación (PCR) mutación (PCR) (exón 4-p.R140 y p.R172)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           92 PCR mutación (PCR) (exón 4-p.R140 y p.R172)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           93 PCR mutación (PCR) (exón 4-p.R140 y p.R172)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           94 PCR mutación (PCR) (exón 14-p.R181)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           95 PCR mutación (PCR) (exón 14-p.R181)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           96 PCR mutación (PCR) (exón 14-p.R181)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           100 PCR mutaciónes (PCR) (exón 15)         PCR + Secuenciación Sang			
15   BR   PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMT Tipo A (exón 12) DNA   PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)   15 dias   PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMT Tipo B (exón 12) RNA   PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)   15 dias   PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMT Tipo B (exón 12) RNA   PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)   15 dias   PCR mutación IDHT (exón 4-p.R182)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutación IDHT (exón 4-p.R182)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutación IDHT (exón 4-p.R182)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutación RDHT (exón 4-p.R182)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutación RDHT (exón 4-p.R182)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutación RDHT (exón 4-p.R182)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutación RDHT (exón 4-p.R182)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutación CSFSR (exón 14-p.N617F)   PCR anidada + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutación JAKZ (exón 14-p.N617F)   PCR anidada + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutación JAKZ (exón 14-p.N617F)   PCR cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)   15 dias   PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación JAKZ (exón 14-p.N617F)   PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)   15 dias   PCR mutaciónes SECENT (exón 10)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes SECENT (exón 10)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes SECENT (exón 10)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes SECENT (exón 10)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes SECENT (exón 10)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes SECENT (exón 10)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes SECENT (exón 10)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes SECENT (exón 10)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes SECENT (exón 10)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutaciónes SECENT (exón 10)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutaciónes SECENT (exón 10)   PCR + Secuenciación Sa		·	
PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMT Tipo A (exón 12 ) RNA   PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TagMan)   15 dias   15 dias   15 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMT Tipo B (exón 12 ) RNA   PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TagMan)   15 dias   15 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación NPMT Tipo D (exón 12 ) RNA   PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TagMan)   15 dias   15 PCR mutación (DMT (exón 4-p.R132)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   15 PCR mutación (DMT (exón 4-p.R140 y p.R172)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   15 PCR mutación ABLT (exón 6-p.1315)   ASO-PCR   7 dias   15 PCR mutación ABLT (exón 6-p.1315)   ASO-PCR   7 dias   15 PCR mutación ABLT (exón 6-p.1315)   ASO-PCR   PCR mutación ABLT (exón 6-p.1315)   ASO-PCR   PCR mutación ABLT (exón 14-p.1618)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   10 PCR mutación JAKZ (exón 14-p.1618)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutación JAKZ (exón 14-p.1618)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutación JAKZ (exón 12)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutación JAKZ (exón 14-p.1618)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes ABLT (exón 9)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes ABLT (exón 19)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes SESTE/Exone 12 al 16)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes PEST (exones 12 al 16)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes PEST (exones 12 al 16)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes PEST (exones 12 al 16)   PCR + Secuenciación Sanger   15 dias   PCR mutaciónes PEST (exones 12 al 16)   PCR + Secuenciación Sanger   10 dias   PCR mutaciónes PRAF (exón 15)   PCR mutaciónes PCR (exón 15)   PCR mutaciónes PC			15 días
15   15   15   15   15   15   15   15			15 días
91 PCR mutacion in DH1 (exón 4-p.R132)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           92 PCR mutaciones IDH2 (exón 4-p.R140 y p.R172)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           93 PCR mutación ABLI (exón 4-p.R1815)         ASO-PCR         7 días           94 PCR mutaciónes SABLI región quinasa en BCR: ABLI (exones 4 al 7)         RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger         10 días           95 PCR mutación (SF3R) (exón 14-p.T6181)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           96 PCR mutación (SF3R) (exón 14-p.V617F)         ARMS-PCR         10 días           97 PCR mutaciones JAK2 (exón 12)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           98 PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación JAK2 (exón 14-p.V617F)         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 días           100 PCR mutaciones CALR (exón 9)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           101 PCR mutaciones SF3B1 (exones 12 al 16)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           101 PCR mutaciones SF3B1 (exones 12 al 16)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           102 PCR mutaciones SF3B1 (exones 12 al 16)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           104 PCR mutación BRAPE (exón 3: aminoádidos 573-908)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           105 PCR mutación BRAP (exón 5-p.L265P)         ASO-PCR         7 día			15 días
PCR mutaciones   DHZ (exón 4-p.R132)   PCR + Secuenciación Sanger   10 días			15 días
92         PCR mutaciones JBL/ (exón 4-p.Rt40 y p.Rt72)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           93         PCR mutación ABL/ (exón 6-p.1315)         ASO-PCR         7 días           94         PCR mutaciónes ABL/ (exón 14-p.1618)         PCR mutación Sanger         10 días           95         PCR mutación CSF3R (exón 14-p.0617)         ARMS-PCR         10 días           96         PCR mutación SAZ (exón 14-p.0617)         ARMS-PCR         10 días           97         PCR mutaciones AZ/ (exón 12)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           98         PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación JAKZ (exón 14-p.V617F)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           99         PCR mutaciones AZ/ (exón 19)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           100         PCR mutaciones SF26 (exón 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           101         PCR mutaciones SF287 (exón sa 3 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           101         PCR mutaciones SF287 (exón sa 3 al 10)         PCR mutaciones SF287 (exón sa 3 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           102         PCR mutaciones SFAS (exón sa 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           105         PCR mutación BARA (exón 5-p.V600F)         ASO-PC	91 PCR mutación <i>IDH1</i> (exón 4-p.R132)	· · · · · · · ·	10 días
93         PCR mutación ABL1 (exón 6-p.T315))         ASO-PCR         7 días           94         PCR mutaciones ABL1 región quinasa en BCR:ABL1 (exones 4 al 7)         RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger         10 días           95         PCR mutación CSF3R (exón 14-p.1618))         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           96         PCR mutación sex JAK2 (exón 14-p.V617F)         ARMS-PCR         10 días           97         PCR mutaciones JAK2 (exón 12)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           98         PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación JAK2 (exón 14-p.V617F)         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 días           99         PCR mutaciones CALR (exón 9)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           100         PCR mutaciones MFL (exón 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           101         PCR mutaciones SF3B1 (exón 12 al 16)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           102         PCR mutaciones SF3B1 (exón 3: aminoácidos 573-908)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           104         PCR mutaciones SETBP1 (exón 3: aminoácidos 573-908)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           105         PCR mutaciones SRAF (exón 5-p.V600E)         ASO-PCR         7 días           106         PCR mutaciones SRAF (exón 15-p.			10 días
94         PCR mutaciones ABL1 región quinasa en BCR::ABL1 (exones 4 al 7)         RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger         10 días           95         PCR mutación CSF3R (exón 14-p.16181)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           96         PCR mutación JAK2 (exón 12)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           97         PCR mutaciones JAK2 (exón 12)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           98         PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación JAK2 (exón 14-p.V617F)         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 días           99         PCR mutaciones MZL (exón 19)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           101         PCR mutaciones MZL (exón 19)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           102         PCR mutaciones SF3B1 (exones 12 al 16)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           102         PCR mutaciones SF58B1 (exones 3 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           104         PCR mutación MYDB8 (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           105         PCR mutación BRAF (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           106         PCR mutación BRAF (exón 15)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           107         PCR mutaciones RRAF (exón 15)         PCR + Secue			7 días
95         PCR mutación CSF3R (exón 14-p.1618)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           96         PCR mutación JAKZ (exón 14-p.V617F)         ARMS-PCR         10 días           97         PCR mutación JAKZ (exón 14-p.V617F)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           98         PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación JAKZ (exón 14-p.V617F)         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 días           99         PCR mutaciones CALR (exón 9)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           100         PCR mutaciones SF381 (exón 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           101         PCR mutaciones SF381 (exónes 12 al 16)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           102         PCR mutaciones SF381 (exónes 2 al 16)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           103         PCR mutaciones SF381 (exónes 3 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           104         PCR mutación SF16PT (exón 3-p.1600F)         ASO-PCR         7 días           105         PCR mutación BRAF (exón 5-p.165P)         ASO-PCR         7 días           106         PCR mutación BRAF (exón 15)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           107         PCR mutaciones BRAF (exón 15)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días		RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger	10 días
96         PCR mutación JAK2 (exón 14-p.V617F)         ARMS-PCR         10 días           97         PCR mutaciones JAK2 (exón 12)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           89         PCR cuantitativa (RO-PCR) mutación JAK2 (exón 14-p.V617F)         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 días           99         PCR mutaciones CALR (exón 9)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           100         PCR mutaciones SF3B1 (exones 12 al 16)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           101         PCR mutaciones SF3B1 (exones 12 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           102         PCR mutaciones SF3B1 (exones 12 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           103         PCR mutaciones SF3B1 (exones 12 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           104         PCR mutaciónes SF3B1 (exones 12 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           105         PCR mutaciónes BRAF (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           105         PCR mutación BRAF (exón 5-p.0460E)         ASO-PCR         7 días           106         PCR mutaciónes RRAF (exón 5-p.0460E)         ASO-PCR         7 días           107         PCR mutaciónes RRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 d			10 días
98         PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación JAK2 (exón 14-p.V617F)         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 días           99         PCR mutaciones CALR (exón 9)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           100         PCR mutaciones MPL (exón 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           101         PCR mutaciones SF3B7 (exones 12 al 16)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           102         PCR mutaciones SF3B7 (exones 3 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           103         PCR mutaciónes SF3B7 (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           104         PCR mutación MYD88 (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           105         PCR mutación BRAF (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           106         PCR mutaciónes BRAF (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           107         PCR mutaciónes BRAF (exón 15)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           107         PCR mutaciónes KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutaciónes KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutaciones KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días	96 PCR mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)	ARMS-PCR	10 días
98         PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación JAK2 (exón 14-p.V617F)         PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)         15 días           99         PCR mutaciones CALR (exón 9)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           100         PCR mutaciones MPL (exón 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           101         PCR mutaciones SF3B7 (exones 12 al 16)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           102         PCR mutaciones SF3B7 (exones 3 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           103         PCR mutaciónes SF3B7 (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           104         PCR mutación MYD88 (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           105         PCR mutación BRAF (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           106         PCR mutaciónes BRAF (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           107         PCR mutaciónes BRAF (exón 15)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           107         PCR mutaciónes KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutaciónes KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutaciones KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días		PCR + Secuenciación Sanger	15 días
100         PCR mutaciones MPL (exón 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           101         PCR mutaciones SF3B1 (exones 12 al 16)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           102         PCR mutaciones JF53 (exones 3 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           102         PCR mutaciones SETBP1 (exón 3: aminoácidos 573-908)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           104         PCR mutación MYD88 (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           105         PCR mutación BRAF (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           106         PCR mutaciónes BRAF (exón 15)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           107         PCR mutaciones RRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           108         PCR mutaciónes MRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           100         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           101         PCR mutaciónes CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           110         PCR mutaciónes CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días <td></td> <td></td> <td>15 días</td>			15 días
100         PCR mutaciones MPL (exón 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           101         PCR mutaciones SF3B1 (exones 12 al 16)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           102         PCR mutaciones JF53 (exones 3 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           102         PCR mutaciones SETBP1 (exón 3: aminoácidos 573-908)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           104         PCR mutación MYD88 (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           105         PCR mutación BRAF (exón 5-p.1265P)         ASO-PCR         7 días           106         PCR mutaciónes BRAF (exón 15)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           107         PCR mutaciones RRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           108         PCR mutaciónes MRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           100         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           101         PCR mutaciónes CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           110         PCR mutaciónes CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días <td></td> <td>. , , ,</td> <td></td>		. , , ,	
102         PCR mutaciones 7F53 (exones 3 al 10)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           103         PCR mutaciones SETBP1 (exón 3: aminoácidos 573-908)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           104         PCR mutación MYD88 (exón 5-p.L265P)         ASO-PCR         7 días           105         PCR mutación BRAF (exón 5-p.V600E)         ASO-PCR         7 días           105         PCR mutaciónes BRAF (exón 15)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           107         PCR mutaciones KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           108         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           110         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           110         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           111         PCR mutaciónes CXCX4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           110         PCR mutaciónes BTK1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           112         PCR mutaciónes SATX1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días			
103         PCR mutaciones SETBP1 (exón 3: aminoácidos 573-908)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           104         PCR mutación MYD88 (exón 5-p.L265P)         ASO-PCR         7 días           105         PCR mutación BRAF (exón 5-p.V600E)         ASO-PCR         7 días           106         PCR mutaciónes BRAF (exón 15)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           107         PCR mutaciones KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           108         PCR mutaciones KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           110         PCR mutación NOTCH1 (exón 34-p.P2515fs*4)         ASO-PCR         7 días           111         PCR mutaciones CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           112         PCR mutaciones ETNK1 (exón 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           113         PCR mutaciones SATA1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           114         PCR mutaciones NOTCH1 (exones 26, 27 y 34)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           115         PCR mutaciones SAX14 (exón 13)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días	101 PCR mutaciones SF3B1 (exones 12 al 16)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
104         PCR mutación MYD88 (exón 5-p.L265P)         ASO-PCR         7 días           105         PCR mutación BRAF (exón 5-p.V600E)         ASO-PCR         7 días           106         PCR mutaciones BRAF (exón 15)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           107         PCR mutaciones KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           108         PCR mutaciones NRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           108         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           110         PCR mutación NOTCHI (exón 34-p.P2515fs*4)         ASO-PCR         7 días           111         PCR mutaciones CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           112         PCR mutaciones ETNK1 (exón 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           113         PCR mutaciones GATA1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           114         PCR mutaciones NOTCHI (exones 26, 27 y 34)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           115         PCR mutaciones NOTCHI (exones 2, 3 y 4)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           115         PCR mutaciones SXL1 (exón 13)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días	102 PCR mutaciones <i>TP53</i> (exones 3 al 10)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
105         PCR mutación BRAF (exón 5-p.V600E)         ASO-PCR         7 días           106         PCR mutaciones BRAF (exón 15)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           107         PCR mutaciones KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           108         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           100         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           110         PCR mutaciónes CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           112         PCR mutaciones ETNK1 (exón 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           113         PCR mutaciones MOTCH1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           114         PCR mutaciones NOTCH1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           115         PCR mutaciones NOTCH1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           116         PCR mutaciones NOTCH1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días	103 PCR mutaciones SETBP1 (exón 3: aminoácidos 573-908)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
106         PCR mutaciones BRAF (exón 15)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           107         PCR mutaciones KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           108         PCR mutaciones NRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           110         PCR mutación NOTCH1 (exón 34-p.P2515fs*4)         ASO-PCR         7 días           111         PCR mutaciones CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           112         PCR mutaciones ETNK1 (exón 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           112         PCR mutaciones GATA1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           114         PCR mutaciones NOTCH1 (exones 26, 27 y 34)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           115         PCR mutaciones IKZFI (toda la región codificante)         RT-PCR + Secuenciación Sanger         15 días           116         PCR mutaciones ASXL1(exón 13)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           117         PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL         (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           119         PCR m	104 PCR mutación MYD88 (exón 5-p.L265P)	ASO-PCR	7 días
107         PCR mutaciones KRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           108         PCR mutaciones NRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           110         PCR mutaciones CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           111         PCR mutaciones CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           112         PCR mutaciones ETNK1 (exón 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           113         PCR mutaciones GATA1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           114         PCR mutaciones NOTCH1 (exones 26, 27 y 34)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           115         PCR mutaciones NOTCH1 (exones 2, 3 y 4)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           116         PCR mutaciones SKL1 (exón 13)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           117         PCR mutaciones ASXL1 (exón 13)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           118         PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL         (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           119         PCR mutac	105 PCR mutación BRAF (exón 5-p.V600E)	ASO-PCR	7 días
108         PCR mutaciones NRAS (exones 2 y 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           109         PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           110         PCR mutación NOTCH1 (exón 34-p.P2515fs*4)         ASO-PCR         7 días           111         PCR mutaciones CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           112         PCR mutaciones ETNK1 (exón 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           113         PCR mutaciones GA7A1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           114         PCR mutaciones NOTCH1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           115         PCR mutaciones NOTCH1 (exones 26, 27 y 34)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           115         PCR mutaciones IKZF1 (toda la región codificante)         RT-PCR + Secuenciación Sanger         10 días           116         PCR mutaciones CSNK1A1 (exones 2, 3 y 4)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           117         PCR mutaciones ASXL1 (exón 13)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           118         PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL         (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAKZ (exones 13 y 15)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           119         <	106 PCR mutaciones BRAF (exón 15)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
109 PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           110 PCR mutación NOTCH1 (exón 34-p.P2515fs*4)         ASO-PCR         7 días           111 PCR mutaciones CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           112 PCR mutaciones ETNK1 (exón 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           113 PCR mutaciones GATA1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           114 PCR mutaciones NOTCH1 (exones 26, 27 y 34)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           115 PCR mutaciones IKZF1 (toda la región codificante)         RT-PCR + Secuenciación Sanger         15 días           116 PCR mutaciones CSNK1A1 (exones 2, 3 y 4)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           117 PCR mutaciones ASXL1 (exón 13)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           118 PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           119 PCR mutaciones HFE Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           120 PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           121 PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)         RT-PCR + Secuenciación Sanger         10 días           122 PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)	107 PCR mutaciones KRAS (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
110         PCR mutación NOTCH1 (exón 34-p.P2515fs*4)         ASO-PCR         7 días           111         PCR mutaciones CXCR4 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           112         PCR mutaciones ETNK1 (exón 3)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           113         PCR mutaciones GATA1 (exón 2)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           114         PCR mutaciones NOTCH1 (exones 26, 27 y 34)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           115         PCR mutaciones IKZF1 (toda la región codificante)         RT-PCR + Secuenciación Sanger         15 días           116         PCR mutaciones CSNK1A1 (exones 2, 3 y 4)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           117         PCR mutaciones ASXL1 (exón 13)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           118         PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15)         PCR + Secuenciación Sanger         15 días           119         PCR mutaciones HFE: Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           120         PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)         PCR + Secuenciación Sanger         10 días           121         PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)         RT-PCR + Secuenciación Sanger         10 días	108 PCR mutaciones NRAS (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
111PCR mutaciones CXCR4 (exón 1)PCR + Secuenciación Sanger10 días112PCR mutaciones ETNK1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días113PCR mutaciones GATA1 (exón 2)PCR + Secuenciación Sanger10 días114PCR mutaciones NOTCH1 (exones 26, 27 y 34)PCR + Secuenciación Sanger10 días115PCR mutaciones IKZF1 (toda la región codificante)RT-PCR + Secuenciación Sanger15 días116PCR mutaciones CSNK1A1 (exones 2, 3 y 4)PCR + Secuenciación Sanger10 días117PCR mutaciones ASXL1 (exón 13)PCR + Secuenciación Sanger15 días118PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15)PCR + Secuenciación Sanger15 días119PCR mutaciones HFE Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4p.C282Y)PCR + Secuenciación Sanger15 días120PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)PCR + Secuenciación Sanger10 días121PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11)PCR + Secuenciación Sanger15 días122PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)RT-PCR + Secuenciación Sanger10 días123PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	109 PCR mutación BTK (exón 15-p.C481S)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
112PCR mutaciones ETNK1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días113PCR mutaciones GATA1 (exón 2)PCR + Secuenciación Sanger10 días114PCR mutaciones NOTCH1 (exones 26, 27 y 34)PCR + Secuenciación Sanger10 días115PCR mutaciones IKZF1 (toda la región codificante)RT-PCR + Secuenciación Sanger15 días116PCR mutaciones CSNK1A1 (exónes 2, 3 y 4)PCR + Secuenciación Sanger10 días117PCR mutaciones ASXL1 (exón 13)PCR + Secuenciación Sanger15 días118PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15)PCR + Secuenciación Sanger15 días119PCR mutaciones HFE: Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)PCR + Secuenciación Sanger15 días120PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)PCR + Secuenciación Sanger10 días121PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11)PCR + Secuenciación Sanger15 días122PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)RT-PCR + Secuenciación Sanger10 días123PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	110 PCR mutación <i>NOTCH1</i> (exón 34-p.P2515fs*4)	ASO-PCR	7 días
113PCR mutaciones GATA1 (exón 2)PCR + Secuenciación Sanger10 días114PCR mutaciones NOTCH1 (exones 26, 27 y 34)PCR + Secuenciación Sanger10 días115PCR mutaciones IKZF1 (toda la región codificante)RT-PCR + Secuenciación Sanger15 días116PCR mutaciones CSNK1A1 (exones 2, 3 y 4)PCR + Secuenciación Sanger10 días117PCR mutaciones ASXL1 (exón 13)PCR + Secuenciación Sanger15 días118PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15)PCR + Secuenciación Sanger15 días119PCR mutaciones HFE: Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)PCR + RFLP7 días120PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)PCR + Secuenciación Sanger10 días121PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11)PCR + Secuenciación Sanger15 días122PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)RT-PCR + Secuenciación Sanger10 días123PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	111 PCR mutaciones CXCR4 (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
114 PCR mutaciones NOTCH1 (exones 26, 27 y 34) PCR + Secuenciación Sanger 10 días 115 PCR mutaciones IKZF1 (toda la región codificante) RT-PCR + Secuenciación Sanger 15 días 116 PCR mutaciones CSNK1A1 (exones 2, 3 y 4) PCR + Secuenciación Sanger 10 días 117 PCR mutaciones ASXL1 (exón 13) PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15) PCR mutaciones HFE: Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y) PCR + Secuenciación Sanger 15 días 119 PCR mutaciones FFE: Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y) PCR + RFLP 7 días 120 PCR mutaciones SRSF2 (exón 1) PCR + Secuenciación Sanger 10 días 121 PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11) PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11) PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10) RT-PCR + Secuenciación Sanger 10 días 123 PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5) PCR + Secuenciación Sanger 10 días 124 PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6) PCR + Secuenciación Sanger 10 días 125 PCR mutaciones UBA1 (exón 3) PCR + Secuenciación Sanger 10 días	112 PCR mutaciones ETNK1 (exón 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
115PCR mutaciones IKZF1 (toda la región codificante)RT-PCR + Secuenciación Sanger15 días116PCR mutaciones CSNK/A1 (exones 2, 3 y 4)PCR + Secuenciación Sanger10 días117PCR mutaciones ASXL1 (exón 13)PCR + Secuenciación Sanger15 días118PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15)PCR + Secuenciación Sanger15 días119PCR mutaciones HFE. Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)PCR + RFLP7 días120PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)PCR + Secuenciación Sanger10 días121PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11)PCR + Secuenciación Sanger15 días122PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)RT-PCR + Secuenciación Sanger10 días123PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	113 PCR mutaciones <i>GATA1</i> (exón 2)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
116PCR mutaciones CSNK/IA1 (exones 2, 3 y 4)PCR + Secuenciación Sanger10 días117PCR mutaciones ASXL1 (exón 13)PCR + Secuenciación Sanger15 días118PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15)PCR + Secuenciación Sanger15 días119PCR mutaciones HFE: Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)PCR + RFLP7 días120PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)PCR + Secuenciación Sanger10 días121PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11)PCR + Secuenciación Sanger15 días122PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)RT-PCR + Secuenciación Sanger10 días123PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	114 PCR mutaciones NOTCH1 (exones 26, 27 y 34)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
117PCR mutaciones ASXL1 (exón 13)PCR + Secuenciación Sanger15 días118PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15)PCR + Secuenciación Sanger15 días119PCR mutaciones HFE. Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)PCR + RFLP7 días120PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)PCR + Secuenciación Sanger10 días121PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11)PCR + Secuenciación Sanger15 días122PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)RT-PCR + Secuenciación Sanger10 días123PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	115 PCR mutaciones <i>IKZF1</i> (toda la región codificante)	RT-PCR + Secuenciación Sanger	15 días
118PCR mutaciones NMP Triple Negativos de MPL (exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15)PCR + Secuenciación Sanger15 días119PCR mutaciones HFE: Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)PCR + RFLP7 días120PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)PCR + Secuenciación Sanger10 días121PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11)PCR + Secuenciación Sanger15 días122PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)RT-PCR + Secuenciación Sanger10 días123PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	116 PCR mutaciones CSNK1A1 (exones 2, 3 y 4)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
(exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de JAK2 (exones 13 y 15)PCR + Secuenciación Sanger15 días119 PCR mutaciones HFE: Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)PCR + RFLP7 días120 PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)PCR + Secuenciación Sanger10 días121 PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11)PCR + Secuenciación Sanger15 días122 PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)RT-PCR + Secuenciación Sanger10 días123 PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124 PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125 PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	117 PCR mutaciones ASXL1 (exón 13)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
119PCR mutaciones HFE: Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)PCR + RFLP7 días120PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)PCR + Secuenciación Sanger10 días121PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11)PCR + Secuenciación Sanger15 días122PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)RT-PCR + Secuenciación Sanger10 días123PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	118 PCR mutaciones NMP Triple Negativos de <i>MPL</i>		
120PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)PCR + Secuenciación Sanger10 días121PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11)PCR + Secuenciación Sanger15 días122PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)RT-PCR + Secuenciación Sanger10 días123PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	(exones 3, 4, 5, 6 y 12) y de <i>JAK2</i> (exones 13 y 15)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
121PCR mutaciones TET2 (exones 3 al 11)PCR + Secuenciación Sanger15 días122PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)RT-PCR + Secuenciación Sanger10 días123PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	119 PCR mutaciones HFE: Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282)	r) PCR + RFLP	7 días
122PCR mutaciones CARD11 (exones 4 al 10)RT-PCR + Secuenciación Sanger10 días123PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	120 PCR mutaciones SRSF2 (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
123PCR mutaciones CD79A (exones 4 y 5)PCR + Secuenciación Sanger10 días124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	121 PCR mutaciones <i>TET2</i> (exones 3 al 11)	PCR + Secuenciación Sanger	
124PCR mutaciones CD79B (exones 5 y 6)PCR + Secuenciación Sanger10 días125PCR mutaciones UBA1 (exón 3)PCR + Secuenciación Sanger10 días	122 PCR mutaciones <i>CARD11</i> (exones 4 al 10)	RT-PCR + Secuenciación Sanger	10 días
125 PCR mutaciones <i>UBA1</i> (exón 3) PCR + Secuenciación Sanger 10 días	. , , ,	·	10 días
		PCR + Secuenciación Sanger	10 días
126 PCR otras mutaciones: bajo demanda ASO-PCR, ARMS-PCR, PCR + Secuenciación Sanger Consultar	125 PCR mutaciones <i>UBA1</i> (exón 3)	· · · · · · · · · · · · · · · · · · ·	10 días
	126 PCR otras mutaciones: bajo demanda	ASO-PCR, ARMS-PCR, PCR + Secuenciación Sanger	Consultar

### 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, paneles NGS (Next Generation Sequencing)	Técnica	Plazo
(3-5 ml de MO / 10 ml de SP con EDTA)		
127 Panel mutaciones Neoplasias Mieloides (LMA, SMD y SMP) V2.	Next Generation Sequencing	30 días
Analiza de manera simultánea SNV/indels en 56 genes		
(completos/regiones):		

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.

128 Panel mutaciones Mieloma Múltiple (MM).
Analiza de manera simultánea mutaciones en 38 genes (completos/regiones):

ACTG1, ATM, BIRC2, BRAF, CCND1, CDKN1B, CRBN, CYLD, DIS3, DUSP2, EGR1, FAT3, FAM46C, FGFR3, HIST1H1E, HUWE1, IRF4, KLHL6, KRAS,

30 días

**Next Generation Sequencing** 

LTB, MAF, MAX, NF1, NFKB2, NRAS, PRDM1, PRKD2, PTPN11, RASA2, RB1, ROBO1, SP140, TP53, TRAF2, TRAF3, UBR5, ZFHX4 y ZNF292.

129 Panel mutaciones TP53. Analiza SNV/indels Next Generation Sequencing 30 días en toda la secuencia codificante del gen.

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 WT1	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
132 Otras: bajo demanda	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	Consultar

Otr	as pruebas	Técnica	Plazo
(Cor	nsultar con el laboratorio para el tipo de muestra a enviar)		
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 microdeleciones	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. 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