



**GENÉTICA:  
ÁREA DE ENFERMEDADES  
HEMATOLÓGICAS**

FECHA DE OBTENCIÓN

CÓDIGO MUESTRA

NÚMERO BIOPSIA

A RELLENAR POR EL PETICIONARIO

FECHA DE RECEPCIÓN

ID PACIENTE

NÚMERO DE PETICIÓN

A RELLENAR POR CIMA LAB DIAGNOSTICS

**SOLICITUD DE ANÁLISIS GENÉTICO**

**DATOS DEL PACIENTE**

APELLIDOS:  ETIQUETA OPCIONAL

NOMBRE:

FECHA DE NACIMIENTO:  SEXO:  HOMBRE  MUJER

Nº HISTORIA CLÍNICA (NHC):

**DATOS DEL PETICIONARIO**

HOSPITAL:

DR./DRA.:

UNIDAD/SERVICIO:

DIRECCIÓN:

CIUDAD:

CIF:

**DATOS PARA EL ENVÍO DEL INFORME**

EMAIL:

TELÉFONO:

**DATOS CLÍNICOS**

DIAGNÓSTICO:

DATOS HEMATOLÓGICOS RELEVANTES:

MOMENTO DIAGNÓSTICO:  AL DIAGNÓSTICO  POST-TRATAMIENTO  PRE-TMO  POST-TMO  RECIDIVA  REMISIÓN

TRATAMIENTO:

**DATOS DE LA MUESTRA**

TIPO DE MUESTRA:  SANGRE EDTA  MÉDULA ÓSEA EDTA  GANGLIO FRESCO  
 SANGRE HEPARINA  MÉDULA ÓSEA HEPARINA  TEJIDO PARAFINADO/FFPE  
 OTROS (especificar)

**DATOS DEL ESTUDIO GENÉTICO SOLICITADO** (cartera de pruebas en el reverso)

CITOGENÉTICA: CARIOTIPO (HEPARINA)  Sí  No

CITOGENÉTICA MOLECULAR: FISH (HEPARINA/EDTA)  Sí  No

Especificar:

BIOLOGÍA MOLECULAR (EDTA)  Sí  No

Especificar:

Los datos personales incorporados a este formulario, de conformidad con el consentimiento informado otorgado por el Paciente, así como los resultados del estudio solicitado, serán tratados por CIMA LAB Diagnostics, con domicilio en la Avda. Pío XII nº 55, 31008 – Pamplona (Navarra), en calidad de responsable del tratamiento. La finalidad del tratamiento de los datos, tanto del Paciente como del Facultativo, es realizar el estudio genético solicitado, y la base legal que lo legitima es la ejecución de la solicitud realizada.

Los referidos datos personales serán conservados mientras persistan obligaciones legales específicas, siendo posteriormente bloqueados hasta el plazo de prescripción de las acciones que pudieran derivarse del tratamiento, tras lo cual se suprimirán. Los datos no se cederán a terceros salvo que el Paciente consienta expresamente en ello, o en los casos en los que exista obligación legal.

Los interesados (Pacientes y Facultativos) podrán, en todo momento, ejercitar los derechos de acceso, rectificación, supresión, oposición, revocación y limitación del tratamiento de los datos obrantes en el mismo, mediante correo electrónico a dpo@unav.es, adjuntando copia de un documento que permita la identificación válida del interesado. Asimismo, podrá interponerse una reclamación ante la Agencia Española de Protección de Datos en caso de considerarse que se han vulnerado tales derechos.

**DECLARACIÓN DE EXISTENCIA DEL CONSENTIMIENTO INFORMADO**

Declaro que el paciente identificado en esta solicitud conoce los datos incluidos en la misma y ha firmado el consentimiento informado para la realización de este estudio genético y que éste ha sido incluido en su historia clínica.

Firma del facultativo:  Fecha:

**DECLARACIÓN DE BIOBANCO**

Se adjunta hoja de consentimiento para la donación de datos y muestras para su uso en investigación:

SÍ  NO

(Enviar sólo la tercera página del consentimiento informado de donación de datos y muestras)



## GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2024-2025 / 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	10 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)	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 reordenamiento <i>IGH::CCND1 (IGH::BCL1)</i>	FISH (1 sonda)	7 días
37 FISH reordenamiento <i>IGH::BCL2</i>	FISH (1 sonda)	7 días
38 FISH reordenamiento <i>IGH::MYC</i>	FISH (1 sonda)	7 días
39 FISH reordenamientos <i>MYC</i>	FISH (1 sonda)	7 días
40 FISH reordenamientos <i>CCND1 (BCL1)</i>	FISH (1 sonda)	7 días
41 FISH reordenamientos <i>BCL2</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>BCL6</i>	FISH (1 sonda)	7 días
43 FISH reordenamiento <i>BIRC3::MALT1 (API2::MALT1)</i>	FISH (1 sonda)	7 días
44 FISH reordenamientos <i>TCRA/TCRD</i>	FISH (1 sonda)	7 días
45 FISH XY	FISH (1 sonda)	7 días
46 Otras: bajo demanda	FISH (1 sonda)	7 días

FISH (tejido incluido en parafina)	Técnica	Plazo
47 FISH reordenamientos <i>MYC</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
48 FISH reordenamientos <i>CCND1(BCL1)</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
49 FISH reordenamientos <i>BCL2</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
50 FISH reordenamientos <i>BCL6</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
51 FISH reordenamientos <i>MALT1</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
52 FISH reordenamientos <i>TCRA/TCRD</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
53 FISH deleción 17p ( <i>TP53</i> ) (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
54 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
55 PCR reordenamiento <i>RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO)</i>	RT-PCR anidada	7 días
56 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO)</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
57 PCR reordenamiento <i>PML::RARA</i> (bcr1, bcr2 y bcr3)	RT-PCR anidada	7 días
58 PCR reordenamiento inv (16) <i>CBFB::MYH11</i> (Tipo A, C y D)	RT-PCR anidada	7 días
59 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) ( <i>CBFB::MYH11</i> Tipo A)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
60 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) ( <i>CBFB::MYH11</i> Tipo D)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
61 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
62 PCR reordenamiento <i>ETV6::RUNX1 (TEL::AML1)</i>	RT-PCR anidada	7 días
63 PCR reordenamiento <i>KMT2A::AFF1 (MLL::AF4)</i>	RT-PCR anidada	7 días
64 PCR reordenamiento <i>TCF3::PBX1 (E2A::PBX1)</i>	RT-PCR anidada	7 días
65 PCR reordenamiento <i>BCR::ABL1</i> (p190 y p210)	RT-PCR anidada	10 días
66 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR::ABL1</i> p210	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	25 días
67 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR::ABL1</i> p190	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	25 días
68 PCR reordenamiento <i>FIP1L1::PDGFRA</i>	RT-PCR anidada	7 días
69 PCR reordenamiento <i>PDGFRB::ETV6</i>	RT-PCR anidada	7 días
70 PCR reordenamiento <i>CCND1::IGH (BCL1::IGH)</i>	PCR	7 días
71 PCR reordenamiento <i>BCL2::IGH (MBR/mcr)</i>	PCR anidada	10 días
72 PCR hipermutación somática de la región variable del gen <i>IgH (IgVH)</i> (DNA)	PCR + Secuenciación Sanger	20 días
73 PCR hipermutación somática de la región variable del gen <i>IgH (IgVH)</i> (RNA)	RT-PCR + Secuenciación Sanger	20 días
74 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgH</i> regiones FR1/FR2/FR3	PCR + Electroforesis capilar	15 días
75 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgK</i> e <i>IgL</i>	PCR + Electroforesis capilar	15 días
76 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRG</i>	PCR + Electroforesis capilar	15 días
77 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRB</i>	PCR + Electroforesis capilar	15 días
78 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)		
79 PCR mutaciones <i>CEBPA</i> (toda la región codificante)	PCR + Secuenciación Sanger	20 días
80 PCR mutaciones <i>KIT</i> (exones 8 y 17)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
81 PCR mutaciones <i>FLT3</i> (exón 14-ITD y exón 20-p.D835)	PCR + RFLP + Electroforesis capilar	3 días
82 PCR mutaciones <i>NPM1</i> (exón 12)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
83 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>NPM1</i> Tipo A (exón 12) DNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
84 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>NPM1</i> Tipo A (exón 12) RNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
85 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>NPM1</i> Tipo B (exón 12) RNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
86 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>NPM1</i> Tipo D (exón 12) RNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
87 PCR mutación <i>IDH1</i> (exón 4-p.R132)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
88 PCR mutaciones <i>IDH2</i> (exón 4-p.R140 y p.R172)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
89 PCR mutación <i>ABL1</i> (exón 6-p.T315I)	ASO-PCR	7 días
90 PCR mutaciones <i>ABL1</i> región quinasa en <i>BCR::ABL1</i> (exones 4 al 7)	RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger	10 días
91 PCR mutación <i>CSF3R</i> (exón 14-p.T618I)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
92 PCR mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)	ARMS-PCR	10 días
93 PCR mutaciones <i>JAK2</i> (exón 12)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
94 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
95 PCR mutaciones <i>CALR</i> (exón 9)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
96 PCR mutaciones <i>MPL</i> (exón 10)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
97 PCR mutaciones <i>SF3B1</i> (exones 12 al 16)	PCR + Secuenciación Sanger	30 días
98 PCR mutaciones <i>TP53</i> (exones 3 al 10)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
99 PCR mutación <i>MYD88</i> (exón 5-p.L265P)	ASO-PCR	7 días
100 PCR mutación <i>BRAF</i> (exón 5-p.V600E)	ASO-PCR	7 días
101 PCR mutaciones <i>BRAF</i> (exón 15)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
102 PCR mutaciones <i>KRAS</i> (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
103 PCR mutaciones <i>NRAS</i> (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
104 PCR mutación <i>BTK</i> (exón 15-p.C481S)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
105 PCR mutación <i>NOTCH1</i> (exón 34-p.P2515fs*4)	ASO-PCR	7 días
106 PCR mutaciones <i>CXCR4</i> (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
107 PCR mutaciones <i>GATA1</i> (exón 2)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
108 PCR mutaciones <i>NOTCH1</i> (exones 26, 27 y 34)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
109 PCR mutaciones <i>ASXL1</i> (exón 13)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
110 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
111 PCR mutaciones <i>CARD11</i> (exones 4 al 10)	RT-PCR + Secuenciación Sanger	10 días
112 PCR mutaciones <i>CD79A</i> (exones 4 y 5)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
113 PCR mutaciones <i>CD79B</i> (exones 5 y 6)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
114 PCR mutaciones <i>UBA1</i> (exón 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
115 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
116 <b>Panel mutaciones Neoplasias Mieloides (LMA, SMD y NMP) y LLA</b>	Next Generation Sequencing	30 días
117 <b>Panel mutaciones Mieloma Múltiple (MM).</b> <b>Analiza de manera simultánea mutaciones en 38 genes</b> <b>(completos/regiones):</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>ACTG1, ATM, BIRC2, BRAF, CCND1, CDKN1B, CRBN, CYLD, DIS3, DUSP2, EGFR1, 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
118 <b>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
119 PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>EV17-D</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
120 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
121 Quimerismo Pre-Trasplante	PCR + Electroforesis capilar	15 días
122 Quimerismo Post-Trasplante	PCR + Electroforesis capilar	15 días
123 PCR mutaciones HFE : Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)	PCR+RFLP	7 días
124 Selección Subpoblaciones para Biología Molecular	AutoMACS®/Sorter	2 días
125 Cariotipo constitucional de alta resolución	Cariotipo, bandas G	15 días
126 FISH LSI 21q	FISH (1 sonda)	7 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	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)