



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2025-2026 / 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</i>	FISH (1 sonda)	7 días
5 FISH reordenamiento <i>RUNX1::RUNX1T1</i>	FISH (1 sonda)	7 días
6 FISH inversión (16) <i>CBFB::MYH11</i>	FISH (1 sonda)	7 días
7 FISH reordenamientos <i>KMT2A</i>	FISH (1 sonda)	7 días
8 FISH reordenamientos <i>NUP98</i>	FISH (1 sonda)	7 días
9 FISH reordenamientos <i>TCF3 (E2A)</i>	FISH (1 sonda)	7 días
10 FISH reordenamientos <i>ABL1</i>	FISH (1 sonda)	7 días
11 FISH deleción 6q	FISH (1 sonda)	7 días
12 FISH deleción 7q	FISH (1 sonda)	7 días
13 FISH deleción 5q	FISH (1 sonda)	7 días
14 FISH deleción 20q	FISH (1 sonda)	7 días
15 FISH centrómero 8	FISH (1 sonda)	7 días
16 FISH reordenamientos <i>PDGFRA</i>	FISH (1 sonda)	7 días
17 FISH reordenamientos <i>PDGFRB</i>	FISH (1 sonda)	7 días
18 FISH reordenamientos <i>FGFR1</i>	FISH (1 sonda)	7 días
19 FISH reordenamientos <i>JAK2</i>	FISH (1 sonda)	7 días
20 FISH reordenamientos <i>CRLF2</i>	FISH (1 sonda)	7 días
21 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
22 FISH deleción 13q (<i>RB1/DLEU1/LAMP1</i>)	FISH (1 sonda)	7 días
23 FISH deleción 11q (<i>ATM</i>) / 17p (<i>TP53</i>)	FISH (1 sonda)	7 días
24 FISH centrómero 12	FISH (1 sonda)	7 días
25 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
26 FISH deleción 17p (<i>TP53</i>)	FISH (1 sonda)	7 días
27 FISH deleción 1p (<i>CDKN2C</i>) / amplificación 1q (<i>CKS1B</i>)	FISH (1 sonda)	7 días
28 FISH reordenamiento <i>IGH::NSD2/FGFR3</i>	FISH (1 sonda)	7 días
29 FISH reordenamiento <i>IGH::MAF</i>	FISH (1 sonda)	7 días
30 FISH múltiple MM CP (2): <i>IGH::CCND3</i> , <i>IGH::MAFB</i>	FISH Múltiple (2 sondas)	7 días
31 FISH reordenamiento <i>IGH::CCND3</i>	FISH (1 sonda)	7 días
32 FISH reordenamiento <i>IGH::MAFB</i>	FISH (1 sonda)	7 días
33 FISH hiperdiploidía 5, 9 y 15 (D5S23, D5S721/CEP9/CEP15)	FISH (1 sonda)	7 días
34 Valoración infiltración y viabilidad de la muestra (MM)	Fenotipo	2 días
35 Selección CD138+ para FISH	AutoMACS®/Sorter	2 días
36 FISH reordenamientos <i>IGH</i>	FISH (1 sonda)	7 días
37 FISH reordenamiento <i>IGH::CCND1</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</i>	FISH (1 sonda)	7 días

CONTACTO:

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu

galkorta@unav.es

T. +34 948 25 54 00

Ext. 82 1204

CIMA LAB Diagnostics

Genética: Área de enfermedades hematológicas

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

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</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 Otras: bajo demanda	FISH (1 sonda)	7 días

FISH (tejido incluido en parafina)	Técnica	Plazo
48 FISH reordenamientos <i>MYC</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
49 FISH reordenamientos <i>CCND1</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
50 FISH reordenamientos <i>BCL2</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
51 FISH reordenamientos <i>BCL6</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
52 FISH reordenamientos <i>MALT1</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
53 FISH reordenamientos <i>TCRA/TCRD</i> (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
54 FISH delección 17p (<i>TP53</i>) (Linfoma)	FISH (1 sonda)	10 días
55 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
56 PCR reordenamiento <i>RUNX1::RUNX1T1</i> (<i>AML1::ETO</i>)	RT-PCR anidada	7 días
57 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>RUNX1::RUNX1T1</i> (<i>AML1::ETO</i>)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
58 PCR reordenamiento <i>PML::RARA</i> (bcr1, bcr2 y bcr3)	RT-PCR anidada	7 días
59 PCR reordenamiento inv (16) <i>CBFB::MYH11</i> (Tipo A, C y D)	RT-PCR anidada	7 días
60 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) (<i>CBFB::MYH11</i> Tipo A)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
61 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) (<i>CBFB::MYH11</i> Tipo D)	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
62 PCR múltiple LAL B: <i>ETV6::RUNX1</i> (<i>TEL::AML1</i>), <i>KMT2A::AFF1</i> (<i>MLL::AF4</i>), <i>TCF3::PBX1</i> (<i>E2A::PBX1</i>), <i>BCR::ABL1</i>	RT-PCR anidada múltiple	7 días
63 PCR reordenamiento <i>ETV6::RUNX1</i> (<i>TEL::AML1</i>)	RT-PCR anidada	7 días
64 PCR reordenamiento <i>KMT2A::AFF1</i> (<i>MLL::AF4</i>)	RT-PCR anidada	7 días
65 PCR reordenamiento <i>TCF3::PBX1</i> (<i>E2A::PBX1</i>)	RT-PCR anidada	7 días
66 PCR reordenamiento <i>BCR::ABL1</i> (p190 y p210)	RT-PCR anidada	10 días
67 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR::ABL1</i> p210	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	25 días
68 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR::ABL1</i> p190	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	25 días
69 PCR reordenamiento <i>FIP1L1::PDGFRA</i>	RT-PCR anidada	7 días
70 PCR reordenamiento <i>PDGFRB::ETV6</i>	RT-PCR anidada	7 días
71 PCR reordenamiento <i>CCND1::IGH</i> (<i>BCL1::IGH</i>)	PCR	7 días
72 PCR reordenamiento <i>BCL2::IGH</i> (MBR/mcr)	PCR anidada	10 días
73 PCR hipermutación somática de la región variable del gen <i>IgH</i> (<i>IgVH</i>) (DNA)	PCR + Secuenciación Sanger	20 días
74 PCR hipermutación somática de la región variable del gen <i>IgH</i> (<i>IgVH</i>) (RNA)	RT-PCR + Secuenciación Sanger	20 días
75 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgH</i> regiones FR1/FR2/FR3	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:

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu

galkorta@unav.es

T. +34 948 25 54 00

Ext. 82 1204

CIMA LAB Diagnostics

Genética: Área de enfermedades hematológicas

EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada

Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)

cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es



GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

Molecular, análisis de mutaciones	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 Mutación <i>KIT</i> (p.D816V) por dPCR (Médula ósea, sangre periférica o Tejido)	dPCR	7 días
81 PCR mutaciones <i>KIT</i> (exones 8 y 17)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
82 PCR mutaciones <i>FLT3</i> (exón 14-ITD y exón 20-p.D835)	PCR + RFLP + Electroforesis capilar	3 días
83 PCR mutaciones <i>NPM1</i> (exón 12)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
84 PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>NPM1</i> (Tipo A, B, C, D) (exón 12) RNA	PCR Cuantitativa en Tiempo Real	10 días
85 PCR mutación <i>IDH1</i> (exón 4-p.R132)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
86 PCR mutaciones <i>IDH2</i> (exón 4-p.R140 y p.R172)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
87 PCR mutación <i>ABL1</i> (exón 6-p.T315I)	ASO-PCR	7 días
88 PCR mutaciones <i>ABL1</i> región quinasa en <i>BCR::ABL1</i> (exones 4 al 7)	RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger	10 días
89 PCR mutación <i>CSF3R</i> (exón 14-p.T618I)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
90 PCR mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)	ARMS-PCR	10 días
91 Mutación <i>JAK2</i> (p.V617F) por dPCR (Médula ósea o sangre periférica)	dPCR	7 días
92 PCR mutaciones <i>JAK2</i> (exón 12)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
93 PCR mutaciones <i>CALR</i> (exón 9)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
94 PCR mutaciones <i>MPL</i> (exón 10)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
95 PCR mutaciones <i>SF3B1</i> (exones 12 al 16)	PCR + Secuenciación Sanger	30 días
96 Mutación <i>MYD88</i> L265P por dPCR (Médula ósea o Tejido)	dPCR	7 días
97 Mutación <i>MYD88</i> L265P por dPCR (Biopsia líquida en sangre completa o Líquida Cefalorraquídeo)	dPCR	7 días
98 Mutación <i>BRAF</i> (p.V600E) por dPCR (Médula ósea, sangre periférica o Tejido)	dPCR	7 días
99 PCR mutaciones <i>BRAF</i> (exón 15)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
100 PCR mutaciones <i>KRAS</i> (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
101 PCR mutaciones <i>NRAS</i> (exones 2 y 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
102 PCR mutación <i>BTB</i> (exón 15-p.C481S)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
103 PCR mutación <i>NOTCH1</i> (exón 34-p.P2515fs*4)	ASO-PCR	7 días
104 PCR mutaciones <i>CXCR4</i> (exón 1)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
105 PCR mutaciones <i>GATA1</i> (exón 2)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
106 PCR mutaciones <i>NOTCH1</i> (exones 26, 27 y 34)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
107 PCR mutaciones <i>ASXL1</i> (exón 13)	PCR + Secuenciación Sanger	15 días
108 PCR mutaciones <i>UBA1</i> (exón 3)	PCR + Secuenciación Sanger	10 días
109 PCR otras mutaciones: bajo demanda	ASO-PCR, ARMS-PCR, PCR + Secuenciación Sanger	Consultar

CONTACTO:

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu

galkorta@unav.es

T. +34 948 25 54 00

Ext. 82 1204

CIMA LAB Diagnostics

Genética: Área de enfermedades hematológicas

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) (3-5 ml de MO / 10 ml de SP con EDTA)	Técnica	Plazo
110 Panel mutaciones Neoplasias Mieloides (LMA, SMD y NMP) y LLA	 Next Generation Sequencing	30 días
111 Mutaciones <i>TP53</i> . 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
112 PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>EVII-D</i>	PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)	15 días
113 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
114 Quimerismo Pre-Trasplante	PCR + Electroforesis capilar	15 días
115 Quimerismo Post-Trasplante	PCR + Electroforesis capilar	15 días
116 PCR mutaciones HFE : Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)	PCR+RFLP	7 días
117 Selección Subpoblaciones para Biología Molecular	AutoMACS®/Sorter	2 días
118 Cariotipo constitucional de alta resolución	Cariotipo, bandas G	15 días
119 Síndrome Down	FISH (1 sonda)	15 días
120 Síndrome de Angelman	FISH (1 sonda)	15 días
121 Síndrome de Di George	FISH (1 sonda)	15 días
122 Síndrome de Miller-Dieker	FISH (1 sonda)	15 días
123 Síndrome de Prader Willi	FISH (1 sonda)	15 días
124 Síndrome de Williams	FISH (1 sonda)	15 días
125 Síndrome de Turner	FISH (1 sonda)	15 días
126 Síndrome de Klinefelter	FISH (1 sonda)	15 días
127 Otras: bajo demanda	FISH (1 sonda)	Consultar

CONTACTO:

Dr. Gorka Alkorta-Aranburu

galkorta@unav.es

T. +34 948 25 54 00

Ext. 82 1204

CIMA LAB Diagnostics

Genética: Área de enfermedades hematológicas

EDIFICIO CIMA, Centro de Investigación Médica Aplicada

Avda. Pío XII, 55 / E-31008, Pamplona-Navarra (España)

cimalabdiagnostics@unav.es / www.cimalabdiagnostics.es