



## 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 delección 17p ( <i>TP53</i> ) (Linfoma)      | FISH (1 sonda) | 10 días |
| 54 Otras: bajo demanda                               | FISH (1 sonda) | 10 días |

| Molecular, detección de reordenamientos<br>(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<br>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)<br>(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).<br/>Análisis de manera simultánea mutaciones en 38 genes<br/>(completos/regiones):</b>  | Next Generation Sequencing | 30 días |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>ACTG1, ATM, BIRC2, BRAF, CCND1, CDKN1B, CRBN, CYLD, DIS3, DUSP2, 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> |                            |         |
| 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<br>(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)