

## GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2019-2020 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

| Cariotipos (2 tubos/ 3-5 ml de MO/SP con HEPARINA DE SODIO) | Técnica             | Plazo   |
|-------------------------------------------------------------|---------------------|---------|
| 1 Cariotipo de médula ósea                                  | Cariotipo, bandas G | 15 días |
| 2 Cariotipo de sangre periférica                            | Cariotipo, bandas G | 15 días |
| 3 Estudio de fragilidad cromosómica                         | DEB                 | 10 días |

| FISH (2 tubos/ 3-5 ml de MO/ SP con HEPARINA DE SODIO, tejido incluido en parafina) | Técnica         | Plazo   |
|-------------------------------------------------------------------------------------|-----------------|---------|
| 4 FISH reordenamiento <i>BCR/ABL</i>                                                | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 5 FISH reordenamiento <i>PML/RARA</i>                                               | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 6 FISH reordenamiento <i>ETV6/RUNX1 (TEL/AML1)</i>                                  | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 7 FISH reordenamiento <i>RUNX1/RUNX1T1 (AML1/ETO)</i>                               | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 8 FISH inversión (16) <i>CBFB/MYH11</i>                                             | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 9 FISH reordenamientos <i>MLL</i>                                                   | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 10 FISH reordenamientos <i>E2A (TCF3)</i>                                           | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 11 FISH delección 7q                                                                | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 12 FISH delección 5q                                                                | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 13 FISH delección 20q                                                               | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 14 FISH centrómero 8                                                                | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 15 FISH reordenamientos <i>PDGFRA</i>                                               | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 16 FISH reordenamientos <i>PDGFRB</i>                                               | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 17 FISH reordenamientos <i>FGFR1 (8p)</i>                                           | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 18 FISH reordenamientos <i>JAK2</i>                                                 | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 19 FISH múltiple LLC: del(13q) // <i>ATM/TP53</i> // trisomía 12                    | FISH (3 sondas) | 15 días |
| 20 FISH delección 13q (13q14.3)                                                     | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 21 FISH delección 11q/17p ( <i>ATM/TP53</i> )                                       | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 22 FISH centrómero 12                                                               | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 23 FISH múltiple MM CP (1): <i>TP53</i> // 1p/1q // <i>IGH/FGFR3//IGH/MAF</i>       | FISH (4 sondas) | 15 días |
| 24 FISH múltiple MM CP (2): <i>IGH/CCND3//IGH/MAFB</i>                              | FISH (2 sondas) | 15 días |
| 25 FISH hiperdiploidía 5, 9 y 15 ( <i>D5S23,D5S721/CEP9/CEP15</i> )                 | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 26 FISH delección 13q (13q34)                                                       | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 27 FISH delección 17p ( <i>TP53</i> )                                               | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 28 FISH delección/amplificación 1p/1q                                               | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 29 FISH reordenamientos <i>IGH/MAF</i>                                              | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 30 FISH reordenamientos <i>IGH/FGFR3</i>                                            | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 31 FISH reordenamientos <i>IGH/CCND3</i>                                            | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 32 FISH reordenamientos <i>IGH/MAFB</i>                                             | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 33 Selección CD138+ para FISH                                                       | AutoMACS®       | 15 días |
| 34 FISH reordenamientos <i>IGH</i>                                                  | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 35 FISH reordenamientos <i>ALK</i>                                                  | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 36 FISH reordenamiento <i>IGH/CCND1 (IGH/BCL1)</i>                                  | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 37 FISH reordenamiento <i>IGH/BCL2</i>                                              | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 38 FISH reordenamiento <i>IGH/MYC</i>                                               | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 39 FISH reordenamientos <i>MYC</i>                                                  | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 40 FISH reordenamientos <i>CCND1 (BCL1)</i>                                         | FISH (1 sonda)  | 15 días |
| 41 FISH reordenamientos <i>BCL2</i>                                                 | FISH (1 sonda)  | 15 días |

## GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

### CATÁLOGO DE PRUEBAS: Curso 2019-2020 / PLAZO DE ENTREGA: días hábiles

| <b>FISH</b> (2 tubos/ 3-5 ml de MO/ SP con HEPARINA DE SODIO, tejido incluido en parafina) | <b>Técnica</b> | <b>Plazo</b> |
|--------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|--------------|
| 42 FISH reordenamientos <i>BCL6</i>                                                        | FISH (1 sonda) | 15 días      |
| 43 FISH reordenamiento <i>BIRC3/MALT1 (API2/MALT1)</i>                                     | FISH (1 sonda) | 15 días      |
| 44 FISH reordenamientos <i>TCR a/d</i>                                                     | FISH (1 sonda) | 15 días      |
| 45 FISH <i>EGFR</i> (7p)                                                                   | FISH (1 sonda) | 15 días      |
| 46 FISH XY                                                                                 | FISH (1 sonda) | 15 días      |
| 47 FISH LSI 21q                                                                            | FISH (1 sonda) | 15 días      |
| 48 FISH CRLF2 (Ph-like ALL)                                                                | FISH (1 sonda) | 15 días      |
| 49 FISH HER2                                                                               | FISH (1 sonda) | 15 días      |
| 50 Otras: Bajo Demanda                                                                     | FISH (sonda)   | 15 días      |

| <b>Molecular, detección de reordenamientos</b><br>(2 tubos/ 3-5 ml de MO/SP con EDTA) | <b>Técnica</b>                           | <b>Plazo</b>               |
|---------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------|----------------------------|
| 51 PCR reordenamiento <i>AML1/ETO</i>                                                 | RT-PCR anidada                           | 10 días                    |
| 52 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>AML1/ETO</i>                                          | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 15 días                    |
| 53 PCR reordenamiento <i>PML/RARA</i> (bcr1, bcr2 y bcr3)                             | RT-PCR anidada                           | 10 días                    |
| 54 PCR reordenamiento inv (16) <i>CBFB/MYH11</i> (Tipo A, C y D)                      | RT-PCR anidada                           | 10 días                    |
| 55 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) <i>CBFB/MYH11</i> Tipo A)                       | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 15 días                    |
| 56 PCR cuantitativa (RQ-PCR) inv (16) <i>CBFB/MYH11</i> Tipo D)                       | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 15 días                    |
| 57 PCR múltiple LAL B: <i>TEL/AML1, MLL/AF4, E2A/PBX1, BCR/ABL1</i>                   | RT-PCR anidada múltiple                  | 10 días                    |
| 58 PCR reordenamiento <i>TEL/AML1</i>                                                 | PCR anidada                              | 10 días                    |
| 59 PCR reordenamiento <i>MLL/AF4</i>                                                  | RT-PCR anidada                           | 10 días                    |
| 60 PCR reordenamiento <i>E2A/PBX1</i>                                                 | RT-PCR anidada                           | 10 días                    |
| 61 PCR reordenamiento <i>BCR/ABL1</i> (p190 y p210)                                   | RT-PCR anidada                           | 10 días                    |
| 62 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR/ABL1</i> p210                                     | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 25 días                    |
| 63 PCR cuantitativa (RQ-PCR) <i>BCR/ABL1</i> p190                                     | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan) | 25 días                    |
| 64 PCR reordenamiento <i>FIP1L1/PDGFR</i>                                             | RT-PCR anidada                           | 10 días                    |
| 65 PCR reordenamiento <i>PDGFRB/ETV6</i>                                              | RT-PCR anidada                           | 10 días                    |
| 66 PCR reordenamiento <i>BCL1/IGH</i>                                                 | PCR anidada                              | 10 días                    |
| 67 PCR reordenamiento <i>BCL2/IGH</i> (MBR/mcr)                                       | PCR anidada                              | 10 días                    |
| 68 PCR hipermutación somática del gen <i>IgVH</i> (ADN)                               | PCR + Secuenciación Sanger               | 10 días                    |
| 69 PCR hipermutación somática del gen <i>IgVH</i> (ARN)                               | RT-PCR + Secuenciación Sanger            | 10 días                    |
| 70 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgH</i> FR1/FR2/FR3                           | PCR + Electroforesis capilar             | 10 días                    |
| 71 PCR reordenamientos B: clonalidad <i>IgK</i> e <i>IgL</i>                          | PCR + Electroforesis capilar             | 10 días                    |
| 72 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRgamma</i>                                  | PCR + Electroforesis capilar             | 10 días                    |
| 73 PCR reordenamientos T: clonalidad <i>TCRbeta</i>                                   | PCR + Electroforesis capilar             | 10 días                    |
| 74 PCR otros reordenamientos: bajo demanda                                            | RT-PCR/RT-PCR anidada                    | 10-20 días                 |
|                                                                                       | PCR+Secuenciación Sanger                 | Según técnica desarrollada |

| <b>Molecular, análisis de mutaciones</b><br>(2 tubos/ 3-5 ml de MO/SP con EDTA, tejido incluido en parafina) | <b>Técnica</b>                        | <b>Plazo</b> |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------|--------------|
| 75 PCR mutaciones <i>CEBPa</i> bialélica (toda la región codificante)                                        | PCR (+Clonaje) + Secuenciación Sanger | 15 días      |
| 76 PCR mutaciones <i>KIT</i> (exones 8 y 17)                                                                 | PCR + Secuenciación Sanger            | 10 días      |
| 77 PCR mutaciones <i>FLT3</i> (exón 14-ITD y exón 20-p.D835)                                                 | PCR + RFLP                            | 10 días      |
| 78 PCR cuantitativa ratio <i>FLT3</i> (exón 14) (Alelo ITD/Alelo Nativo)                                     | PCR + Electroforesis capilar          | 10 días      |
| 79 PCR mutaciones <i>NPM1</i> (exón 12)                                                                      | PCR + Secuenciación Sanger            | 10 días      |

## GENÉTICA: ÁREA DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

| <b>Molecular, análisis de mutaciones</b><br>(2 tubos/ 3-5 ml de MO/SP con EDTA, tejido incluido en parafina) |                                                                                                              | <b>Técnica</b>                               | <b>Plazo</b>                             |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------|------------------------------------------|
| 80                                                                                                           | PCR cuantitativa (RQ-PCR) Mutación <i>NPM1</i> Tipo A (exón 12)                                              | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)     | 15 días                                  |
| 81                                                                                                           | PCR mutación <i>IDH1</i> (exón 4-p.R132)                                                                     | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 82                                                                                                           | PCR mutaciones <i>IDH2</i> (exón 4-p.R140 y p.R172)                                                          | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 83                                                                                                           | PCR mutación <i>ABL1</i> (exón 6-p.T315I)                                                                    | ASO-PCR                                      | 10 días                                  |
| 84                                                                                                           | PCR mutaciones <i>ABL1</i> región quinasa en <i>BCR-ABL1</i> (exones 4 al 7)                                 | RT-PCR anidada + Secuenciación Sanger        | 10 días                                  |
| 85                                                                                                           | PCR mutación <i>CSF3R</i> (exón 14-p.T618I)                                                                  | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 86                                                                                                           | PCR mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)                                                                   | ARMS-PCR                                     | 10 días                                  |
| 87                                                                                                           | PCR mutaciones <i>JAK2</i> (exón 12)                                                                         | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 88                                                                                                           | PCR cuantitativa (RQ-PCR) mutación <i>JAK2</i> (exón 14-p.V617F)                                             | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)     | 15 días                                  |
| 89                                                                                                           | PCR mutaciones <i>CALR</i> (exón 9)                                                                          | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 90                                                                                                           | PCR mutaciones <i>MPL</i> (exón 10)                                                                          | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 91                                                                                                           | PCR mutaciones <i>SF3B1</i> (exones 12 al 16)                                                                | PCR + Clonaje / Secuenciación Sanger         | 15 días                                  |
| 92                                                                                                           | PCR mutaciones <i>TP53</i> (exones 3 al 10)                                                                  | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 93                                                                                                           | PCR mutaciones <i>SETBP1</i> (exón 3: aminoácidos 573-908)                                                   | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 94                                                                                                           | PCR mutación <i>MYD88</i> (exón 5-p.L265P)                                                                   | ASO-PCR                                      | 10 días                                  |
| 95                                                                                                           | PCR mutaciones <i>BRAF</i> (exón 5-p.V600E)                                                                  | ASO-PCR                                      | 10 días                                  |
| 96                                                                                                           | PCR mutaciones <i>BRAF</i> (exón 15)                                                                         | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 97                                                                                                           | PCR mutaciones <i>KRAS</i> (exones 2 y 3)                                                                    | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 98                                                                                                           | PCR mutaciones <i>NRAS</i> (exones 2 y 3)                                                                    | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 99                                                                                                           | PCR mutación <i>BTk</i> (exón 15-p.C481S)                                                                    | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 100                                                                                                          | PCR mutación <i>NOTCH1</i> (p.P2515fs*4)                                                                     | ASO-PCR                                      | 10 días                                  |
| 101                                                                                                          | PCR mutaciones <i>CXCR4</i> (exón 1)                                                                         | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 102                                                                                                          | PCR mutaciones <i>ETNK1</i> (exón 3)                                                                         | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 103                                                                                                          | PCR mutaciones <i>GATA1</i> (exón 2)                                                                         | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 104                                                                                                          | PCR mutaciones <i>NOTCH1</i> (exones 26, 27 y 34)                                                            | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 105                                                                                                          | PCR mutaciones <i>IKZF1</i> (toda la región codificante)                                                     | PCR + Secuenciación Sanger                   | 15 días                                  |
| 106                                                                                                          | PCR mutaciones <i>CSNK1A1</i> (exones 2, 3 y 4)                                                              | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 107                                                                                                          | PCR mutaciones <i>ASXL1</i> (exón 13)                                                                        | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 108                                                                                                          | 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                                  |
| 109                                                                                                          | PCR mutaciones <i>HFE</i> : Hemocromatosis (exón 2-p.H63D y exón 4-p.C282Y)                                  | PCR+RFLP                                     | 10 días                                  |
| 110                                                                                                          | PCR mutaciones <i>SRSF2</i> (exón 1)                                                                         | PCR + Secuenciación Sanger                   | 10 días                                  |
| 111                                                                                                          | PCR mutaciones <i>TET2</i> (exones 3 al 11)                                                                  | PCR + Secuenciación Sanger                   | 15 días                                  |
| 112                                                                                                          | NGS Panel mutaciones Neoplasias Mieloides                                                                    | NGS (Next Generation Sequencing)             | 30 días                                  |
| 113                                                                                                          | NGS Panel mutaciones Mieloma Múltiple                                                                        | NGS (Next Generation Sequencing)             | 30 días                                  |
| 114                                                                                                          | NGS Panel mutaciones Leucemia Linfática Crónica                                                              | NGS (Next Generation Sequencing)             | 30 días                                  |
| 115                                                                                                          | NGS Panel mutaciones en región tirosina quinasa de <i>ABL1</i>                                               | NGS (Next Generation Sequencing)             | 30 días                                  |
| 116                                                                                                          | PCR otras mutaciones: bajo demanda                                                                           | ASO-PCR, ARMS-PCR, PCR+ Secuenciación Sanger | 10-20 días<br>Según técnica desarrollada |
| <b>Molecular, sobreexpresión de genes</b><br>(2 tubos/ 3-5 ml de MO/SP con EDTA)                             |                                                                                                              | <b>Técnica</b>                               | <b>Plazo</b>                             |
| 117                                                                                                          | PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>EVI1-D</i>                                                            | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)     | 10 días                                  |
| 118                                                                                                          | PCR cuantitativa (RQ-PCR) expresión <i>WT1</i>                                                               | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)     | 10 días                                  |
| 119                                                                                                          | Otras: bajo demanda                                                                                          | PCR Cuantitativa en Tiempo Real (TaqMan)     |                                          |
| <b>Otros</b> (2 tubos/ 3-5 ml de MO/SP con EDTA)                                                             |                                                                                                              | <b>Técnica</b>                               | <b>Plazo</b>                             |
| 120                                                                                                          | Quimerismo Pre-Trasplante                                                                                    | PCR + Electroforesis capilar                 | 15 días                                  |
| 121                                                                                                          | Quimerismo Post-Trasplante (MO; SP: fracción CD3+ y fracción CD15+)                                          | PCR + Electroforesis capilar                 | 15 días                                  |