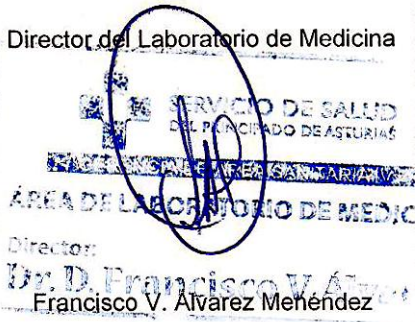


 GOBIERNO DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS CONSEJERÍA DE SALUD Y SERVICIOS SANITARIOS Dirección General de Organización de las Prestaciones Sanitarias	HOSPITAL UNIVERSITARIO CENTRAL DE ASTURIAS LABORATORIO DE MEDICINA SERVICIO DE ONCOLOGÍA MOLECULAR	 SERVICIO DE SALUD DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS <table border="1"> <tr> <td data-bbox="1219 208 1355 293">Edición Nº</td> <td data-bbox="1355 208 1479 293">04</td> </tr> <tr> <td data-bbox="1219 293 1355 436"></td> <td data-bbox="1355 293 1479 436"></td> </tr> </table>	Edición Nº	04		
Edición Nº	04					
CARTERA DE SERVICIOS DEL LABORATORIO DE ONCOLOGÍA MOLECULAR						

Modificaciones respecto a la edición anterior
Se modifica los nombres de las determinaciones para ajustarse al título de los informes Se incluyen los tipos de muestra en los nombres de las determinaciones Se añaden nuevas pruebas

Editado:	Revisado:	Aprobado:
Responsable de Calidad O.M.  Iñigo Santamaría Ruiz de Azúa Fecha: 22-6-2017	Jefe de Servicio O.M.  Milagros Balbín Felechosa Fecha: 22-6-2017	Director del Laboratorio de Medicina  Francisco V. Álvarez Menéndez Fecha: 26-6-2017

Trazabilidad de Revisiones

Rev.	Fecha	Descripción modificaciones
1	1-4-2011	Edición inicial
2	4-7-2011	Los tiempos de demora para cada prueba se contabilizan en días laborables.
3	3-10-2011	Se añade la determinación de mutaciones en c-MPL Se añade la detección de traslocación FUS/CREB3L1
4	22-6-2017	Se modifican los nombres de las determinaciones; se recurre al orden alfabético para los listados; se incluye el tipo de muestra en los títulos; se añaden nuevas determinaciones

1. OBJETO

Establecer la Biblioteca de pruebas/servicios que realiza el Laboratorio de Oncología Molecular.

2. ALCANCE

Todo el Servicio de Oncología Molecular.

3. GENERALIDADES

En este documento se recoge el catálogo de prestaciones/servicios/pruebas que realiza el Servicio de Oncología Molecular.

En primer lugar se incluye el Listado de las Pruebas Realizadas en el Laboratorio de Oncología Molecular y, a continuación, la Biblioteca de Servicios propiamente dicha, ordenados por orden alfabético. Los títulos de las pruebas se construyen colocando en primer lugar el nombre del gen/genes analizados o la patología correspondiente.

En cada muestra se especifican las técnicas preanalíticas y analíticas requeridas y el plazo estimado de entrega de resultados mediante la generación de informes. Se incluye además un apartado de observaciones donde se reflejan, si procede, datos tales como el protocolo en el que se basa la determinación, la significación de la prueba, los criterios requeridos para su realización o si la muestra es enviada a un laboratorio externo.

Al final del documento se incluye, bajo el epígrafe de MUESTRAS, los requerimientos de las mismas, así como las condiciones de envío.

Listado de las Pruebas Realizadas en el Laboratorio de Oncología Molecular

- 1p y 19q: determinación de pérdida de brazos cromosómicos mediante MLPA en biopsia tejido en fresco o congelación
- 1p y 19q: determinación de pérdida de brazos cromosómicos mediante MLPA en biopsia tejido en parafina
- ABL: Determinación de mutaciones de resistencia a tratamiento en LMC en sangre o médula ósea EDTA
- Adenopoliposis atenuada: Protocolo estudio caso índice en sangre con EDTA
- Adenopoliposis familiar: Protocolo estudio caso índice en sangre con EDTA
- AML1/ETO (RUNX1/RUNX1T1): Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA
- AML1/ETO (RUNX1/RUNX1T1): PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA
- APC: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA
- APC: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- BCL1/IGH: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina
- BCL1/IGH: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación
- BCL1/IGH: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA
- BCL2/IGH: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina
- BCL2/IGH: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación
- BCL2/IGH: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA
- BCR/ABL p210 y/o p190: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA
- BCR/ABL p210 y/o p190: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA
- BRAF (V600): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en fresco o congelación
- BRAF (V600): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en parafina
- BRAF (V600): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA
- BRCA1 y BRCA2: Determinación de mutaciones más frecuentes en población de Asturias en sangre con EDTA
- BRCA1 y BRCA2: Protocolo cáncer de mama y ovario hereditario caso índice en sangre con EDTA
- BRCA1: Determinación de la mutación c.211 A>G (p.R71G) en sangre con EDTA
- BRCA1: Determinación de mutación (p.Gln1111Asnfs) en sangre con EDTA
- BRCA1: Determinación de mutación (p.Gly559Val fs) en sangre con EDTA
- BRCA1: Determinación de mutación (p.Pro968Leufs) en sangre con EDTA
- BRCA1: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA
- BRCA1: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- BRCA2: Determinación de mutación (p.Asn1344Hisfs) en sangre con EDTA
- BRCA2: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA
- BRCA2: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- CALR: Determinación de mutaciones calreticulina en sangre o médula ósea con EDTA
- CBFB/MYH11: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA
- CBFB/MYH11: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA
- CDKN2A: Análisis mutacional en sangre con EDTA
- CDKN2A: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA
- CEBPA: Análisis mutacional en sangre o médula ósea con EDTA
- CSF3R/SPTAN: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA
- CSF3R: Detección de mutaciones (exon 14) en sangre o médula ósea con EDTA
- DICER1: Análisis mutacional en biopsia tejido en parafina
- DICER1: Análisis mutacional en biopsia tejido en fresco o congelación
- DICER1: Análisis mutacional en sangre con EDTA
- DICER1: Determinación de mutación conocida en biopsia tejido en parafina
- DICER1: Determinación de mutación conocida en biopsia tejido en fresco o congelación
- DICER1: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA
- DNA/RNA: obtención para estudios posteriores en biopsia tejido en parafina
- DNA/RNA: obtención para estudios posteriores en biopsia tejido en fresco o congelación
- DNA/RNA: obtención para estudios posteriores en sangre o médula ósea con EDTA
- E2A/PBX1 t(1;19): Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA
- E2A/PBX1: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA
- EGFR: Determinación de mutación p.T790M mediante PCR digital en biopsia tejido en fresco o congelación
- EGFR: Determinación de mutación p.T790M mediante PCR digital en biopsia tejido en parafina
- EGFR: Determinación de mutación p.T790M mediante PCR digital en otros fluidos o muestras biológicas
- EGFR: Determinación de mutación p.T790M mediante PCR digital en plasma

- EGFR: Determinación de mutaciones en dominio TK en biopsia tejido en parafina
- EGFR: Determinación de mutaciones en dominio TK en biopsia tejido en fresco o congelación
- EGFR: Determinación de mutaciones en dominio TK en otros fluidos o muestras biológicas
- EGFR: Determinación de mutaciones en dominio TK en plasma
- Estudio Pre-Transplante (Powerplex) en sangre con EDTA
- EWSR1/ATF1: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación
- EWSR1/ATF1: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina
- EWSR1/FLI1; EWSR1/ERG: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación
- EWSR1/FLI1; EWSR1/ERG: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina
- EWSR1/WT1: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación
- EWSR1/WT1: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina
- FIP1L1/PDGFR: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA
- FLT3 (ITDS): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA
- FUS/CHOP (TLS/CHOP): Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación
- FUS/CHOP (TLS/CHOP): Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina
- FUS/CREBL2; FUS/CREBL1: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación
- FUS/CREBL2; FUS/CREBL1: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina
- Glioma: protocolo estudio de biología molecular en biopsia tejido en fresco o congelación
- Glioma: protocolo estudio de biología molecular en biopsia tejido en parafina
- Identidad de muestras biológicas (Powerplex) en biopsia tejido en fresco o congelación
- Identidad de muestras biológicas (Powerplex) en biopsia tejido en parafina
- Identidad de muestras biológicas (Powerplex) en otros fluidos o muestras biológicas
- Identidad de muestras biológicas (Powerplex) en sangre o médula ósea con EDTA
- IDH1 (R132) e IDH2 (R170): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en fresco o congelación
- IDH1 (R132) e IDH2 (R170): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en parafina
- IDH1 (R132) e IDH2 (R170): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA
- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B) en biopsia tejido en fresco o congelación
- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B) en biopsia tejido en parafina
- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B) en otros fluidos o muestras biológicas
- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B) en sangre o médula ósea con EDTA
- IGHV: Determinación de estado mutacional en sangre o médula ósea con EDTA
- Inestabilidad de microsatélites en biopsia tejido en fresco o congelación
- Inestabilidad de microsatélites en biopsia tejido en parafina
- JAK2 (exon 12): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA
- JAK2 (V617F): Determinación de mutación en sangre o médula ósea con EDTA
- KIT (exon 17): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en fresco o congelación
- KIT (exon 17): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en parafina
- KIT (exon 17): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA
- KIT (exones 8 y 17): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en fresco o congelación
- KIT (exones 8 y 17): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en parafina
- KIT (exones 8 y 17): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA
- KIT: Análisis mutacional en biopsia tejido en fresco o congelación
- KIT: Análisis mutacional en biopsia tejido en parafina
- KIT: Análisis mutacional en sangre o médula ósea con EDTA
- KRAS, NRAS y BRAF: Determinación de mutaciones en biopsia tejido en fresco o congelación
- KRAS, NRAS y BRAF: Determinación de mutaciones en biopsia tejido en parafina
- KRAS, NRAS y BRAF: Determinación de mutaciones en otros fluidos o muestras biológicas
- Leucemia aguda linfoblástica B: protocolo estudio biología molecular al diagnóstico en sangre o médula ósea con EDTA
- Leucemia aguda mieloblástica: protocolo estudio biología molecular al diagnóstico en sangre o médula ósea con EDTA
- Linfoma al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y T en biopsia tejido en fresco o congelación
- Linfoma al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y T en biopsia tejido en parafina
- Linfoma al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y T en sangre o médula ósea con EDTA
- Linfoma del manto al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y traslocación BCL1/IGH en biopsia tejido en fresco o congelación
- Linfoma del manto al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y traslocación BCL1/IGH en biopsia tejido en parafina

- Linfoma del manto al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y traslocación BCL1/IGH en sangre o médula ósea con EDTA
- Linfoma folicular al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y traslocación BCL2/IGH en biopsia tejido en fresco o congelación
- Linfoma folicular al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y traslocación BCL2/IGH en biopsia tejido en parafina
- Linfoma folicular al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y traslocación BCL2/IGH en sangre o médula ósea con EDTA
- MGMT: Estatus de metilación del promotor. MSP-PCR en biopsia tejido en fresco o congelación
- MGMT: Estatus de metilación del promotor. MSP-PCR en biopsia tejido en parafina
- MLH1, MSH2, MSH6: Determinación de mutaciones caso índice en sangre con EDTA
- MLH1: Estatus de metilación del promotor. MSP-PCR en biopsia tejido en fresco o congelación
- MLH1: Estatus de metilación del promotor. MSP-PCR en biopsia tejido en parafina
- MLH1: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- MLL/AF4: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA
- MLL/AF4: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA
- MPL (exon 10): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA
- MSH2: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA
- MSH2: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- MSH6: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- Mutación conocida síndrome cáncer familiar en sangre con EDTA
- MUTYH: Determinación de mutaciones en el gen completo en sangre con EDTA
- MUTYH: Determinación de mutaciones más frecuentes en sangre con EDTA
- MYD88 (L265P): Detección de mutación en biopsia tejido en fresco o congelación
- MYD88 (L265P): Detección de mutación en biopsia tejido en parafina
- MYD88 (L265P): Detección de mutación en sangre o médula ósea con EDTA
- NF1: Determinación de mutaciones caso índice en sangre con EDTA
- NF2: Determinación de mutaciones caso índice en sangre con EDTA
- NPM1/ALK: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación
- NPM1/ALK: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina
- NPM1/ALK: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA
- NPM1: Estudio mediante PCR cuantitativa en sangre o médula ósea con EDTA
- PAX3/FOXO1A; PAX7/FOXO1A: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación
- PAX3/FOXO1A; PAX7/FOXO1A: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina
- PDGFRA (exones 12,14,18): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en fresco o congelación
- PDGFRA (exones 12,14,18): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en parafina
- PDGFRA (exones 12,14,18): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA
- PML/RARa: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA
- PML/RARa: PCR cuantitativa seguimiento en otros fluidos o muestras biológicas
- PML/RARa: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA
- PRSS1: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA
- Quimerismo post trasplante hematopoyético en sangre con EDTA
- Quimerismo: Estudio en médula ósea
- RB: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- RET: Análisis mutacional en biopsia tejido en fresco o congelación
- RET: Análisis mutacional en biopsia tejido en parafina
- RET: Análisis mutacional en sangre con EDTA
- RET: Determinación de mutación conocida en biopsia tejido en fresco o congelación
- RET: Determinación de mutación conocida en biopsia tejido en parafina
- RET: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA
- SDHB y SDHD: Determinación de mutaciones en sangre con EDTA
- SDHB: Análisis mutacional en sangre con EDTA
- SDHB: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA
- SDHB: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- SDHC: Análisis mutacional en sangre con EDTA
- SDHC: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA

- SDHD: Análisis mutacional en sangre con EDTA
- SDHD: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA
- SDHD: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- SIL/TAL: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA
- SIL/TAL1: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA
- SYT/SSX1; SYT/SSX2: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación
- SYT/SSX1; SYT/SSX2: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina
- TCRG: Detección de reordenamiento (monoclonalidad T) en biopsia tejido en fresco o congelación
- TCRG: Detección de reordenamiento (monoclonalidad T) en biopsia tejido en parafina
- TCRG: Detección de reordenamiento (monoclonalidad T) en sangre o médula ósea con EDTA
- TEL/AML1 (ETV6/RUNX1): Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA
- TEL/AML1 (ETV6/RUNX1): PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA
- TP53: Análisis mutacional biopsia tejido en fresco o congelación
- TP53: Análisis mutacional en LLC en sangre con EDTA
- TP53: Análisis mutacional en sangre con EDTA
- Tricoleucemia: Determinación de mutaciones en BRAF (V600) en biopsia en tejido en parafina
- Tricoleucemia: Determinación de mutaciones en BRAF (V600) en sangre o médula ósea con EDTA
- UGT1A1 (variante UGT1A1*28): genotipado en sangre con EDTA
- VHL: Análisis mutacional en sangre con EDTA
- VHL: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA

Biblioteca de Servicios del Laboratorio de Oncología Molecular

1p y 19q: determinación de pérdida de brazos cromosómicos mediante MLPA en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de DNA, técnica MLPA (electroforesis capilar).

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en oligodendrogliomas

1p y 19q: determinación de pérdida de brazos cromosómicos mediante MLPA en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de DNA, técnica MLPA (electroforesis capilar).

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en oligodendrogliomas

ABL: Determinación de mutaciones de resistencia a tratamiento en LMC en sangre o médula ósea EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 15-45 días laborables

Observaciones: Determinación de mutaciones de resistencia a tratamiento con inhibidores de tirosin kinasa en LMC sobre ABL de BCR-ABL. Consultar antes de enviar muestra.

Adenopoliposis atenuada: Protocolo estudio caso índice en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, MLPA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar. Parte del estudio se envía a laboratorio externo.

Determinaciones incluidas:

- APC: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- APC: secuenciación completa del gen y regiones intrónicas adyacentes
- MUTYH: Determinación de mutaciones más frecuentes en sangre con EDTA

Adenopoliposis familiar: Protocolo estudio caso índice en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, MLPA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar. Parte del estudio se envía a laboratorio externo

Determinaciones incluidas:

- APC: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- APC: secuenciación completa del gen y regiones intrónicas adyacentes

AML1/ETO (RUNX1/RUNX1T1): Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cualitativa

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en leucemia aguda mieloblástica. Protocolo utilizado BIOMED-1

AML1/ETO (RUNX1/RUNX1T1): PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cuantitativa en tiempo real con sonda Taqman

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Seguimiento EMR en leucemia aguda mieloblástica. Protocolo utilizado EACR

APC: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

APC: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA; MLPA

Plazo de entrega de resultados: 3-6 meses

Observaciones: Adenopoliposis familiar. Solicitar desde consulta de cáncer familiar

BCL1/IGH: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4-20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

BCL1/IGH: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4-20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

BCL1/IGH: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4-20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

BCL2/IGH: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

BCL2/IGH: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

BCL2/IGH: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA Técnica utilizada:

Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

BCR/ABL p210 y/o p190: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cualitativa

Plazo de entrega de resultados: 3-14 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en leucemia mieloide crónica y leucemia aguda linfocítica B. Protocolo utilizado BIOMED-1

BCR/ABL p210 y/o p190: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cuantitativa en tiempo real con sonda Taqman

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Seguimiento EMR en leucemia mieloide crónica y leucemia aguda linfocítica B. Protocolo utilizado EACR

BRAF (V600): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de DNA, PCR específica de alelos y sondas *Scorpion*.

Observaciones: Toma de decisiones terapéuticas en melanoma y en cáncer colorrectal metastásico.

BRAF (V600): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de DNA, PCR específica de alelos y sondas *Scorpion*.

Observaciones: Toma de decisiones terapéuticas en melanoma y en cáncer colorrectal metastásico.

BRAF (V600): Determinación de mutaciones en sangre o médula osea con EDTA

Técnica utilizada: obtención de DNA, PCR específica de alelos y sondas *Scorpion*.

Observaciones: Toma de decisiones terapéuticas en melanoma y en cáncer colorrectal metastásico.

BRCA1 y BRCA2: Determinación de mutaciones más frecuentes en población de Asturias en sangre con EDTA

Técnica utilizada: obtención de DNA, PCR específica de alelo, PCR multiplex y electroforesis capilar.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Método de cribado de cáncer de mama y ovario familiar. Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

BRCA1 y BRCA2: Protocolo cáncer de mama y ovario hereditario caso índice en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA; PCR y secuenciación completa de todos los exones y 10 pb de regiones intrónicas adyacentes

Plazo de entrega de resultados: 3-6 meses

Observaciones: Cáncer de mama y ovario familiar. Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

Parte del estudio se envía a laboratorio externo.

Determinaciones incluidas:

- BRCA1 y BRCA2: Determinación de mutaciones más frecuentes en población de Asturias en sangre con EDTA
- BRCA1: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- BRCA2: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- Secuenciación completa de los dos genes y regiones intrónicas adyacentes

BRCA1: Determinación de la mutación c.211 A>G (p.R71G) en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

BRCA1: Determinación de mutación (p.Gln111Asnfs) en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

BRCA1: Determinación de mutación (p.Gly559Val fs) en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

BRCA1: Determinación de mutación (p.Pro968Leufs) en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

BRCA1: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

BRCA1: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA; MLPA

Plazo de entrega de resultados: 3-6 meses

Observaciones: Cáncer de mama y ovario familiar. Solicitar desde consulta de cáncer familiar

BRCA2: Determinación de mutación (p.Asn1344Hisfs) en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

BRCA2: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

BRCA2: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA; MLPA

Plazo de entrega de resultados: 3-6 meses

Observaciones: Cáncer de mama y ovario familiar. Solicitar desde consulta de cáncer familiar

CALR: Determinación de mutaciones calreticulina en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR con oligonucleótidos fluorescentes y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 7-30 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en neoplasias mieloproliferativas en pacientes en los que JAK2 no está mutado.

CBFB/MYH11: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cualitativa

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en leucemia aguda mieloblástica. Protocolo utilizado BIOMED-1

CBFB/MYH11: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cuantitativa en tiempo real con sonda Taqman

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Seguimiento EMR en leucemia leucemia aguda mieloblástica. Protocolo utilizado EACR

CDKN2A: Análisis mutacional en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, MLPA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

CDKN2A: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

CEBPA: Análisis mutacional en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico en leucemia aguda mieloblástica

CSF3R/SPTAN: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cuantitativa en tiempo real con sonda Taqman

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Seguimiento EMR en leucemia mieloide crónica atípica

CSF3R: Detección de mutaciones (exon 14) en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en SMP

DICER1: Análisis mutacional en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

DICER1: Análisis mutacional en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

DICER1: Determinación de mutación conocida en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

DICER1: Determinación de mutación conocida en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

DICER1: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar

DNA/RNA: obtención para estudios posteriores en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA/RNA

Plazo de entrega: 2-5 días laborables

Observaciones: Consultar

DNA/RNA: obtención para estudios posteriores en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA/RNA

Plazo de entrega: 2-5 días laborables

Observaciones: Consultar

DNA/RNA: obtención para estudios posteriores en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA/RNA

Plazo de entrega: 2-5 días laborables

Observaciones: Consultar

E2A/PBX1 t(1;19): Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cualitativa

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en leucemia linfoblástica B. Protocolo utilizado BIOMED-1

E2A/PBX1: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cuantitativa en tiempo real con sondas TaqMan

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en leucemia linfoblástica B. Protocolo utilizado EACR

EGFR: Determinación de mutación p.T790M mediante PCR digital en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR digital con ensayo específico

Plazo de entrega: 5-10 días laborables

Observaciones: Toma de decisiones terapéuticas en cáncer de pulmón refractario a tratamiento

EGFR: Determinación de mutación p.T790M mediante PCR digital en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR digital con ensayo específico

Plazo de entrega: 5-10 días laborables

Observaciones: Toma de decisiones terapéuticas en cáncer de pulmón refractario a tratamiento

EGFR: Determinación de mutación p.T790M mediante PCR digital en otros fluidos o muestras biológicas

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR digital con ensayo específico

Plazo de entrega: 5-10 días laborables

Observaciones: Toma de decisiones terapéuticas en cáncer de pulmón refractario a tratamiento

EGFR: Determinación de mutación p.T790M mediante PCR digital en plasma

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR digital con ensayo específico

Plazo de entrega: 5-10 días laborables

Observaciones: Toma de decisiones terapéuticas en cáncer de pulmón refractario a tratamiento

EGFR: Determinación de mutaciones en dominio TK en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR específica de alelos y sondas *Scorpion*

Plazo de entrega de resultados: 5-20 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico/predictor de respuesta a terapia en cáncer de pulmón no microcítico

EGFR: Determinación de mutaciones en dominio TK en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR específica de alelos y sondas *Scorpion*

Plazo de entrega de resultados: 5-20 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico/predictor de respuesta a terapia en cáncer de pulmón no microcítico

EGFR: Determinación de mutaciones en dominio TK en otros fluidos o muestras biológicas

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR específica de alelos y sondas *Scorpion*

Plazo de entrega de resultados: 5-20 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico/predictor de respuesta a terapia en cáncer de pulmón no microcítico

EGFR: Determinación de mutaciones en dominio TK en plasma

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR específica de alelos y sondas *Scorpion*

Plazo de entrega de resultados: 5-20 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico/predictor de respuesta a terapia en cáncer de pulmón no microcítico

Estudio Pre-Transplante (Powerplex) en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Determinación de marcadores genéticos para estudio de quimerismo mediante análisis de secuencias polimórficas repetitivas (STR). Electroforesis capilar

Plazo de entrega: 3-20 días laborables

Observaciones: Consultar antes de enviar

EWSR1/ATF1: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Sarcoma de células claras.

EWSR1/ATF1: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Sarcoma de células claras.

EWSR1/FLI1; EWSR1/ERG: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Translocaciones más frecuentes en sarcoma de Ewing.

EWSR1/FLI1; EWSR1/ERG: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Translocaciones más frecuentes en sarcoma de Ewing.

EWSR1/WT1: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Tumor desmoplásico células redondas y pequeñas.

EWSR1/WT1: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Tumor desmoplásico células redondas y pequeñas.

FIP1L1/PDGFR: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cualitativa

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en síndrome hipereosinofílico.

FLT3 (ITDS): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, PCR, electroforesis capilar, secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 7-30 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico en leucemia aguda mieloide

FUS/CHOP (TLS/CHOP): Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Liposarcoma mixoide

FUS/CHOP (TLS/CHOP): Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables
Observaciones: Apoyo diagnóstico. Liposarcoma mixoide

FUS/CREBL2; FUS/CREBL1: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-30 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Sarcoma fibromixioide de bajo grado.

FUS/CREBL2; FUS/CREBL1: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-30 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Sarcoma fibromixioide de bajo grado.

Glioma: protocolo estudio de biología molecular en biopsia tejido en fresco o congelación

Determinaciones incluidas:

- 1p y 19q: determinación de pérdida de brazos cromosómicos mediante MLPA
- IDH1 (R132) e IDH2 (R170): Determinación de mutaciones
- MGMT: Estatus de metilación del promotor. MSP-PCR

Plazo de entrega de resultados: 50 días laborables

Glioma: protocolo estudio de biología molecular en biopsia tejido en parafina

Determinaciones incluidas:

- 1p y 19q: determinación de pérdida de brazos cromosómicos mediante MLPA
- IDH1 (R132) e IDH2 (R170): Determinación de mutaciones
- MGMT: Estatus de metilación del promotor. MSP-PCR

Plazo de entrega de resultados: 50 días laborables

Identidad de muestras biológicas (Powerplex) en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA. Determinación de identidad mediante análisis de secuencias polimórficas repetitivas (STR). Electroforesis capilar

Plazo de entrega: 3-20 días laborables

Observaciones: Consultar antes de enviar

Identidad de muestras biológicas (Powerplex) en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA. Determinación de identidad mediante análisis de secuencias polimórficas repetitivas (STR). Electroforesis capilar.

Plazo de entrega: 3-20 días laborables

Observaciones: Consultar antes de enviar

Identidad de muestras biológicas (Powerplex) en otros fluidos o muestras biológicas

Técnica utilizada: Obtención de DNA. Determinación de identidad mediante análisis de secuencias polimórficas repetitivas (STR). Electroforesis capilar.

Plazo de entrega: 3-20 días laborables

Observaciones: Consultar antes de enviar

Identidad de muestras biológicas (Powerplex) en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA. Determinación de identidad mediante análisis de secuencias polimórficas repetitivas (STR). Electroforesis capilar.

Plazo de entrega: 3-20 días laborables

Observaciones: Consultar antes de enviar

IDH1 (R132) e IDH2 (R170): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación del exon correspondiente ó MLPA

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico / apoyo diagnóstico en gliomas

IDH1 (R132) e IDH2 (R170): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación del exon correspondiente ó MLPA

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico / apoyo diagnóstico en gliomas

IDH1 (R132) e IDH2 (R170): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación del exon correspondiente ó MLPA

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico / apoyo diagnóstico en gliomas/leucemia aguda mieloblástica

IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B) en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B) en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B) en otros fluidos o muestras biológicas

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B) en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

IGHV: Determinación de estado mutacional en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 10-45 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico en LLC.

Inestabilidad de microsatélites en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple y electroforesis capilar.

Plazo de entrega de resultados: 5-30 días laborables

Observaciones: Método de cribado de cáncer de colon hereditario no polipósico.

Inestabilidad de microsatélites en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple y electroforesis capilar.

Plazo de entrega de resultados: 5-30 días laborables

Observaciones: Método de cribado de cáncer de colon hereditario no polipósico.

JAK2 (exon 12): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Separación celular, purificación de granulocitos, obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 7-30 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en sospecha de policitemia vera en pacientes en los que la mutación V617F de JAK2 fue negativa.

JAK2 (V617F): Determinación de mutación en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR específica de alelo

Plazo de entrega de resultados: 3-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en sospecha de síndrome mieloproliferativo crónico (SMPC).

KIT (exon 17): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR y secuenciación; PCR específica de alelos; PCR digital.

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en mastocitosis.

KIT (exon 17): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR y secuenciación; PCR específica de alelos; PCR digital.

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en mastocitosis.

KIT (exon 17): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR y secuenciación; PCR específica de alelos; PCR digital.

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en mastocitosis.

KIT (exones 8 y 17): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en LAM.

KIT (exones 8 y 17): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en LAM.

KIT (exones 8 y 17): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en LAM.

KIT: Análisis mutacional en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de DNA, PCR y secuenciación exones 9,10,11,13,17

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico / predictor de respuesta a terapia en GIST y en melanoma.

KIT: Análisis mutacional en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de DNA, PCR y secuenciación exones 9,10,11,13,17

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico / predictor de respuesta a terapia en GIST y en melanoma.

KIT: Análisis mutacional en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: obtención de DNA, PCR y secuenciación exones 9,10,11,13,17

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico / predictor de respuesta a terapia en GIST y en melanoma.

KRAS, NRAS y BRAF: Determinación de mutaciones en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de DNA, PCR específica de alelos y sondas *Hilyte* y *QXL*.

Plazo de entrega de resultados: 20 días laborables

Observaciones: Toma de decisiones terapéuticas en cáncer de colon.

KRAS, NRAS y BRAF: Determinación de mutaciones en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: PCR específica de alelos y sondas *Hilyte* y *QXL*.

Plazo de entrega de resultados: 20 días laborables

Observaciones: Toma de decisiones terapéuticas en cáncer de colon.

Leucemia aguda linfoblástica B: protocolo estudio biología molecular al diagnóstico en sangre o médula ósea con EDTA

Determinaciones incluidas:

- BCR/ABL p210 y/o p190: Detección de reordenamiento
- E2A/PBX1 t(1;19): Detección de reordenamiento
- MLL/AF4: Detección de reordenamiento
- TEL/AML1 (ETV6/RUNX1): Detección de reordenamiento
- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B)
- TCRG: Detección de reordenamiento (monoclonalidad T)

Plazo de entrega de resultados: 20 días laborables

Leucemia aguda mieloblástica: protocolo estudio biología molecular al diagnóstico en sangre o médula ósea con EDTA

Determinaciones incluidas:

- FLT3 (ITDS): Determinación de mutaciones
- NPM1: Determinación de mutaciones

- AML1/ETO (RUNX1/RUNX1T1): Detección de reordenamiento
- CBFβ/MYH11: Detección de reordenamiento
- CEBPA: Análisis mutacional

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Linfoma al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y T en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

Determinaciones incluidas:

- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B)
- TCRG: Detección de reordenamiento (monoclonalidad T)

Linfoma al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y T en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

Determinaciones incluidas:

- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B)
- TCRG: Detección de reordenamiento (monoclonalidad T)

Linfoma al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y T en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNA y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

Determinaciones incluidas:

- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B)
- TCRG: Detección de reordenamiento (monoclonalidad T)

Linfoma del manto al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y traslocación BCL1/IGH en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNA y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4-20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

Determinaciones incluidas:

- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B)
- BCL1/IGH: Detección de reordenamiento

Linfoma del manto al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y traslocación BCL1/IGH en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNA y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4-20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

Determinaciones incluidas:

- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B)
- BCL1/IGH: Detección de reordenamiento

Linfoma del manto al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y traslocación BCL1/IGH en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNA y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4-20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

Determinaciones incluidas:

- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B)
- BCL1/IGH: Detección de reordenamiento

Linfoma folicular al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y traslocación BCL2/IGH en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNA y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4-20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

Determinaciones incluidas:

- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B)
- BCL2/IGH: Detección de reordenamiento

Linfoma folicular al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y traslocación BCL2/IGH en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4-20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

Determinaciones incluidas:

- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B)
- BCL2/IGH: Detección de reordenamiento

Linfoma folicular al diagnóstico: determinación de monoclonalidad B y traslocación BCL2/IGH en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4-20 días laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

Determinaciones incluidas:

- IGH: Detección de reordenamiento (monoclonalidad B)
- BCL2/IGH: Detección de reordenamiento

MGMT: Estatus de metilación del promotor. MSP-PCR en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de DNA, conversión con bisulfito, MSP (Methylation Specific PCR)

Plazo de entrega de resultados: 50 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico /predictor de respuesta a terapia en gliomas

MGMT: Estatus de metilación del promotor. MSP-PCR en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de DNA, conversión con bisulfito, MSP (Methylation Specific PCR)

Plazo de entrega de resultados: 50 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico /predictor de respuesta a terapia en gliomas

MLH1, MSH2, MSH6: Determinación de mutaciones caso índice en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA; MLPA, PCR y secuenciación completa de todos los exones y regiones intrónicas adyacentes

Plazo de entrega de resultados: 3-6 meses

Observaciones: Cáncer de colon hereditario no polipósico. Solicitar desde consulta de cáncer familiar. Parte del estudio se envía a laboratorio externo.

Determinaciones incluidas:

- MLH1: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- MSH2: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- MSH6: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- Secuenciación completa de los genes y regiones intrónicas adyacentes

MLH1: Estatus de metilación del promotor. MSP-PCR en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de DNA, conversión con bisulfito, MSP (Methylation Specific PCR)

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Cáncer de colon hereditario no polipósico. Solicitar desde consulta de cáncer familiar

MLH1: Estatus de metilación del promotor. MSP-PCR en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de DNA, conversión con bisulfito, MSP (Methylation Specific PCR)

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Cáncer de colon hereditario no polipósico. Solicitar desde consulta de cáncer familiar

MLH1: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA; MLPA

Plazo de entrega de resultados: 3-4 meses

Observaciones: Cáncer de colon hereditario no polipósico. Solicitar desde consulta de cáncer familiar

MLL/AF4: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cualitativa

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en leucemia linfocítica B. Protocolo utilizado BIOMED-1

MLL/AF4: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cuantitativa en tiempo real con sondas TaqMan

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en leucemia linfocítica B. Protocolo utilizado EACR

MPL (exon 10): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR específica de alelos con oligonucleótidos fluorescentes y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 7-30 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en mielofibrosis idiopática y trombocitemia esencial en pacientes en los que la mutación V617F de JAK2 fue negativa.

MSH2: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

MSH2: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA; MLPA, electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 3-4 meses

Observaciones: Cáncer de colon hereditario no polipósico. Solicitar desde consulta de cáncer familiar

MSH6: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA; MLPA, electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 3-4 meses

Observaciones: Cáncer de colon hereditario no polipósico. Solicitar desde consulta de cáncer familiar

Mutación conocida síndrome cáncer familiar en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

MUTYH: Determinación de mutaciones en el gen completo en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 3-6 meses

Observaciones: Poliposis adenomatosa atenuada. Solicitar desde consulta de cáncer familiar. Parte del estudio se envía a laboratorio externo

MUTYH: Determinación de mutaciones más frecuentes en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Poliposis adenomatosa atenuada. Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

MYD88 (L265P): Detección de mutación en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR específica de alelos con oligonucleótidos fluorescentes y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en macroglobulinemia de Waldenström.

MYD88 (L265P): Detección de mutación en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR específica de alelos con oligonucleótidos fluorescentes y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en macroglobulinemia de Waldenström.

MYD88 (L265P): Detección de mutación en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR específica de alelos con oligonucleótidos fluorescentes y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en macroglobulinemia de Waldenström.

NF1: Determinación de mutaciones caso índice en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA; PCR y secuenciación completa de todos los exones y 10 pb de regiones intrónicas adyacentes

Plazo de entrega de resultados: 3-6 meses

Observaciones: Neurofibromatosis tipo 1. Solicitar desde consulta de cáncer familiar. Parte del estudio se envía a laboratorio externo.

Determinaciones incluidas:

- NF1: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- Secuenciación completa del gen y regiones intrónicas adyacentes

NF2: Determinación de mutaciones caso índice en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA; PCR y secuenciación completa de todos los exones y 10 pb de regiones intrónicas adyacentes

Plazo de entrega de resultados: 3-6 meses

Observaciones: Neurofibromatosis tipo 2. Solicitar desde consulta de cáncer familiar. Se envía a laboratorio externo.

Determinaciones incluidas:

- NF2: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA
- Secuenciación completa del gen y regiones intrónicas adyacentes

NPM1/ALK: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cualitativa

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en linfoma anaplásico T.

NPM1/ALK: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cualitativa

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en linfoma anaplásico T.

NPM1/ALK: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cualitativa

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en linfoma anaplásico T.

NPM1: Estudio mediante PCR cuantitativa en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cuantitativa en tiempo real con sonda Taqman

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Seguimiento EMR en leucemia aguda mieloblástica.

PAX3/FOXO1A; PAX7/FOXO1A: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Rbdomiosarcoma alveolar.

PAX3/FOXO1A; PAX7/FOXO1A: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Rbdomiosarcoma alveolar.

PDGFRA (exones 12,14,18): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico/predictor de respuesta a terapia en GIST.

PDGFRA (exones 12,14,18): Determinación de mutaciones en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico/predictor de respuesta a terapia en GIST.

PDGFRA (exones 12,14,18): Determinación de mutaciones en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: obtención de DNA o RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30-50 días laborables

Observaciones: Factor pronóstico/predictor de respuesta a terapia en GIST.

PML/RARa: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cualitativa

Plazo de entrega de resultados: 1-5 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en leucemia promielocítica. Protocolo utilizado BIOMED-1

PML/RARa: PCR cuantitativa seguimiento en otros fluidos o muestras biológicas

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cuantitativa en tiempo real con sonda Taqman

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Seguimiento EMR en leucemia promielocítica. Protocolo utilizado EACR

PML/RARa: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cuantitativa en tiempo real con sonda Taqman

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Seguimiento EMR en leucemia promielocítica. Protocolo utilizado EACR

PRSS1: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

Quimerismo post trasplante hematopoyético en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Separación de granulocitos y linfocitos CD3+ mediante técnicas de centrifugación en gradiente de Ficoll y técnicas inmunomagnéticas. Obtención de DNA de cada fracción celular. Determinación de quimerismo mediante análisis de secuencias polimórficas repetitivas (STR). Electroforesis capilar

Plazo de entrega: 3-20 días laborables

Observaciones: Consultar antes de enviar

Quimerismo: Estudio en médula ósea

Técnica utilizada: Obtención de DNA. Determinación de quimerismo mediante análisis de secuencias polimórficas repetitivas (STR). Electroforesis capilar

Plazo de entrega: 3-20 días laborables

Observaciones: la determinación de quimerismo en médula ósea a los 14 días post-trasplante ayuda a predecir el éxito o fallo en el injerto en pacientes sometidos a trasplante de cordón umbilical.

RB: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA; MLPA

Plazo de entrega de resultados: 3-4 meses

Observaciones: Retinoblastoma familiar. Solicitar desde consulta de cáncer familiar

RET: Análisis mutacional en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 3-6 meses

Observaciones: Carcinoma medular de tiroides familiar; feocromocitoma; neoplasia endocrina múltiple (tipo II)

RET: Análisis mutacional en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 3-6 meses

Observaciones: Carcinoma medular de tiroides familiar; feocromocitoma; neoplasia endocrina múltiple (tipo II)

RET: Análisis mutacional en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 3-6 meses

Observaciones: Carcinoma medular de tiroides familiar; feocromocitoma; neoplasia endocrina múltiple (tipo II)

RET: Determinación de mutación conocida en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

RET: Determinación de mutación conocida en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

RET: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

SDHB y SDHD: Determinación de mutaciones en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, PCR y secuenciación (exones 1-4 de SDHD y 1-8 de SDHB)

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Paraganglioma familiar; feocromocitoma.

SDHB: Análisis mutacional en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, PCR y secuenciación (exones 1-8 de SDHB)

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Paraganglioma familiar; feocromocitoma

SDHB: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

SDHB: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA; MLPA

Plazo de entrega de resultados: 3-4 meses

Observaciones: Paraganglioma familiar; feocromocitoma

SDHC: Análisis mutacional en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, PCR y secuenciación (exones 1-6)

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Paraganglioma familiar; feocromocitoma

SDHC: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA; MLPA

Plazo de entrega de resultados: 3-4 meses

Observaciones: Paraganglioma familiar; feocromocitoma

SDHD: Análisis mutacional en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, PCR y secuenciación (exones 1-4 de SDHD)

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Paraganglioma familiar; feocromocitoma

SDHD: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

SDHD: Estudio de grandes deleciones mediante MLPA en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA; MLPA, electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 3-4 meses

Observaciones: Paraganglioma familiar; feocromocitoma

SIL/TAL: Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cualitativa

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en leucemia aguda linfocítica T. Protocolo utilizado BIOMED-1

SIL/TAL1: PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cuantitativa en tiempo real con sonda Taqman

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Seguimiento EMR en leucemia aguda linfocítica T. Protocolo utilizado EACR

SYT/SSX1; SYT/SSX2: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Sarcoma sinovial

SYT/SSX1; SYT/SSX2: Detección de reordenamiento en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de RNA y PCR cualitativa, secuenciación.

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico. Sarcoma sinovial

TCRG: Detección de reordenamiento (monoclonalidad T) en biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

TCRG: Detección de reordenamiento (monoclonalidad T) en biopsia tejido en parafina

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

TCRG: Detección de reordenamiento (monoclonalidad T) en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR múltiple de DNAg y electroforesis capilar

Plazo de entrega de resultados: 4 -20 días laborables laborables

Observaciones: Protocolo utilizado BIOMED-2

TEL/AML1 (ETV6/RUNX1): Detección de reordenamiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cualitativa

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en leucemia linfocítica B. Protocolo utilizado BIOMED-1

TEL/AML1 (ETV6/RUNX1): PCR cuantitativa seguimiento en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de RNA y PCR cuantitativa en tiempo real con sonda Taqman

Plazo de entrega de resultados: 7-20 días laborables

Observaciones: Apoyo diagnóstico en leucemia linfocítica B. Protocolo utilizado EACR

TP53: Análisis mutacional biopsia tejido en fresco o congelación

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA. PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Síndrome de Li-Fraumeni. Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

TP53: Análisis mutacional en LLC en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA. PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Toma de decisiones terapéuticas en LLC. Estudio se realiza sólo cuando hay intención de tratamiento. Con certificación de calidad de ERIC (*European Research Initiative on CLL*) para la realización de este estudio desde enero 2017.

TP53: Análisis mutacional en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA. PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Síndrome de Li-Fraumeni. Solicitar desde consulta de cáncer familiar.

Tricoleucemia: Determinación de mutaciones en BRAF (V600) en biopsia en tejido en parafina

Técnica utilizada: obtención de DNA, PCR específica de alelos y sondas Scorpion.

Plazo de entrega de resultados: 20 días

Observaciones: Apoyo diagnóstico en tricoleucemia.

Tricoleucemia: Determinación de mutaciones en BRAF (V600) en sangre o médula ósea con EDTA

Técnica utilizada: obtención de DNA, PCR específica de alelos y sondas Scorpion.

Plazo de entrega de resultados: 20 días

Observaciones: Apoyo diagnóstico en tricoleucemia.

UGT1A1 (variante UGT1A1*28): genotipado en sangre con EDTA

Técnica utilizada: obtención de DNA. PCR y análisis de fragmentos; secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 50 días laborables

Observaciones: Toxicidad a irinotecan. Consultar antes de enviar muestra.

VHL: Análisis mutacional en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA y RNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 2-4 meses

Observaciones: Von Hippel Lindau; feocromocitoma

VHL: Determinación de mutación conocida en sangre con EDTA

Técnica utilizada: Obtención de DNA, PCR y secuenciación

Plazo de entrega de resultados: 30 días laborables

Observaciones: Von Hippel Lindau; feocromocitoma

MUESTRAS:

Sangre periférica: Un tubo 2-10 ml (con EDTAK₃)

Médula ósea: Un tubo 0.5 –2ml (con EDTAK₃)

Biopsia fresco*: > 30mg tejido envuelto en gasa estéril con suero salino

Biopsia congelación*: > 30 mg en nitrógeno líquido o hielo seco.

Tejido parafina*: 5 cortes de 5 um (para una superficie de tejido de 1cm²) en un tubo eppendorf.

Otras muestras: consultar previamente.

*Las muestras de tejido en parafina o biopsias en fresco/congelación han de ser revisadas por un Patólogo para que estime el porcentaje de células tumorales presentes en la muestra y lo refleje en el volante de solicitud.

Forma de envío. Todas se pueden enviar a temperatura ambiente, excepto las biopsias en congelación, que deben transportarse en frío (hielo seco, o nitrógeno líquido, o hielo para trayectos muy cortos).