

## Técnicas Principales

1

### FISH

Detección de alteraciones genéticas por  
Hibridación fluorescente *in situ*

2

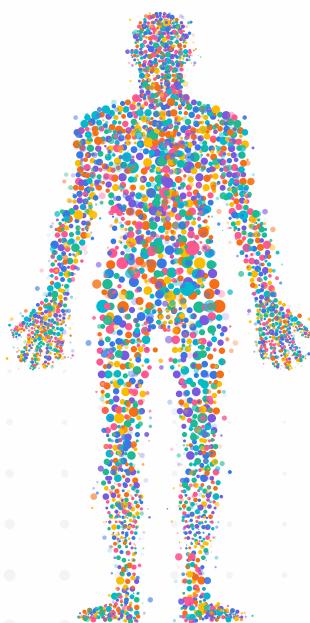
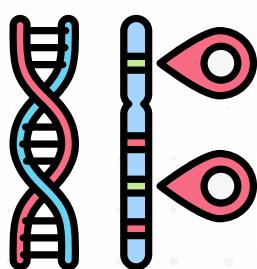
### RT-PCR

Detección de alteraciones genéticas por PCR

3

### Next Generation Sequencing (NGS)

Alteraciones genéticas por secuenciación



19q13.3- Deleción 19q

1p36.31 - Deleción 1p

*ALK* (translocaciones en 2p23.1-p23.2)

*BCL-2* translocaciones en 18q21.33

*BCL-2/IGH* translocación t(14;18)(q32.3;q21.3)

*BCL-6* translocación t(3;14)

*BCR/ABL* translocación t(9;22)(q34.1; q11.2)

*CCND1/IGH* translocación t(11;14)(q13.3;q32.3)

*CCND1* translocaciones en 11q13.3

*CDK4 (CCND1/CEN12)* amplificaciones

*CDKN2A - p16 (CDKN2A/CEN9)* delecciones

*CKS1B/CDKN2C* amplificaciones-ganancias 1q21.3;q22 /  
delecciones en 1p32.3

*DUSP22 (IRF4/DUSP22 - 6p25.3)*

*EGFR (EGFR/CEN7) amplificaciones*

*ERBB2 - HER-2/Neu (ERBB2/CEN17) amplificaciones*

*EWSR1 (Sarcoma de Ewing) translocaciones en 22q12.2*

*FGFR1 (FGFR1/CEN8) amplificaciones*

*FGFR1 translocaciones en 8p11.22-p11.23*

*FGFR2 translocaciones en 10q26.13*

*FGFR3 (FGFR3/IGH) translocación t(4;14)(p16;q32.3)*

*FGFR3 translocaciones en 4p16.3*

*MAF (MAF/IGH) translocaciones t(14;16)(16q23.1-q23.2)*

*MAFB (MAFB/IGH) translocación t(14;20)(20q12)*

*MDM2 (MDM2/CEN12) amplificaciones*

*MET (MET/CEN7) amplificaciones*

*MYC translocaciones en 8q24.21*

*MYC (MYC/CEN8) amplificaciones*

*MYCN amplificaciones en 2p24.3*

*PDGFRA-FIP1L1 reordenamientos en 4q12*

*PDGFRB translocaciones en 5q32*

*RB1 (deleciones del 13q12)*

*RET translocaciones en 10q11.21*

*ROS-1 translocaciones en 6q22.1*

*SS18 (Sarcoma Sinovial) translocaciones en 18q11.2*

*TP53 (deleciones del 17p)*

*TP63 (TBL1XR1/TP63) reordenamientos en 3q26.32 / 3q28*

*AKT1* (exón 4)

*ALK* (Fusiones)

*BCR/ABL* (p190) - Cuantitativa

*BCR/ABL* (p210) - Cuantitativa

*BCR/ABL* (p210/p190/p230) - Cualitativa

*BRAF V600*(E/K/D/M/R)

*CALR* - Cualitativa

*EGFR* (exones 18, 19, 20 y 21)

*EGFR vIII* (Glioblastoma Multiforme)

*ESR1* Mutaciones D538G, S463P, Y537(S/C/N/D), E380Q, L536(R/H/P), V422del

*FLT3* (ITD/TKD)

*IDH1/2* (IDH1 R132 y R100; IDH2 R140 y R172)

Infecciones de Transmisión Sexual: *Chlamydia trachomatis*, *Neisseria gonorrhoeae*, *Mycoplasma genitalium*, *Trichomonas vaginalis*, *Mycoplasma hominis*, *Ureaplasma urealyticum*, *Ureaplasma parvum*

JAK2 V617F - Cuantitativa

JAK2 V617F - Cualitativa

c-KIT (exones 9, 11, 13 y 17)

KRAS (exones 2, 3 y 4)

MET (salto del exón 14)

MGMT (% de Metilación del Promotor) - Glioblastoma Multiforme y Astroцитomas

*Mycobacterium* tuberculosis y otras micobacterias

MYD88 (L265P c.794T>C)

NPM1 (mutaciones en las variantes A, B y D)

NRAS (exones 2, 3 y 4)

*NTRK1/2/3 (fusiones)*

*PIK3CA (exones 9 y 20)*

*RET (fusiones)*

*ROS1 (fusiones)*

*VPH (19 genotipos de alto riesgo y 9 de bajo riesgo)*

*Panel de Cáncer Colorrectal (*K/NRAS, BRAF V600, PIK3CA y AKT1*)*

*Panel de Fusiones para Cáncer de Pulmón (*ALK, ROS1, MET y RET*)*

Panel LMA (en RNA detecta fusiones, splicing, y exon-skipping en 39 genes)

Panel Mieloide (en DNA detecta SNVs, Indels, CNVs e ITDs en 37 genes)

Panel Mieloide completo (en DNA y RNA detecta SNVs, Indels, CNVs e ITDs en 57 genes, y splicing, exon-skipping en 39 genes)

Panel LLA (en RNA detecta fusiones, splicing, y exon-skipping en 44 genes)

Panel Linfoma (en RNA detecta SNV/Indel's en 34 genes; fusiones, splicing, exon-skipping en 33 genes, y expresión génica en 73 genes)

Panel Endometrio (POLE, MMR, TP53 y SNV's de 13 genes)

Panel BRCA extendido (somático o germinal, 11 genes)

Panel TP53

Oncopanel somático (15 genes)

Panel Pulmón-Cáncer (22 genes)