

Técnicas Principales

1

FISH

Detección de alteraciones genéticas por Hibridación fluorescente *in situ*

2

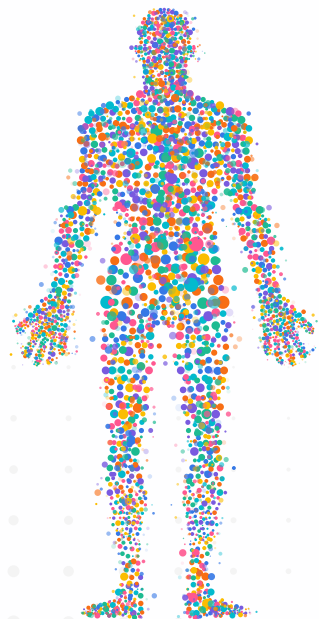
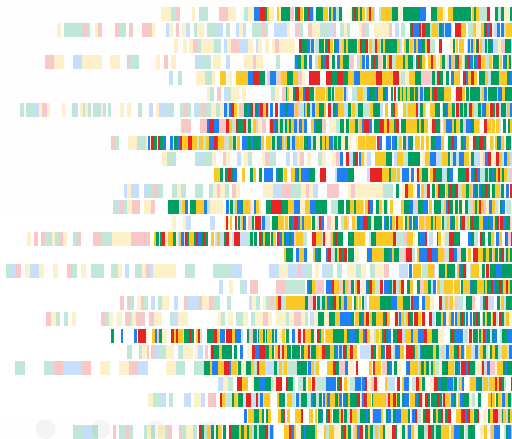
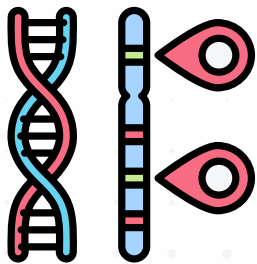
RT-PCR

Detección de alteraciones genéticas por PCR

3

Next Generation Sequencing (NGS)

Alteraciones genéticas por secuenciación



19q13.3- Delección 19q
1p36.31 - Delección 1p
<i>ALK</i> (translocaciones en 2p23.1-p23.2)
<i>BCL-2</i> translocaciones en 18q21.33
<i>BCL-2/IGH</i> translocación t(14;18)(q32.3;q21.3)
<i>BCL-6</i> translocación t(3;14)
<i>BCR/ABL</i> translocación t(9;22)(q34.1; q11.2)
<i>CCND1/IGH</i> translocación t(11;14)(q13.3;q32.3)
<i>CCND1</i> translocaciones en 11q13.3
<i>CDK4</i> (<i>CCND1/CEN12</i>) amplificaciones
<i>CDKN2A</i> - <i>p16</i> (<i>CDKN2A/CEN9</i>) deleciones
<i>CKS1B/CDKN2C</i> amplificaciones-ganancias 1q21.3;q22 / deleciones 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 genitalum*, *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 Astrocitomas

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-Cólon (22 genes)