

## OMICASLAB

### LISTADO GENERAL DE PRACTICAS DE BIOLOGIA MOLECULAR, CITOMETRIA DE FLUJO, GENETICA Y GENOMICA

ESTUDIO	METODOLOGIA	MATERIAL
ADENOVIRUS HUMANO - INDIVIDUAL O PANELES	REAL TIME PCR - MICROARRAYS	LCR LBA SR
ADN ARN PURIFICACION EN LIQUIDOS BIOLOGICOS	COLUMNNA	VARIOS
ADN PURIFICACION VELLOSIDADES CORIONICAS	COLUMNNA	VARIOS
ADRENOLEUCODISTROFIA - MLPA	MLPA	SP EDTA
ADRENOLEUCODRISTROFIA-GEN ABCD1-SEC.CPTA	SECUENCIACION	SP EDTA
ALFA 1 ANTITRIPSINA DEF. GEN SERPINA1	MULTIPLEX PCR	SP EDTA
ALFA TALASEMIA DELECCIONES GENES HBA1 Y HBA2	MLPA	SP EDTA
ALPERS SINDR - GEN POLG SCREENING POR SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
ANEUPLOIDIAS EN ESPERMATOZOIDES CADA UNA	FISH	SEMEN
ANEURISMA AORTA TORACICA HEREDITARIA PANEL	NGS	SP EDTA
ANGELMAN GEN UBE3A MLPA	MLPA	SP EDTA
ANGELMAN GEN UBE3A SECUENCIACION	SECUENCIACION	SP EDTA
AROMATASA DEFICIT DE GEN CYP19A1A	SECUENCIACION	SP EDTA
ATAXIA APRAX OCMOT TIPO1 GEN APTX- SEC COMPLETA	SECUENCIACION	SP EDTA
ATAXIA DE FRIEDRICH -EXPANSION GAA GEN FRDA	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA PANEL (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA10 y SCA17)	SECUENCIACION	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA PANEL SCA1,2,3,6 Y 7	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA SCA 17	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO I - SCA1	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO II - SCA2	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO III -SCA3	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO VI - SCA6	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO VII-SCA7	TP-PCR	SP EDTA
ATAXIA MIOCLONICA SEVERA. SIND DRAVET GEN SCN1A	SECUENCIACION	SP EDTA
ATROFIA BULBO-ESPINAL MUSCULAR GEN AR EXP	TP-PCR	SP EDTA
ATROFIA MUSCULAR ESPINAL GEN SMN1 SCREENING DELECCIONES	MLPA	SP EDTA

AZF, CROMOSOMA Y AZFa,b,c -DAZ MICRODELECCIONES	MULTIPLEX PCR	SP EDTA
BARTONELLA HENSELAE - PCR	NEST PCR	SP EDTA
BETA TALASEMIA GEN HBB DUPL DEL POR MLPA	MLPA	SP EDTA
BETA TALASEMIA GEN HBB SEC. COMPLETA	SECUENCIACION	SP EDTA
BK CARGA VIRAL	REAL TIME PCR	SP EDTA/ O/B
BK PCR	REAL TIME PCR	SP EDTA/ O/B
BORDETELLA PERTUSSIS - PCR	NEST PCR	SR
BORRELIA BURGDORFERI - PCR	NEST PCR	SP EDTA/LCR/LS/B
BRAF MUTACION V600E - SECUENCIA	SECUENCIACION	SP/MO EDTA/B
BRCA 1 Y BRCA2 DELEC Y DUPL MLPA	MLPA	SP EDTA
BRCA 1 Y BRCA2 SECUENCIA COMPLETA	NGS	SP EDTA
BRUGADA SIND. PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
BRUGADA SINDR. GEN SCN5A SEC. COMPLETA	NGS	SP EDTA
BRUGADA TIPO 2, SINDR. GEN GPD1L	NGS	SP EDTA
CADASIL GEN NOTCH 3 EXONES 2,5,6,11	SECUENCIACION	SP EDTA
CADASIL GEN NOTCH 3 SEC COMPLETA	NGS	SP EDTA
CADASIL GEN NOTCH DELEC Y DUPLIC MLPA	MLPA	SP EDTA
CALR - MUTACIONES EN EXON 9 GEN CALR NPM	SECUENCIACION	SP EDTA
CANCER COLORRECTAL HERED NO POLIP HPNCC S. LYNCH INEST DE MICROSATELITES	ANAL INEST MICROS BAT26	TB/SP EDTA
CANCER COLORRECTAL HERED NO POLIP HPNCC S. LYNCH MLH1 SECUENCIA	NGS	SP EDTA
CANCER COLORRECTAL HERED NO POLIP HPNCC S. LYNCH MLH1-MSHS2 DUP-DEL MLPA	MLPA	SP EDTA
CANCER COLORRECTAL HERED NO POLIP HPNCC S. LYNCH MSH2 SECUENCIA	NGS	SP EDTA
CANCER COLORRECTAL HERED NO POLIP HPNCC S. LYNCH MSH6 SECUENCIA	NGS	SP EDTA
CANCER COLORRECTAL HERED NO POLIP HPNCC S. LYNCH PMS2 SECUENCIA	NGS	SP EDTA
CANCER DE COLON PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
CANCER HEREDITARIO PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
CANCER MAMA OVARIO HEREDITARIO PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
CANCER OVARIO PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
CANCER PANCREATICO PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
CARCINOMA SOMATICO ENDOMETRIO GEN MSH3	SECUENCIACION	SP EDTA
CARDIOMIOPATIAS PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
CEBPA-AML (CAAT ENH BIND PROT ALPHA)	SECUENCIACION	SP/MO EDTA
CEN XY DETECCION POR FISH	FISH	SP/MO HEPARINA

CHAGAS DNA POR PCR-Trypanosoma cruzi	NEST PCR	SP EDTA
CHARCOT MARIE TOOTH PANEL GENOMICO NGS (43 GENES)	NGS	SP EDTA
CHARCOT MARIE TOOTH TIPO 1A PMP22 DUPLICACION	TP-PCR	SP EDTA
CHARCOT MARIE TOOTH TIPO 1A PMP22 SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
CHARCOT MARIE TOOTH TIPO 1B GEN MFN2 Y MPZ DUPL	MLPA	SP EDTA
CHLAMYDIA Pneumoniae -DNA por PCR-	REAL TIME PCR	SR/LBA
CHLAMYDIA trachomatis: DNA por PCR - INDIVIDUAL O PANEL	REAL TIME PCR - MICROARRAYS	OPFM/CEC/B/SC
CITOGENETICO EN GANGLIO / CARIOTIPO / CROMOSOMICO	CITOGENETICO	BIOP/PUNC
CITOGENETICO EN LIQUIDO AMNIOTICO/ CARIOTIPO / CROMOSOMICO	CITOGENETICO	LA HEP
CITOGENETICO EN MATERIAL DE ABORTO / CARIOTIPO / CROMOSOMICO	CITOGENETICO	MAT AB HEP
CITOGENETICO EN MEDULA OSEA / CARIOTIPO / CROMOSOMICO	CITOGENETICO	MO HEP
CITOGENETICO EN SANGRE PERIFERICA / CARIOTIPO / CROMOSOMICO	CITOGENETICO	SP HEP
CITOGENETICO EN TUMORES SOLIDOS / CARIOTIPO / CROMOSOMICO	CITOGENETICO	BIOP
CITOGENETICO EN VELLOSIDADES CORIALES / CARIOTIPO / CROMOSOMICO	CITOGENETICO	VC HEP
CITOGENETICO PARA ANEMIA DE FANCONI (DIEPOXIBUTANO -DEB) / CARIOTIPO / CROMOSOMICO	CTG CON DEB	SP HEP
CITOMEGALOVIRUS ANTIGENO pp67 RNA	RT REAL TIME PCR	SP MO EDTA/LCR/B/H
CITOMEGALOVIRUS CARGA VIRAL - REAL TIME	REAL TIME PCR	SP EDTA
CITOMEGALOVIRUS CMV - PCR CUALITATIVA INDIVIDUAL O PANEL	REAL TIME PCR - MICROARRAYS	SP MO EDTA/LCR/B/H
CITOMEGALOVIRUS RESISTENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
CONDUCTO MÛLLERIANO PERSISTENTE TIPO 2, SINDROME DE	SECUENCIACION	SP EDTA
COREA DE HUNTINGTON GEN HHT EXPANSIONES CAG	TP-PCR	SP EDTA
CROMOSOMA "Y" RESIDUAL EN TURNER	FISH	VARIOS
CROMOSOMA 12 TRISOMIA - FISH	FISH	SP/MO HEP
CROMOSOMA PAINTING	FISH	VARIOS HEP
CROSS MATCH DE PAREJA	CITOMET FLUJO	SP EDTA + SUERO
DELECIION 11q22 FISH	FISH	SP/MO HEP
DELECIION 11q22.3 - FISH	FISH	SP/MO HEP
DELECIION 13q1.4 FISH	FISH	SP/MO HEP
DELECIION 17p13 (TP53) FISH	FISH	SP/MO HEP
DELECIION 1p19q FISH	FISH	SP/MO HEP
DELECIION 1p36 FISH	FISH	SP/MO HEP
DELECIION 5q FISH	FISH	SP/MO HEP
DELECIION 6 6q21 -FISH-	FISH	SP/MO HEP

DELECIÓN 7q31 (C-MET) POR FISH	FISH	SP/MO HEP
DENGUE - RNA PCR	RT PCR	SP EDTA
DIGEORGE SINDROME POR 22q11.2 FISH	FISH	SP HEP
DIGEORGE SINDROME POR 22q11.2 MLPA	MLPA	SP EDTA
DISAUTONOMIA FAMILIAR MUT EN GEN IKBKAP	SECUENCIACION	SP EDTA
DISGENESIA GONADAL 46,XX -POLIMORFISMOS EN GEN FSHR	SECUENCIACION	SP EDTA
DISPLASIA ARRITMOGENICA VENTRICULAR DERECHA PANEL	NGS	SP EDTA
DISTONIA DE TORS TEMPR GEN TOR1A(DYT1) DELECIÓN	MLPA	SP EDTA
DISTROFIA MIOTONICA TIPO 1( STEINERT) DMPK TPPCR	TP-PCR	SP EDTA
DISTROFIA MUSC DUCHENNE/BECK GEN DMD SEC COMP	NGS	SP EDTA
DISTROFIA MUSC DUCHENNE/BECKER GEN DMD - MLPA	MLPA	SP EDTA
DISTROFIA MUSC OCULOFAR GEN PABPN1 EXP GCN	SECUENCIACION	SP EDTA
DNA FETAL LIBRE EN SANGRE MATERNA SISTEMA VERIFI / NIPT	SEC MASIVA PARALELA	SP EDTA
ECHOVIRUS COXAKIE - PCR	PCR REAL TIME	LCR
EGFR - AMPLIFICACION FISH	FISH	TB
EGFR SECUENCIA - EXONES 18, 19, 20,21 NSCLC PULMON	SECUENCIACION	TB
ENCEFALOPATIA EPILEPT INFANTIL GEN ARX SEC COMPLETA	NGS	SP EDTA
ENTEROVIRUS PCR INDIVIDUAL O PANEL	RT PCR REAL TIME - MICROARRAYS	LCR
EPILEPSIA HEREDITARIA PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
EPILEPSIA MIOCLONICA INFANTIL SEVERA - SINDROME DE DRAVET PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
EPILEPSIA REFRACTARIA INFANTIL PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
EPSTEIN BARR CARGA VIRAL - EBV CV	REAL TIME PCR	SP EDTA
EPSTEIN BARR VIRUS EBV - PCR	REAL TIME PCR	SP EDTA
ERITROMELALGIA FAMILIAR GEN SCN9A	SECUENCIACION	SP EDTA
FABRY GEN GLA DELEC Y DUPLIC MLPA	MLPA	SP EDTA
FABRY GEN GLA SECUENCIA COMPLETA	SECUENCIACION	SP EDTA
FACTOR V DE LEIDEN (PCR)	REAL TIME PCR	SP EDTA
FALLA DE IMPLANTE: ESTUDIO COMPLETO: INFECTOLOGICO + INMUNOLOGICO+PERFIL DE EXPRESION GENICA ErMap	MICROARRAYS- CITOM DE FLUJO - PCR	BIOPSIA DE ENDOMETRIO/SP
FALLA DE IMPLANTE: RECEPTIVIDAD ENDOMETRIAL PERFIL DE EXPRESION (ErMap)	MICROARRAYS	BIOPSIA
FERTILITY MAP / FACTORES GENETICOS EN PAREJA INFERTIL (EN AMBOS)	MICROARRAYS	SP
FIBROSIS QUISTICA 50 MUTACIONES Y 5T 7T	MULTIPLEX RT PCR	SP EDTA
FIBROSIS QUISTICA GEN CFTR SECUENCIA COMPLETA	NGS	SP EDTA

FIBROSIS QUISTICA GEN CFTR TEST DE RESPUESTA AL IVACAFTOR	NGS+ ALGORRITMO	SP EDTA
FIEBRE MEDITERRANEA GEN MEFV SCREENING MUTAC PRINCIPALES	SECUENCIACION	SP EDTA
FRAGILIDAD X GEN FMR1 EXPANSION CGGn	TP-PCR	SP EDTA
GAUCHER GEN GBA SECUENCIA COMPLETA	NGS	SP EDTA
GAUCHER MUTAC EN GEN GBA	SECUENCIACION	SP EDTA
GEN TP53 SECUENCIACION	NGS	SP EDTA
GENOMA COMPLETO MICRO ARRAYS CGH 750K CARIOTIPO MOLECULAR AFFYMETRIX	MICROARRAYS ALTA DENSIDAD	SP EDTA
GIST GEN KIT EX 9,11 - GEN PDGFRA EX 12,18 SECUENCIA	SECUENCIACION	TB/SP/MO EDTA
GIST GEN KIT EXONES 13 Y 17 SECUENCIA	SECUENCIACION	TB/SP/MO EDTA
HBV : DNA	REAL TIME PCR	SP EDTA
HBV CARGA VIRAL - REAL TIME -HEPATITIS B	REAL TIME PCR	SP EDTA
HBV GENOTIPIFICACION POR SECUENCIACION	SECUENCIACION	SP EDTA
HBV PAREJAS SERODISCORDANTES ( DNA EN ZOIDES CAPACITADOS)	REAL TIME PCR	SWIM UP
HCV CARGA VIRAL - RT PCR - HEPATITIS C	RT PCR REAL TIME	SP EDTA
HCV GENOTIPIFICACION POR SECUENCIACION	SECUENCIACION	SP EDTA
HCV INTERLEUKINA - IL28B - 2 POLIMORFISMOS	SECUENCIACION	SP EDTA
HCV PAREJAS SERODISCORDANTES ( RNA EN ZOIDES CAPACITADOS)	RT PCR REAL TIME	SWIM UP
HCV RNA CUALITATIVO - PCR HEPATITIS C	RT PCR REAL TIME	SP EDTA
HEMOCROMATOSIS 3 MUTACIONES	SECUENCIACION	SP EDTA
HEMOFILIA A GEN F8	SECUENCIACION	SP EDTA
HEMOFILIA A GEN F8 INVERSION DEL INTRON 22	PCR	SP EDTA
HER 2 NEU - FISH	FISH	BIOPSIA
HERPES SIMPLEX VIRUS 1 y 2 - HSV DNA -PCR - INDIVIDUAL O PANEL	REAL TIME PCR	LCR/B/H
HERPES VIRUS TIPO 6 A EN ENDOMETRIO - PCR CUALITATIVA	REAL TIME PCR	BIOPSIA ENDOMETRIO
HERPES VIRUS TIPO 6 - PCR CUALITATIVA	REAL TIME PCR	SP/MO EDTA/LCR
HERPES VIRUS TIPO 8 - PCR CUALITATIVA	REAL TIME PCR	BIOPSIA
HIPERBILIRRUBINEMIA ATAZANAVIR GILBERT / IRINOTECAN GEN UGT1A1	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
HIPERPLASIA SUPRAR CONGEN SEC. COMPLETA GEN CYP21A2	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPERPLASIA SUPRARL CONGEN - DELEC Y DUPL MLPA	MLPA	VARIOS
HIPERPLASIA SUPRARR CONGEN - DELEC/DUPL Y MUT FRECUENTES	MLPA/ MULTIPLEX PCR	VARIOS
HIPERTENSION ARTERIAL CON SCORE DE RIESGO PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
HIPOACUSIA E INFERTILIDAD, SINDROME DE	SECUENCIACION	SP EDTA

HIPOACUSIA HERED GEN GJB2 CONX26 Y MUT EN DNA MIT	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTR NORMOSOM CONGEN 12	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTR NORMOSOM CONGEN 7	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTR 1, KALLMANN 1 DEL Y DUP MLPA	MLPA	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPICO 1, KALLMANN 1	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPICO 11	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPICO 13	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPICO 14	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPICO 16	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPICO 2, KALLMANN 2	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPICO 3 Y 4 KALLMANN 3 Y 4	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPICO 5, KALLMANN 5	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPICO 6, KALLMANN 6	SECUENCIACION	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPICO PANEL GENOMICO	NGS	SP EDTA
HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPICO TIPO 8	SECUENCIACION	SP EDTA
HIV - WESTERN BLOT CONFIRMATORIO ANTICUERPOS	WB	SP EDTA
HIV 1: DNA PROVIRAL EN SANGRE	PCR REAL TIME	SP EDTA
HIV 1: RNA EN SANGRE	RT PCR REAL TIME	SP EDTA
HIV CARGA VIRAL ULTRASENSIBLE	RT PCR REAL TIME	SP EDTA
HIV GENOTIPO Y FARMACORRESISTENCIA INH INTEGRASA	SECUENCIACION	SP EDTA
HIV GENOTIPO Y FARMACORRESISTENCIA INTR INNTR IP	SECUENCIACION	SP EDTA
HIV PAREJAS SERODISCORD C/ COINFECCION: PANEL COMPLETO HIV HCV HBV)	PCR - RT PCR REAL TIME	SWIM UP
HIV PAREJAS SERODISCORDANTES (DNA PROV + RNA EN ZOID CAPACITADOS)	REAL TIME PCR	SWIM UP
HLA B* 5701	SECUENCIACION	SP EDTA
HLA B27	PCR	SP EDTA
HLA DQ2 /HLA DQ8 ENFERMEDAD CELIACA PANEL COMPLETO	PCR MULTIPLEX	SP EDTA
HPV VIRUS PAPILLOMA HUM ACTIV ONCOGENICA - TRANSCRIPTOS E6/E7	RT-PCR	CEC/B/OPFM
HPV VIRUS PAPILLOMA HUMANO DETECCION Y GENOTIPIFICACION	SECUENCIACION	CEC/B/OPFM
HTLV 1 Y 2 POR PCR EN ESPERMATOZOIDES	RT PCR REAL TIME	SWIM UP
HTLV 1 Y 2 PCR	RT PCR REAL TIME	SP EDTA/LCR
ICTIOSIS LIG AL X, DEL Y DUP EN GEN STS MLPA	MLPA	SP EDTA
INFECCIONES RESPIRATORIAS INFANTILES PANEL X 22	MICROARRAYS	HNF/SR
INFECCIONES SISTEMA NERVIOSO CENTRAL PANEL	RT PCR MULTIPLEX	LCR

INFLUENZA A y B - INCLUYE SUBTIPO N1H1PCR	RT PCR REAL TIME	HNH/SR
INMUNOFENOTIPO PARA HEMOGLOBINURIA PAROXISTICA NOCTURNA	CITOMET FLUJO	SP EDTA
INMUNOFENOTIPO POR CITOMETRIA DE FLUJO	CITOMET FLUJO	SP/MO EDTA
INSENSIBILIDAD A ANDROGENOS - DELECCIONES Y DUPLICACIONES	MLPA	SP EDTA
INSENSIBILIDAD A ANDROGENOS - GEN AR	SECUENCIACION	SP EDTA
INSUFICIENCIA ESPERMATOGENICA TIPO 12	SECUENCIACION	SP EDTA
INSUFICIENCIA ESPERMATOGENICA TIPO 4	SECUENCIACION	SP EDTA
INSUFICIENCIA ESPERMATOGENICA TIPO 6	SECUENCIACION	SP EDTA
INSUFICIENCIA ESPERMATOGENICA TIPO 7	SECUENCIACION	SP EDTA
INSUFICIENCIA ESPERMATOGENICA TIPO 8	SECUENCIACION	SP EDTA
INSUFICIENCIA ESPERMATOGENICA TIPO 9	SECUENCIACION	SP EDTA
INTOLERANCIA ALIMENTARIA PANEL IgG 50 ANTIGENOS HIPERSENSIBILIDAD TIPO III	ELISA	SP
JAK 2 - MUTACIONES EN EXON 12	SECUENCIACION	SP/MO EDTA
JAK 2 EXON 14 - MUTACION V617F ALELO ESPECIFICA	REAL TIME PCR	SP/MO EDTA
KIT MUTACION D816V MASTOCITOSIS SIST.	SECUENCIACION	SP/MO EDTA
KRAS RESPUESTA A CETUXIMAB	MICROARRAYS	TB
KRAS SECUENCIA COMPLETA	SECUENCIACION	SP EDTA
LEIGH, SIND GEN MTATPG GENOMA MITOCONDRIAL	SECUENCIACION	SP EDTA
LEPTOSPIROSIS - PCR	PCR REAL TIME	OPFM
LEUCEMIA EOSINOFILICA CRONICA FIP1L1/PDGFRA - PCR	RT PCR	SP/MO EDTA
LEUCEMIA EOSINOFILICA CRONICA FIP1L1/PDGFRA-CHIC2-DELEC INTERST FISH	FISH	SP/MO EDTA
LEUCEMIA LINAJE MIXTO COMPLEJO MLL (AF4-AF6-AF9-AF10-ELL) PANEL MLL PCR	MULTIPLEX RT PCR	SP/MO EDTA
LEUCEMIA LINFOBLASTICA AGUDA B t (12;21)(p13;q22) ETV6/RUNX1 (TEL/AML1) FISH	FISH	SP/MO HEP
LEUCEMIA LINFOBLASTICA AGUDA B t (12;21)(p13;q22) ETV6/RUNX1 (TEL/AML1) FISH	RT PCR NESTED	SP/MO EDTA
LEUCEMIA LINFOBLASTICA AGUDA PRE B t(1;19)(q23;p13) TCF3-PBX1 (E2A/PBX1) PCR	RT PCR NESTED	SP/MO EDTA
LEUCEMIA LINFOBLASTICA AGUDA PRE B t(1;19)(q23;p13) TCF3-PBX1 (E2A/PBX1) FISH	FISH	SP/MO HEP
LEUCEMIA LINFOCITICA CRONICA MLPA PANEL PRONOSTICO Y FARMACORRESPUESTA	MLPA	SP/MO EDTA
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA t(8;21)(q22;q22) RUNX1/RUNX1T1 (ALM1/ETO) PCR	RT PCR NESTED	SP/MO EDTA
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA t(8;21)(q22;q22) RUNX1/RUNX1T1 (ALM1/ETO) FISH	FISH	SP/MO HEP
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA FLT3 ITD -MUT D835 Y DUPLICACION ITD	SECUENCIACION	SP/MO EDTA
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA M4 inv(16)(p13;q22) CBFβ/MYH1 FISH	FISH	SP/MO HEP
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA M4 inv(16)(p13;q22) CBFβ/MYH1 PCR	RT NEST PCR	SP/MO EDTA
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA NPM1-AML (NUCLEOFOSMINA 1) EXON 12	SECUENCIACION	SP/MO EDTA

LEUCEMIA MIELOIDE CRONICA t(9;22)(q34;q11) BCR/ABL1 CUALIT p210 b2a2 b3a2 Y p190	RT PCR	SP/MO EDTA
LEUCEMIA MIELOIDE CRONICA CUANTIFICACION t(9;22)(q34;q11) BCR/ABL1 p190	RT PCR REAL TIME	SP/MO EDTA
LEUCEMIA MIELOIDE CRONICA CUANTIFICACION t(9;22)(q34;q11) BCR/ABL1 p210	RT PCR REAL TIME	SP/MO EDTA
LEUCEMIA MIELOIDE CRONICA. t(9;22)(q34;q11) BCR/ABL1 FISH	FISH	SP/MO HEP
LEUCEMIA NEUTROFILICA CRONICA t(9;22)(q34;q11) BCR/ABL1 p230 (CUAL)	RT PCR NEST	SP/MO EDTA
LEUCEMIA PROMIELOCITICA M3 LMA t (15;17)(q22;q12.1)PML/RARA PCR	RT PCR NESTED	SP/MO EDTA
LEUCEMIA PROMIELOCITICA M3 LMA t (15;17)(q22;q12.1)PML/RARA FISH	FISH	SP/MO HEP
LEUCEMIA PROMIELOCITICA M3 LMA VARIANTE t (11;17)(q23.2;q12) ZBTB16/RARA FISH	FISH	SP/MO HEP
LEUCEMIA PROMIELOCITICA M3 LMA VARIANTE t (11;17)(q23.2;q12) ZBTB16/RARA PCR	RT PCR NESTED	SP/MO EDTA
LEUCEMIAS AGUDAS MLPA PANEL PRONOSTICO Y FARMACORRESPUESTA	MLPA - MICROARRAYS	SP/MO EDTA
LINFOCITOS B, SUBPOBLACIONES	CITOMET FLUJO	SP EDTA
LINFOCITOS CD16/CD56 NATURAL KILLER	CITOMET FLUJO	SP EDTA
LINFOCITOS CD19	CITOMET FLUJO	SP EDTA
LINFOCITOS CD2	CITOMET FLUJO	SP EDTA
LINFOCITOS CD20	CITOMET FLUJO	SP EDTA
LINFOCITOS CD3	CITOMET FLUJO	SP EDTA
LINFOCITOS CD4	CITOMET FLUJO	SP EDTA
LINFOCITOS CD4 Y CD8	CITOMET FLUJO	SP EDTA
LINFOCITOS CD8	CITOMET FLUJO	SP EDTA
LINFOCITOS T CD4 CD45RA/CD4 CD45RO T VIRGENES/T MEMORIA	CITOMET FLUJO	SP EDTA
LINFOCITOS T, CD4 CD8 DOBLE NEGATIVO	CITOMET FLUJO	SP EDTA
LINFOMA ANAPLASICO DE CELULAS GRANDES t (2;5)(p23;q35) NPM-AKL PCR	RT PCR NESTED	SP/MO EDTA
LINFOMA ANAPLASICO DE CELULAS GRANDES t (2;5)(p23;q35) NPM-AKL FISH	FISH	SP/MO HEP
LINFOMA CEL B Z. MARGINAL ASOC A MUCOSAS t(11;18)(q22;q21) BIRC3/MALT1 FISH	FISH	SP/MO HEP
LINFOMA CEL B Z. MARGINAL ASOC A MUCOSAS t(11;18)(q22;q21) BIRC3/MALT1 PCR	RT PCR	SP/MO EDTA
LINFOMA DE BURKITT t(8;14)(q24;q32) CMYC/IGH FISH	FISH	SP/MO HEP
LINFOMA DE BURKITT t(8;14)(q24;q32) CMYC/IGH PCR	RT PCR NESTED	SP/MO EDTA
LINFOMA FOLICULAR/LINF DIFUSO DE CEL GRANDES t (14;18)(q32;q21) BCL2/IGH FISH	FISH	SP/MO HEP
LINFOMA FOLICULAR/LINF DIFUSO DE CEL GRANDES t (14;18)(q32;q21) BCL2/IGH PCR	RT PCR NESTED	SP/MO EDTA
LINFOMAS MLPA PANEL PRONOSTICO Y FARMACORRESPUESTA	MLPA - MICROARRAYS	SP/MO EDTA
MARFAN, LOEYS-DIETZ, ANEURISMA AORTICO PANEL	NGS	SP EDTA
MELAS ENCEFALOPATIA MITOCONDRIAL GEN MTTL1	SECUENCIACION	SP EDTA
MENKES SINDROME GEN ATP7A SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA



MENOPAUSIA PRECOZ PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
MICRODELECIÓN INTRACROMOSOMICA 1p32 FISH	FISH	SP/MO HEP
MIELODISPLASIA MLPA PANEL PRONOSTICO Y FARMACORRESPUESTA	MLPA - MICROARRAYS	SP/MO EDTA
MIELOMA - MGUS t(4;14)(P16.3;q32.3)FGFRE/IGH FISH	FISH	SP/MO HEP
MIELOMA - MGUS t(4;14)(P16.3;q32.3)FGFRE/IGH PCR	RT PCR	SP/MO EDTA
MIELOMA - MGUS LINFOMA CEL MANTO t(11;14)(q13;q32) IGH/CCND1 (Bcl1/IgH) FISH	FISH	SP/MO HEP
MIELOMA - MGUS LINFOMA CEL MANTO t(11;14)(q13;q32) IGH/CCND1 (Bcl1/IgH) PCR	RT PCR	SP/MO EDTA
MIELOMA - MGUS t (14;16)(q32.3;q23.1) MAF/IGH PCR	RT PCR NESTED	SP/MO EDTA
MIELOMA - MGUS t (14;16)(q32.3;q23.1) MAF/IGH FISH	FISH	SP/MO HEP
MIELOMA - MGUS t (14;20)(q32;q12) IGH/MAFB PCR	RT PCR NESTED	SP/MO EDTA
MIELOMA - MGUS t (14;20)(q32;q12) IGH/MAFB FISH	FISH	SP/MO HEP
MIELOMA MGUS MLPA PANEL PRONOSTICO Y FARMACORRESPUESTA	MLPA - MICROARRAYS	SP/MO EDTA
MIELOMA MGUS MLPA PANEL PRONOSTICO, FARMACORRESP Y PROGRESION A ENF. OSEA	MLPA PCR RT-PCR MICROARRAYS	SP/MO EDTA
MIOCARDIOPATIA DILATADA PANEL	NGS	SP EDTA
MIOCARDIOPATIA Y MODIFICACIONES DE CONDUCCION CARDIACA PANEL (133 GENES)	NGS	SP EDTA
MODIFICACIONES EN LA CONDUCCION CARDIACA PANEL	NGS	SP EDTA
MODY NO INSULINODEP POLIMORFISMOS GEN SHBG SEC	SECUENCIACION	SP EDTA
MODY TIPO 1 GEN HNF4A SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
MODY TIPO 2 GEN GCK SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
MODY TIPO 3 GEN HNF1A SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
MODY TIPO 4 GEN IPF1 SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
MODY TIPO 5 GEN HNF1B SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
MODY TIPO 6 GEN NEUROD1 SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
MOLA HIDATIFORME RECURRENTE KHDC3L	SECUENCIACION	SP EDTA
MOLA HIDATIFORME RECURRENTE NLRP	SECUENCIACION	SP EDTA
MTHFR - MUT A1298C Y C677T - INDIVIDUAL O PANEL	REAL TIME PCR - MICROARRAYS	SP EDTA
MYCOBACTERIAS ATIPICAS POR PCR - INDIVIDUAL O PANEL	REAL TIME PCR - MICROARRAYS	SR/LBA/LP
MYCOBACTERIUM TUBERCULOSIS TBC - PCR - INDIVIDUAL O PANEL	REAL TIME PCR - MICROARRAYS	SR/LBA/LP/SP EDTA
MYCOPLASMA pneumoneae - PCR - INDIVIDUAL O PANEL	REAL TIME PCR - MICROARRAYS	SR/LBA/LCR/LP
MYCOPLASMA hominis - PCR - INDIVIDUAL O PANEL	REAL TIME PCR - MICROARRAYS	CEC / CU
NEOP ENDOC MULT 1 (MEN 1)GEN MEN1 DEL Y DUP MPLA	MLPA	SP EDTA
NEOP ENDOC MULT 1 (MEN 1)GEN MEN1 SEC	SECUENCIACION	SP EDTA
NEOP ENDOC MULT 2 (MEN2) GEN RET EXONES 10 11 13 16	SECUENCIACION	SP EDTA

NEOP ENDOC MULT 2 (MEN2) GEN RET SEC COMP	SECUENCIACION	SP EDTA
NEOP ENDOC MULT 2A (MEN2A) GEN RET EX 10,11,13,14	SECUENCIACION	SP EDTA
NEOP ENDOC MULT 2B (MEN2B) GEN RET EX 15,16	SECUENCIACION	SP EDTA
NEOPLASIA MIELOPROLIFERATIVA GEN MPL -MUTACIONES ASOCIADAS	SECUENCIACION	SP/MO EDTA
NEOPLASIAS MIELOPROLIFERATIVAS PHI NEGATIVAS PANEL GENÓMICO	MLPA	SP/MO EDTA
NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 GEN NF2 DUP/DEL MLPA	MLPA	SP EDTA
NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 GEN NF2 SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
NEUROFIBROMATOSIS TIPO I GEN NF1 DUP/DEL MLPA	MLPA	SP EDTA
NEUROFIBROMATOSIS TIPO I GEN NF1 SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
N-MYC-AMPLIFICACION DEL ONCOGEN - FISH	FISH	TB
NO COMPACTACION VENTRICULAR IZQUIERDA PANEL	NGS	SP EDTA
NOONAN SIND. Y RASOPATIAS PANEL	NGS	SP EDTA
PAI-1 POLIMORFISMO 4G/5G GEN SERPINE1 INDIVIDUAL O PANEL	REAL TIME PCR - MICROARRAYS	SP EDTA
PANCREATITIS HEREDITARIA GEN PRSS1 MLPA	MLPA	SP EDTA
PANCREATITIS HEREDITARIA GEN PRSS1 SCREENING MUT R122H	PCR	SP EDTA
PANCREATITIS HEREDITARIA GEN PRSS1 SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
PANEL VIRAL MULTIPLEX 10 VIRUS	MICROARRAYS	VARIOS
PANEL VIRAL MULTIPLEX 15 VIRUS	MICROARRAYS	VARIOS
PANEL VIRAL MULTIPLEX 5 VIRUS	MICROARRAYS	VARIOS
PANEL VIRAL -PARASITOLOGICO LIQ AMNIOT MULTIPLEX ARRAYS	MICROARRAYS	LA
PANEL VIRAL-BACTERIANO INF RESPIRATORIAS	MICROARRAYS	LBA/LNF
PANEL VIRAL-BACTERIANO SNC LCR MULTIPLEX ARRAYS	MICROARRAYS	LCR
PANEL VIRAL-BACTERIANO-PARASITOLOGICO MULTIPLEX ARRAYS	MICROARRAYS	VARIOS
PARVOVIRUS HUMANO B19 - PCR	NEST PCR	SP EDTA
PNEUMOCYSTIS CARINI POR PCR	PCR	SR
POLIMORFISMOS GEN TPMT	SECUENCIACION	SP EDTA
POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR PAF GEN APC-MLPA	MLPA	SP EDTA
POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR PAF GEN APC-MUTACIONES	SECUENCIACION	SP EDTA
POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR PAF GEN APC-SEC COMPLETA	SECUENCIACION	SP EDTA
POMPE MUT GEN GAA	SECUENCIACION	SP EDTA
PRADER-WILLI ANGELMAN 15q11q13 FISH	FISH	SP HEP
PRADER-WILLI ANGELMAN -METILACION GEN SNRPN	MLPA	SP EDTA
PRADER-WILLI ANGELMAN SNRPN DISOMIA UNIPARENTAL	MLPA	SP EDTA

PRECONCEPCIONAL 320 ENFERMEDADES MONOGENICAS PANEL GENOMICO	NGS	SP EDTA
PROTEINA C, DEFICIENCIA HEREDITARIA GEN PROC	SECUENCIACION	SP EDTA
PROTEINA S, DEFICIENCIA HEREDITARIA GEN PROS1	MLPA	SP EDTA
PROTROMBINA 20210 (PCR) FACTOR 2	REAL TIME PCR	SP EDTA
PTEN SECUENCIACION	SECUENCIACION	SP EDTA
PURPURA TROMBOC TROMB GEN ADAMST13 SEC	SECUENCIACION	SP EDTA
QT CORTO SIND. PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
QT LARGO SIND. PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
QT LARGO TIPO 1 GEN KCNQ1 SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
QT LARGO TIPO 2 GEN KCNH2 SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
QT LARGO TIPO 3 GEN SCN5A SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
QT LARGO TIPO 5 Y 6 GENES KCNE1 Y KCNE2 SECUENCIA	SECUENCIACION	SP EDTA
QUIMERISMO POST-TRANSPLANTE FISH	FISH	SP/MO HEP
RECEPTOR T ALFA/BETA CIT FLUJO	CITOMET FLUJO	SP/MO EDTA
RECEPTOR T GAMMA/DELTA PCR	SECUENCIACION	SP/MO EDTA
RESISTENCIA A INH TK GEN ABL DOMINIO QUINASA	SECUENCIACION	SP EDTA
RETARDO MENTAL REGIONES SUBTELOMERICAS MLPA	MLPA	SP EDTA
RETT SIND ASOCIADO ENCEF EPILEP GEN CDKL5 - SECUENCIA COMP	SECUENCIACION	SP EDTA
RETT SIND GEN FOXG1 - SECUENCIA COMP	SECUENCIACION	SP EDTA
RETT SIND GEN MECP2 - DEL/DUP POR MLPA	MLPA	SP EDTA
RETT SIND GEN MECP2 - SECUENCIA COMP	SECUENCIACION	SP EDTA
SECUENCIA COMPLETA GEN CFTR CON ANALISIS IVACAFTOR	NGS - SNPs	SP
SINDROME METABOLICO Y ENFERM ASOCIADAS CON NUTRIGENOMICA PANEL GENOMICO NGS	NGS	SP EDTA
SINDROME METABOLICO Y ENFERM ASOCIADAS PANEL GENOMICO NGS (NUTRIGENOMICA, HTA)	NGS	SP EDTA
SRY -DELECCION	MLPA	SP EDTA
SRY -SECUENCIACION DEL GEN	SECUENCIACION	SP EDTA
STATUS MUTACIONAL BCL6 SECUENC Y ADYACENTES EN 3`	SECUENCIACION	SP/MO EDTA
STATUS MUTACIONAL GEN IGH	SECUENCIACION	SP/MO EDTA
TAY SACHS - GEN HEXA SCREENIG	MLPA	SP EDTA
TAY SACHS - GEN HEXA SECUENCIA COMP	SECUENCIACION	SP EDTA
TOXOPLASMA GONDII - DNA PCR	NEST PCR	SP EDTA/LCR/B
TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA TEA GENOMICA PRIMERA LINEA DIAGNOSTICA	MICROARRAYS	SP EDTA

TRISOMIA 12 -cen12- FISH	FISH	SP/MO HEP
TRISOMIA 8 - FISH	FISH	SP/MO HEP
TROMBOFILIA PANEL GENOMICO Y FARMACORRESPUESTA A DICUMARINICOS	MICROARRAYS	SP EDTA
VIRUS JC - PCR CUALITATIVO	NEST PCR	LCR/B
VIRUS SINCICIAL RESPIRATORIO RSV- PCR	RT NEST PCR	SR
VZV VARICELA ZOSTER VIRUS	NEST PCR	LCR/H
ZAP 70 / CD38/ LAIR1	CITOMET FLUJO	SP EDTA

## DETALLE DE ABREVIATURAS

LIQUIDO CEFALO REAQUIDEO	LCR
CONSULTAR INSTRUCCIONES	VARIOS
SANGRE PERIFERICA / MEDULA OSEA	SP/MO HEP
SANGRE PERIFERICA CON EDTA	SP EDTA
SECRECIONES RESPIRATORIAS	SR
LAVADO BRONCOALVEOLAR	LBA
HISOPADO	H
BIOPSIA	B
SEMEN, CONSULTAR INSTRCCIONES	SEMEN
LIQUIDO AMNIOTICO	LA
SANGRE PEROFERICA / MEDULA OSEA CON HEPARINA	SP/MO EDTA
LAVADO PLEURAL	LP
TACO DE BIOPSIA	TB
CEPILLADO ENDO CERVICAL	CEC
ESPERMATOZOIDES CAPACITADOS	SWIM UP
ORINA - PRIMERA FRACCION MICCIONAL	OPFM
CEPILLADO URETRAL	CU

El laboratorio realiza otras determinaciones que no están incluidas en este listado.

Consúltenos a: [informacion@omicaslab.com](mailto:informacion@omicaslab.com)