



Díaz Gill  **GENÓMICA**

LABORATORIO DE GÉNETICA CLÍNICA
ESTUDIOS OFRECIDOS PARA **HEMATOLOGÍA**

 0212174300  0985 805150  Secretaria@diazgill.com.py

 Pai Pérez 265 casi Eligio Ayala  Díaz Gill Genómica  [diazgillgenomica](https://www.instagram.com/diazgillgenomica)

LABORATORIO DE GÉNETICA CLÍNICA

ESTUDIOS OFRECIDOS PARA HEMATOLOGÍA

CITOGENÉTICA

Citogenética	Tipo de muestra	Entrega de resultados
Cariotipo en Médula ósea (MO)/ Sangre Periférica (SP) para neoplasias hematológicas	MO (1° punción) o SP en heparina sódica	15 Días

FISH-DETERMINACIONES INDIVIDUALES

Estudio	Tipo de muestra	Entrega de resultados
FISH ZNF384 (translocaciones 12p13.31)	MO en heparina sódica	5 Días
FISH CREBBP (translocaciones del 16)	MO en heparina sódica	5 Días
FISH CDKN2A/CEN9	MO en heparina sódica	5 Días

DETERMINACIONES AGRUPADAS POR PATOLOGÍA

Síndromes Mielodisplásicos (SMD)	Tipo de muestra	Entrega de resultados
Panel FISH para mielodisplasias (SMD) Incluye: FISH deleción 7q, FISH deleción 5q, FISH deleción 20q, FISH centrómero 8	MO en heparina sódica	7 Días
FISH Deleción 7q (CUX1/EZH2/CEN7)	MO en heparina sódica	5 días
FISH Deleción 5q (EGR1/D5S23,D5S721)	MO en heparina sódica	5 días
FISH Deleción 20q (PTPRT/20q11)	MO en heparina sódica	5 días
FISH FGFR1 (8p)	MO en heparina sódica	5 días
Cariotipo + Panel FISH	MO en heparina sódica	15 días

DETERMINACIONES AGRUPADAS POR PATOLOGÍA

Mieloma Múltiple (MM) (Realizado con enriquecimiento de células plasmáticas)	Tipo de muestra	Entrega de resultados
FISH Panel MM1: TP53 // 1p/1q // IGH/FGFR3 // IGH/MAF	MO en heparina sódica	7 Días
FISH Panel MM2: IGH/CCND3//IGH/MAFB*	MO en heparina sódica	25 Días
FISH Panel MM3: hiperploidía 5, 9 y 15 (D5S23/S721/CEP9/CEP15)*	MO en heparina sódica	25 Días
FISH reordenamientos IGH	MO en heparina sódica	5 Días
FISH Delección 13q (RB1/DLEU/LAMP1)	MO en heparina sódica	5 Días
FISH delección 13q (RB1/13q12)	MO en heparina sódica	5 Días
FISH FGFR3/IGH	MO en heparina sódica	5 Días
FISH MAF/IGH	MO en heparina sódica	5 Días
FISH TP53/ATM	MO en heparina sódica	5 Días
FISH CCND1/IGH	MO en heparina sódica	5 Días
FISH CDKS1B-CDKN2C (1p/1q)	MO en heparina sódica	5 Días
Cariotipo + Panel FISH MM1	MO en heparina sódica	15 Días

*Estos estudios poseen un costo adicional de 1.100.000 Gs por el envío de la muestra al exterior. Adicionalmente debe remitirse 1 mL de suero.

Leucemia Mieloide Crónica (LMC)	Tipo de muestra	Entrega de resultados
PCR cualitativa BCR-ABL1 (detección de transcritos p210, p190, p130 y atípicos)	MO o SP en EDTA	7 Días
PCR mutación ABL1 (exón 6-p.T315I)*	Sangre EDTA	15 Días
PCR cuantitativa BCR-ABL1 (p210)	Sangre EDTA	15 Días
FISH BCR/ABL	MO en heparina sódica	5 Días
FISH TP53/ATM	MO en heparina sódica	5 Días

*Estos estudios poseen un costo adicional de 1.100.000 Gs por el envío de la muestra al exterior. Adicionalmente debe remitirse 1 mL de suero.

Leucemia Mieloide Aguda (LMA)	Tipo de muestra	Entrega de resultados
PCR mutaciones CEBPa bialélica (toda la región codificante)*	MO EDTA	30 Días
PCR mutaciones FLT3 (exón 14-ITD y exón 20-p.D835)	MO/ SP EDTA	7 Días
PCR cuantitativa ratio FLT3 (alelo ITD-Alelo Nativo)*	MO/ SP EDTA	20 Días
PCR mutaciones NPM1 (exón 12)	MO EDTA	20 Días
PCR RUNX1/RUNX1T1 (AML1/ETO)	MO/ SP EDTA	7 Días
PCR inversión (16) CBF/MYH11	MO/ SP EDTA	7 Días
PCR PML/RARA	MO/ SP EDTA	7 Días
Panel LMA 1 (Incluye: cariotipo + 1 PCR: RUNX1/RUNX1T1 ó CBF/MYH11 ó PML/RARA)	MO en heparina y SP EDTA	15 Días
Panel LMA 2 (Incluye: cariotipo + FLT3 + NPM1)	MO en heparina SP EDTA	15 Días
Panel LMA 3 (Incluye: cariotipo + FLT3 + NPM1 +1 PCR: RUNX1/RUNX1T1 ó CBF/MYH11 ó PML/RARA)	MO en heparina SP EDTA	15 Días
FISH RUNX1/RUNX1T1 (AML1/ETO)	MO en heparina sódica	5 Días
FISH inversión /translocación (16) CBF/MYH11	MO en heparina sódica	5 Días
FISH TP53/ATM	MO en heparina sódica	5 Días
FISH deleción 7q (CUX1/EZH2/CEN7)	MO en heparina sódica	5 Días
FISH deleción 5q (EGR1/D5S23,D5S721)	MO en heparina sódica	5 Días

*Estos estudios poseen un costo adicional de 1.100.000 Gs por el envío de la muestra al exterior. Adicionalmente debe remitirse 1 mL de suero.

Leucemia Linfóide Crónica (LLC)	Tipo de muestra	Entrega de resultados
Panel PCR para LLC (IgVH/MYD88/NOTCH1/TP53)*	SP EDTA	25 Días
PCR mutaciones TP53 (exones 3 al 10)*	SP EDTA	25 Días
PCR mutación MYD88 (exón 5-p.L265P)*	SP EDTA	15 Días
PCR mutación NOTCH1(p.P2515fs*4)*	SP EDTA	15 Días
PCR hipermutación somática del gen IgVH (ADN)*	SP EDTA	30 Días
Panel FISH LLC: IgH//del(13q)//ATM/TP53 //trisomía 12	SP en heparina sódica	7 Días
FISH TP53/ATM	SP en heparina sódica	5 Días
Cariotipo + Panel FISH LLC	SP en heparina sódica	15 Días

*Estos estudios poseen un costo adicional de 1.100.000 Gs por el envío de la muestra al exterior. Adicionalmente debe remitirse 1 mL de suero, junto con las muestras especificadas en la tabla.

Leucemia Linfóide Aguda (LLA)	Tipo de muestra	Entrega de resultados
Panel FISH LLA- B Incluye los reordenamientos: BCR-ABL, MLL (KMT2A), ETV6/RUNX1 (TEL/AML1)	MO en heparina sódica	7 Días
Cariotipo + Panel FISH LLA- B	MO en heparina sódica	15 Días
PCR múltiple LLA-B* Incluye los reordenamientos: BCR-ABL1, MLL/AF4, E2A/PBX1, (TEL/AML1)	MO en EDTA	17 Días
PCR E2A-PBX1	MO en EDTA	7 Días
PCR cualitativa BCR-ABL1 (detección de transcritos p210, p190, p130 y transcritos atípicos)	MO o SP EDTA	7 Días
FISH ETV6/RUNX1	MO en heparina sódica	5 Días
FISH BCR/ABL1	MO en heparina sódica	5 Días
FISH KMT2A	MO en heparina sódica	5 Días
FISH TP53/ATM	MO en heparina sódica	5 Días

*Estos estudios poseen un costo adicional de 1.100.000 Gs por el envío de la muestra al exterior. Adicionalmente debe remitirse 1 mL de suero, junto con las muestras especificadas en la tabla.

Neoplasias Mieloproliferativas (MPN)	Tipo de muestra	Entrega de resultados
Panel PCR para Neoplasias Mieloproliferativas* Mutaciones: CALR, MPL, JAK2 exón14	SP o MO EDTA	25 Días
PCR mutación JAK2 (exón 14-p.V617F)	SP EDTA	7 Días
PCR mutaciones JAK2 (exón 12) *	SP EDTA	25 Días
PCR cuantitativa mutación JAK2 (exón 14 p.V617F)*	SP EDTA	25 Días
PCR mutaciones CALR (exón 9) *	SP EDTA	25 Días
PCR mutaciones MPL (exón 10) *	SP EDTA	25 Días
FISH PDGFRA/FIP1L1	MO en heparina sódica	5 Días
FISH FGFR1 (8p)	MO en heparina sódica	5 Días
FISH JAK2*	MO en heparina sódica	25 Días

*Estos estudios poseen un costo adicional de 1.100.000 Gs por el envío de la muestra al exterior. Adicionalmente debe remitirse 1 mL de suero, junto con las muestras especificadas en la tabla.

Linfomas	Tipo de muestra	Entrega de resultados
Linfomas Difusos de Células Grandes		
Panel FISH, incluye los reordenamientos IGH, MYC, BCL2, BCL6)	MO o ganglio (muestra fresca)	7 Días
Linfoma de Células del Manto		
FISH reordenamiento IGH /BCL1 (IGH/CCND1) o t(11;14)(q13;q32)	MO o ganglio (muestra fresca)	5 Días
Linfoma Folicular		
FISH IGH	MO o ganglio (muestra fresca)	5 Días
FISH BCL2	MO o ganglio (muestra fresca)	5 Días
Linfoma de MALT		
FISH MALT1	MO o ganglio (muestra fresca)	5 Días
Linfoma de Burkitt		
FISH IGH	MO o ganglio (muestra fresca)	5 Días
FISH MYC	MO o ganglio (muestra fresca)	5 Días

Observación: Para muestras en parafina consultar precios y disponibilidad de los estudios

Macroglobulinemia de Waldenström	Tipo de muestra	Entrega de resultados
FISH IGH	MO o ganglio (muestra fresca)	5 Días
PCR mutaciones MYD88 (exón 5-pL.265P)*	MO /SP EDTA	15 Días

*Estos estudios poseen un costo adicional de 1.100.000 Gs por el envío de la muestra al exterior. Adicionalmente debe remitirse 1 mL de suero, junto con las muestras especificadas en la tabla.

Paneles NGS para Neoplasias	Tipo de muestra	Entrega de resultados
Panel NGS mutaciones Neoplasias Mieloides (LMA, SMD y SMP)* Genes analizados: ACD, ANKRD26, ASXL1, ATRX, BCOR, BCORL1, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, CSNK1A1, CUX1, DDX41, DHX34, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3 (ex.11-20), GATA1, GATA2, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, KIT, KMT2A, KRAS, MBD4, MECOM, MPL, NF1, NPM1, NRAS, PHF6, PPM1D, PTPN11, RAD21, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SETBP1, SF3B1, SH2B3/LNK, SMC1A, SMC3, SRP72, SRSF2, STAG2, TERC, TERT, TET2, TP53, U2AF1, WT1 y ZRSR2	SP EDTA	40 Días
Panel NGS mutaciones Neoplasias Mieloides Genes analizados: ASXL1; BCOR; BRAF; CALR; CBL; CEBPA; CSF3R; DNMT3A; ETV6; EZH2; FLT3; GATA1; GATA2; IDH1; IDH2; JAK2; KIT; KTM2A (MLL); KRAS; MPL; MYD88; NOTCH1; NPM1; NRAS; PTPN11; RUNX1; SETBP1; SF3B1; SRSF2; STAG2; TERT (incluyendo región UTR); TET2; TP53; U2AF1; WT1; ZRSR2.	SP EDTA	40 Días

*Estos estudios poseen un costo adicional de 1.100.000 Gs por el envío de la muestra al exterior. Adicionalmente debe remitirse 1 mL de suero, junto con las muestras especificadas en la tabla.

Anemias y Trastornos de la coagulación	Tipo de muestra	Entrega de resultados
<p>Anemia e Insuficiencia de la médula ósea. Panel NGS Algunos trastornos específicos detectados con este panel son linfocitosis hemofagocítica, síndrome de Seckel, trombocitopenia, anemia de Fanconi, disqueratosis congénita, síndrome de Shwachman-Diamond, talasemias alfa y beta, anemia de células falciformes, esferocitosis, anemia megaloblástica hereditaria, anemia sideroblástica congénita y anemia diseritropoyética congénita</p>	SP EDTA	25 Días
<p>Trombofilia. Panel de Mutaciones Genéticas Asociadas a la Trombofilia Hereditaria. Mutaciones: Factor V (Mutación Cambridge), Factor V /Mutación de Leiden 1691A), Factor V (Mutación Liverpool), Factor V (Mutación Hong Kong), Protrombina (Mutación 20210), MTHFR (Mutación 677T), MTHFR (Mutación 1298C), PAI-1 (Polimorfismo 675 4G)</p>	SP EDTA	7 Días
<p>Trastornos de la Coagulación hemofilias, trombocitopenia, afibrinogenemia, trombofilia</p>	SP EDTA	35 Días

Amiloidosis	Tipo de muestra	Entrega de resultados
<p>Tipificación de amiloidosis por espectrometría de masas*</p>	Tejido en parafina	30 Días

*Estos estudios poseen un costo adicional de 1.100.000 Gs por el envío de la muestra al exterior. Adicionalmente debe remitirse 1 mL de suero, junto con las muestras especificadas en la tabla.



Díaz Gill GENÓMICA

 0212174300  0985 805150

 Secretaria@diazgill.com.py

 Pai Pérez 265 casi Eligio Ayala

 Horario: lunes a viernes de 08:00 a 17:00

 Diaz Gill Genómica  [diazgillgenomica](https://www.instagram.com/diazgillgenomica)