

ESTUDIOS DE BIOLOGÍA MOLECULAR

ONCOHEMATOLOGÍA

Síndrome Mieloproliferativo Crónico

BCR-ABL: t(9;22) p210 – cualitativo
BCR-ABL: t(9;22) p210 – cuantitativo por Real Time PCR
BCR-ABL: t(9;22) p230 (Leucemia Neutrofílica Crónica)
Mutaciones en ABL (Resistencia a Imatinib)
Mutación V617F (exón 14) de JAK2
Mutación exón 12 de JAK2
Mutaciones en exón 12 y 14 de JAK2

Leucemia Mieloide Aguda

PML-RAR alfa: t(15;17)
AML1-ETO: t(8;21)
Inv(16)
MLL-AF9: t(9;11)
Mutaciones Exón 12 gen NPM1
Mutación D835 y Duplicación (ITD) en FLT3

Leucemia Linfática Aguda

BCR-ABL: t(9;22) p190
MLL-AF4: t(4;11)
Tel-AML1: t(12;21)
E2A-PBX1: t(1;19)
Clonalidad de origen B: rearreglo de genes de cadenas pesadas de inmunoglobulinas (IgH) (a)
Clonalidad de origen T: rearreglo de la cadena gamma del Receptor T (gTCR) (a)

Síndromes Linfoproliferativos

BCL2-JH: t(14;18) (a)
BCL1-JH: t(11;14) (a)
NPM-Alk: t(2;5) (a)
(a) Estos reordenamientos pueden detectarse tanto en muestra fresca (sangre periférica, médula ósea, ganglio) como en tejido incluido en parafina

TROMBOFILIA

Factor V de Leiden
Mutación 20210 del gen de protrombina

Variante genotípica del gen de MTHFR
Detección de polimorfismos de PAI-1

ANEMIAS

Beta-talasemia
Amplificación y secuenciación de exones e intrones gen Beta-GLOBINA

HEMOCROMATOSIS

Estudio de mutaciones H63D y C282Y en el gen HFE (b)

ONCOLOGÍA

Mutaciones del protooncogen RET (análisis del caso índice 6 exones)
Estudio de cada familiar de RET con mutación conocida
Mutaciones de los genes BRCA1 y BRCA2 (3 mutaciones - Panel Ashkenazi)
Estudio de cada familiar de BRCA con mutación conocida

ENVÍO DE MUESTRAS

Recepción: de lunes a jueves de 8 a 19 hs.

Tipos de muestra: Sangre periférica con EDTA 4%
Médula ósea con EDTA 4%
Ganglio ó tejido fresco: con solución fisiológica estéril
Tejido incluido en parafina

En todos los casos consultar PREVIAMENTE