



GENÉTICA MOLECULAR DE COLOMBIA

ANALISIS MEDIANTE FISH (Hibridación Fluorescente *In situ*)

Favor enviar: Más de 3 ml de Sangre en tubo tapa verde (Heparina Sódica)

10 a 20 ml de Líquido Amniótico

1. SÍNDROMES DE MICRODELECCIÓN

Síndrome	OMIM	Región blanco
ALAGILLE, AGS. Displasia Arteriohepática	118450	delección 22p12
ANGELMAN, AS. Síndrome Happy Puppet	105830	delección 15q11-q13
BECKWITH-WIEDEMANN, BWS. Hernia umbilical, macroglosia, gigantismo.	130650	duplicación 11p15.1-p15.2
CHARCOT-MARIE-TOOTH Tipo 1A, CMT1A	118220	duplicación 17p11.2
CRI DU CHAT. Síndrome llanto de gato	123450	delección 5p15.2
DIGEORGE, SDG	188400	delección 10p13-p14
DIGEORGE, SDG	188400	delección 22q11.2-q13
DISGENESIA GONADAL, Mujer XY, Síndrome Swyer, delección de la región determinante del sexo Y, SRY	306100	delección Yp11.3/Xp11.1-q11.1
ICTIOSIS DEFICA A DEFECIENCIA DE ESTEROIDE SULFATASA	308100	delección Xp22.32
KALLMANN, KAL1. Hipogonadismo hipogonadotrófico con anosmia	308700	delección Xp22.3/Xp11.1-q11.1
KALLMANN, KAL2. Hipogonadismo hipogonadotrófico con anosmia	147950	delección 8p11.2
LANGER-GIEDION, LGS. Síndrome Tricorínofalángico Tipo 2, TRPS2	150230	delección 8q24
RETARDO MENTAL Y CARDIOPATÍA CONGÉNITA	600576	delección 8p23.1
RETARDO MENTAL	NA	delección 1p36
NEUROFIBROMATOSIS Tipo 1	162200	delección 17q11.2

MICROFTALMÍA Y DEFECTOS LINEARES DE LA PIEL, Síndrome Midas	309801	delección Xp22.3
MILLER-DIEKER, MDLS. Lisencefalia	247200	delección 17p13.3
PRADER-WILLI, PWS	176270	delección 15q11-q13
RUBINSTEIN-TAYBI, RTS. Síndrome de Pulgar-Hallux anchos	180849	delección 16p13.3
TALLA BAJA, STB.	604271	delección Xpter-p22.32
SMITH-MAGENIS, SMM	189290	delección 17p11.2-p13.3
SOTOS. Síndrome de Gigantismo Cerebral	117550	delección 5q35
TCS2 - PKD1 DELECIÓN. Enfermedad Renal Poliquística Infantil Tipo 1	NA	delección 16p13.12-p13.3
VELOCARDIOFACIAL, VCF. Síndrome Sphrintzen, Síndrome CATH22	194230	delección 22q11.2-q13
WAGR. Tumor de Wilms 1, Tumor de Wilms-Aniridia-Anomalías Genitales-Retardo Mental	194072	delección 11p13
WILLIAMS-BEUREN, WBS	194050	delección 7q11.23-q31
WOLF-HIRSCHORN, WHS	194190	delección 4p16.1/4p11-q11
XX Masculino, Varón XX	278850	Translocación Yp11.3/Xp11.1-q11

M-FISH	Todos los cromosomas
DELECIONES Y TRANSLOCACIONES SUB-TELOMÉRICAS	Todos los cromosomas

2. ANEUPLOIDÍAS CONSTITUCIONALES

Síndrome

Cromosoma

Favor enviar: Más de 3 ml de Sangre en tubo tapa verde (Heparina Sódica)

10 a 20 ml de Líquido Amniótico

SINDROME DOWN, Trisomía 21	21
SÍNDROME EDWARDS, Trisomía 18	18
SÍNDROME PATAU, Trisomía 13	13
ANOMALÍAS DE CROMOSOMAS SEXUALES	X y Y
ESTUDIO DE ANEUPOLIDÍAS	13, 18, 21, X y Y

3. LEUCEMIAS Y LINFOMAS

Enfermedad

Cromosoma

Favor enviar: Más de 3 ml de Sangre en tubo tapa verde (Heparina Sódica), enviar en medio de cultivo RPMI suplementado al 10% con Suero Bovino Fetal
Al menos 5 mg de biopsia en un recipiente estéril en medio de cultivo RPMI suplementado al 10% con suero bovino fetal
Extendidos de médula ósea en fresco
En láminas con células adheridas por digito-presión (para linfomas), en tres lugares de la lámina

3a. DELECCIONES		
Enfermedad	Cromosoma	
SINDROME MIELODISPLÁSICO	-5/5q31	
SINDROME MIELODISPLÁSICO	-7/7q31	
LEUCEMIA LINFÁTICA CRÓNICA DE Células B	11q, 13q14.3, 17p13.3	
3b. ANEUPLOIDÍAS		
Enfermedad	Cromosoma	
LEUCEMIA LINFÁTICA CRÓNICA DE Células B	12	
ENFERMEDAD MIELOPROLIFERATIVA	X/Y	
3c TRANSLOCACIONES		
Enfermedad	Cromosoma	Translocación
LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA, LLA	t(1;19)	E2A/PBX1
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA, LMA	t(8;21)	ETO/AML1
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA, LMA	t(10;11)	AF10
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA, LMA	t(12;21)	TEL/AML1
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA, LMA/LEUCEMIA LINFÁTICA AGUDA LLA	t(?;11)	MLL
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA LMA - M3	t(15;17)	PML/RARA
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA LMA - M3		RARA ruptura aparte
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA LMA - M4	inv(16), t(16;16)	CBFB
LINFOMA DE BURKITT - BL	t(8;14)	IGH/MYC
LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA - LMC	t(9;22)	BCR/ABL
LEUCEMIA LINFOIDE AGUDA, LLA	t(9;22)	BCR/ABL
LINFOMA FOLICULAR - LF	t(14;18)	IGH/BLS2

LINFOMA NO HODGKIN -LNH	t(2;5) o variantes	ALK
LINFOMA NO HODGKIN -LNH		IGH ruptura aparte
LINFOMA NO HODGKIN -LNH	3q27	BCL6
LINFOMA NO HODGKIN -LNH	t(9;14)	PAX5/IGH
SÍNDROME MIELODISPLÁSICO - SMD	3q26	EVI1
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA - LMA	3q26	EVI1
LINFOMA MALT	t(11;18), t(14;18)	MALT1
LINFOMA DE CÉLULAS MANTLE	t(11;14)	IGH/CCND1
MIELOMA MÚLTIPLE - MM	t(11;14)	IGH/CCND1
MIELOMA MÚLTIPLE - MM	t(14;16)	IGH/MAF

3d AMPLIFICACIONES

Enfermedad	Cromosoma	Translocación
LINFOMA DE HODGKIN	2p13-12	REL

4. TUMORES SÓLIDOS

Favor enviar: 5-10 mg de biopsia del tumor en un recipiente estéril con medio de transporte (RPMI suplementado al 10% con Suero Bovino Fetal)

Al menos 5 mg de biopsia en un recipiente estéril en medio de cultivo RPMI suplementado al 10% con suero bovino fetal

En láminas con células adheridas por digito-presión, en tres lugares de la lámina, aunque no se vean a simple vista

4a DELECCIONES

Enfermedad	Cromosoma
CARCINOMA DE CÉLULAS RENALES/NEUROBLASTOMA	3p25
CARCINOMA DE CÉLULAS RENALES/NEUROBLASTOMA/FEOCROMOCITOMA	1p36
TUMOR DE WILMS/NEUROBLASTOMA	11p13

4b DUPLICACIONES y GANANCIAS

Enfermedad	Cromosoma
NEUROBLASTOMA	17q13-ter

4c TRANSLOCACIONES		
Enfermedad	Cromosoma	
RABDOMIOSARCOMA ALVEOLAR	t(2;13), t(1;13)	PAX/FKHR
LIPOSARCOMA MIXOIDE	t(12;16)	FUS/CHOP
FIBROSARCOMA CONGÉNITO	t(12;15)	ETV6/NTRK3
CONDROSARCOMA MIXOIDE EXTRAESQUELÉTICO	t(9;22)	EWS/CHN
SARCOMA DE EWING, TUMOR DE CÉLULAS DESMOPLÁSTICAS REDONDAS	t(22;?)	EWSR1
SARCOMA SINOVIAL	t(X;18)	SYT/SSX
LIPOMA LEIOMIOMA	12q	HGMIC
TERATOMA DE CÉLULAS GERMINALES, TUMOR DE CÉLULAS GERMINALES	12p	
4d AMPLIFICACIONES		
Enfermedad	Cromosoma	
NEUROBLASTOMA	2p24	MYCN
MEDULOBLASTOMA	7p	EGFR

GENÉTICA MOLECULAR DE COLOMBIA

Calle 103 A No. 21-49, Chicó Navarra

Teléfono(Fax) 2361483 y 6217306, Celular 3158967774

E-mail: info@geneticamolecular.net. Página web: www.geneticamolecular.net

BOGOTÁ, DC. Colombia