



PRUEBAS MOLECULARES PARA LEUCEMIA Y LINFOMA

1. Fusión de Genes

Enfermedad	Tipo de Prueba	Blanco	Producto de Fusión
LEUCEMIA AGUDA	Diagnóstico	Multiplex	28 Productos de Fusión (mire abajo)
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(1;11)(q32;p23)	MLL/AF1p
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(1;11)(q21;p23)	MLL/AF1p
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(1;19)(q23;p13)	E2A/PBX1
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(1;11)(q21;p23)	AML/EAP/MDS/EVI1
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(3;5)(q25.1;q34)	NPM/MLF1
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(4;11)(q21;q23)	MLL/AF4
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(5;12)(q33;p13)	TEL/PDGFRB
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(5;17)(q35;q21)	NPM/RARA
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(6;11)(q27;q23)	MLL/AF6
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(6;9)(p23;q34)	DEK/CAN
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(8;21)(q22;q22)	AML1/MGT8
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(9;11)(p22;q23)	MLL/AF9
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(9;12)(q34;p13)	TEL/ABL
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(9;22)(q34;q11)*	BCR/ABL
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(9;9)(q34;q34)	SET/CAN
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(10;11)(p12;q23)	MLL/AF10
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(11;17)(q23;q21)	MLL/AF17
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(11;17)(q23;q21)	PLZF/RARA
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(11;19)(q23;p13.1)	MLL/ELL
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(11;19)(q23;p13.3)	MLL/ENL

LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(12;21)(p13;q22)*	TEL/AML1
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(12;22)(p13;q11)	TEL/MN1
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(15;17)(q22;q21)	PML/RARA
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(16;21)(q11;q22)	TLS/ERG
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(17;19)(q22;p13)	E2A/HLF
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	inv(16)(p13;q22)	CBFb/MYH11
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	t(X;11)(q13;q23)	MLL/AFX
LEUCEMIA AGUDA	Seguimiento	TAL1deletion(p34)	SIL/TAL1
AML	Diagnóstico	t(1;22)(p13;q13)	OTT/MAL
CML	Diagnóstico	t(9;22)(q34;q11)*	BCR/ABL
CML	Seguimiento	t(9;22)(q34;q11)*	BCR/ABL
SÍNDROME EOSINÓFILICO	Diagnóstico	del(4)(q12q12)	FIP1L1-PDGFRA
LEUCEMIA EOSINOFÍLICA CRÓNICA	Diagnóstico	del(4)(q12q12)	FIP1L1-PDGFRA
SÍNDROME EOSINÓFILICO	Seguimiento	t(5;12)(q33;p13)	TEL/PDGFRB
LINFOMA	Diagnóstico	t(14;18)(p32;q21)	BCL-2/JH
LINFOMA	Seguimiento	t(14;18)(p32;q21)	BCL-2/JH

AML: Leucemia Mieloide Aguda

CML: Leucemia Mieloide Crónica

CLL: Leucemia Linfoide Crónica

T-ALL: Leucemia Linfoblástica Aguda de Células T

* incluye determinación cuantitativa

2. Sobre-expresión de genes

Enfermedad	Tipo de Prueba	Prueba
LEUCEMIA AGUDA	Diagnóstico/Seguimiento	Gen WT1 sobre-expresión
CLL	Diagnóstico	Gen ZAP-70 sobre-expresión
LINFOMA	Diagnóstico	Gen cyclinD1 sobre-expresión
T-ALL	Diagnóstico	Gen Hox11L2 sobre-expresión

3. Rearreglos de IGH o de receptores de células T

Enfermedad	Tipo de Prueba	Prueba
LINFOMA O LEUCEMIA AGUDA	Diagnóstico	Rearreglo del gen igH (FR2, FR3)

LINFOMA O LEUCEMIA AGUDA

Diagnóstico

Rearreglo del gen TCR Gamma (J, JP)

4. Miscelaneos

Enfermedad	Tipo de Prueba	Blanco	Comentario
LEUCEMIA AGUDA	Diagnóstico/Seguimiento	Mutación activadora de FLT3 (duplicación interna en tandem)	Respuesta a varios inhibidores de FLT3
LEUCEMIA AGUDA	Diagnóstico/Seguimiento	Mutaciones activadoras del exon 14 de FLT3	Respuesta a varios inhibidores de FLT3
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA	Diagnóstico/Seguimiento	Mutaciones en los exons 8, 11 y 17 del gen KIT	Respuesta a Gleevec/Imatinib
LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA	Seguimiento	Mutaciones del exon 20 Mutations en FLT3 (incluyendo ASP835)	Respuesta a varios inhibidores de FLT3
TRANSPLANTE DE MÉDULA ÓSEA: CONTROL DE INJERTO	Seguimiento	Marcadores de STRs	Quimerismo
LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA Y LEUCEMIA AGUDA	Diagnóstico/Seguimiento	Mutaciones in exons 4-10 del gen ABL (incluye T315I)	Respuesta a Gleevec/Imatinib
LEUCEMIA MIELOMONOCÍTICA CRÓNICA	Diagnóstico	V617F Mutación en el gen JAK2	
TROMBOCITEMIA ESENCIAL	Diagnóstico	V617F Mutación en el gen JAK2	
SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICO	Diagnóstico	V617F Mutación en el gen JAK2	
LEUCEMIA DE CÉLULAS MASTOCÍTICAS	Diagnóstico/Seguimiento	Mutaciones en el exon 17 del gen KIT	Respuesta a Gleevec/Imatinib
MASTOCITOSIS	Diagnóstico/Seguimiento	Mutaciones en el exon 17 del gen KIT	Respuesta a Gleevec/Imatinib
METAPLASIA MIELOIDE CON MIELOFIBROSIS	Diagnóstico	V617F Mutación en el gen JAK2	
LEUCEMIA NEUTROFÍLICA (CNL)	Diagnóstico	V617F Mutación en el gen JAK2	
POLICITEMIA VERA	Diagnóstico	V617F Mutación en el gen JAK2	
MASTOCITOSIS SISTÉMICA	Diagnóstico	V617F Mutación en el gen JAK2	
SÍNDROME MIELODISPLÁSICO	Diagnóstico	V617F Mutación en el gen JAK2	

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

BOGOTA, DC. Colombia