

CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA

Dirección: Hospital Clínico Universitario Virgen de La Arrixaca.
 Avda. Primero de Mayo, 143; 30120 El Palmar (MURCIA)
 Norma de referencia: **UNE-EN ISO 15189: 2023**
 Actividad: Laboratorio clínico
 Acreditación nº: **1117/LE2154**
 Fecha de entrada en vigor: 06/11/2014

ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

(Rev. 10 fecha 31/10/2025)

METABOLOPATÍAS Y CRIBADO NEONATAL	1
CITOGENÉTICA	2
GENÉTICA MOLECULAR	3

METABOLOPATÍAS Y CRIBADO NEONATAL

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO (método comercial, procedimiento interno, protocolos reconocidos, equipos)
Sangre impregnada en papel de filtro	Determinación de aminoácidos (1)	Método CE-IVD (2) Anexo analitos MS-MS
	Determinación de acilcarnitinas (1) <i>Espectrometría de masas en tándem</i>	
	Actividad biotinidasa <i>Ensayo colorimétrico</i>	Procedimiento interno PNT/METAB/13. Ed.1

- (1) Alcance flexible: el laboratorio dispone de una lista de Pruebas Acreditadas a disposición del cliente según se establece en el documento NT-48 de ENAC.
- (2) Alcance flexible: el laboratorio puede cambiar los equipos/kits y dispone de una lista de análisis acreditados a disposición del cliente de acuerdo con NT-48.

CITOGENÉTICA

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO (método comercial, procedimiento interno, protocolos reconocidos, equipos)
Líquido amniótico Vellosidad corial	Cariotipo prenatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>	Protocolo reconocido PNT/CIT/02 PNT/CIT/03 PNT/CIT/04
Sangre periférica	Cariotipo postnatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>	Protocolo reconocido PNT/CIT/01 PNT/CIT/02
Líquido amniótico Vellosidad corial Sangre periférica	Detección de alteraciones por cambio en número de copias de segmentos de ADN (CNVs) mediante Hibridación Genómica Comparada con array CGH de 60K	Procedimiento interno Agilent Technologies PNT/CIT/06 Ed. 5 PNT/CIT/10 Ed. 1

GENÉTICA MOLECULAR

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO (método comercial, procedimiento interno, protocolos reconocidos, equipos)																																																											
Sangre periférica, líquido amniótico, vellosidad corial	Estudio de aneuploidías en los cromosomas X, Y, 13, 18 y 21 <i>QF-PCR fluorescente</i>	Método CE-IVD Kit Devyser QF-PCR PNT/GENMOL/07																																																											
	Estudio genético del Síndrome X-Frágil <i>PCR fluorescente</i>	Método CE-IVD Kit Asuragen S X fragil PNT/GENMOL/06 Procedimiento interno PNT/GENMOL/05 Ed. 9																																																											
	Estudio genético de la fibrosis quística <i>PCR fluorescente</i> <i>Amplificación específica de alelos ARMS</i> <table border="0" data-bbox="414 1108 1061 1713"> <tr><td><i>F508del</i></td><td><i>G551D</i></td><td><i>R553X</i></td><td><i>1717G>A</i></td></tr> <tr><td><i>V520F</i></td><td><i>G542X</i></td><td><i>R560T</i></td><td><i>3120+1G>A</i></td></tr> <tr><td><i>A455E</i></td><td><i>R117H</i></td><td><i>218delA</i></td><td><i>2789+5G>A</i></td></tr> <tr><td><i>S549N</i></td><td><i>621+1G>T</i></td><td><i>G85E</i></td><td><i>711+1G>T</i></td></tr> <tr><td><i>R347P</i></td><td><i>W1282X</i></td><td><i>R334W</i></td><td><i>R1162X</i></td></tr> <tr><td><i>N1303K</i></td><td><i>3659delC</i></td><td><i>3849+10kbC>T</i></td><td></td></tr> <tr><td><i>394delTT</i></td><td><i>3905insT</i></td><td><i>R347H</i></td><td><i>W846X</i></td></tr> <tr><td><i>1078delT</i></td><td><i>I507del</i></td><td><i>1677delT</i></td><td><i>L206W</i></td></tr> <tr><td></td><td></td><td><i>A</i></td><td></td></tr> <tr><td><i>2347delG</i></td><td><i>Q890X</i></td><td><i>S549T</i></td><td><i>P67L</i></td></tr> <tr><td><i>M1101K</i></td><td><i>Y122X</i></td><td><i>Y1092X(C>A)</i></td><td></td></tr> <tr><td><i>S1251N</i></td><td><i>444delA</i></td><td><i>1811+1.6kbA>G</i></td><td></td></tr> <tr><td><i>R117C</i></td><td><i>2143delT</i></td><td><i>R1066C</i></td><td><i>3272-26A>G</i></td></tr> <tr><td><i>D1152H</i></td><td><i>CFTRden2,3</i></td><td><i>Poli-T del IVS8</i></td><td></td></tr> <tr><td><i>E60X</i></td><td><i>R1158X</i></td><td></td><td></td></tr> </table>	<i>F508del</i>	<i>G551D</i>	<i>R553X</i>	<i>1717G>A</i>	<i>V520F</i>	<i>G542X</i>	<i>R560T</i>	<i>3120+1G>A</i>	<i>A455E</i>	<i>R117H</i>	<i>218delA</i>	<i>2789+5G>A</i>	<i>S549N</i>	<i>621+1G>T</i>	<i>G85E</i>	<i>711+1G>T</i>	<i>R347P</i>	<i>W1282X</i>	<i>R334W</i>	<i>R1162X</i>	<i>N1303K</i>	<i>3659delC</i>	<i>3849+10kbC>T</i>		<i>394delTT</i>	<i>3905insT</i>	<i>R347H</i>	<i>W846X</i>	<i>1078delT</i>	<i>I507del</i>	<i>1677delT</i>	<i>L206W</i>			<i>A</i>		<i>2347delG</i>	<i>Q890X</i>	<i>S549T</i>	<i>P67L</i>	<i>M1101K</i>	<i>Y122X</i>	<i>Y1092X(C>A)</i>		<i>S1251N</i>	<i>444delA</i>	<i>1811+1.6kbA>G</i>		<i>R117C</i>	<i>2143delT</i>	<i>R1066C</i>	<i>3272-26A>G</i>	<i>D1152H</i>	<i>CFTRden2,3</i>	<i>Poli-T del IVS8</i>		<i>E60X</i>	<i>R1158X</i>		
<i>F508del</i>	<i>G551D</i>	<i>R553X</i>	<i>1717G>A</i>																																																										
<i>V520F</i>	<i>G542X</i>	<i>R560T</i>	<i>3120+1G>A</i>																																																										
<i>A455E</i>	<i>R117H</i>	<i>218delA</i>	<i>2789+5G>A</i>																																																										
<i>S549N</i>	<i>621+1G>T</i>	<i>G85E</i>	<i>711+1G>T</i>																																																										
<i>R347P</i>	<i>W1282X</i>	<i>R334W</i>	<i>R1162X</i>																																																										
<i>N1303K</i>	<i>3659delC</i>	<i>3849+10kbC>T</i>																																																											
<i>394delTT</i>	<i>3905insT</i>	<i>R347H</i>	<i>W846X</i>																																																										
<i>1078delT</i>	<i>I507del</i>	<i>1677delT</i>	<i>L206W</i>																																																										
		<i>A</i>																																																											
<i>2347delG</i>	<i>Q890X</i>	<i>S549T</i>	<i>P67L</i>																																																										
<i>M1101K</i>	<i>Y122X</i>	<i>Y1092X(C>A)</i>																																																											
<i>S1251N</i>	<i>444delA</i>	<i>1811+1.6kbA>G</i>																																																											
<i>R117C</i>	<i>2143delT</i>	<i>R1066C</i>	<i>3272-26A>G</i>																																																										
<i>D1152H</i>	<i>CFTRden2,3</i>	<i>Poli-T del IVS8</i>																																																											
<i>E60X</i>	<i>R1158X</i>																																																												

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO (método comercial, procedimiento interno, protocolos reconocidos, equipos)
Sangre periférica ADN	Detección de variantes en genes relacionados con la predisposición hereditaria al cáncer (1) <i>Secuenciación Sanger</i>	Procedimiento interno (2) Lista análisis acreditados Sanger Flexible – Tabla 1
	Detección de variantes en casos familiares de genes relacionados con enfermedades genéticas poco frecuentes (1) Secuenciación Sanger	Procedimiento interno (2) Lista análisis acreditados Sanger Flexible – Tabla 2
	Detección de variantes en el gen SHOX para el estudio de talla baja idiopática (1) Secuenciación Sanger	Procedimiento interno (2) Lista análisis acreditados Sanger Flexible – Tabla 3
	Estudio de variantes SNVs, INDELS en línea germinal (postnatal): Grupos de patologías/Áreas clínicas (1): - Neurodesarrollo (1) - Conectivopatías (1) - Displasias esqueléticas (1) - Enfermedades renales hereditarias (1) - Malformaciones vasculares (1) - Rasopatías (1) - Enfermedades autoinflamatorias (1) - Endocrino-metabólicas (1) - Neuromusculares (1) - Fibrosis quística y síndromes relacionados (1) - Porfirias (1) - Síndrome EEC y trastornos relacionados (1) - Cáncer hereditario (1) <i>Secuenciación masiva en Paralelo (NGS) de librerías obtenidas por hibridación, captura y enriquecimiento.</i> Técnicas de confirmación: <i>Sanger, MLPA</i>	Procedimiento interno (2) Lista de análisis acreditados mediante panel de NGS flexible

- (1) Alcance flexible: el laboratorio dispone de una lista de Pruebas Acreditadas a disposición del cliente según se establece en el documento NT-48 de ENAC.
- (2) Alcance flexible: el laboratorio puede cambiar los equipos/kits y dispone de una lista de análisis acreditados a disposición del cliente de acuerdo con NT-48.