

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. 11 fecha 06/03/2026)

| | |
|--|----------|
| METABOLOPATÍAS Y CRIBADO NEONATAL | 1 |
| CITOGENÉTICA | 2 |
| GENÉTICA MOLECULAR | 3 |

METABOLOPATÍAS Y CRIBADO NEONATAL

| ESPÉCIMEN / MUESTRA | PRUEBAS/ESTUDIOS Método | PROCEDIMIENTO |
|--------------------------------------|--|---|
| Sangre impregnada en papel de filtro | Aminoácidos (1) Acilcarnitinas (1) Succinilacetona <i>Espectrometría de masas en tándem</i> | Método CE-IVD (2) LAA IT/34 - Tabla 1 |
| | Enzimas (1) Hormonas (1) <i>Fluoroimmunoensayo</i> | Método CE-IVD (2) LAA IT/34 - Tabla 2 |
| | Actividad biotinidasa <i>Ensayo colorimétrico</i> | Procedimiento interno PNT/METAB/13. Ed.2 |
| | Determinación de las distintas fracciones de hemoglobina <i>Electroforesis capilar</i> | Método CE-IVD (2) LAA IT/34 - Tabla 3 |

- (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 |
|---|---|---|
| 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) <i>Hibridación Genómica Comparada con array CGH de 60K</i> | Procedimiento interno Agilent Technologies PNT/CIT/06 Ed. 5 PNT/CIT/10 Ed. 1 |

GENÉTICA MOLECULAR

| ESPÉCIMEN / MUESTRA | PRUEBAS/ESTUDIOS Método | PROCEDIMIENTO | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|--|---|---|----------------------|--------------|-------------------|--------------|--------------|--------------|---------------------|--------------|--------------|----------------|---------------------|--------------|--------------------|-------------|--------------------|--------------|---------------|--------------|---------------|---------------|-----------------|------------------------|--|-----------------|-----------------|--------------|--------------|-----------------|----------------|-----------------|--------------|--|--|----------|--|-----------------|--------------|--------------|-------------|---------------|--------------|-----------------------|--|---------------|----------------|-------------------------|--|--------------|-----------------|---------------|----------------------|---------------|-------------------|------------------------|--|-------------|---------------|--|--|
| Sangre periférica Líquido amniótico Velloso 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 Genes: <table border="0"> <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>PCR fluorescente</i> <i>Amplificación específica de alelos ARMS</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> | | |
| <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 |
|--------------------------|---|---|
| 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) <i>Secuenciación Sanger</i> | 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) <i>Secuenciación Sanger</i> | Procedimiento interno (2) Lista análisis acreditados Sanger Flexible – Tabla 3 |
| | Estudio de variantes SNVs, INDELS en línea germinal (postnatal): Grupos de patologías/Áreas clínicas: 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. Técnicas de confirmación: 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.