

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. 12 fecha 10/04/2026)

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 Velloso 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 Velloso corial Sangre periférica	Detección de alteraciones por cambio en número de copias de segmentos de ADN (CNVs) en muestras prenatales y postnatales <i>Hibridación Genómica Comparada con array CGH de 60K</i>	Procedimiento interno GenetiSure 8x60K CGH PNT/CIT/06 Ed. 6 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. 12																																																											
	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.