

## CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA

Dirección: Hospital Clínico Universitario Virgen de La Arrixaca.  
 Carretera Madrid - Cartagena, s/n; 30120 El Palmar (MURCIA)

Norma de referencia: **UNE-EN ISO 15189: 2013**

Actividad: Laboratorio clínico

Acreditación nº: **1117/LE2154**

Fecha de entrada en vigor: 06/11/2014

### ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

(Rev. 5 fecha 17/01/2020)

<b>METABOLOPATÍAS Y CRIBADO NEONATAL .....</b>	<b>1</b>
<b>CITOGENÉTICA .....</b>	<b>2</b>
<b>GENÉTICA MOLECULAR .....</b>	<b>3</b>

#### 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: Fenilalanina, Tirosina, Citrulina, Valina, Leu+Ile, Succinilacetona, Metionina, Alanina, Arginina, Glicina, Ornitina  Determinación de acilcarnitinas: Carnitina libre (C0), Acetilcarnitina (C2), Propionilcarnitina (C3), Butirilcarnitina (C4), Malonilcarnitina+3-OH-Butirilcarnitina (C3DC+C4OH) , Isovalerilcarnitina (C5), Tigililcarnitina (C5:1), Metilmalonilcarnitina+3-OH-Isovalerilcarnitina (C4DC+C5OH), Glutarilcarnitina+3-OH-Hexanoilcarnitina (C5DC+C6OH), Hexanoilcarnitina (C6), Octanoilcarnitina (C8), Octenoilcarnitina (C8:1), Decanoilcarnitina (C10), Decenoilcarnitina (C10:1), Decadienoilcarnitina (C10:2), Dodecanoilcarnitina (C12), Dodecenoilcarnitina (C12:1), Miristoilcarnitina (C14), Tetradecenoilcarnitina (C14:1), Tetradecadienoilcarnitina (C14:2), 3-OH-Tetradecanoilcarnitina (C14-OH), Palmitoilcarnitina (C16), Hexadecenoilcarnitina (C16:1), 3-OH-Palmitoilcarnitina (C16-OH), 3-OH-Hexadecenoilcarnitina (C16:1-OH), Estearoilcarnitina (C18), Oleoilcarnitina (C18:1), Linoleoilcarnitina (C18:2), 3-OH-Estearoilcarnitina (C18-OH), 3-OH-Oleoilcarnitina (C18:1-OH), Carnitina total  <i>Espectrometría de masas en tándem</i>	Método comercial  Kit NeoBase Non-derivatized MSMS  PNT/METAB/02

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO (método comercial, procedimiento interno, protocolos reconocidos, equipos)
Sangre impregnada en papel de filtro	Tripsina inmunoreactiva (IRT) <i>Fluoroimmunoensayo</i>	Métodos comerciales AutoDELFA
	Hormona estimulante del tiroides (TSH) <i>Fluoroimmunoensayo</i>	PNT/METAB/07
	Tiroxina (T4 total) <i>Fluoroimmunoensayo</i>	

## CITOGÉNICA

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>	Procedimientos internos PNT/CIT/02 Ed. 3 PNT/CIT/03 Ed. 4 PNT/CIT/04 Ed. 4
Sangre periférica	Cariotipo postnatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>	Procedimientos internos PNT/CIT/01 Ed. 5 PNT/CIT/02 Ed. 3
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	Método comercial Agilent Technologies PNT/CIT/06 PNT/CIT/07 PNT/CIT/08

## 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 comercial Kit Devyser QF-PCR PNT/GENMOL/07																																																											
	Estudio genético del Síndrome X-Frágil <i>PCR fluorescente</i>	Método comercial Kit Asuragen S X fragil PNT/GENMOL/06 Método interno PNT/GENMOL/05 Ed. 7																																																											
	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 1724"> <tr><td><i>F508del</i></td><td><i>G551D</i></td><td><i>R553X</i></td><td><i>1717G&gt;A</i></td></tr> <tr><td><i>V520F</i></td><td><i>G542X</i></td><td><i>R560T</i></td><td><i>3120+1G&gt;A</i></td></tr> <tr><td><i>A455E</i></td><td><i>R117H</i></td><td><i>218delA</i></td><td><i>2789+5G&gt;A</i></td></tr> <tr><td><i>S549N</i></td><td><i>621+1G&gt;T</i></td><td><i>G85E</i></td><td><i>711+1G&gt;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&gt;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&gt;A)</i></td><td></td></tr> <tr><td><i>S1251N</i></td><td><i>444delA</i></td><td><i>1811+1.6kbA&gt;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&gt;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&gt;A</i>	<i>V520F</i>	<i>G542X</i>	<i>R560T</i>	<i>3120+1G&gt;A</i>	<i>A455E</i>	<i>R117H</i>	<i>218delA</i>	<i>2789+5G&gt;A</i>	<i>S549N</i>	<i>621+1G&gt;T</i>	<i>G85E</i>	<i>711+1G&gt;T</i>	<i>R347P</i>	<i>W1282X</i>	<i>R334W</i>	<i>R1162X</i>	<i>N1303K</i>	<i>3659delC</i>	<i>3849+10kbC&gt;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&gt;A)</i>		<i>S1251N</i>	<i>444delA</i>	<i>1811+1.6kbA&gt;G</i>		<i>R117C</i>	<i>2143delT</i>	<i>R1066C</i>	<i>3272-26A&gt;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&gt;A</i>																																																										
<i>V520F</i>	<i>G542X</i>	<i>R560T</i>	<i>3120+1G&gt;A</i>																																																										
<i>A455E</i>	<i>R117H</i>	<i>218delA</i>	<i>2789+5G&gt;A</i>																																																										
<i>S549N</i>	<i>621+1G&gt;T</i>	<i>G85E</i>	<i>711+1G&gt;T</i>																																																										
<i>R347P</i>	<i>W1282X</i>	<i>R334W</i>	<i>R1162X</i>																																																										
<i>N1303K</i>	<i>3659delC</i>	<i>3849+10kbC&gt;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&gt;A)</i>																																																											
<i>S1251N</i>	<i>444delA</i>	<i>1811+1.6kbA&gt;G</i>																																																											
<i>R117C</i>	<i>2143delT</i>	<i>R1066C</i>	<i>3272-26A&gt;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)
<b>Secuenciación Sanger (1)</b>		
Sangre periférica ADN	Detección de variantes en genes relacionados con la predisposición hereditaria al cáncer	Procedimiento interno Analizador genético ABI3100
	Detección de variantes en genes relacionados con la predisposición hereditaria a las enfermedades genéticas poco frecuentes	Analizador genético ABI3500 PNT/GENMOL/19 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.

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO (método comercial, procedimiento interno, protocolos reconocidos, equipos)
<b>Secuenciación Masiva en Paralelo (NGS)</b>		
Sangre periférica ADN	Detección de variantes (SNVs, indels) en genes relacionados con la predisposición hereditaria al cáncer  AIP, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, DDB2, DICER1, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FLCN, GREM1, HOXB13, KIT, MAX, MEN1, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SPINK1, SPRED1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC	Método comercial Secuenciador MiSeq PNT/GENMOL/14 PNT/GENMOL/15 PNT/GENMOL/16 PNT/GENMOL/17 PNT/GENMOL/18

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO (método comercial, procedimiento interno, protocolos reconocidos, equipos)
<b>Secuenciación Masiva en Paralelo (NGS)</b>		
Sangre periférica ADN	Detección de variantes (SNVs, indels) en genes relacionados con enfermedades genéticas poco frecuentes  A2ML1, ACAD8, ACADS, ACADSB, ACAT1, ACTA2, ACVRL1, ADAMTS2, ADAMTSL4, ALAD, ALAS1, ALAS2, ANKRD11, B3GALT6, BRAF , BTD, CBL, CCM2, CDKN1C, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CPO, CREBBP, EFTUD2, ENG, EP300, EXT1, EXT2, EZH2, FBN1, FBN2, FECH, FGD1, FGFR3, GDF2, GNAS, GPC3, GPC4, HMBS, HMGCL, HNF1B, HRAS, JAG1, KANSL1, KRAS , KRIT1, LOXL3, LZTR1, MAP2K1 , MAP2K2 , MAT2A, MCCC1, MCCC2, MFAP5, MRAS , MYH11, MYLK, NF1, NF2, NFIX, NOTCH2, NRAS , NSD1, PDCD10, PHF6, PKD1, PKD2, PKHD1, PLOD1, PPOX, PPP1CB, PRKG1, PTPN11 , RAF1 , RAI1, RASA1 , RASA2, RIT1, RRAS, SALL1, SALL4, SHOC2, SHOX, SKI, SLC12A3, SMAD3, SMAD4, SOS1 , SOS2, SPRED1, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TSC1, TSC2, UBE3A, UROD, UROS,	Método comercial Secuenciador MiSeq  PNT/GENMOL/14 PNT/GENMOL/15 PNT/GENMOL/16 PNT/GENMOL/17 PNT/GENMOL/18