

INSTITUTO DE SALUD CARLOS III. INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

Servicio de Diagnóstico Genético

Dirección: Ctra. Majadahonda-Pozuelo Km 2; 28220 Majadahonda (MADRID)

Norma de referencia: **UNE-EN ISO 15189: 2023**

Acreditación nº: **1032/LE2075**

Fecha de entrada en vigor: 01/03/2013

ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

(Rev. 9 fecha 05/12/2025)

GENÉTICA

| ESPÉCIMEN / MUESTRA | PRUEBAS/ESTUDIOS Método | PROCEDIMIENTO |
|---|---|---|
| Sangre periférica Muestras tumorales congeladas y embebidas en parafina ADN | Identificación de mutaciones en el gen del Retinoblastoma (RB1) <i>MLPA</i> <i>PCR-secuenciación de los exones 1-27</i> | Procedimientos internos SDG_PT_004 Ed. 10 SDG_PT_005 Ed. 9 SDG_PT_007 Ed. 10 SDG_PT_008 Ed. 11 SDG_PT_009 Ed. 12 |
| Sangre periférica ADN | Identificación de mutaciones en el gen SERPINA 1 para diagnóstico de Déficit de Alfa-1 antitripsina (DAAT) <i>PCR-Secuenciación Sanger</i> | Procedimientos internos SDG_PT_018_Ed3 SDG_PT_019_Ed1 |