

LABORATORIO DE GENÉTICA CLÍNICA S.L (LABGENETICS)

Dirección: C/Poeta Rafael Morales nº 2, 2ª Planta; CP 28702 San Sebastián de los Reyes. (Madrid)

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

Actividad: laboratorio clínico

Acreditación nº: **1463/LE2698**

Fecha de entrada en vigor: 16/09/2022

ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

(Rev. 4 fecha 08/05/2026)

GENÉTICA MOLECULAR GERMINAL – PATOLOGÍA HEREDITARIA/CÁNCER HEREDITARIO

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica ADN Líquido amniótico Vellosoidad corial	<p>Análisis de variantes (SNVs, indels y CNVs) en línea germinal en genes asociados a patología genética mediante Secuenciación Masiva en Paralelo (NGS):</p> <p>- Exoma clínico dirigido a paneles virtuales de genes asociados a patología:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Enfermedades endocrinas (1) • Enfermedades neurológicas/ neuromusculares (1) • Enfermedades oftalmológicas (1) • Enfermedades oncológicas/ cáncer (1) • Enfermedades otorrinolaringológicas (1) • Enfermedades nefrológicas (1) <p><i>Secuenciación Masiva en Paralelo (NGS) del exoma clínico (CES) por terminación reversible cíclica</i></p> <p><i>Técnica de confirmación: Sanger y MLPA</i></p>	<p>Procedimiento interno</p> <p>Kit Illumina Custom Enrichment Panel v2</p> <p>Análisis bioinformático: Emedgene software</p> <p>Nextseq1000/2000</p> <p>LBG-PNT10-IT-01_v6 LBG-PNT10-IT-02_v3 LBG-PNT10-IT-03_v5 LBG-PNT10-IT-04_v4 LBG-PNT14-IT-03_v6</p> <p>Listado de paneles: "Paneles virtuales asociados a patología"</p>

(1) Alcance flexible: el laboratorio puede incorporar nuevas pruebas dentro de la categoría y dispone de una lista de análisis acreditados a disposición del cliente de acuerdo con NT-48

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica ADN Líquido amniótico Vellosidad corial	Análisis de variantes (SNVs, indels y CNVs) en línea germinal en genes asociados a síndromes dismórficos/ fenotipos complejos: - Exoma dirigido – filtrado por fenotipo - Exoma trío dirigido – filtrado por fenotipo <i>Secuenciación Masiva en Paralelo (NGS) del exoma completo (WES) por terminación reversible cíclica</i> <i>Técnica de confirmación: Sanger y MLPA</i>	Procedimiento interno Kit Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment Análisis bioinformático: Emedgene software Nextseq1000/2000 LBG-PNT10-IT-01_v6 LBG-PNT10-IT-02_v3 LBG-PNT10-IT-03_v5 LBG-PNT10-IT-04_v4 LBG-PNT14-IT-03_v6
Sangre periférica ADN Líquido amniótico Vellosidad corial	Análisis de variantes (SNVs e indels) en línea germinal en genes asociados a patología genética, y estudios directos de variante familiares: <ul style="list-style-type: none"> • Enfermedades cardiovasculares • Enfermedades endocrinas • Enfermedades neurológicas/ neuromusculares • Enfermedades oncológicas/ cáncer • Enfermedades otorrinolaringológicas <i>Secuenciación Sanger</i>	Procedimiento interno LBG-PNT03-IT-01_v1 LBG-PNT03-IT-02_v1 LBG-PNT03-IT-03_v2 LBG-PNT03-IT-04_v2 LBG-PNT03-IT-05_v2 LBG-PNT03-IT-06_v2 LBG-PNT14-IT-01_v1
Sangre periférica ADN Líquido amniótico Vellosidad corial	Análisis de expansiones inestables en genes asociados a patología genética: <ul style="list-style-type: none"> • Corea de Huntington (HD) • Ataxia de Friedreich (FXN) • Ataxias espinocerebelosas (SCA1 (ATXN1), SCA2 (ATXN2), SCA3 (ATXN3), SCA6 (CACNA1A), SCA7 (ATXN7). • Distrofia miotónica de Steinert (DMPK) <i>PCR con marcaje fluorescente y TP-PCR</i>	Procedimiento interno LBG-PNT12-IT-04-v1 LBG-PNT12-IT-05-v1 LBG-PNT12-IT-06-v1 LBG-PNT12-IT-07-v1 LBG-PNT12-IT-02_v2 LBG-PNT12-IT-03_v2

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica ADN Líquido amniótico Vellosoidad corial	Análisis de variantes de número de copia (CNVs) en línea germinal en genes asociados a patología genética: <ul style="list-style-type: none"> • Hiperplasia adrenal congénita (CYP21A2) • Atrofia espinal muscular (SMN1) • Talla Baja Idiopática/ Discondrosteosis de Leri-Weill (SHOX) • Charcot-Marie-Tooth/HNPP (PMP22) • Hipoacusia (GJB2/GJB6) • Distrofia muscular Duchenne/Becker (DMD) <i>MLPA (Multiplex Ligation dependent Probe Amplification)</i>	Método CE-IVD SALSA MLPA Probemix: P050 CAH P021 SMA P018 SHO P033 CMT1 P163 GJB-WFS1 -POU3F4 P034/P035 DMD LBG-PNT11-IT-01 LBG-PNT12-IT-02 LBG-PNT11-IT-02
Sangre periférica ADN Líquido amniótico Vellosoidad corial	Análisis de variantes de número de copia (CNVs) y estado de metilación en línea germinal en genes asociados a patología genética: <ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de Prader-Willi/Angelman (PWS/AS) • Síndrome de Beckwith-Wiedemann/Silver-Russell (BWS/RSS) <i>MS-MLPA (Methylation-Specific Multiplex Ligation dependent Probe Amplification)</i>	Método CE-IVD SALSA MLPA Probemix: ME028 Prader-Willi/Angelman Procedimiento interno SALSA MLPA Probemix: ME030 BWS/RSS LBG-PNT11-IT-01_v2 LBG-PNT12-IT-02_v2 LBG-PNT11-IT-02_v2