

## PROGENIKA BIOPHARMA, S.A. Laboratorio de Diagnóstico Clínico

Dirección: Ibaizabal bidea, Edificio 502, Parque Tecnológico de Bizkaia. 48160 Derio (Bizkaia)

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

Actividad: laboratorio clínico

Acreditación nº: **1504/LE2768**

Fecha de entrada en vigor: 01/09/2023

### ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

(Rev. 3 fecha 27/06/2025)

#### GENÉTICA MOLECULAR

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS  Método	PROCEDIMIENTO
Saliva, gota seca de sangre (DBS), sangre total, DNA (procedente de las muestras anteriores)	<p>Estudio molecular del déficit de Alfa-1- antitripsina. Detección de variantes en el gen SERPINA1:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) c.187C&gt;T PI* I</li> <li>2) c.194T&gt;C PI* M procida</li> <li>3) c.226_228delTTC PI* M malton, PI* M palermo, PI* M nichinan</li> <li>4) c.230C&gt;T PI* S iiyama</li> <li>5) c.552delC PI* Q0 granite falls</li> <li>6) c.646+1G&gt;T PI* Q0 west</li> <li>7) c.721A&gt;T PI* Q0 bellingham</li> <li>8) c.739C&gt;T PI* F</li> <li>9) c.839A&gt;T PI* P lowell, PI* P duarte, PI* Q0 cardiff, PI* Y barcelona</li> <li>10) c.863A&gt;T PI* S, PI* T</li> <li>11) c.1096G&gt;A PI* Z, PI* Z augsburg</li> <li>12) c.1130dupT PI* Q0 mattawa, PI* Q0 ourem</li> <li>13) c.1158dupC PI* Q0 clayton, PI* Q0 saarbruecken</li> <li>14) c.1178C&gt;T PI* M Heerlen</li> </ol> <p>PCR</p>	<p>Método CE-IVD A1AT Genotyping Test PGK-SER-SOP-000014 PGK-SER-SOP-000015</p>
Saliva, gota seca de sangre (DBS), sangre total, ADN (procedente de las muestras anteriores)	<p>Determinación de variantes (SNVs, indels) relacionadas con el déficit de Alfa-1-antitripsina en el gen <i>SERPINA1</i> mediante amplificación (PCR multiplex) y secuenciación masiva (NGS amplicón-seq) por terminación reversible cíclica</p>	<p>Procedimiento interno PGK-SER-SOP-000025 v2 PGK-SER-SOP-000028 v1  Secuenciador MiSeq Software CLC Genomics Workbench</p>