

HOSPITAL UNIVERSITARIO PUERTA DE HIERRO

Laboratorio de biopsia líquida del Servicio de Oncología Médica

Dirección: C/ Manuel de Falla, 1; 28222 Majadahonda (MADRID)

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

Actividad: Laboratorio clínico

Acreditación nº: **1296/LE2432**

Fecha de entrada en vigor: 06/04/2018

ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

(Rev. 6 fecha 06/06/2025)

ONCOLOGÍA MOLECULAR

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre EDTA	<p>Identificación de variantes (SNVs, INDELS, CNVs) en línea germinal (muestras postnatales) en genes relacionados con cáncer hereditario</p> <p><i>Secuenciación masiva en paralelo (NGS) de paneles de genes por terminación reversible cíclica.</i></p> <p><i>Secuenciación Sanger</i></p> <p><i>MLPA</i></p> <p>Genes: <i>ABRAXAS1, APC, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PIK3CA, PMS2, PMS2CL, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2</i></p>	<p><u>NGS:</u></p> <p>Método CE-IVD</p> <p>Kit SOPHiA DDM™ Hereditary Cancer Solution™</p> <p>Secuenciador: MiSeq</p> <p>Software de análisis bioinformático: Pipeline bioinformático Sophia DDM (CE-IVD).</p> <p>PNT-G4-23v.2</p> <p>PNT-G4-35v.2</p> <p>PNT-G4-41 V1</p> <p><u>MLPA:</u></p> <p>Método CE-IVD</p> <p>Procedimiento interno</p> <p>PNT-G4-26v.5</p> <p>PNT-G4-30v.1</p> <p><u>Secuenciación Sanger:</u></p> <p>Procedimiento interno</p> <p>PNT-G4-24v.3</p> <p>PNT-G4-32v.2</p> <p>PNT-G4-36v.2</p> <p>PNT-G4-40v.1</p>

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre EDTA	<p>Identificación de variantes (SNVs, INDELS, CNVs) en línea germinal (muestras postnatales) en genes relacionados con cáncer hereditario</p> <p><i>Secuenciación masiva en paralelo (NGS) de paneles de genes por terminación reversible cíclica.</i></p> <p><i>Secuenciación Sanger</i></p> <p><i>MLPA</i></p> <p><i>Genes: ABCC9, ABRAXAS1, ACD, AIP, AKAP9, AKT1, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CACNA1D, CACNB2, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DES, DICER1, DSP, EPCAM, FH, FLCN, GREM1, HABP2, HOXB13, KIF1B, MAX, MC1R, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PIK3CA35, PMS2, PMS2CL, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SCG5, SCN5A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SGCD, SLC45A2, SMAD4, SMARCB1, STK11, SUFU, TERF2IP, TERT, TMEM127, TMEM43, TNNT2, TP53, TPM1, UTY, VCL, VHL, XRCC2</i></p>	<p><u>NGS:</u></p> <p>Procedimiento interno</p> <p>Sophia DDM Custom Solution</p> <p>Secuenciador: MiSeq</p> <p>Software de análisis bioinformático: Pipeline bioinformático Sophia DDM (CE-IVD).</p> <p>PNT-G4-23v.2</p> <p>PNT-G4-35v.2</p> <p>PNT-G4-41 V1</p> <p><u>MLPA:</u></p> <p>Método CE-IVD</p> <p>Procedimiento interno</p> <p>PNT-G4-26v.5</p> <p>PNT-G4-30v.1</p> <p><u>Secuenciación Sanger:</u></p> <p>Procedimiento interno</p> <p>PNT-G4-24v.3</p> <p>PNT-G4-32v.2</p> <p>PNT-G4-36v.2</p> <p>PNT-G4-40v.1</p>