

## CLÍNICA UNIVERSIDAD DE NAVARRA

### Laboratorio de Tumores sólidos y Enfermedades hereditarias de CIMA LAB Diagnostics

Dirección: Avda. Pío XII, 55; 31008 Pamplona (NAVARRA)

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

Actividad: laboratorio clínico

Acreditación nº: **1263/LE2634**

Fecha de entrada en vigor: 29/10/2021

### ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

(Rev. 4 fecha 07/02/2025)

<b>TUMORES SÓLIDOS</b> .....	<b>1</b>
<b>ENFERMEDADES HEREDITARIAS</b> .....	<b>5</b>
<b>ONCOHEMATOLOGÍA</b> .....	<b>6</b>

#### TUMORES SÓLIDOS

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica (Streck o EDTA), Plasma congelado	Identificación de biomarcadores con validez clínica en biopsia líquida (ácidos nucleicos libres circulantes). Mutaciones en 52 genes por secuenciación masiva (NGS)  Mutaciones puntuales en hotspots: <i>AKT1, ALK, AR, ARAF, BRAF, CHEK2, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, NTRK1, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, ROS1, SF3B1, SMAD4</i> y <i>SMO</i>  Técnica de confirmación: dPCR	Procedimiento interno  Creación de librerías: Kit Oncomine™ Pan-Cancer Cell-Free Assay  Secuenciación de librerías: Ion 540™ Kit-Chef; Ion 540™ Chip Kit  Secuenciador Ion S5  Análisis bioinformático: Ion Reporter™  PA-TSC-002 v03  PA-TSC-035 v02

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS  Método	PROCEDIMIENTO
<p>FFPE, citologías, PAAF, bloque celular, ácidos nucleicos (ADN y ARN extraídos de FFPE, citologías, PAAF, bloque celular)</p>	<p>Identificación de biomarcadores con validez clínica en cáncer. Mutaciones, cambio de copias y reordenamientos en 500 genes por secuenciación masiva (NGS)</p> <p>Panel:</p> <p>(i) mutaciones puntuales (SNVs/indels) en los hotspots de los genes <i>ABL1, ABL2, ACVR1, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARAF, ATP1A1, AURKA, AURKC, AXL, BCL2, BCL2L12, BCL6, BCR, BMP5, BRAF, BTK, CACNA1D, CARD11, CBL, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CD79B, CDK4, CDK6, CSF1R, CTNNB1, CUL1, CYSLTR2, CHD4, DDR2, DGCR8, DROSHA, E2F1, EGFR, EIF1AX, EPAS1, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, EZH2, FAM135B, FGF7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, FLT4, FOXA1, FOXL2, FOXO1, GATA2, GLI1, GNA11, GNAQ, GNAS, H2BC5, H3-3A, H3-3B, H3C2, HIF1A, HRAS, IDH1, IDH2, IKBKB, IL6ST, IL7R, IRF4, IRS4, KDR, KIT, KLF4, KLF5, KNSTRN, KRAS, MAGOH, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MAX, MDM4, MECOM, MED12, MEF2B, MET, MITF, MPL, MTOR, MYC, MYCN, MYD88, MYO1, NFE2L2, NRAS, NSD2, NT5C2, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUP93, PAX5, PCBP1, PDGFRA, PDGFRB, PIK3C2B, PIK3CA, PIK3CB, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R2, PIM1, PLCG1, PPP2R1A, PPP6C, PRKACA, PTPN11, PTPRD, PXDNL, RAC1, RAF1, RARA, RET, RGS7, RHEB, RHOA, RICTOR, RIT1, ROS1, RPL10, SETBP1, SF3B1, SIX1, SIX2, SLCO1B3, SMC1A, SMO, SNCAIP, SOS1, SOX2, SPOP, SRC, SRSF2, STAT3, STAT5B, STAT6, TAF1, TERT, TGFBFR1, TOP1, TPMT, TRRAP, TSHR, U2AF1, USP8, WAS, XPO1, ZNF217 y ZNF429</i></p> <p>(ii) mutaciones puntuales (SNVs/indels) en la secuencia codificante completa de los genes <i>ABRAXAS1, ACVR1B, ACVR2A, ADAMTS12, ADAMTS2, AMER1, APC, ARHGAP35, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID5B, ASXL1, ASXL2, ATM, ATR, ATRX, AXIN1, AXIN2, B2M, BAP1, BARD1, BCOR, BLM, BMPR2, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CALR, CASP8, CBF3, CD274, CD276, CDC73, CDH1, CDH10, CDK12, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CIC, CIITA, CREBBP, CSMD3, CTCF, CTLA4, CUL3, CUL4A, CUL4B, CYLD, CYP2C9, CYP2D6, CHEK1, CHEK2, DAXX, DDX3X, DICER1, DNMT3A, DOCK3, DPYD, DSC1, DSC3, ELF3, ENO1, EP300, EPCAM, EPHA2, ERAP1, ERAP2, ERCC2, ERCC4, ERCC5, ERFF1, ETV6, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FAT1, FBXW7, FUBP1, GATA3, GNA13, GPS2, HDAC2, HDAC9, HLA-A, HLA-B, HNF1A, ID3, INPP4B, JAK1, JAK2, JAK3, KDM5C, KDM6A, KEAP1, KLHL13, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, LARP4B, LATS1, LATS2, MAP2K4, MAP2K7, MAP3K1, MAP3K4, MAPK8, MEN1, MGA, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MTAP, MTUS2, MUTYH, NBN, NCOR1, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOTCH4, PALB2, PARP1, PARP2, PARP3, PARP4, PBRM1, PDCD1, PDCD1LG2, PDIA3, PGD, PHF6, PIK3R1, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PPM1D, PPP2R2A, PRDM1, PRDM9, PRKAR1A, PSMB10, PSMB8, PSMB9, PTCH1, PTEN, PTPRT, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54L, RASA1, RASA2, RB1, RBM10, RECQL4, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF43, RPA1, RPL22, RPL5, RUNX1, RUNX1T1, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SETD2, SLX4, SMAD2, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOCS1, SOX9, SPEN, STAG2, STAT1, STK11, SUFU, TAP1, TAP2, TBX3, TCF7L2, TET2, TGFBFR2, TMEM132D, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TPP2, TSC1, TSC2, UGT1A1, USP9X, VHL, WT1, XRCC2, XRCC3, ZBTB20, ZFH3, ZMYM3 y ZRSR2</i></p>	<p>Procedimiento interno</p> <p>Creación de librerías: Kit Oncomine™ Comprehensive Assay Plus</p> <p>Secuenciación de librerías: Ion 550™ Kit-Chef</p> <p>Secuenciador Ion S5</p> <p>Análisis bioinformático: Ion Reporter™ y script postanalítico interno</p> <p>PA-TSC-001 v02</p> <p>PA-TSC-035 v02</p>

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
	<p>(iii) amplificaciones (CNVs) en <i>ABCB1, ABL1, ABL2, ABRAXAS1, ACVR1B, ACVR2A, ADAMTS12, ADAMTS2, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AMER1, APC, AR, ARAF, ARHGAP35, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID5B, ASXL1, ASXL2, ATM, ATR, ATRX, AURKA, AURKC, AXIN1, AXIN2, AXL, B2M, BAP1, BARD1, BCL2, BCL2L12, BCL6, BCOR, BLM, BMPR2, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CARD11, CASP8, CBF3, CBL, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CD274, CD276, CDC73, CDH1, CDH10, CDK12, CDK4, CDK6, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CIC, CREBBP, CSMD3, CTCF, CTLA4, CTNND2, CUL3, CUL4A, CUL4B, CYLD, CYP2C9, CHD4, CHEK1, CHEK2, DAXX, DDR1, DDR2, DDX3X, DICER1, DNMT3A, DOCK3, DPYD, DSC1, DSC3, EGFR, EIF1AX, ELF3, EMSY, ENO1, EP300, EPCAM, EPHA2, ERAP1, ERAP2, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC2, ERCC4, ERF1, ESR1, ETV6, EZH2, FAM135B, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAT1, FBXW7, FGF19, FGF23, FGF3, FGF4, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, FLT4, FOXA1, FUBP1, FYN, GATA2, GATA3, GLI3, GNA13, GNAS, GPS2, H3-3A, H3-3B, HDAC2, HDAC9, HLA-A, HLA-B, HNF1A, IDH2, IGF1R, IKKBK, IL7R, INPP4B, JAK1, JAK2, JAK3, KDM5C, KDM6A, KDR, KEAP1, KIT, KLF5, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KRAS, LARP4B, LATS1, LATS2, MAGOH, MAP2K1, MAP2K4, MAP2K7, MAP3K1, MAP3K4, MAPK1, MAPK8, MAX, MCL1, MDM2, MDM4, MECOM, MEF2B, MEN1, MET, MGA, MITF, MLH1, MLH3, MPL, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MTAP, MTOR, MUTYH, MYC, MYCL, MYCN, MYD88, NBN, NCOR1, NF1, NF2, NFE2L2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOTCH4, NRAS, NTRK1, NTRK3, PALB2, PARP1, PARP2, PARP3, PARP4, PBRM1, PCBP1, PDCD1, PDCD1LG2, PDGFRA, PDGFRB, PDIA3, PGD, PHF6, PIK3C2B, PIK3CA, PIK3CB, PIK3R1, PIK3R2, PIM1, PLCG1, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PPM1D, PPP2R1A, PPP2R2A, PPP6C, PRDM1, PRDM9, PRKACA, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPN11, PTPRT, PXDNL, RAC1, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54L, RAF1, RARA, RASA1, RASA2, RB1, RBM10, RECQL4, RET, RHEB, RICTOR, RIT1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNF43, ROS1, RPA1, RPS6KB1, RPTOR, RUNX1, SDHA, SDHB, SDHD, SETBP1, SETD2, SF3B1, SLCO1B3, SLX4, SMAD2, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMC1A, SMO, SOX9, SPEN, SPOP, SRC, STAG2, STAT3, STAT6, STK11, SUFU, TAP1, TAP2, TBX3, TCF7L2, TERT, TET2, TGFBR2, TNFAIP3, TNFRSF14, TOP1, TP53, TP63, TPMT, TPP2, TSC1, TSC2, U2AF1, USP8, USP9X, VHL, WT1, XPO1, XRCC2, XRCC3, YAP1, YES1, ZFH3, ZMYM3, ZNF217, ZNF429 y ZRSR2; y (iv) reordenamientos en los genes <i>AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, BRAF, BRCA1, CDKN2A, EGFR, ERBB2, ERBB4, ERG, ESR1, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MAP3K8, MET, MTAP, MYB, MYBL1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PIK3CA, PIK3CB, PPARG, PRKACA, PRKACB, RAF1, RARA, RELA, RET, ROS1, RSPO2, RSPO3, STAT6, TERT, TFE3, TFEB y YAP1</i></i></p> <p>Técnica de confirmación: dPCR</p>	

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
<p>FFPE, sangre periférica, ácidos nucleicos (ADN y ARN extraídos de sangre y de FFPE)</p>	<p>Identificación de biomarcadores con validez clínica en tumores pediátricos, sarcomas y neoplasias hematológicas. Mutaciones, cambio de copias y reordenamientos en 200 genes con valor clínico.</p> <p>Panel:</p> <p>(i) mutaciones en los hotspots mutacionales de los genes: <i>ABL1, ABL2, ALK, ACVR1, AKT1, ASXL1, ASXL2, BRAF, CALR, CBL, CCND3, CCR5, CDK4, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, DAXX, DNMT3A, EGFR, EP300, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, EZH2, FASLG, FBXW7, FGFR2, FGFR3, FLT3, GATA2, GNA11, GNAQ, H3F3A, HDAC9, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IDH2, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM4C, KDR, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MPL, MSH6, MTOR, NCOR2, NOTCH1, NPM1, NRAS, NT5C2, PAX5, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3R1, PPM1D, PTPN11, RAF1, RET, RHOA, SETBP1, SETD2, SH2B3, SH2D1A, SMO, STAT3, STAT5B, TERT, TPMT, USP7</i> y <i>ZMYM3</i>;</p> <p>(ii) mutaciones en la secuencia codificante completa de los genes: <i>APC, ARID1A, ARID1B, ATRX, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CHD7, CRLF1, DDX3X, DICER1, EBF1, EED, FAS, GATA1, GATA3, GNA13, ID3, IKZF1, KDM6A, KMT2D, MYOD1, NF1, NF2, PHF6, PRPS1, PSMB5, PTCH1, PTEN, RB1, RUNX1, SMARCA4, SMARCB1, SOCS2, SUFU, SUZ12, TCF3, TET2, TP53, TSC1, TSC2, WHSC1, WT1</i> y <i>XIAP</i>; (iii) amplificaciones (CNVs) de los genes: <i>ALK, BRAF, CCND1, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, ERBB3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, GLI1, GLI2, IGF1R, KIT, KRAS, MDM2, MDM4, MET, MYC, MYCN, PDGFRA</i> y <i>PIK3CA</i> y (iv) reordenamientos/fusiones génicas de los genes: <i>ABL1, ABL2, AFF3, ALK, BCL11B, BCOR, BCR, BRAF, CAMTA1, CCND1, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, DUSP22, EGFR, ETV6, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, FOSB, FUS, GLI1, GLIS2, HMGA2, JAK2, KAT6A, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, LMO2, MAML2, MAN2B1, MECOM, MEF2D, MET, MKL1, MLLT10, MN1, MYB, MYBL1, MYH11, MYH9, NCOA2, NCOR1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH4, NPM1, NR4A3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUP214, NUP98, NUTM1, NUTM2B, PAX3, PAX5, PAX7, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PLAG1, RAF1, RANBP17, RARA, RECK, RELA, RET, ROS1, RUNX1, SS18, SSBP2, STAG2, STAT6, TAL1, TCF3, TFE3, TP63, TSLP, TSPAN4, UBTX, USP6, WHSC1, YAP1, ZMYND11</i> y <i>ZNF384</i></p> <p>Técnica de confirmación: dPCR</p>	<p>Procedimiento interno</p> <p>Creación de librerías: Kit OncoPrint Childhood Cancer Research Assay</p> <p>Secuenciación de librerías: Ion 540™ Kit-Chef; Ion 540™ Chip Kit</p> <p>Secuenciador Ion S5</p> <p>Análisis bioinformático: Ion Reporter™</p> <p>PA-TSC-001 v02</p> <p>PA-TSC-035 v02</p>

## ENFERMEDADES HEREDITARIAS

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica (EDTA), ADN genómico (gDNA extraído de sangre)	<p>Identificación de variantes (SNVs, indels y CNVs) en línea germinal (muestras postnatales), en 179 genes asociados con la pérdida de la audición hereditaria.</p> <p>Panel de genes nucleares y mitocondriales:</p> <p><i>ABHD12</i> (NM_001042472), <i>ACTB</i> (NM_001101), <i>ACTG1</i> (NM_001614), <i>ADGRV1</i> (NM_032119), <i>AIFM1</i> (NM_004208), <i>ALMS1</i> (NM_015120), <i>ANKH</i> (NM_054027), <i>AP1S1</i> (NM_001283), <i>ATP1A3</i> (NM_152296), <i>ATP6V1B1</i> (NM_001692), <i>BCAP31</i> (NM_001139441), <i>BCS1L</i> (NM_004328), <i>BDP1</i> (NM_018429), <i>BRAF</i> (NM_004333), <i>BSND</i> (NM_057176), <i>CABP2</i> (NM_016366), <i>CACNA1D</i> (NM_000720), <i>CATSPER2</i>, <i>CCDC50</i> (NM_178335), <i>CD164</i> (NM_006016.6), <i>CDC14A</i> (NM_033312.3), <i>CDH23</i> (NM_022124), <i>CEACAM16</i> (NM_001039213), <i>CHD7</i> (NM_017780), <i>CIB2</i> (NM_006383), <i>CISD2</i> (NM_001008388), <i>CLCNKA</i> (NM_004070), <i>CLCNKB</i> (NM_000085), <i>CLDN14</i> (NM_144492), <i>CLIC5</i> (NM_016929.5), <i>CLPP</i> (NM_006012), <i>CLRN1</i> (NM_174878), <i>COCH</i> (NM_004086), <i>COL11A1</i> (NM_001854), <i>COL11A2</i> (NM_080680), <i>COL2A1</i> (NM_001844), <i>COL4A3</i> (NM_000091), <i>COL4A4</i> (NM_000092), <i>COL4A5</i> (NM_000495), <i>COL4A6</i> (NM_001847), <i>COL9A1</i> (NM_001851), <i>CRYL1</i>, <i>CRYM</i> (NM_001888), <i>DCAF17</i> (NM_025000), <i>DCDC2</i> (NM_016356), <i>DDX11</i> (NM_030653), <i>DFNA5</i> (NM_004403), <i>DFNB59</i> (NM_001042702), <i>DIABLO</i> (NM_019887), <i>DIAPH1</i> (NM_005219), <i>DIAPH3</i> (NM_001042517), <i>DNMT1</i> (NM_001130823), <i>ECHS1</i> (NM_004092), <i>EDN3</i> (NM_0207034), <i>EDNRB</i> (NM_000115), <i>ELMOD3</i> (N/A), <i>EPS8</i> (NM_004447), <i>EPS8L2</i> (NM_022772), <i>ESPN</i> (NM_031475), <i>ESRRB</i> (NM_004452), <i>EYA1</i> (NM_000503), <i>EYA4</i> (NM_004100), <i>FGF3</i> (NM_005247), <i>FGFR3</i> (NM_000142), <i>FOXI1</i> (NM_012188), <i>FTO</i> (NM_001080432), <i>GATA3</i> (NM_001002295), <i>GIPC3</i> (NM_133261), <i>GJB2</i> (NM_004004), <i>GJB3</i> (NM_024009), <i>GJB6</i> (NM_006783), <i>GPSM2</i> (NM_013296), <i>GRHL2</i> (NM_024915), <i>GRXCR1</i> (NM_001080476), <i>HARS2</i> (NM_012208), <i>HGF</i> (NM_000601), <i>HOMER2</i> (NM_004839), <i>HOXA1</i> (NM_005522), <i>HOXB1</i> (NM_002144), <i>HSD17B4</i> (NM_000414), <i>ILDR1</i> (NM_001199799), <i>JAG1</i> (NM_000214.3), <i>KARS</i> (NM_001130089), <i>KCNE1</i> (NM_000219), <i>KCNJ10</i> (NM_002241), <i>KCNQ1</i> (NM_000218), <i>KCNQ4</i> (NM_004700), <i>KITLG</i> (NM_000899), <i>LARS2</i> (NM_015340), <i>LHFPL5</i> (NM_182548), <i>LHX3</i> (NM_014564), <i>LOXHD1</i> (NM_144612), <i>LRP2</i> (NM_004525), <i>LRTOMT</i> (NM_001145308), <i>MARVELD2</i> (NM_001038603), <i>MASP1</i> (NM_139125), <i>MCM2</i> (NM_004526), <i>MIR96</i> (NR_029512), <i>MITF</i> (NM_000248), <i>MSRB3</i> (NM_198080), <i>MT-CO1</i> (N/A), <i>MT-RNR1</i> (N/A), <i>MT-TE</i> (N/A), <i>MT-TH</i> (N/A), <i>MT-TK</i> (N/A), <i>MT-TL1</i> (N/A), <i>MT-TS1</i> (N/A), <i>MT-TS2</i> ((N/A), <i>MYH14</i> (NM_024729), <i>MYH9</i> (NM_002473), <i>MYO15A</i> (NM_016239), <i>MYO3A</i> (NM_017433), <i>MYO6</i> (NM_004999), <i>MYO7A</i> (NM_000260), <i>NARS2</i> (NM_024678), <i>NDP</i> (NM_000266), <i>NLRP3</i> (NM_004895), <i>OPA1</i> (NM_015560), <i>OSBPL2</i> (NM_014835), <i>OTOA</i> (NM_144672), <i>OTOF</i> (NM_194248), <i>OTOG</i> (NM_173591), <i>OTOGL</i> (NM_173591), <i>P2RX2</i> (NM_174873), <i>PAX3</i> (NM_181457),</p>	<p>Procedimiento interno</p> <p>Creación de librerías: Kit SureSelect XT con sondas de diseño propio (in house)</p> <p>Secuenciación de librerías: MiSeq Reagent Kit v3 (600-cycle)</p> <p>Secuenciador MiSeq</p> <p>Análisis bioinformático: software Genome One.</p> <p>PA-TSC-003-K v01</p>

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
	<p>PCDH15 (NM_033056), PDZD7 (NM_001195263), PEX1 (NM_000466), PEX2 (NM_000318), PEX26 (NM_017929), PEX3 (NM_003630), PEX5 (NM_001131025), PEX6 (NM_000287), PMP22 (NM_000304.4), PNPT1 (NM_033109), POU3F4 (NM_000307), POU4F3 (NM_002700), PRPS1 (NM_002764), PTPN11 (NM_002834), PTPRQ (NM_001145026), RAF1 (NM_002880), RDX (NM_002906), RMND1 (NM_017909), S1PR2 (NM_004230.4), SERAC1 (NM_032861), SERPINB6 (NM_004568), SIX1 (NM_005982), SIX5 (NM_175875), SLC17A8 (NM_139319), SLC19A2 (NM_006996), SLC26A4 (NM_000441), SLC26A5 (NM_198999), SLC33A1 (NM_004733), SLC52A2 (NM_024531), SLC52A3 (NM_033409), SLITRK6 (NM_032229), SMPX (NM_014332), SNAI2 (NM_003068), SOX10 (NM_006941), SPATA5 (NM_145207), STRC (NM_153700), SYNE4 (NM_001039876), TBC1D24 (NM_020705), TECTA (NM_005422), TIMM8A (NM_004085), TJP2 (NM_004817), TMC1 (NM_138691), TMIE (NM_147196), TMPRSS3 (NM_024022), TMPRSS5 (NM_030770), TPRN (NM_001128228), TRIOBP (NM_001039141), TSPEAR (NM_144991), USH1C (NM_005709), USH1G (NM_173477), USH2A (NM_206933), WFS1 (NM_006005), WHRN (NM_015404) y XYLT2 (NM_022167).</p> <p><i>Secuenciación masiva en paralelo (NGS) de panel de captura custom por terminación reversible cíclica</i></p> <p><i>Técnica de confirmación: Sanger</i></p>	

## ONCOHEMATOLOGÍA

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica (EDTA), Médula ósea, células seleccionadas (linajes leucocitarios y linfocitarios), frotis bucal	Detección de quimerismo hematopoyético de STR por análisis de fragmentos	<p>Procedimiento interno</p> <p>AmpFLSTR™ Identifiler™ PCR Amplification Kit</p> <p>Secuenciador SeqStudio</p> <p>Análisis bioinformático:</p> <p>GeneMapper</p> <p>PA-TSC-024 v01</p>