

**ANEXO TÉCNICO**  
**ACREDITACIÓN Nº 1286/LE2415**

**Entidad: QUANTITATIVE GENOMIC MEDICINE LABORATORIES, S.L.**

Dirección: C/ Joan XXIII, 10; 08950 Esplugues de Llobregat (BARCELONA)

**Norma de referencia: UNE-EN ISO 15189: 2013**

<b>FASE PREANALÍTICA</b> .....	<b>1</b>
<b>MICROARRAYS aCGH</b> .....	<b>1</b>
<b>NGS (Next generation sequencing)</b> .....	<b>1</b>

**FASE PREANALÍTICA**

ESPÉCIMEN/MUESTRA	
Líquido amniótico cultivado o sin cultivar, Biopsia de vellosidad corial cultivada o sin cultivar Sangre-EDTA, Saliva, ADN genómico	Manipulación y Gestión de muestras

**MICROARRAYS aCGH**

ESPÉCIMEN/MUESTRA	ANÁLISIS (Método)
Líquido amniótico cultivado o sin cultivar, Biopsia de vellosidad corial cultivada o sin cultivar, sangre periférica recogida en tubos de EDTA, ADN genómico	Análisis (genotipado) de variantes genéticas de número de copias (duplicaciones y deleciones) causantes de trastornos del neurodesarrollo <i>Hibridación genómica comparada sobre microarrays de oligonucleótidos (cariotipo molecular prenatal y postnatal 60K)</i>

**NGS (Next generation sequencing)**

ESPÉCIMEN/MUESTRA	ANÁLISIS (Método)
Sangre-EDTA, Saliva, ADN genómico	Análisis (genotipado) de variantes genéticas de secuencia (SNVs e IN/DEL) en 925 genes asociados a discapacidad intelectual y/o epilepsia, mediante secuenciación masiva a partir de librerías obtenidas por hibridación competitiva, captura y enriquecimiento

## LISTADO DE GENES INCLUIDOS EN EL PANEL

### Panel: discapacidad intelectual y/o epilepsia (925 genes)

AARS	ABAT	ABCC8	ACTB	ACY1	ADCK3	ADSL	ALDH7A1	ALG1	ALG11
ALG13	ALG3	ALG6	AMACR	AMT	APOPT1	ARHGEF9	ARX	ASAH1	ATP1A2
ATP1A3	ATP6AP2	ATP7A	ATRX	AUTS2	BOLA3	BRAT1	BTD	CACNA1A	CACNA1E
CACNA2D2	CASK	CDKL5	CHD2	CHRNA2	CHRNA4	CHRN2	CLDN16	CLDN19	CLN3
CLN5	CLN6	CLN8	CNNM2	CNTN2	CNTNAP2	COL4A1	COL4A3BP	COQ2	COQ4
CPA6	CPS1	CPT2	CSTB	CTS2	CTSF	CUL4B	D2HGDH	DCX	DEPDC5
DLAT	DNAJC5	DNM1	DOCK7	DPAGT1	DPM1	DPM2	DPYD	DYNC1H1	DYRK1A
EEF1A2	EGF	EHMT1	EPM2A	FA2H	FARS2	FASN	FGD1	FLNA	FOLR1
FOXG1	FOXRED1	FXYD2	GABRA1	GABRB3	GABRG2	GAMT	GCK	GCSH	GLDC
GLRA1	GLRB	GLUD1	GNAO1	GOSR2	GPC3	GPHN	GRIA3	GRIN1	GRIN2A
GRIN2B	GRN	HADH	HCN1	HDAC4	HLC3	HNRNPU	HSD17B10	HSD17B4	IDH2
IER3IP1	IFIH1	IQSEC2	JAM3	KANSL1	KCNA1	KCNA2	KCNB1	KCNC1	KCNH1
KCNJ10	KCNJ11	KCNMA1	KCNQ2	KCNQ3	KCNT1	KCTD7	KDM5C	KIAA2022	KPTN
LG1	LG1	LIAS	MBD5	MECP2	MED12	MEF2C	MFS2D8	MOCS1	MOCS2
MPDU1	MTHFR	MTOR	NDUFA1	NDUFA11	NDUFAF1	NDUFAF2	NDUFAF3	NDUFAF4	NDUFAF5
NDUFB3	NDUFB9	NDUFS1	NDUFS2	NDUFS3	NDUFS4	NDUFS6	NDUFV1	NDUFV2	NECAP1
NEDD4L	NGLY1	NHLRC1	NRXN1	NUBPL	NUFD1	OPHN1	PAK3	PC	PCDH19
PDHA1	PDHB	PDP1	PDX1	PET100	PEX1	PEX10	PEX12	PEX13	PEX14
PEX14	PEX16	PEX19	PEX26	PEX3	PEX5	PEX6	PGAP3	PHF6	PHGDH
PIGA	PIGN	PIGO	PIGT	PLA2G6	PLCB1	PLP1	PMM2	PNKP	PNPO
POLG	PPP2R1A	PPT1	PQBP1	PRICKLE1	PRICKLE2	PRRT2	PURA	PYCR2	QARS
RAB39B	RARS2	RNASEH2A	RNASEH2B	RARS2	ROGDI	RPS6KA3	RRM2B	SAMHD1	SCARB2
SCN1A	SCN1B	SCN2A	SCN8A	SIK1	SLC13A5	SLC16A1	SLC19A3	SLC25A1	SLC25A15
SLC25A22	SLC2A1	SLC35A2	SLC6A1	SLC6A8	SLC9A6	SMARCA2	SMC1A	SMS	SPTAN1
ST3GAL3	ST3GAL5	STXBP1	SUOX	SYN1	SYNGAP1	SYP	SZT2	TBC1D24	TBCE
TCF4	TDP2	TPP1	TREX1	TRPM6	TSC1	TSC2	TUBB2A	TUBG1	UBE3A
WWOX	ZEB2	A2ML1	ABCC9	ABCD1	ABCD4	ABHD5	ACAD9	ACO2	ACOX1
ACSF3	ACSL4	ACTG1	ACVR1	ADAR	ADAT3	ADK	ADNP	AFF2	AFF4
AGA	AGPAT2	AHCY	AHDC1	AHI1	AIFM1	AIMP1	AK1	AKT3	ALDH18A1
ALDH3A2	ALDH4A1	ALDH5A1	ALG12	ALG2	ALG9	ALMS1	ALX1	ALX4	AMPD2
ANK3	ANKH	ANKRD11	ANO10	ANTXR1	AP1S2	AP3B1	AP4B1	AP4E1	AP4M1
AP4S1	APTX	ARFGEF2	ARG1	ARHGAP31	ARHGEF6	ARID1A	ARID1B	ARL13B	ARL6
ARSE	ASL	ASNS	ASPA	ASPM	ASXL1	ASXL3	ATCAY	ATIC	ATP2A2
ATP6V0A2	ATP8A2	ATPAF2	ATR	AUH	AUH	B3GALNT2	B3GALT1	B4GALT1	B4GALT7
BBS1	BBS10	BBS12	BBS2	BBS4	BBS5	BBS7	BBS9	BCAP31	BCKDHA
BCKDHB	BCL11A	BCOR	BCS1L	BLM	BRAF	BRF1	BRWD3	BSC12	BUB1B
C10orf2	C12orf57	C12orf65	C2CD3	C5orf42	CA2	CA5A	CA8	CACNG2	CAMTA1
CASC5	CBL	CBS	CC2D1A	CC2D2A	CCBE1	CCDC174	CCDC22	CCDC78	CCND2
CDH15	CDK5RAP2	CDKN1C	CDON	CENPJ	CEP135	CEP152	CEP290	CEP41	CHAMP1
CHD3	CHD4	CHD7	CHD8	CHKB	CKAP2L	CLCN4	CLCNKB	CLIC2	CLPB
COASY	COG1	COG4	COG5	COG6	COG7	COG8	COL4A2	COLEC11	COQ9
COX10	COX15	COX6B1	CRADD	CRBN	CREBBP	CSNK2A1	CSPP1	CTCF	CTDP1
CTSA	CUBN	CYB5R3	DAG1	DARS2	DBT	DCAF17	DCHS1	DCPS	DDC
DDHD2	DDX11	DDX3X	DEAF1	DHCR24	DHCR7	DHFR	DHTKD1	DIAPH1	DIP2B
DKC1	DLD	DLG3	DMD	DMPK	DNAJC19	DNMT3A	DNMT3B	DOCK6	DPH1
DPP6	DST	DYM	EBP	EDC3	EFTUD2	EIF2AK3	EIF4A3	EIF4G1	ELOVL4
EMC1	EMX2	EP300	EPB41L1	ERCC2	ERCC3	ERCC5	ERCC6	ERCC8	ERLIN2
ESCO2	ETFB	ETHE1	EXOSC3	EZH2	FAM126A	FAR1	FAT4	FBN1	FBXL4
FBXO31	FGFR1	FGFR2	FGFR3	FH	KFRP	FKTN	FLVCR1	FMN2	FMR1
FOXP1	FOXP2	FRAS1	FREM2	FRRS1L	FTCD	FTO	FTSJ1	FUCA1	GAD1
GALE	GALT	GATAD2B	GATM	GCH1	GDI1	GFAP	GJB1	GJC2	GK
GLB1	GLI2	GLI3	GLYCTK	GM2A	GMPPA	GMPPB	GNAS	GNB1	GNPAT
GNPTAB	GNS	GPR56	GPT2	GRID2	GRIK2	GRIP1	GRM1	GSS	GTF2H5
GTPBP3	GUSB	HACE1	HAX1	HCCS	HCF1	HDAC6	HDAC8	HEPACAM	HERC1
HERC2	HESX1	HEXA	HEXB	HIVEP2	HNMT	HOXA1	HPD	HPRT1	HRAS
HSPD1	HUWE1	IARS	IDS	IDUA	IFT172	IGBP1	IGF1	IKBK	IL1RAPL1
INPP5E	ISPD	ITPR1	IVD	JAG1	KANK1	KAT6A	KAT6B	KATNB1	KCNC3
KCNJ6	KCNK9	KDM1A	KDM6A	KIAA0226	KIAA1033	KIAA1279	KIF11	KIF1A	KIF2A
KIF4A	KIF5C	KIF7	KIRREL3	KMT2A	KMT2D	KRAS	KRBOX4	L1CAM	L2HGDH
LAMA1	LAMA2	LAMC3	LAMP2	LARGE	LARP7	LIG4	LINS	LMAN2L	LONP1
LRP2	LRPPRC	LZTFL1	MAGEL2	MAGT1	MAN1B1	MAN2B1	MANBA	MAOA	MAP2K1
MAP2K2	MAPRE2	MAT1A	MBTPS2	MCCC1	MCCC2	MCOLN1	MCPH1	MED13L	MED17
MED23	METTL23	MGAT2	MICU1	MID1	MID2	MKKS	MLC1	MLYCD	MMAA
MMACHC	MMADHC	MOGS	MPDZ	MPLKIP	MRPL3	MRPS22	MTR	MTRR	MUT
MVK	MYCN	MYH9	MYO5A	MYT1L	NAA10	NAGA	NAGLU	NALCN	NANS
NBN	NDE1	NDP	NDST1	NDUFA12	NDUFS7	NDUFS8	NEU1	NF1	NFIA
NFIX	NHS	NIPBL	NKX2-1	NLGN3	NLGN4X	NLRP3	NONO	NPHP1	NR2F1
NRAS	NSD1	NSDHL	NSUN2	NTRK1	NUP62	OCLN	OCLR	ORC1	OTC
PACS1	PAFAH1B1	PAH	PANK2	PAX1	PAX6	PAX8	PCNT	PDE4D	PDSS1

Código Validación Electrónica: MEBr7E044uvZA1V57p

El presente anexo técnico está sujeto a posibles modificaciones. La vigencia de la acreditación y del presente anexo técnico puede confirmarse en

<http://www.enac.es/web/enac/validacion-electronica> o haciendo clic [aquí](#)

PDSS2	PEPD	PEX11B	PEX2	PEX7	PGAP1	PGAP2	PGK1	PHF8	PIGG
PIGL	PIGV	PIGY	PIK3R2	PLXND1	PNP	POC1A	POGZ	POLR3A	POLR3B
POMGNT1	GTDC2	SGK196	POMT1	POMT2	PORCN	POU1F1	POU3F3	PPOX	PPP2R5D
PRODH	PRPS1	PRSS12	PSAP	PSEN1	PTCH1	PTCHD1	PTDSS1	PTEN	PTPN11
PTS	PUF60	PUS1	PUS3	PUS7	PYCR1	QDPR	RAB18	RAB27A	RAB3GAP1
RAB3GAP2	RAB40AL	RAD21	RAF1	RAI1	RBM10	RBM28	RBPJ	RELN	RERE
REV3L	RFT1	RIT1	RLIM	RMND1	RNASSET2	RPGRIP1L	RPL10	RTEL1	RTTN
SALL1	SATB2	SBDS	SC5D	SCO2	SDHA	SEPSECS	SERAC1	SETBP1	SETD1A
SETD2	SETD5	SGSH	SHANK2	SHANK3	SHH	SHOC2	SHROOM4	SIL1	SIN3A
SIX3	SKI	SLC12A6	SLC16A2	SLC17A5	SLC1A1	SLC1A4	SLC25A12	SLC33A1	SLC35C1
SLC39A8	SLC4A4	SLC6A17	SLC6A3	SLC7A7	SMAD4	SMARCA4	SMARCB1	SMARCE1	SMC3
SMOC1	SMPD1	SNAP29	SNIP1	SNRPN	SNX14	SOBP	SON	SOS1	SOX10
SOX11	SOX2	SOX3	SOX5	SPATA5	SPG11	SPRED1	SPTBN2	SRCAP	SRD5A3
SRPX2	STAMPB	STIL	STRA6	STT3A	STT3B	STX1B	SUCLA2	SUCLG1	SURF1
SYNE1	SYT14	TAF1	TAF2	TAT	TBC1D20	TBC1D7	TBCK	TBL1XR1	TBR1
TCTN3	TECR	TELO2	TFAP2A	TGFBR1	TGFBR2	TGIF1	TH	THOC2	THOC6
THRB	TIMM8A	TINF2	TMCO1	TMEM165	TMEM231	TMEM237	TMEM240	TMEM67	TMEM70
TMLHE	TNIK	TRAPPC11	TRAPPC9	TRIM32	TRIO	TRMT10A	TSEN54	TSPAN7	TTC19
TTC37	TTC8	TTI2	TUBA1A	TUBA8	TUBB	TUBB2B	TUBB3	TUBB4A	TUBGCP4
TUBGCP6	TUSC3	TWIST1	UBE2A	UBE3B	UBR1	UNC80	UPB1	UPF3B	UQCRQ
UROC1	USP9X	VLDLR	VPS13B	VPS37A	VPS53	VRK1	WAC	WDR19	WDR45
WDR62	WDR73	WDR81	XPA	XPNPEP3	XYLT1	YAP1	YWHAE	ZBTB16	ZBTB18
ZBTB20	ZBTB24	ZC3H14	ZDHHC15	ZDHHC9	ZFYVE26	ZIC1	ZIC2	ZMYND11	ZNF41
ZNF592	ZNF674	ZNF711	ZNF81	ZSWIM6					