

FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ - UTE. Hospital Universitario. Servicio de Genética

Dirección/Address: Laboratorio de genética. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz. Avda. Reyes Católicos, 2, 28040 Madrid (Madrid)

Norma de referencia/Reference Standard: **UNE-EN ISO 15189:2023**

Actividad: Laboratorio clínico (*medical laboratory*)

Acreditación nº/Accreditation nº: **1196/LE2803**

Fecha de entrada en vigor/Coming into effect: 09/02/2024

ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN SCHEDULE OF ACCREDITATION

(Rev./Ed. 5 fecha/Date 22/05/2026)

CITOGENÉTICA MOLECULAR/ MOLECULAR CYTOGENETICS.....	1
GENÉTICA MOLECULAR-GERMINAL/ MOLECULAR-GERMINAL GENETICS	2
FARMACOGENÉTICA / PHARMACOGENETICS	4
DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIÓN (DGP) / PREIMPLANTATION GENETIC TESTING (PGT) 4	

CITOGENÉTICA MOLECULAR/ MOLECULAR CYTOGENETICS

ESPÉCIMEN / MUESTRA SPECIMEN/SAMPLE	PRUEBAS/ESTUDIOS EXAMINATIONS Método Method	PROCEDIMIENTO PROCEDURE
Sangre Vellosoidad Corial Líquido Amniótico Restos abortivos ADN extraído de las muestras anteriores <i>Blood Chorionic Villus Amniotic fluid Abortive remains DNA extracted from the above samples</i>	Detección de alteraciones genéticas por variaciones en el nº de copias (CNVs) mediante Array de Hibridación Genómica Comparada (CGH Array) (60K) <i>Detection of genetic alterations by change in DNA copies (CNVs) by Comparative Genome Hybridization Array CGH (60K)</i>	Procedimiento interno Plataforma Agilent Programa de análisis: Genoglyphix <i>Internal procedure Agilent platform Analysis program: Genoglyphix</i> HUFJD 13.7LB/IT27 v5 HUFJD 13.7LB/IT40 v2 HUFJD 13.7LB/IT41 v4 HUFJD 13.7LB/IT42 v4 HUFJD 13.7LB/IT43 v4

GENÉTICA MOLECULAR-GERMINAL/ MOLECULAR-GERMINAL GENETICS

ESPÉCIMEN / MUESTRA <i>SPECIMEN/SAMPLE</i>	PRUEBAS/ESTUDIOS <i>EXAMINATIONS</i> Método <i>Method</i>	PROCEDIMIENTO <i>PROCEDURE</i>
Sangre ADN extraído de sangre <i>Blood</i> <i>DNA extracted from blood</i>	Estudio de variantes (SNVs, indels, CNVs) en línea germinal postnatal para paneles de genes: - Cáncer Hereditario (1) Metodología: Secuenciación Masiva de Nueva Generación (NGS), Secuenciación por síntesis, terminación reversible cíclica (Bridge amplification) y detección por fluorescencia. Técnicas de confirmación: Secuenciación Sanger (SNVs/indels) o MLPA (indels). <i>Study of variants (SNVs, indels, CNVs) in postnatal germline by Next Generation Sequencing (NGS) by panels of genes:</i> - <i>Hereditary cancer.</i> <i>Methodology: Next Generation Sequencing (NGS) by Sequencing by Synthesis, Bridge amplification and fluorescence detection.</i> <i>Confirmation by Sanger sequencing (SNVs/indels), by MLPA (CNVs/indels) or Array CGH (CNVs/indels).</i>	Procedimiento interno (2) <i>Internal procedure (2)</i> HUFJD 13.7/P16/F1 LAA

(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. / *Flexible scope: the laboratory can incorporate new tests within the category and has a list of accredited tests available to the customer in accordance with NT-48.*

(2) Alcance flexible: el laboratorio puede cambiar los equipos/kits y dispone de una lista de análisis acreditados a disposición del cliente de acuerdo con NT-48. / *Flexible scope: the laboratory can change equipment/kits and has a list of accredited analyses available to the customer in accordance with NT-48.*

ESPÉCIMEN / MUESTRA SPECIMEN/SAMPLE	PRUEBAS/ESTUDIOS EXAMINATIONS Método Method	PROCEDIMIENTO PROCEDURE
Sangre ADN extraído de sangre <i>Blood</i> <i>DNA extracted from blood</i>	Estudio de variantes (SNVs, indels, CNVs) en línea germinal postnatal por exoma dirigido-paneles virtuales de genes asociados a: - Oftalmología (1) - Cáncer hereditario (1) Metodología: Secuenciación Masiva de Nueva Generación (NGS) del exoma clínico (CES) por secuenciación por síntesis, terminación reversible cíclica (Bridge amplification) y detección por fluorescencia. Técnicas de confirmación: Secuenciación Sanger (SNVs/indels), MLPA (CNVs/indels) o Array CGH (CNVs/indels). <i>Study of postnatal germline variants (SNVs, indels, CNVs) by exome-directed virtual panels of genes associated with:</i> - <i>Ophthalmology (1)</i> - <i>Hereditary cancer (1)</i> <i>Methodology: Next Generation Sequencing (NGS) of the clinical exome (CES) by Sequencing by Synthesis, Bridge amplification and fluorescence detection.</i> <i>Confirmation by Sanger sequencing (SNVs/indels), by MLPA (CNVs/indels) or Array CGH (CNVs/indels).</i>	Procedimiento interno (2) <i>Internal procedure (2)</i> HUFJD 13.7/P16/F1 LAA

(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. / *Flexible scope: the laboratory can incorporate new tests within the category and has a list of accredited tests available to the customer in accordance with NT-48.*

(2) Alcance flexible: el laboratorio puede cambiar los equipos/kits y dispone de una lista de análisis acreditados a disposición del cliente de acuerdo con NT-48. / *Flexible scope: the laboratory can change equipment/kits and has a list of accredited analyses available to the customer in accordance with NT-48.*

FARMACOGENÉTICA / PHARMACOGENETICS

ESPECÍMEN / MUESTRA <i>SPECIMEN/SAMPLE</i>	PRUEBAS/ESTUDIOS <i>EXAMINATIONS</i> Método <i>Method</i>	PROCEDIMIENTO <i>PROCEDURE</i>
Sangre (EDTA) ADN <i>Blood (EDTA)</i> <i>DNA</i>	Estudio genético de polimorfismos en el gen <i>DPYD</i> . <i>PCR marcada con fluorescencia y análisis de fragmentos.</i> <i>Genetic study of polymorphisms in the DPYD gene.</i> <i>Fluorescently labeled PCR and fragment analysis.</i>	Procedimiento interno (2) <i>Internal procedure (2)</i> HUFJD 13.7/P16/F1 LAA

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIÓN (DGP) / PREIMPLANTATION GENETIC TESTING (PGT)

ESPECÍMEN / MUESTRA <i>SPECIMEN/SAMPLE</i>	PRUEBAS/ESTUDIOS <i>EXAMINATIONS</i> Método <i>Method</i>	PROCEDIMIENTO <i>PROCEDURE</i>
Trofoectodermo <i>Trophectoderm</i>	Cribado genético preimplantacional de aneuploidías (PGT-A) y/o desequilibrios cromosómicos (PGT-SR) mediante amplificación del genoma completo (WGA) y secuenciación de nueva generación (NGS). <i>Preimplantation genetic screening for aneuploidies (PGT-A) and/or chromosomal imbalances (PGT-SR) using whole genome amplification (WGA) and next-generation sequencing (NGS).</i>	Procedimiento interno (2) <i>Internal procedure (2)</i> HUFJD 13.7/P16/F1 LAA
Sangre (EDTA) Trofoectodermo ADN genómico <i>Blood (EDTA)</i> <i>Trophectoderm</i> <i>Genomic DNA</i>	Estudio familiar pre-PGT para identificación de haplotipos familiares de alto y bajo riesgo (estudio de informatividad) mediante array de SNPs Test genético preimplantacional de enfermedades monogénicas (PGT-M) y de la región de histocompatibilidad HLA (PGT-HLA) mediante amplificación del genoma completo (WGA), array de SNP, análisis de fragmentos y secuenciación Sanger. <i>Pre-PGT family study to identify high- and low-risk familial haplotypes (informativity study) using SNP arrays</i> <i>Preimplantation genetic testing for monogenic diseases (PGT-M) and for the HLA histocompatibility region (PGT-HLA) using whole genome amplification (WGA), SNP array, fragment analysis, and Sanger sequencing.</i>	Procedimiento interno (2) <i>Internal procedure (2)</i> HUFJD 13.7/P16/F1 LAA

(2) Alcance flexible: el laboratorio puede cambiar los equipos/kits y dispone de una lista de análisis acreditados a disposición del cliente de acuerdo con NT-48