

HOSPITAL UNIVERSITARIO DE NAVARRA
SERVICIO NAVARRO DE SALUD-OSASUNBIDEA
Servicio de Genética Médica

Dirección: Calle Irunlarrea Nº 3; 31008 Pamplona (Navarra)

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

Actividad: Laboratorio clínico

Acreditación nº: **1524/LE2798**

Fecha de entrada en vigor: 01/03/2024

ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

(Rev.3 fecha 27/02/2026)

GENÉTICA MOLECULAR	1
FARMACOGENÉTICA	2
CITOGENÉTICA	2

GENÉTICA MOLECULAR

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre total (EDTA-K3/K2)	Estudio genético del síndrome X-FRÁGIL, FXTAS y FXPOI: Nº repeticiones del triplete CGG en el gen FMR1 <i>TP-PCR</i>	Método CE-IVD AmplideX PCR/CE FMR1 kit PNT-MOL-X-fragil
	Estudio genético de las variantes H63D y C282Y del gen <i>HFE</i> (hemocromatosis hereditaria tipo 1) <i>PCR tiempo real</i>	Método CE-IVD HFEmpx Real Fast™ Assay PNT-MOL-Hemocromatosis
	Estudio molecular del gen <i>JAK2</i> (variante V617F) <i>PCR a tiempo real</i>	Procedimiento interno AmoyDx JAK2 Mutation Detection Kit PNT-MOL-JAK2 V617F Rev.10

FARMACOGENÉTICA

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre total (EDTA-K3/K2)	Detección de las variantes c.1905+1G>A, c.1679T>G, c.2846A>T y HapB3 (c.1236G>A, c.483+18G>A y c.1129-5923C>G del gen <i>DPYD</i> <i>Análisis de fragmentos/ PCR fluorescente</i>	Método CE-IVD Kit Elucigene DPYD PNT-MOL-DPYD Elucigene

CITOGENÉTICA

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre total (Heparina de litio)	Cariotipo postnatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>	Procedimiento publicado PNT-CIT-Cariotipo en sangre periférica