

SERVICIO DE SALUD DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS. ÁREA SANITARIA II.
Hospital Universitario Central de Asturias.
AGC Laboratorio de Medicina. Laboratorio de Genética

Dirección: Avda. de Roma s/n; 33011 Oviedo
Norma de referencia: **UNE-EN ISO 15189: 2023**
Actividad: Laboratorio clínico
Acreditación nº: **763/LE2262**
Fecha de entrada en vigor: 08/04/2016

ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

(Rev. 12 fecha 24/04/2026)

CITOGÉNÉTICA	1
CITOGÉNÉTICA MOLECULAR.....	2
GENÉTICA MOLECULAR- PATOLOGÍA HEREDITARIA	3

CITOGÉNÉTICA

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica	Cariotipo posnatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>	Protocolo reconocido PNT-CGM-01
Líquido amniótico	Cariotipo prenatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>	Protocolo reconocido PNT-CGM-02
Vellosidad corial	Cariotipo prenatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>	Protocolo reconocido PNT-CGM-03

CITOGENÉTICA MOLECULAR

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)	PROCEDIMIENTO
Líquido amniótico y vellosidad corial, restos abortivos / ADN (obtenido de líquido amniótico, vellosidad corial y restos abortivos)	Estudio de aneuploidías en los cromosomas 13, 18, 21, X e Y <i>QF-PCR fluorescente</i>	Método CE-IVD (2) Categoría alcance flexible. Listado de pruebas apartado 3.9
Sangre periférica/ ADN (obtenido de sangre periférica)	Detección de alteraciones genéticas por cambio en número de copias de ADN (CNVs) <i>Hibridación Genómica comparada con array CGH (postnatal, 60 k)</i>	Procedimiento interno (2) Categoría alcance flexible. Listado de pruebas apartado 3.10
Líquido amniótico, restos abortivos y vellosidad corial/ADN (obtenido de líquido amniótico, restos abortivos y vellosidad corial)	Detección de alteraciones genéticas por cambio en número de copias de ADN (CNVs) <i>Hibridación Genómica comparada con array CGH prenatal (60 k)</i>	Procedimiento interno (2) Categoría alcance flexible. Listado de pruebas 3.10

(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.

GENÉTICA MOLECULAR- PATOLOGÍA HEREDITARIA

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica/ADN (obtenido de sangre periférica)	Detección de la mutación Arg506Gln en el gen FV RT-PCR	Procedimiento interno Step One /Real time PCR system 7500 PNT/GM01.Ed02
	Detección de la mutación G20210A en el gen FII RT-PCR	Procedimiento interno Step One /Real time PCR system 7500 PNT/GM02.Ed02
	Determinación del genotipo APOE RT-PCR	Procedimiento interno Step One /Real time PCR system 7500 PNT/GM03.Ed02
Sangre periférica/ADN (obtenido de sangre periférica)	Análisis de expansiones (1) <i>PCR fluorescente y TP-PCR</i>	Procedimiento interno (2) Categoría alcance flexible. Listado de pruebas - apartado 3.8

- (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.
- (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.

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica/ADN (obtenido de sangre periférica)	Test de metilación y análisis de dosis (deleciones, duplicaciones) de la región cromosómica 15q11 – q13 en los síndromes Prader-Willi/Angelman <i>MS-MLPA</i>	Procedimiento interno SALSA® ME028 PNT/GM08.Ed05
	Análisis de dosis para detección de reordenamientos subteloméricos <i>MLPA</i>	Procedimiento interno SALSA® P036 y P070 PNT/GM09.Ed04
	Análisis de dosis del gen DMD (distrofias musculares Duchenne/Becker) <i>MLPA</i>	Procedimiento interno SALSA® P034 y P035 PNT/GM13.Ed03
	Análisis de dosis de la región 17p11.2 (Charcot Marie Tooth) <i>MLPA</i>	Procedimiento interno SALSA® P033 PNT/GM13.Ed03
	Análisis de dosis en síndromes de microdelección/microduplicación <i>MLPA</i>	Procedimiento interno SALSA® P245 PNT/GM13.Ed03
	Test de metilación y análisis de dosis (deleciones, duplicaciones) de la región cromosómica 11p15.5 en los síndromes Silver Russell/Beckwith Wiedemann <i>MS-MLPA</i>	Procedimiento interno SALSA® ME030 PNT/GM10.Ed07
	Test de metilación y análisis de dosis (deleciones/duplicaciones) de las regiones 6q24, 7p12,7q32 y 14q32 en el Síndrome Silver Russell <i>MS-MLPA</i>	Procedimiento interno SALSA® ME032 PNT/GM10.Ed07
Sangre periférica/ADN (obtenido de sangre periférica)	Análisis de dosis de genes SMN1 /SMN2 (atrofia muscular espinal) <i>MLPA</i>	Procedimiento interno SALSA® P060 y P021 PNT/GM13.Ed03

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica/ADN (obtenido de sangre periférica)	Gen ATP7B (Enfermedad de Wilson) <i>Secuenciación Sanger</i>	Procedimiento interno PNT/GM14.Ed02
	Gen GJB1 (CMTX, Charcot Marie Tooth ligada al cromosoma X) <i>Secuenciación Sanger</i>	
Sangre periférica/ADN (obtenido de sangre periférica)	Estudio de variantes SNVs, INDELS en línea germinal (postnatal) mediante paneles de genes: Grupos de patologías/Áreas clínicas: Cardiopatías (1) Diabetes tipo MODY (1) Dislipemias (1) Epilepsias (1) Miopatías (1) Nefrología (1) Neurología (1) <i>Secuenciación masiva NGS. Técnicas de confirmación: Secuenciación Sanger</i>	Procedimiento interno (2) Categoría alcance flexible. Listado de pruebas apartado 3.1, 3.2, 3.3, 3.4, 3.5 3.6, 3.7

- (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.
- (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.