

HOSPITAL UNIVERSITARI SANT JOAN DE REUS. SALUT SANT JOAN REUS- BAIX CAMP

Unidad de diagnóstico molecular

Dirección: Avenida Dr. Josep Laporte nº2; 43204 Reus (Tarragona)

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

Actividad: laboratorio clínico

Acreditación nº: **1644/LE2973**

Fecha de entrada en vigor: 18/05/2026

ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

(Rev. 1 fecha 18/05/2026)

GENÉTICA MOLECULAR GERMINAL – CÁNCER HEREDITARIO 1

GENÉTICA MOLECULAR SOMÁTICO 2

TUMOR SÓLIDO 2

BIOPSIA LÍQUIDA 2

GENÉTICA MOLECULAR GERMINAL – CÁNCER HEREDITARIO

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica, ADN	Estudio de variantes (SNVs, indels, CNVs) en línea germinal postnatal mediante paneles de genes de cáncer hereditario. Genes incluidos: ACD, AIP, AKT1, ALK, APC, ATM, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, CYLD, DICER1, EPCAM, FAM175A, FANCC, FANCG, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GALNT14, GDNF, GEN1, GREM1, HABP2, HOXB13, KIF1B, KLLN, LZTR1, MAX, MC1R, MEN1, MET, MTF, MLH1, MLH3, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PHOX2B, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RINT1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPRED1, STK11, SUFU, TERF2IP, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1 y XRCC2. <i>Secuenciación masiva en Paralelo (NGS) de paneles de genes por terminación reversible cíclica.</i>	Método CE-IVD Hereditary OncoKitDx Plus Plataforma de obtención de librerías: Magnis Secuenciador: NextSeq 550DX Análisis bioinformático: plataforma Datagenomics PNT-UDM-H-02 PNT-UDM-H-03 PNT-UDM-H-04 PNT-UDM-H-05 PNT-UDM-H-06

GENÉTICA MOLECULAR SOMÁTICO

TUMOR SÓLIDO

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Material biológico incluido en parafina (biopsias de tejido, piezas quirúrgicas, PAAF)	Estudio de variantes somáticas (SNV, Indels, CNVs y fusiones) en tumor sólido mediante secuenciación masiva (NGS): Genes con cobertura Hotspot (SNVs, InDels) (45 genes): AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARAF, BRAF, CDK4, CDKN2A, CHEK2, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, RAF1, RET, ROS1, SMO, TP53. CNV (ganancia y pérdida de copias) (14 genes): ALK, AR, CD274, CDKN2A, EGFR, ERBB2, ERBB3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, KRAS, MET, PIK3CA, PTEN Fusiones Génicas (18 genes): ALK, AR, BRAF, EGFR, ESR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, RET, ROS1, RSPO2, RSPO3 <i>Panel NGS (Next Generation Sequencing) por detección de protones</i>	Procedimiento interno Kit Oncomine Precision Assay Secuenciador: Genexus Integrated Sequencer. Análisis bioinformático: Ion Torrent Genexus Software PNT-UDM-S-02-rev03 PNT-UDM-S-03-rev02 PNT-UDM-S-04-rev02 PNT-UDM-S-06-rev03 PNT-UDM-S-07-rev03 PNT-UDM-S-08-rev02 PNT-UDM-S-09-rev04

BIOPSIA LÍQUIDA

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Plasma (tubo Streck o EDTA)	Estudio de variantes somáticas (SNVs, IndDels) en biopsia líquida mediante secuenciación masiva (NGS): Genes con cobertura Hotspot (45 genes): AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARAF, BRAF, CDK4, CDKN2A, CHEK2, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, RAF1, RET, ROS1, SMO, TP53. <i>Panel NGS (Next Generation Sequencing) por detección de protones</i>	Procedimiento interno Kit Oncomine Precision Assay Secuenciador: Genexus Integrated Sequencer. Análisis: Ion Torrent Genexus Software PNT-UDM-S-02-rev03 PNT-UDM-S-05-rev02 PNT-UDM-S-06-rev03 PNT-UDM-S-07-rev03 PNT-UDM-S-08-rev02 PNT-UDM-S-09-rev04