

## CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA

Dirección: Hospital Clínico Universitario Virgen de La Arrixaca.  
Carretera Madrid - Cartagena, s/n; 30120 El Palmar (MURCIA)

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

Actividad: Laboratorio clínico

Acreditación nº: **1117/LE2154**

Fecha de entrada en vigor: 06/11/2014

### ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

(Rev. 7 fecha 23/12/2021)

<b>METABOLOPATÍAS Y CRIBADO NEONATAL .....</b>	<b>1</b>
<b>CITOGENÉTICA .....</b>	<b>2</b>
<b>GENÉTICA MOLECULAR .....</b>	<b>3</b>

#### METABOLOPATÍAS Y CRIBADO NEONATAL

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO (método comercial, procedimiento interno, protocolos reconocidos, equipos)
Sangre impregnada en papel de filtro	Determinación de aminoácidos (1)	Método comercial
	Determinación de acilcarnitinas (1)	PNT/METAB/15
	<i>Espectrometría de masas en tándem</i>	PNT/METAB/02
	Tripsina inmunoreactiva (IRT)	Método comercial
	<i>Fluoroimmunoensayo</i>	AutoDELFA
	Hormona estimulante del tiroides (TSH)	PNT/METAB/07
	<i>Fluoroimmunoensayo</i>	
Tiroxina (T4 total)	<i>Fluoroimmunoensayo</i>	
Actividad biotinidasa	Procedimiento interno	
<i>Ensayo colorimétrico</i>	PNT/METAB/13. Ed.1	
Determinación de las distintas fracciones de hemoglobina	Método comercial	
<i>Electroforesis capilar</i>	Capillarys Neonat Hb PNT/METAB/14	

(1) Alcance flexible: el laboratorio dispone de una lista de Pruebas Acreditadas a disposición del cliente según se establece en el documento NT-48 de ENAC.

## CITOGENÉTICA

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO (método comercial, procedimiento interno, protocolos reconocidos, equipos)
Líquido amniótico Vellosidad corial	Cariotipo prenatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>	Protocolo reconocido PNT/CIT/02 PNT/CIT/03 PNT/CIT/04
Sangre periférica	Cariotipo postnatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>	Protocolo reconocido PNT/CIT/01 PNT/CIT/02
Líquido amniótico Vellosidad corial Sangre periférica	Detección de alteraciones por cambio en número de copias de segmentos de ADN (CNVs) mediante Hibridación Genómica Comparada con array CGH de 60K	Método comercial Agilent Technologies PNT/CIT/06 PNT/CIT/07 PNT/CIT/08

## GENÉTICA MOLECULAR

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO (método comercial, procedimiento interno, protocolos reconocidos, equipos)																																																											
Sangre periférica, líquido amniótico, vellosidad corial	Estudio de aneuploidías en los cromosomas X, Y, 13, 18 y 21 <i>QF-PCR fluorescente</i>	Método comercial Kit Devyser QF-PCR PNT/GENMOL/07																																																											
	Estudio genético del Síndrome X-Frágil <i>PCR fluorescente</i>	Método comercial Kit Asuragen S X fragil PNT/GENMOL/06 Procedimiento interno PNT/GENMOL/05 Ed. 9																																																											
	Estudio genético de la fibrosis quística <i>PCR fluorescente</i> <i>Amplificación específica de alelos ARMS</i>  <table border="0" data-bbox="414 1115 1061 1720"> <tr><td><i>F508del</i></td><td><i>G551D</i></td><td><i>R553X</i></td><td><i>1717G&gt;A</i></td></tr> <tr><td><i>V520F</i></td><td><i>G542X</i></td><td><i>R560T</i></td><td><i>3120+1G&gt;A</i></td></tr> <tr><td><i>A455E</i></td><td><i>R117H</i></td><td><i>218delA</i></td><td><i>2789+5G&gt;A</i></td></tr> <tr><td><i>S549N</i></td><td><i>621+1G&gt;T</i></td><td><i>G85E</i></td><td><i>711+1G&gt;T</i></td></tr> <tr><td><i>R347P</i></td><td><i>W1282X</i></td><td><i>R334W</i></td><td><i>R1162X</i></td></tr> <tr><td><i>N1303K</i></td><td><i>3659delC</i></td><td colspan="2"><i>3849+10kbC&gt;T</i></td></tr> <tr><td><i>394delTT</i></td><td><i>3905insT</i></td><td><i>R347H</i></td><td><i>W846X</i></td></tr> <tr><td><i>1078delT</i></td><td><i>I507del</i></td><td><i>1677delT</i></td><td><i>L206W</i></td></tr> <tr><td></td><td></td><td><i>A</i></td><td></td></tr> <tr><td><i>2347delG</i></td><td><i>Q890X</i></td><td><i>S549T</i></td><td><i>P67L</i></td></tr> <tr><td><i>M1101K</i></td><td><i>Y122X</i></td><td colspan="2"><i>Y1092X(C&gt;A)</i></td></tr> <tr><td><i>S1251N</i></td><td><i>444delA</i></td><td colspan="2"><i>1811+1.6kbA&gt;G</i></td></tr> <tr><td><i>R117C</i></td><td><i>2143delT</i></td><td><i>R1066C</i></td><td><i>3272-26A&gt;G</i></td></tr> <tr><td><i>D1152H</i></td><td><i>CFTRden2,3</i></td><td colspan="2"><i>Poli-T del IVS8</i></td></tr> <tr><td><i>E60X</i></td><td><i>R1158X</i></td><td></td><td></td></tr> </table>	<i>F508del</i>	<i>G551D</i>	<i>R553X</i>	<i>1717G&gt;A</i>	<i>V520F</i>	<i>G542X</i>	<i>R560T</i>	<i>3120+1G&gt;A</i>	<i>A455E</i>	<i>R117H</i>	<i>218delA</i>	<i>2789+5G&gt;A</i>	<i>S549N</i>	<i>621+1G&gt;T</i>	<i>G85E</i>	<i>711+1G&gt;T</i>	<i>R347P</i>	<i>W1282X</i>	<i>R334W</i>	<i>R1162X</i>	<i>N1303K</i>	<i>3659delC</i>	<i>3849+10kbC&gt;T</i>		<i>394delTT</i>	<i>3905insT</i>	<i>R347H</i>	<i>W846X</i>	<i>1078delT</i>	<i>I507del</i>	<i>1677delT</i>	<i>L206W</i>			<i>A</i>		<i>2347delG</i>	<i>Q890X</i>	<i>S549T</i>	<i>P67L</i>	<i>M1101K</i>	<i>Y122X</i>	<i>Y1092X(C&gt;A)</i>		<i>S1251N</i>	<i>444delA</i>	<i>1811+1.6kbA&gt;G</i>		<i>R117C</i>	<i>2143delT</i>	<i>R1066C</i>	<i>3272-26A&gt;G</i>	<i>D1152H</i>	<i>CFTRden2,3</i>	<i>Poli-T del IVS8</i>		<i>E60X</i>	<i>R1158X</i>		
<i>F508del</i>	<i>G551D</i>	<i>R553X</i>	<i>1717G&gt;A</i>																																																										
<i>V520F</i>	<i>G542X</i>	<i>R560T</i>	<i>3120+1G&gt;A</i>																																																										
<i>A455E</i>	<i>R117H</i>	<i>218delA</i>	<i>2789+5G&gt;A</i>																																																										
<i>S549N</i>	<i>621+1G&gt;T</i>	<i>G85E</i>	<i>711+1G&gt;T</i>																																																										
<i>R347P</i>	<i>W1282X</i>	<i>R334W</i>	<i>R1162X</i>																																																										
<i>N1303K</i>	<i>3659delC</i>	<i>3849+10kbC&gt;T</i>																																																											
<i>394delTT</i>	<i>3905insT</i>	<i>R347H</i>	<i>W846X</i>																																																										
<i>1078delT</i>	<i>I507del</i>	<i>1677delT</i>	<i>L206W</i>																																																										
		<i>A</i>																																																											
<i>2347delG</i>	<i>Q890X</i>	<i>S549T</i>	<i>P67L</i>																																																										
<i>M1101K</i>	<i>Y122X</i>	<i>Y1092X(C&gt;A)</i>																																																											
<i>S1251N</i>	<i>444delA</i>	<i>1811+1.6kbA&gt;G</i>																																																											
<i>R117C</i>	<i>2143delT</i>	<i>R1066C</i>	<i>3272-26A&gt;G</i>																																																										
<i>D1152H</i>	<i>CFTRden2,3</i>	<i>Poli-T del IVS8</i>																																																											
<i>E60X</i>	<i>R1158X</i>																																																												

<b>ESPÉCIMEN / MUESTRA</b>	<b>PRUEBAS/ESTUDIOS Método</b>	<b>PROCEDIMIENTO (método comercial, procedimiento interno, protocolos reconocidos, equipos)</b>
<b>Secuenciación Sanger (1)</b>		
Sangre periférica ADN	Detección de variantes en genes relacionados con la predisposición hereditaria al cáncer	Procedimiento interno PNT/GENMOL/19
	Detección de variantes en genes relacionados con enfermedades genéticas poco frecuentes	
<b>Secuenciación Masiva en Paralelo (NGS) (1)</b>		
Sangre periférica ADN	Detección de variantes (SNVs, indels) en genes relacionados con la predisposición hereditaria al cáncer	Método comercial PNT/GENMOL/22
	Detección de variantes (SNVs, indels) en genes relacionados con enfermedades genéticas poco frecuentes	

(1) Alcance flexible: el laboratorio dispone de una lista de Pruebas Acreditadas a disposición del cliente según se establece en el documento NT-48 de ENAC