

ANEXO TÉCNICO ACREDITACIÓN Nº 1117/LE2154

Entidad: CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA

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

Norma de referencia: UNE-EN ISO 15189:2013

FASE PREANALÍTICA	1
METABOLOPATÍAS-CRIBADO NEONATAL	1
CITOGENÉTICA	2
GENÉTICA MOLECULAR	2

FASE PREANALÍTICA

ESPÉCIMEN / MUESTRA	
Sangre impregnada en papel de filtro, sangre periférica, líquido amniótico, vellosidad corial	Manipulación y gestión de muestras

METABOLOPATÍAS-CRIBADO NEONATAL

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)
Sangre impregnada en papel de filtro	Determinación de aminoácidos y acilcarnitinas: Fenilalanina, tirosina, Hexanoilcarnitina (C6), octanoilcarnitina (C8), decanoilcarnitina (C10), acetilcarnitina (C2), decenoilcarnitina (C10:1), Carnitina libre (C0), Glutarilcarnitina+3-OH-hexanoilcarnitina (C5DC+C6OH), metilmalonilcarnitina+3-OH-isovaleryl carnitina (C4DC+C5OH), malonilcarnitina+3-OH-butil carnitina (C3DC+C4OH), Palmitoilcarnitina (C16), 3-OH-palmitoilcarnitina (C16-OH), estearoilcarnitina (C18), 3-OH-estearoilcarnitina (C18-OH) <i>Espectrometría de masas en tándem</i>
	Tripsina inmunoreactiva (IRT) <i>Fluoroimmunoensayo</i>
	Hormona estimulante del tiroides (TSH) <i>Fluoroimmunoensayo</i>
	Tiroxina (T4 total) <i>Fluoroimmunoensayo</i>

Código Validación Electrónica: pH8wtSjn60BmtU5pG5d

El presente anexo técnico está sujeto a posibles modificaciones. La vigencia de la acreditación y del presente anexo técnico puede confirmarse en <http://www.enac.es/web/enac/validacion-electronica> o haciendo clic **aquí**

CITOGENÉTICA

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)
Líquido amniótico Vellosidad corial	Cariotipo prenatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>
Sangre periférica	Cariotipo postnatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>

GENÉTICA MOLECULAR

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)																																																											
Sangre periférica, líquido amniótico, vellosidad corial	Estudio de aneuploidías en los cromosomas X, Y, 13, 18 y 21 <i>QF-PCR fluorescente</i>																																																											
	Estudio genético del Síndrome X-Frágil <i>PCR fluorescente</i>																																																											
	Estudio genético de la fibrosis quística <i>PCR fluorescente</i> <i>Amplificación específica de alelos ARMS</i> <table><tr><td><i>F508del</i></td><td><i>G551D</i></td><td><i>R553X</i></td><td><i>1717G>A</i></td></tr><tr><td><i>V520F</i></td><td><i>G542X</i></td><td><i>R560T</i></td><td><i>3120+1G>A</i></td></tr><tr><td><i>A455E</i></td><td><i>R117H</i></td><td><i>218delA</i></td><td><i>2789+5G>A</i></td></tr><tr><td><i>S549N</i></td><td><i>621+1G>T</i></td><td><i>G85E</i></td><td><i>711+1G>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><i>3849+10kbC>T</i></td><td></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><i>Y1092X(C>A)</i></td><td></td></tr><tr><td><i>S1251N</i></td><td><i>444delA</i></td><td><i>1811+1.6kbA>G</i></td><td></td></tr><tr><td><i>R117C</i></td><td><i>2143delT</i></td><td><i>R1066C</i></td><td><i>3272-26A>G</i></td></tr><tr><td><i>D1152H</i></td><td><i>CFTRden2,3</i></td><td><i>Poli-T del IVS8</i></td><td></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>A</i>	<i>V520F</i>	<i>G542X</i>	<i>R560T</i>	<i>3120+1G>A</i>	<i>A455E</i>	<i>R117H</i>	<i>218delA</i>	<i>2789+5G>A</i>	<i>S549N</i>	<i>621+1G>T</i>	<i>G85E</i>	<i>711+1G>T</i>	<i>R347P</i>	<i>W1282X</i>	<i>R334W</i>	<i>R1162X</i>	<i>N1303K</i>	<i>3659delC</i>	<i>3849+10kbC>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>A)</i>		<i>S1251N</i>	<i>444delA</i>	<i>1811+1.6kbA>G</i>		<i>R117C</i>	<i>2143delT</i>	<i>R1066C</i>	<i>3272-26A>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>A</i>																																																									
<i>V520F</i>	<i>G542X</i>	<i>R560T</i>	<i>3120+1G>A</i>																																																									
<i>A455E</i>	<i>R117H</i>	<i>218delA</i>	<i>2789+5G>A</i>																																																									
<i>S549N</i>	<i>621+1G>T</i>	<i>G85E</i>	<i>711+1G>T</i>																																																									
<i>R347P</i>	<i>W1282X</i>	<i>R334W</i>	<i>R1162X</i>																																																									
<i>N1303K</i>	<i>3659delC</i>	<i>3849+10kbC>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>A)</i>																																																										
<i>S1251N</i>	<i>444delA</i>	<i>1811+1.6kbA>G</i>																																																										
<i>R117C</i>	<i>2143delT</i>	<i>R1066C</i>	<i>3272-26A>G</i>																																																									
<i>D1152H</i>	<i>CFTRden2,3</i>	<i>Poli-T del IVS8</i>																																																										
<i>E60X</i>	<i>R1158X</i>																																																											

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)
Secuenciación Sanger	
Sangre periférica, ADN	Análisis de mutaciones de Deficiencia de acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Muy Larga y Deficiencia de Acil-CoA-Deshidrogenasa de Cadena Media (genes: ACADVL y ACADM)
	Análisis de mutaciones en Enfermedad de Wilson (gen ATP7B)
	Análisis de mutaciones en Cáncer Gástrico Difuso Hereditario (gen CDH1)
	Análisis de mutaciones en Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 1 (gen MEN1)
	Análisis de mutaciones en Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2 y Enfermedad de Hirschsprung (gen RET)
	Análisis de mutaciones en Síndrome de Lynch (genes: MLH1, MSH2 y MSH6)
	Análisis de mutaciones en Poliposis Adenomatosa Familiar (genes: APC y MYH)
	Análisis de mutaciones en Distrofia Muscular de Cinturas Tipo 1A y miopatía distal (gen MYOT)
	Análisis de mutaciones en Síndrome Tumoral Hamartomatoso asociado a PTEN (incluido Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba) (gen PTEN)
	Análisis de mutaciones en Fibrosis Quística (gen CFTR)