

**SERVICIO DE SALUD DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS. 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. 10 fecha 20/09/2024)

CITOGENÉTICA	1
GENÉTICA MOLECULAR	3

CITOGENÉTICA

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
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" Ed05- apartado 3.3

ENAC es firmante de los Acuerdos de Reconocimiento Mutuo establecidos en el seno de la European co-operation for Accreditation (EA) y de las organizaciones internacionales de organismos de acreditación, ILAC e IAF (www.enac.es)

La acreditación mantiene su vigencia hasta notificación en contra. La presente acreditación está sujeta a modificaciones, suspensiones temporales y retirada. Su vigencia puede confirmarse en <http://www.enac.es>

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica/ ADN (obtenido de sangre periférica)	Detección de alteraciones genéticas por cambio en número de copias de ADN (CNVs) mediante Hibridación Genómica comparada con array CGH (postnatal, 60K)	Procedimiento interno SurePrint G3 ISCA V2 CGH 8x60K Análisis bioinformático: Aberration Detection Method 2 (ADM-2) PNT-CGM-08 Ed.4
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) mediante Hibridación Genómica comparada con array CGH prenatal (60 k)	Procedimiento interno SurePrint G3 ISCA V2 CGH 8x60K Análisis bioinformático: Aberration Detection Method 2 (ADM-2) PNT-CGM-09 Ed.4

(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

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)	PROCEDIMIENTO
PCR a tiempo real con sondas Taqman		
Sangre periférica/ADN (obtenido de sangre periférica)	Detección de la mutación Arg506Gln en el gen FV	Procedimiento interno Step One /Real time PCR system 7500 PNT/GM01.Ed02
	Detección de la mutación G20210A en el gen FII	Procedimiento interno Step One /Real time PCR system 7500 PNT/GM02.Ed02
	Determinación del genotipo APOE	Procedimiento interno Step One /Real time PCR system 7500 PNT/GM03.Ed02
PCR fluorescente y TP-PCR (<i>Tripled repeated primer</i>)		
Sangre periférica/ADN (obtenido de sangre periférica)	Análisis de expansiones mediante PCR fluorescente y TP-PCR (1)	Procedimiento interno (2) "Categoría alcance flexible. Listado de pruebas" Ed05-apartado 3.2

- (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
MLPA (<i>multiplex ligation dependent probe amplification</i>)		
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 (methylation sensitive)_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)	Procedimiento interno SALSA® P060 y P021 PNT/GM13.Ed03

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)	PROCEDIMIENTO
Secuenciación Sanger		
Sangre periférica/ADN (obtenido de sangre periférica)	Gen ATP7B (Enfermedad de Wilson)	Procedimiento interno PNT/GM14.Ed02
	Gen GJB1 (CMTX, Charcot Marie Tooth ligada al cromosoma X)	
SECUENCIACIÓN MASIVA (Next Generation Sequencing)		
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) Epilepsias (1) Patología neurológica (1) Miopatías (1) Técnicas de confirmación: Secuenciación Sanger	Procedimiento interno (2) “Categoría alcance flexible. Listado de pruebas” Ed052- apartado 3.1

- (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.

A continuación y como complemento al anexo técnico se detalla la Lista de Análisis Acreditados (ver documento Nota Técnica nº 48 relativa a Acreditación por Categorías en laboratorios clínicos disponible en www.enac.es).

La inclusión de este documento del laboratorio tiene por objetivo mejorar el resultado de búsquedas de análisis acreditados a través de la herramienta "buscador por palabras de la página web de ENAC". Es conveniente, no obstante, confirmar directamente con el Laboratorio la edición en vigor de dicho documento (por ejemplo, mediante consulta en la propia página web del Laboratorio).

 SERVICIO DE SALUD DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS GERENCIA ÁREA SANITARIA IV HOSPITAL UNIVERSITARIO CENTRAL DE ASTURIAS	CATEGORIA ALCANCE FLEXIBLE. LISTADO DE PRUEBAS	
		ED06
Laboratorio de Genética.		

DEFINICIÓN DE CATEGORÍA DE ALCANCE FLEXIBLE.
LISTADO DE PRUEBAS

ED06

Editado:	Revisado:	Aprobado:
Responsable técnico Victoria Álvarez Martínez 25-06-24	Coordinador de proceso Victoria Álvarez Martínez 25-06-24	Responsable de LaboratorioVictoria Alvarez Martínez 25-06-24

Laboratorio de Genética.

EDICIÓN	FECHA	CAMBIOS RELEVANTES
01-INICIAL	28-10-22	
02	23-03-23	Se añade en listado pruebas una identificación numérica para cada una de las pruebas. Se añade en listado de pruebas dentro de la categoría fecha de alcance fijo, si procede. Se añade en listado pruebas dentro de la categoría edición PNT de análisis de expansión.
03	13-07-23	Se añade contenido anexo técnico referente a tipo de muestra
04	19-03-24	Se añade las pruebas del área citogenética Modificación de equipamiento análisis expansiones y secuenciación Sanger. Se añade equipo 3500XL
05	15-05-24	Se añade nuevo panel de genes de cardiología y neurología
06	25-06-24	- Se elimina el gen <u>CFTR</u> del panel de Neurología que figura en la lista de análisis acreditados. - Se modifica panel de cardiología eliminando los genes incluidos en el panel de MODY (<i>BLK, HNF1A, PDX1, GCK, NEUROD1, KLF11, KCNJ11, APPL1, HNF1B, HNF4A, INS, PAX4.</i>) - Se crea panel de <u>Diabetes tipo MODY</u>. - Se incorpora la referencia al Procedimiento de Alcance Flexible ED04 - Se incorpora edición en vigor del PNT15 (secuenciación masiva) - Se corrigen los nombres de las categorías para hacerlas coincidir con las reflejadas en el anexo técnico.

 SERVICIO DE SALUD DEL PRINCIPADO DE ASTURIAS GERENCIA ÁREA SANITARIA IV HOSPITAL UNIVERSITARIO CENTRAL DE ASTURIAS	CATEGORIA ALCANCE FLEXIBLE. LISTADO DE PRUEBAS	
		ED06
Laboratorio de Genética.		

1- OBJETO

Definir la categoría de alcance flexible, límites de la flexibilidad y aportar la relación de pruebas incluidas dentro de esta categoría cuyos procedimientos analíticos ya han sido validados/verificados.

2- CATEGORIA DE ALCANCE FLEXIBLE

ESPÉCIMEN / MUESTRA	ANÁLISIS (Método)	PROCEDIMIENTO (método comercial, procedimientos internos, protocolos reconocidos, equipos)
Sangre periférica/ ADN (extraído de sangre periférica)	Estudio de variantes SNVs, INDELS en línea germinal (postnatal) mediante paneles de genes Técnica de confirmación : Secuenciación Sanger Flexibilidad : cambio kit, cambio equipamiento con mismo principio de medida o incorporación de nuevos genes panel ya acreditados	Procedimiento interno - PNT/GM15 Kit construcción de librerías: - IonAmpliseq Library kit plus Plataforma de Secuenciación: - Ion GeneStudio S5 Pipeline informático: - TorrentSuite - Variant Caller - Ion Reporter - Genome One Easy PNT/GM14 Equipo Abi3130XL/Equipo ABI3500xl
Sangre periférica/ ADN (extraído de sangre periférica)	Análisis de expansiones mediante PCR fluorescente y TP-PCR Flexibilidad : cambio kit, cambio equipamiento con mismo principio de medida o incorporación de nuevos genes panel ya acreditados	Procedimiento interno PNT/GM04. PNT/GM05. PNT/GM06. PNT/GM11. PNT/GM12. PNT/GM7 PNT/GM14 Equipo ABI3130XL/3500XL
Líquido amniótico, Vellosidad corial/ ADN/restos abortivos	Estudio de aneuploidías en los cromosomas 13, 18, 21, X e Y QF-PCR fluorescente Flexibilidad: cambio kit, cambio equipamiento con mismo principio de medida.	CE-IVD Kit Aneufast PNT-CGM-04 Equipo ABI3130XL/ 3500XL

Laboratorio de Genética.

3-LISTADO DE ANALISIS ACREDITADOS

3.1 Estudio de variantes SNVs, INDELs en línea germinal (postnatal) mediante paneles de genes en cardiopatías				
ESPÉCIMEN/ MUESTRA	MÉTODO/ANÁLISIS	PROCEDIMIENTO (Método comercial, procedimientos internos, protocolos reconocidos, equipos)	FECHA ALCANCE FIJO	FECHA BAJO ALCANCE FLEXIBLE
Sangre Periférica/ ADN (extraído de sangre periférica)	Genes panel de cardiopatías: ABCA1, ABCC8, ABCC9, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVRL1, AGL, AKAP9, AKT2, ANGPTL3, ANK2, ANKRD1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE,, B3GAT3, BAG3, BGN, BMP10, BMPR1A, BMPR1B, BMPR2, BRAF, CACNA1C, CACNA1D, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CALR3, CASQ2, CAV1, CAV3, CBL, CBS, CETP, CHRM2, CHST14, CIDEA, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, CTNNB1, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EIF2AK3, EIF2AK4, ELN, EMD, ENG, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FHOD3, FKBP, FKTN, FLNA, FLNC, GAA, GATA4, GATA5, GATAD1, GDF2, GJA5, GLA, GLIS3, GPD1, GPD1L, GPIHBP1, HCN4, HFE, HRAS, HTRA1, ILK, INSR, JAG1, JPH2, JUP, KCNA5, KCND2, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNK3, KCNQ1, KRAS, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LIA5, LIPA, LIPC, LMF1, LMNA, LOX, LPL, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAT2A, MED12, MEF2A, MFAP5, MIB1, MLH1, MSH2, MSH6, MTPP, MURC, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NF1, NF2, NKX2-5, NNT, NOTCH1, NOTCH3, NPC1L1, NPPA, NRAS, PAX6, PCSK9, PDLIM3, PKP2, PLN, PLOD1, PLTP, PMS2, PPARG, PRDM16, PRKAG2, PRKG1, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RBM20, RIT1, RYR2, SCARB1, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SDHA, SGCD, SHOC2, SKI, SLC22A5, SLC2A10, SLMAP, SMAD1, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD9, SMARCB1, SNTA1, SOS1, SOS2, SPRED1, SRY, TAB2, TAZ, TBX20, TBX4, TBX5, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNT3, TNNT3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TRPM4, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, ZDHHC9, ZIC3	Procedimiento interno - PNT/GM15 Ed06 Kit construcción de librerías: - Ion Ampliseq Library kit plus. Plataforma de Secuenciación: - Ion GeneStudio S5. Pipeline informático: - Torrent Suite - Variant Caller - Ion Reporter - Genome One Easy PLG16 Procedimiento Alcance Flexible ED04	14-02-20	09-06-23

Laboratorio de Genética.

3.2 Estudio de variantes SNVs, INDELs en línea germinal (postnatal) mediante paneles de genes en patología neurológica.

ESPÉCIMEN/ MUESTRA	MÉTODO/ANÁLISIS	PROCEDIMIENTO (Método comercial, procedimientos internos, protocolos reconocidos, equipos)	FECHA ALCANCE FIJO	FECHA BAJO ALCANCE FLEXIBLE
Sangre Periférica/ ADN (extraído de sangre periférica)	Genes panel de neurología: AARS, ABCD1, ACAT1, ACTB, ADCY5, AFG3L2, AIFM1, ALS2, ANO3, AP5Z1, APOE, APP, APTX, ATL1, ATL3, ATM, ATP13A2, ATP1A3, ATP7A, ATP7B, BCAP31, BSCL2, CACNA1A, CAMK4, CHCHD10, CHMP2B, CIZ1, COL6A3, COX6A1, CYP27A1, CYP7B1, DCAF8, DCTN1, DCTN2, DDC, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNAJC13, DNMT2, DNMT1, DST, DYNC1H1, ECHS1, EGR2, EIF4G1, FA2H, FAM134B, FBXO38, FBXO7, FGD4, FGF14, FIG4, FUS, GARS, GBA, GCDH, GCH1, GDAP1, GIGYF2, GJB1, GJB3, GNAO1, GNB1, GNB4, GRN, HARS, HINT1, HK1, HPCA, HPRT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, ITPR1, JPH1, KARS, KCNA1, KCND3, KIAA0196, KIF1A, KIF1B, KIF1C, KIF5A, KMT2B, L1CAM, LITAF, LMNA, LRRK2, LRSAM1, MAPT, MARS, MED25, MFN2, MME, MORC2, MPZ, MTMR2, MUT, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NIPA1, NTRK1, PARK2, PARK7, PCCA, PCCB, PDK3, PINK1, PLA2G6, PLEKHG5, PLP1, PMP22, PNKD, POLG, POLR3A, PRDM12, PRKCG, PRKRA, PRNP, PRPS1, PRRT2, PRX, PSEN1, PSEN2, RAB39B, RAB7A, REEP1, RFC1, SACS, SBF1, SBF2, SCN11A, SCN9A, SETX, SGCE, SH3TC2, SIGMAR1, SLC2A1, SLC30A10, SLC5A7, SLC6A3, SNCA, SOD1, SPAST, SPG11, SPG7, SPR, SPTBN2, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, SUCLA2, SURF1, SYT2, TARDBP, TBK1, TFG, TGM6, TH, THAP1, TIMM8A, TOR1A, TREM2, TRIM2, TRIM25, TRPV4, TTBK2, TTR, TUBB4A, VCP, VPS35, WNK1, YARSZ, FYVE26	Procedimiento interno - PNT/GM15 Ed06 Kit construcción de librerías: - Ion Ampliseq Library kit plus. Plataforma de Secuenciación: - Ion GeneStudio S5. Pipeline informático: - TorrentSuite - Variant Caller - Ion Reporter - Genome One Easy PLG16 Procedimiento Alcance Flexible ED04	10-09-21	09-06-23

Laboratorio de Genética.

3.3 Estudio de variantes SNVs, INDELs en línea germinal (postnatal) mediante paneles de genes en miopatías.

ESPÉCIMEN/ MUESTRA	MÉTODO/ANÁLISIS	PROCEDIMIENTO (Método comercial, Procedimientos internos, protocolos reconocidos, equipos)	FECHA ALCANCE FIJO	FECHA BAJO ALCANCE FLEXIBLE
Sangre Periférica/ ADN (extraído de sangre periférica)	Genes panel de miopatías: AGL, ABHD5, ACADM, , ACAD9, ACADS, ACADVL, ACTA1, AGK, ANO5, ATP2A1, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3,AMPD1, BCS1L, BIN1, C10orf2, C12orf65, CACNA1S, CAPN3, CAV3, COQ9, COQ2, COX10, COX15, CHKB,CFL2, CLCN1, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DMD, DMPK, CPT2, CRYAB, DAG1, DES, DNM2,DPM1, DPM2, DPM3, DOLK, DNAJB6, DYSF, EARS2, ECHS1, EMD, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, GFER,FARS2, FBXL4, , FHL1, FKR, FKTN, FLNC, FOXRED1, GAA, GBE1, GFM1, GNE, GYS1, GYG1, HRAS, , HADHA,HADHB, ISCU, ITGA7, HSPG2, HNRNPDL, IARS2, , KCNJ18, KCNJ2, KCNJ5, KLHL9, KLHL24, KBTBD13,LAMA2, LAMP2, LARGE, LDB3, LDHA, LMNA, LPIN1, LRPPRC, MTFMT, MTM1, MATR3, MEGF10, MYOT,MYPN, MYH2, MYH6, MYH7, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA12, NDUFA9, NDUFA2, NDUFAF2, NDUFA4,NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NEB,OPA1,PABPN1, PDHA1, PDHB, PDHX., PDSS2, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKG2, POMGNT1,POMGNT2, POMT1, POMT2, POLG2, PLEC, PTRF,PUS1, PYGM, PMM2, PNPLA2, PNPT1, POLG, RBCK1,RYR1, SEPN1, SERAC1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SIL1,,SLC19A3, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A4,SCN4A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, STAC3, STIM1, SUCLA2, SUCLG1, , SURF1, SYNE1, SYNE2, TACO1,TAZ, TCAP, TIA1, TK2, TMEM43, TMEM5, TNPO3, , TPM2, TPM3, TRIM32, TRMU, TRAPPC11, TRPV4, TSFM,TPK1, TYMP, UQCRCQ, VCP, VMA21, VARS2, YARS2XX	Procedimiento interno - PNT/GM15 Ed06 Kit construcción de librerías: - Ion Ampliseq Library kit plus. Plataforma de Secuenciación: - Ion GeneStudio S5. Pipeline informático: - TorrentSuite - Variant Caller - Ion Reporter - Genome One Easy PLG16 Procedimiento Alcance Flexible ED04		09-06-23

Laboratorio de Genética.

3.4 Estudio de variantes SNVs, INDELs en línea germinal (postnatal) mediante paneles de genes en epilepsias

ESPÉCIMEN/ MUESTRA	MÉTODO/ANÁLISIS	PROCEDIMIENTO (Método comercial, Procedimientos internos, protocolos reconocidos, equipos)	FECHA ALCANCE FIJO	FECHA BAJO ALCANCE FLEXIBLE
Sangre Periférica/ ADN (extraído de sangre periférica)	Genes analizados AARS, ABAT, ACOX1, ADAR, ADGRV1, ADRA2B, AFG3L2, AKT1, AKT3, ALDH7A1, ALG13, AMT, AP3B2, ARFGEF2, ARHGEF9, ASAH1, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATXN1, BRAT1, BTBD, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASK, CCM2, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA2, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNKSR2, CNPY3, CNTNAP2, COL4A1, COL4A2, CPA6, CSTB, CTNND2, CTSD, DCX, DEPDC5, DHDDS, DMXL2, DNAJC5, DNM1, EEF1A2, EFHC1, FANCL, FKRP, FKTN, FLNA, FMR1, FOLR1, GABRA1, GABRA5, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAL, GBA, GJA3, GLI3, GNAO1, GNAQ, GOSR2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRN, HCN1, ICK, IFIH1, IQSEC2, JRK, KCNA1, KCNB1, KCNC1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, LARGE, LGI1, LMNB2, MAPK10, MECP2, MFSB8, NECAP1, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, NTRK2, PACS1, PAFAH1B1, PCDH19, PDCD10, PIGA, PIGQ, PIK3CA, PIK3R2, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, POMT1, POMT2, PPP3CA, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, RELN, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SERPINI1, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A22, SLC2A1, SLC33A1, SLC6A1, SLC9A6, SMC1A, SNX27, SPTAN1, ST3GAL3, STX1B, STXBP1, SURF1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TCF4, TPK1, TPP1, TREX1, TSC1, TSC2, TUBA1A, WDR45, WDR62, WWOX, YWHAG, ZEB2	Procedimiento interno - PNT/GM15 Ed06 Kit construcción de librerías: - Ion Ampliseq Library kit plus. Plataforma de Secuenciación: - Ion GeneStudio S5. Pipeline informático: - TorrentSuite - Variant Caller - Ion Reporter - Genome One Easy PLG16 Procedimiento Alcance Flexible ED04		

Laboratorio de Genética.

3.5 Estudio de variantes SNVs, INDELs en línea germinal (postnatal) mediante paneles de genes en Diabetes tipo MODY

ESPÉCIMEN/ MUESTRA	MÉTODO/ANÁLISIS	PROCEDIMIENTO (Método comercial, Procedimientos internos, protocolos reconocidos, equipos)	FECHA ALCANCE FIJO	FECHA BAJO ALCANCE FLEXIBLE
Sangre Periférica/ ADN (extraído de sangre periférica)	Genes analizados <i>BLK, HNF1A, PDX1, GCK, NEUROD1, KLF11, KCNJ11, APPL1, HNF1B, HNF4A, INS, PAX4</i>	Procedimiento interno - PNT/GM15 Ed06 Kit construcción de librerías: - Ion Ampliseq Library kit plus. Plataforma de Secuenciación: - Ion GeneStudio S5. Pipeline informático: - TorrentSuite - Variant Caller - Ion Reporter - Genome One Easy PLG16 Procedimiento Alcance Flexible ED04		

Laboratorio de Genética.

3.6 Análisis de expansiones mediante PCR fluorescente y TP-PCR

ESPÉCIMEN/ MUESTRA	MÉTODO/ANÁLISIS	PROCEDIMIENTO (Método comercial, Procedimientos internos, protocolos reconocidos, equipos)	FECHA ALCANCE FIJO	FECHA BAJO ALCANCE FLEXIBLE
Sangre Periférica/ ADN (extraído de sangre periférica)	Detección de expansión en el gen HTT (Corea de Huntington) Detección de expansión en el gen DMPK (Distrofia Miotónica tipo 1) Detección de expansión en el gen FXN (Ataxia Friedreich) Detección de expansiones CAG asociadas a ataxias espinocerebelosas Genes: ATXN1, ATXN2, ATXN3, ACNA1A y ATXN7 Detección de expansión CGG en el gen FMR1 (Síndrome X-frágil) Detección de expansión C9orf72 (ELA-DFT) Detección de expansión CAG en el gen AR (Atrofia bulboespinal)	Procedimiento interno PNT-GM04 Ed. 03 PNT/GM05 Ed.03 PNT-GM06-ED03 PNT-GM11- ED03 Anexo1 PNT11 SCA1 Ed02 Anexo2 PNT11 SCA2 Ed02 Anexo3 PNT11 SCA3 Ed02 Anexo4 PNT11 SCA6 Ed02 Anexo5 PNT11 SCA7 Ed02 PNT-GM12-ED03 PNT-GM07-ED04 Anexo6 PNT11 SBMA Ed02 Equipo ABI3130XL/ABI3500XL PLG16 Procedimiento Alcance Flexible ED04	29-04-2016 29-04-2016 29-04-2016 17-02-2017 17-02-2017 06-09-2018	09-06-2023

Laboratorio de Genética.

3.7. Estudio de aneuploidías en los cromosomas 13, 18, 21, X e Y mediante QF-PCR fluorescente

ESPÉCIMEN/ MUESTRA	MÉTODO/ANÁLISIS	PROCEDIMIENTO (Método comercial, Procedimientos internos, protocolos reconocidos, equipos)	FECHA ALCANCE FIJO	FECHA BAJO ALCANCE FLEXIBLE
Líquido amniótico Vellosidad corial/ ADN/restos abortivos	Estudio de aneuploidías en los cromosomas 13, 18, 21, X e Y <i>QF-PCR fluorescente</i>	Procedimiento interno - PNT-GM04 Ed. 02 CE-IVD (2) - Kit Aneufast PNT-CGM-04 Equipo - ABI3130XL/3500XL PLG16 Procedimiento Alcance Flexible ED04	29-04-2016	