

# CENTRO INMUNOLÓGICO DE LA COMUNIDAD VALENCIANA, S.L. (CIALAB)

Dirección: C/ Nicolas de Bussi 18 Parque Empresarial Torrellano. 03203 Elche (Alicante)

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

Actividad: laboratorio clínico

Acreditación nº: **1448/LE2601**

Fecha de entrada en vigor: 13/05/2022

## ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

(Rev. 3 fecha 26/05/2023)

<b>CITOGÉNICA</b> .....	<b>1</b>
<b>BIOLOGÍA MOLECULAR</b> .....	<b>3</b>

### CITOGÉNICA

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Líquido amniótico Vellosidad corial Restos abortivos	Cariotipo prenatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>	Protocolos reconocidos PNT/CG/02 PNT/CG/08
Sangre periférica	Cariotipo postnatal constitucional <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>	Protocolos reconocidos PNT/CG/03 PNT/CG/08
Sangre periférica Líquido pleural Médula ósea Tejidos linfáticos	Cariotipo hematológico <i>Cultivo</i> <i>Microscopía óptica</i>	Protocolos reconocidos PNT/CG/01 PNT/CG/08

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Líquido amniótico Sangre periférica Vellosidad corial Restos abortivos ADN	Detección de alteraciones por cambio de número de copias y de regiones de pérdida de heterocigosidad mediante Hibridación Genómica  <i>Array de SNPs</i>	Procedimiento interno  Cytoscan 750k y CytoScan Optima  PNT/CG/04
Sangre periférica Médula ósea Tejido parafinado Impronta Material fijado de separación de células plasmáticas Material fijado de células de cultivo hematológico	Oncohematología (1)  <i>Hibridación in situ Fluorescente (FISH)</i>	Procedimiento interno (2)  Listado de sondas de FISH

(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.

**BIOLOGÍA MOLECULAR**

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS Método	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica Líquido amniótico Vellosidad corial Tejido (aborto) ADN	Estudio de aneuploidías en los cromosomas X, Y, 13, 18 y 21 <i>QF-PCR fluorescente</i>	Método CE-IVD ChromoQuant SuperSTaR PNT/BM/05
Sangre periférica	Estudio genético del síndrome X-Frágil <i>TP-PCR fluorescente</i>	Método CE-IVD Kit X Frágil Asuragen PNT/BM/06
Sangre periférica	Estudio genético de la fibrosis quística <i>PCR fluorescente</i> <i>Amplificación específica de alelos ARMS</i>  R347H, R347P, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 711+1G>T, R334W, I507del, F508del, 3849+10kbC>T, 1677delTA, 1078delT, V520F, L206W, W1282X, R560T, 2347delG, Q890X, R553X, G551D, S549N, M1101K, G542X, 3905insT, Y1092X(C>A), S1251N, 444delA, 1811+1.6kbA>G, 1717-1G>A, R117H, R117C, N1303K, Y122X, 394delTT, G85E, R1066C, 1898+1G>A, W846X, 2184delA, D1152H, CFTRdele2,3, P67L, 2143delT, E60X, 3659delC, 3272-26A>G, 621+1G>T, A455E, R1162X y R1158X , IVS8-5T, IVS8-7T, IVS8-9T.	Método CE-IVD Kit Elucigene CF-EU2v1 PNT/BM/07
Sangre periférica	Estudio genético de la Ataxia de Friedreich (Gen FXN) <i>TP-PCR fluorescente</i>	Método CE-IVD Kit Adellgene Friedrich's Ataxia PNT/BM/08

ESPÉCIMEN / MUESTRA	PRUEBAS/ESTUDIOS  Método	PROCEDIMIENTO
Sangre periférica	<p>Estudio de grandes reordenamientos mediante amplificación de sondas dependiente de ligandos múltiples (MLPA)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Lynch síndrome MLH1-MSH2/EPCAM</li> <li>• Lynch syndrome MSH6 and EPCAM/MSH2 region</li> <li>• Breast/Ovarian cancer</li> <li>• Charcot-Marie-Tooth neuropathy (CMT); Neuropathy with liability to pressure palsies, hereditary (HNPP)</li> <li>• Duchenne muscular dystrophy (DMD); Becker muscular dystrophy (BMD)</li> <li>• Leri-Weill dyschondrosteosis (LWD); Langer mesomelic dysplasia (LMD); Idiopathic short stature (ISS)</li> </ul>	<p>Método CE-IVD</p> <p>SALSA MLPA Probemix P003 MLH1/MSH2</p> <p>SALSA MLPA Probemix P072 MSH6-MUTYH</p> <p>SALSA MLPA Probemix P002 BRCA1</p> <p>SALSA MLPA Probemix P090 BRCA2</p> <p>SALSA MLPA Probemix P033 CMT1</p> <p>SALSA MLPA Probemix P034/P035 DMD mix1/mix2</p> <p>SALSA MLPA Probemix P018 SHOX</p> <p>PNT/BM/10</p>
Sangre periférica Líquido amniótico Vellosidad corial ADN	<p>Análisis de las variantes en genes relacionados con enfermedades hereditarias y estudios directos de mutaciones familiares (1) :</p> <p>Cáncer hereditario Cardiología Neurología Oftalmología</p> <p><i>Secuenciación Sanger</i></p>	<p>Procedimiento interno (2)</p> <p>Listado de genes- Anexo PNT/BM04</p>
Sangre periférica ADN	<p>Detección de variantes (SNVs, INDELS) en línea germinal (postnatal) mediante paneles de genes (1)</p> <p>Cáncer hereditario Cardiología Hipercolesterolemia Neurología Oftalmología</p> <p><i>Secuenciación masiva en paralelo (NGS) por terminación reversible cíclica</i></p>	<p>Procedimiento interno (2)</p> <p>Lista de Alcance Flexible NGS</p>

Sangre periférica ADN	Detección de variantes genéticas (SNVs e In/Del): CADASIL (gen NOCTH3) Enfermedad de Wilson (gen ATP7B) Glucogenosis (gen PYGM) Fibrosis Quística (gen CFTR) <i>Secuenciación masiva en paralelo (NGS) por terminación reversible cíclica</i>	Procedimiento interno (2) Lista de Alcance Flexible NGS
--------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------

(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.

