

SISTEMAS GENÓMICOS, S.L.

Dirección/Address: Parque Tecnológico de Valencia, Ronda G. Marconi, 6 – 46980 Paterna (Valencia)

Norma de referencia/Reference Standard: **UNE-EN ISO 15189: 2013**

Actividad: Laboratorio clínico (medical laboratory)

Acreditación/Accreditation nº: **313/LE1957**

Fecha de entrada en vigor/Coming into effect: 01/10/2012

ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN SCHEDULE OF ACCREDITATION

(Rev./Ed. 17 fecha/Date 27/03/2024)

TOMA DE MUESTRA/SAMPLE COLLECTION	1
DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIÓN (DGP)/PREIMPLANTACION GENETIC TESTING (PGT)	2
CITOGENÓMICA/ CITOGENOMICS	2
GENÉTICA MÉDICA/ MEDICAL GENETICS	3

TOMA DE MUESTRA/SAMPLE COLLECTION

ESPÉCIMEN / MUESTRA SPECIMEN/SAMPLE	ACTIVIDAD ACTIVITY	PROCEDIMIENTO PROCEDURES
Blastómero humano Células del trofoectodermo de embriones humanos <i>Human blastomere Human trophoctoderm's cells</i>	Biopsia embrionaria y aislamiento de blastómeros y de células del trofoectodermo <i>Embryo biopsy and blastomere and trophoctoderm's cells isolation</i>	Procedimiento interno <i>Internal procedure</i> UGR-PR-01, Rev.05 UGR-PR-06, Rev.06 UGR-PR-11, Rev.04

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PREIMPLANTACIÓN (DGP)/PREIMPLANTACION GENETIC TESTING (PGT)

ESPÉCIMEN / MUESTRA <i>SPECIMEN/SAMPLE</i>	PRUEBAS/ESTUDIOS <i>EXAMINATIONS</i> Método <i>Method</i>	PROCEDIMIENTO <i>PROCEDURES</i>
Sangre Células bucales ADN Espermatozoides Linfocitos Blastómeros de embriones humanos Células del trofoectodermo de embriones humanos <i>Blood</i> <i>Buccal cells</i> <i>DNA</i> <i>Sperm</i> <i>Lymphocytes</i> <i>Human blastomeres</i> <i>Human trophoctoderm's cells</i>	Estudio de informatividad genética y diagnóstico genético preimplantación: Detección de variantes y/o haplotipos en enfermedades monogénicas (PGT-M) mediante PCR heminested fluorescente, análisis de fragmentos y minisequenciación. <i>Informativity work-up and preimplantation genetic testing:</i> <i>Detection of mutations and/or haplotypes in monogenic diseases (PGT-M) by fluorescent heminested PCR, fragment analysis and minisequencing.</i>	Procedimiento interno <i>Internal procedure</i> UGR-PEN-02, Rev.11 LDGP-PR-05, Rev.14 LDGP-PR-03, Rev.12 LDGP-PR-04, Rev.08

CITOGENÓMICA/ CITOGENOMICS

ESPÉCIMEN / MUESTRA <i>SPECIMEN/SAMPLE</i>	PRUEBAS/ESTUDIOS <i>EXAMINATIONS</i> Método <i>Method</i>	PROCEDIMIENTO <i>PROCEDURES</i>
Sangre Plasma ADN <i>Blood</i> <i>Plasma</i> <i>DNA</i>	Cribado de aneuploidías fetales (cromosomas, X, Y, 13, 18 y 21) y determinación del sexo fetal en sangre materna por secuenciación masiva. <i>Screening for fetal aneuploidy (X, Y, 13, 18 & 21 chromosomes) and determination of fetal sex in maternal blood by NGS.</i>	Procedimiento interno (2) <i>Internal procedure (2)</i> CAL-DOC-05

- (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. / *Flexible scope: the laboratory can change the equipment/kits and has a list of accredited analyses available to the customer in accordance with NT-48.*

GENÉTICA MÉDICA/ MEDICAL GENETICS

ESPÉCIMEN / MUESTRA SPECIMEN/SAMPLE	PRUEBAS/ESTUDIOS EXAMINATIONS Método/ Method	PROCEDIMIENTO PROCEDURES
<p>Sangre, ADN, líquido amniótico, sangre impregnada en papel, cultivo celular, vellosidad corial, saliva, restos abortivos</p> <p><i>Blood, DNA, amniotic fluid, paper-impregnated blood, cell culture, chorionic villi, saliva, fetal remains</i></p>	<p>Análisis de variantes (SNVs, indels y CNVs*) en línea germinal (muestras postnatales y prenatales):</p> <ul style="list-style-type: none"> - Paneles de genes - Exoma dirigido- paneles virtuales asociados a patología - Exoma dirigido- filtrado por fenotipo - Exoma dúo y trío <p><i>*excepto CNVs de ADN mitocondrial</i></p> <p><i>Analysis of variants (SNV, indel and CNV*) in germinal line (postnatal and prenatal samples):</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Gene panels - Exome targeted to pathology-associated virtual panels - Exome targeted to phenotype - Exome (duo and trio) <p><i>*CNV of mitochondrial DNA are excluded</i></p> <p>Neurología / <i>Neurology</i> (1) Nefrología / <i>Nephrologic disease</i> (1) Cardiovascular / <i>Cardiovascular disease</i> (1) Otorrinolaringología / <i>Otorhinolaryngologic disease</i> (1) Inmunología / <i>Immunologic disease</i> (1) Displasias óseas y alteraciones del tejido conectivo- colagenopatías / <i>Skeletal dysplasia and connective tissue disorders-collagenopathy</i> (1) Oftalmología / <i>Ophthalmic disease</i> (1) Endocrinología / <i>Endocrinologic disease</i> (1) Desórdenes Metabólicos / <i>Metabolic disease</i> (1) Hematología / <i>Haematologic disease</i> (1) Gastroenterología / <i>Gastrointestinal disease</i> (1) Dermatología / <i>Dermatologic disease</i> (1) Enfermedades mitocondriales nucleares y del ADN mitocondrial/<i>Mitochondrial diseases: nuclear and mitochondrial DNA</i> (1) Neumología / <i>Pneumological disease</i> (1) Oncología hereditaria / <i>Hereditary oncology disease</i> (1)</p> <p>Secuenciación Masiva en Paralelo (NGS) del exoma completo (WES) o de panels de genes por terminación reversible cíclica/ <i>Massive Parallel Sequencing (NGS) of the whole exome (WES) or gene panels by reversible cyclic termination.</i></p> <p>Técnica de confirmación: Sanger y digital droplet PCR (ddPCR)/<i>Confirmation technique: Sanger and digital droplet PCR (ddPCR)</i></p>	<p>Procedimiento interno (2) <i>Internal procedure (2)</i></p> <p>CAL-DOC-03</p>

- (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. / *Flexible scope: the laboratory can incorporate new tests within the category and has a list of accredited analyses available to the customer in accordance with 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. / *Flexible scope: the laboratory can change the equipment/kits and has a list of accredited analyses available to the customer in accordance with NT-48.*

Esta revisión corrige las erratas detectadas en la revisión nº 16 de fecha 01/03/2024.
This edition corrects mistakes detected in Ed. 16 dated 01/03/2024.