

IGENOMIX SPAIN LAB, S.L.(Unipersonal) (IGENOMIX)

Dirección / Address: Ronda Narciso Monturiol Estarriol nº11 Parcela B. Paterna (Valencia)

Norma de referencia / Reference Standard: **UNE-EN ISO 15189: 2023**

Actividad: laboratorio clínico (medical laboratory)

Acreditación / Accreditation nº: **1395/LE2553**

Fecha de entrada en vigor / Coming into effect: 18/12/2020

ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN

SCHEDULE OF ACCREDITATION

(Rev./ Ed. 8 fecha / Date 21/06/2024)

GENÉTICA MOLECULAR/MOLECULAR GENETICS 1

GENÉTICA MOLECULAR/MOLECULAR GENETICS

ESPÉCIMEN / MUESTRA <i>SPECIMEN/SAMPLE</i>	PRUEBAS <i>EXAMINATIONS</i> Método <i>Method</i>	PROCEDIMIENTO <i>PROCEDURES</i>
Biopsia endometrial <i>Endometrial biopsy</i>	Identificación del perfil transcriptómico (panel de 248 genes) mediante secuenciación masiva (NGS) <i>Identification of the transcriptomic profile (248 gene panel) by massive sequencing (NGS)</i>	Procedimiento interno (2) <i>In-house method (2)</i> SPA_L_F_009_EN
	Identificación del perfil bacteriano mediante técnicas de secuenciación masiva (NGS) <i>Identification of the present bacterial profile by means of massive sequencing technics (NGS)</i>	Procedimiento Interno (2) <i>In-house method (2)</i> SPA_L_F_009_EN

ESPÉCIMEN / MUESTRA <i>SPECIMEN/SAMPLE</i>	PRUEBAS EXAMINATIONS Método <i>Method</i>	PROCEDIMIENTO <i>PROCEDURES</i>
Espermatozoides procedentes de eyaculado, testículo o epidídimo <i>Ejaculate, epididymal and testicular spermatozoa</i>	Cribado preconcepcional de aneuploidías (cromosomas 13, 18, 21, X, Y) mediante hibridación in situ fluorescente (FISH) <i>Preconceptional screening of aneuploidies (13, 18, 21, X, and Y chromosomes) by Fluorescence in situ hybridization (FISH)</i>	Procedimiento publicado (2) <i>Published procedure (2)</i> SPA_L_F_009_EN
Tejido abortivo en solución salina estéril + ADN extraído a partir de sangre periférica <i>Miscarriage tissue in sterile saline + DNA extracted from peripheral blood</i>	Cribado post-gestacional de aneuploidías y de deleciones/duplicaciones de tamaño superior a 6Mb (24 cromosomas) mediante secuenciación masiva (NGS) <i>Post-gestational screening of aneuploidies and deletions/duplications larger than 6Mb (24 chromosomes) through massive sequencing (NGS)</i>	Procedimiento interno (2) <i>In-house method (2)</i> SPA_L_F_009_EN
Sangre, ADN <i>Blood, DNA</i>	Test No Invasivo Prenatal para las trisomías 13 (Síndrome de Patau), trisomía 18 (síndrome de Edwards) y trisomía 21 (Síndrome de Down) y alteraciones en cromosomas sexuales mediante Secuenciación Masiva en Paralelo (NGS) <i>Non-invasive prenatal screening test (NIPT) of trisomy 13 (Patau's Syndrome), trisomy 18 (Edwards' Syndrome) and trisomy 21 (Down's Syndrome), and sex chromosomes alterations by Massive Parallel Sequencing (NGS)</i>	Método CE-IVD <i>CE-IVD method</i> Kit Veriseq NIPT NextSeq 550 DX SPA_L_PR_NACE_002_EN
Sangre Células bucales /Saliva ADN Semen Linfocitos Blastómeros de embriones Células del trofoectodermo de embriones <i>Blood Buccal cells / Saliva DNA Sperm Lymphocytes Blastomeres Trophectoderm's cells</i>	Estudio de informatividad genética (pre-PGT-M) y diagnóstico genético preimplantación: detección de mutaciones y/o haplotipos en enfermedades monogénicas (PGT-M) mediante análisis de fragmentos, amplificación por STRs, minisequenciación, análisis de fragmentos para variantes INDELS y RFLP <i>Informativity work-up (pre-PGT-M test) and preimplantation genetic testing: detection of mutations and/or haplotypes in monogenic diseases (PGT-M) by fragment analysis, amplification by STRs, minisequencing, fragment analysis for INDELS and RFLP variants</i>	Procedimiento interno (2) <i>In-house method (2)</i> SPA_L_PR_PGT_009_EN SPA_L_PR_PGT_008_EN

ESPÉCIMEN / MUESTRA <i>SPECIMEN/SAMPLE</i>	PRUEBAS EXAMINATIONS Método <i>Method</i>	PROCEDIMIENTO <i>PROCEDURES</i>
Sangre ADN Saliva Líquido amniótico <i>Blood</i> <i>DNA</i> <i>Saliva</i> <i>Amniotic fluid</i>	Estudio de variantes SNVs, INDELS, CNVs en línea germinal (prenatal y postnatal): - Exoma dirigido- paneles virtuales asociados a patología - Exoma dirigido- filtrado por fenotipo <i>Study of germinal variants (SNPs, INDELS, CNVs) in germinal line (prenatal and postnatal):</i> <i>-Targeted exome- virtual panels associated with pathology</i> <i>-Targeted exome- filtered by phenotype</i> Patologías/ <i>pathologies:</i> Trastorno del espectro de Noonan y rasopatías / <i>Noonan Spectrum Disorder And Rasopathies (1)</i> Colestasis / <i>Cholestasis (1)</i> Diarrea congénita / <i>Congenital Diarrhea (1)</i> Enfermedad vascular y del tejido conectivo de la aorta / <i>Aorta Vascular and Connective Tissue Disease (1)</i> Miocardiopatía arritmogénica / <i>Arrhythmogenic Cardiomyopathy (1)</i> Canalopatías y arritmias cardíacas / <i>Channelopathies and Cardiac Arrhythmias (1)</i> Miocardiopatía dilatada / <i>Dilated Cardiomyopathy (1)</i> Síndrome de Ehlers-Danlos y trastornos relacionados / <i>Ehlers-Danlos Syndrome and related disorders (1)</i> Hiperlipidemia / <i>Hyperlipidemia (1)</i> Miocardiopatía hipertrófica / <i>Hypertrophic Cardiomyopathy (1)</i> Porfiria / <i>Porphyria (1)</i> Labio leporino y paladar hendido / <i>Cleft Lip and Palate (1)</i> Macrocefalia y sobrecrecimiento / <i>Macrocephaly and Overgrowth (1)</i> Autismo y Trastorno por déficit de atención e hiperactividad / <i>Autism and Attention Deficit Hyperactivity Disorder (1)</i> Enfermedades por almacenamiento de glucógeno / <i>Glycogen Storage Diseases (1)</i> Neurofibromatosis / <i>Neurofibromatosis (1)</i> Enfermedad renal poliquística y trastornos relacionados / <i>Polycystic Kidney Disease and related disorders (1)</i> Diabetes tipo MODY y diabetes neonatal / <i>MODY and Neonatal Diabetes (1)</i> Osteogenesis Imperfecta / <i>Osteogenesis imperfecta (1)</i> Albinismo oculocutáneo / <i>Oculocutaneous Albinism (1)</i> Distrofia corneal / <i>Corneal Dystrophy (1)</i>	Procedimiento Interno (2) <i>In-house method (2)</i> SPA_L_F_009_EN SPA_L_F_126_EN_Paneles_GPD x_ISO Preparación de librerías y secuenciación derivadas a un laboratorio externo <i>Preparation of libraries and sequencing performed by a referral laboratory</i>

ESPÉCIMEN / MUESTRA <i>SPECIMEN/SAMPLE</i>	PRUEBAS EXAMINATIONS Método <i>Method</i>	PROCEDIMIENTO <i>PROCEDURES</i>
	<p> Inmunodeficiencia primaria /<i>Primary Immunodeficiency</i> (1) Retinitis Pigmentosa/ <i>Retinitis pigmentosa</i> (1) Displasia esquelética /<i>Skeletal Dysplasia</i> (1) Cáncer hereditario de mama y ovario /<i>Hereditary Breast and Ovarian Cancer</i> (1) Cáncer colorectal hereditario y síndrome de Lynch /<i>Hereditary Colorectal Cancer and Lynch Syndrome</i> (1) Craneosinostosis /<i>Craniosynostosis</i> (1) Síndrome nefrótico /<i>Nephrotic Syndrome</i> (1) Trastornos de la migración neuronal /<i>Neuronal Migration Disorders</i> (1) Bronquioectasias y discinesia ciliar primaria /<i>Bronchiectasis and Primary Ciliary Dyskinesia</i> (1) Miocardiopatía restrictiva /<i>Restrictive Cardiomyopathy</i> (1) Enfermedad de Charcot Marie Tooth y neuropatía sensorial /<i>Charcot Marie Tooth and Sensory Neuropathy</i> (1) Distrofias musculares y miopatías congénitas /<i>Congenital Muscular Dystrophies and Myopathies</i> (1) Hipoacusia sindrómica y no sindrómica /<i>Syndromic And Nonsyndromic Deafness</i> (1) </p> <p> <i>Secuenciación Masiva en Paralelo (NGS) del exoma completo (WES) por terminación reversible cíclica</i> <i>Massively Parallel Sequencing (NGS) of the whole exome (WES) by cyclical reversible termination</i> </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. / (1) *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. / (2) *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.*