

Medicina de laboratorio centrada en el paciente

Estudio del cáncer pediátrico

Tumores sólidos

Leucemia aguda

Estudios al diagnóstico

Estudios de seguimiento

Diagnóstico de hematopatías no malignas

Diagnóstico de enfermedades minoritarias de base genética y bioquímica

Bioquímica de metabolopatías

Análisis en sangre

Análisis en orina

Análisis en líquido cefalorraquídeo

Genética molecular y genómica

Enfermedades monogénicas

Tecnología de secuenciación masiva (NGS)

Análisis de genes específicos

Estudios de expansión de tripletes (mutaciones dinámicas)

Trastornos monogénicos debidos a impronta genética

Trastornos monogénicos debidos a deleciones o duplicaciones

Otros trastornos monogénicos

Estudios complementarios

Enfermedades genómicas. Análisis de reordenamientos moleculares

Trastornos cromosómicos. Análisis del cariotipo convencional

Detección de patógenos infecciosos

Virus

Bacterias

Otros

Perfiles sindrómicos

Otras pruebas

ESTUDIO DEL CÁNCER PEDIÁTRICO. TUMORES SÓLIDOS

Análisis del exoma clínico. Secuenciación de 6710 genes asociados a patología humana y análisis genético y bioinformático de los genes candidatos a predisposición al cáncer (<i>ACVR1(ALK2)</i> , <i>APC</i> , <i>DICER1</i> , <i>MYH</i> , <i>LZTR1</i> , <i>INI1(SMARCB1)</i> , <i>MEN1</i> , <i>NF1</i> , <i>NF2</i> , <i>NTRK1</i> , <i>PTCH1</i> , <i>RB1</i> , <i>RET</i> , <i>SDHB</i> , <i>SDHC</i> , <i>SDHD</i> , <i>SPRED1</i> , <i>TSC1</i> , <i>TSC2</i> , <i>VHL</i> , <i>WT1</i>)	8 s	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	5ml (10ml)	TA
Análisis de deleciones/duplicaciones génicas (genes específicos) mediante MLPA	8 s	MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	5ml (7ml)	TA
Análisis de segregación familiar de mutaciones mediante secuenciación Sanger	8 s	Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	5ml (7ml)	TA
Enfermedad residual mínima en linfoma anaplásico de células grandes (<i>NPM-ALK</i>)	5 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	3ml (4ml)	TA
Enfermedad residual mínima en neuroblastoma (<i>PHOX2B</i>)	5 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	3ml (4ml)	TA
Enfermedad residual mínima en rhabdomyosarcoma alveolar (<i>PAX3-FKHR</i> , <i>PAX7-FKHR</i>)	5 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	3ml (4ml)	TA
Enfermedad residual mínima en retinoblastoma (<i>CRX</i>)	5 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	3ml (4ml)	TA
Enfermedad residual mínima en sarcoma de Ewing (<i>EWSR1-FLI1</i> , <i>EWSR1-ERG</i>)	5 d	RT-qPCR y/o RT-PCR-Sanger	ISO 9001 AENOR	médula ósea	3ml (4ml)	TA
Estudio del gen <i>ALK</i> (mutación específica)	5 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor / sangre (EDTA)	MS / 5ml (7ml)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica) / TA
Estudio del gen <i>ALK</i> (mutaciones de los exones 22-28)	5 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor / sangre (EDTA)	MS / 5ml (7ml)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica) / TA
Estudio del gen <i>BRAF</i> (mutación p.V600E) en DNA circulante libre en plasma	5 d	CAST-PCT	ISO 9001 AENOR	plasma	3ml (4ml)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Estudio del gen <i>BRAF</i> (mutación p.V600E) en médula ósea	5 d	CAST-PCT	ISO 9001 AENOR	médula ósea	3ml (4ml)	TA
Estudio del gen <i>BRAF</i> (mutaciones del exón 15) en tumor	5 d	Sanger y CAST-PCT	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica) o fijado/parafinado TA
Estudio del gen <i>TP53</i> (deleciones/duplicaciones)	10 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	5ml (7ml)	TA
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutación específica)	5 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor / sangre (EDTA)	MS / 5ml (7ml)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica) / TA
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutaciones en todo el gen)	10 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor / sangre (EDTA)	MS / 5ml (7ml)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica) / TA
Estudio del gen β - <i>catenina</i> (exón 3) en tumor	5 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica) o fijado/parafinado TA
Estudio del <i>H3F3A</i> (exón 2) en tumor	5 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica) o fijado/parafinado TA
Estudio del oncogén <i>MYCN</i> (amplificación) en tumor	5 d	qPCR	ISO 9001 AENOR	tumor / parafinado	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica) o fijado/parafinado TA
Gen de fusión de linfoma anaplásico de células grandes (<i>NPM-ALK</i>)	5 d	RT-PCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)

	Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
--	-----------------------	--------	----------	-----------------	-------------------------	---------------------------------

Gen de fusión de fibrosarcoma infantil (<i>ETV6-NTRK3</i>)	5 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Gen de fusión de los carcinomas mucoepidermoides salivares (<i>MECT1-MAML2</i>)	5 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Gen de fusión de los PEComas (<i>TFE3-SFPQ</i>)	5 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Gen de fusión de sarcoma alveolar de partes blandas (<i>ASPL-TFE</i>)	5 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Genes de fusión de gliomas (<i>KIAA1549-BRAF</i>)	5 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Genes de fusión de rhabdomyosarcoma alveolar (<i>PAX3-FKHR, PAX7-FKHR</i>).	5 d	qRT-qPCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Genes de fusión de sarcoma de Ewing (<i>EWSR1-FLI1, EWSR-ERG, EWSR1-ETV1, EWSR1-E1AF, EWSR1-FEV</i>) y genes de fusión de otros tumores involucrando a <i>EWSR1</i> (<i>EWSR1-WT1, EWSR1-CREB1, EWSR1-ATF1</i>)	5 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Genes de fusión de sarcoma sinovial (<i>SYT-SSX1, SYT-SSX2</i>)	5 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Genes de fusión de sarcomas <i>Ewing-like</i> (<i>BCOR-CCNB3</i>)	5 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Otros genes, consultar con el laboratorio. Se puede solicitar por separado secuencia y MLPA		-	ISO 9001 AENOR	-	-	-
Secuenciación masiva del tumor y del DNA germinal (diagnóstico, pronóstico, selección terapia)	20 d	NGS	ISO 9001 AENOR	tumor + sangre (EDTA)	MS + 5ml (7ml)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica) / TA

ESTUDIO DEL CÁNCER PEDIÁTRICO. LEUCEMIA AGUDA

Estudios al diagnóstico						
Cariotipo, médula ósea	15 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR SEHH(EQA)	médula ósea	3ml(4ml)	Tubo estéril con medio de transporte RPMI-1640 con 1% de Heparina sódica / TA
Cariotipo, sangre periférica	30 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR CEQAS(EQA)	sangre (HEPARINA 0,5ml/5ml)	2ml(5ml)	Tubo estéril con Heparina / TR
Estudio de alteraciones en el número de copias génicas (kit SALSA p-056: p53)	14-21 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de alteraciones en el número de copias génicas en la leucemia linfoblástica aguda B (kit SALSA p-202: IKZF1, CDKN2A/B, IKZF2, IKZF3)	14-21 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de alteraciones en el número de copias génicas en la leucemia linfoblástica aguda B (kit SALSA p-327: iAMP21, ERG)	14-21 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de alteraciones en el número de copias génicas en la leucemia linfoblástica aguda B (kit SALSA p-335: IKZF1, CDKN2A/B, PAX5, BTG1, RB1, ETV6, EBF1, REGIÓN PAR, JAK2)	14-21 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de alteraciones en el número de copias génicas en la leucemia linfoblástica aguda T (kit SALSA p-383: LEF1, STIL-TAL1, CASP8AP2, MYB, EZH2, CDKN2A/B, MTAP, MLLT3, NUP214-ABL1, PTEN, LMO1, LMO2, NF1, SUZ12, PTPN2, PHF6)	14-21 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)

	Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Estudio de clonalidad de IgH o TCR mediante NGS (Kit Lymphotrack) al diagnóstico	4-6 s	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de clonalidad de IgH o TCR mediante PCR clonospecífica al diagnóstico	4-6 s	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de clonalidad de la cadena pesada de las inmunoglobulinas (IgH) mediante PCR cualitativa	14-21 d	PCR + análisis de fragmentos	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de clonalidad del receptor de células T (TCR) mediante PCR cualitativa	14-21 d	PCR + análisis de fragmentos	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de FISH sobre pellet (análisis externalizado)	14 d	FISH	ISO 9001 AENOR	médula ósea procesada	-	TA
Estudio de FISH sobre porta (análisis externalizado)	14 d	FISH	ISO 9001 AENOR	portaobjetos	-	TA
Estudio de la ploidía celular mediante el índice de DNA en sangre periférica o médula ósea	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	1ml	TA (hasta un máximo de 72h)
Estudio de la sobreexpresión del gen CRLF2 mediante PCR cuantitativa	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de marcadores monoclonales aislados (a demanda, CD19, CD20, etc).	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	1ml	TA (hasta un máximo de 72h)
Estudio de poblaciones linfoides en sangre periférica	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	1ml	TA (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen ABL1 (mutación T315I)	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen CEBPA (mutaciones en el exón 1)	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen CRLF2 (mutación F232C en el exón 6)	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión BCR-ABL1/t(9;22), transcritos p190 y p210, en leucemia linfoblástica o mieloblástica aguda	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión CBFβ-MYH11/inv(16)/t(16;16) en leucemia mieloblástica aguda	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión CRLF2-P2RY8	14-21 d	PCR	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión ETV6-RUNX1/t(12;21) en leucemia linfoblástica aguda	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión MLL(KTM2A)-AF4/t(4;11) en leucemia linfoblástica aguda	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión MYST3-CREBBP (MOZ-CBP)/t(8;16)(p11;p13) en leucemia mieloblástica aguda	14-21 d	PCR	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión PML-RARα/t(15;17) en leucemia mieloblástica aguda	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión RUNX1-RUNX1/t(8;21) en leucemia mieloblástica aguda	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión SIL-TAL en leucemia linfoblástica aguda	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión TCF3-PBX1/t(1;19) en leucemia linfoblástica aguda	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen FBXW7 (mutaciones en los exones 8-12)	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen FLT3 (mutaciones internas en tándem, FLT3-ITD)	14-21 d	PCR + análisis de fragmentos	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen FLT3 (mutaciones puntuales)	14-21 d	PCR + digestión enzimática	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)

Estudio del gen GATA1 (mutaciones en el exón 2)	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen JAK2 (mutación V617F)	14-21 d	PCR	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen JAK2 (mutaciones del exón 16)	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen K-RAS (mutaciones en los exones 1 y 2)	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen NOTCH1 (mutaciones en los exones 26, 27, 34)	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen NPM1 (mutaciones en el exón 12)	14-21 d	PCR + análisis de fragmentos	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen N-RAS (mutaciones en los exones 1 y 2)	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen PTEN (mutaciones en el exón 7)	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen TCF3 (mutación c.C808T en el exón 9)	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del inmunofenotipo mediante un panel diagnóstico de 8 fluorescencias para leucemia linfoblástica aguda (EuroFlow)	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	médula ósea (EDTA)	1ml (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
Estudio del inmunofenotipo mediante un panel diagnóstico de 8 fluorescencias para leucemia mieloblástica aguda (NOPHO)	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	médula ósea (EDTA)	1ml (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
Estudio del inmunofenotipo para determinar el linaje de la leucemia aguda (un tubo de 8 fluorescencias)	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	1ml	TA (hasta un máximo de 72h)
Estudio expresión CRLF2 en médula ósea por citometría de flujo	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	médula ósea (EDTA)	1ml (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
Estudio fenotípico en líquido céfalo-raquídeo (LCR)	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	LCR (Transfix)	0,5ml (1ml)	TR (hasta un máximo de 48h)
Evaluación morfológica de citocentrífuga de LCR al diagnóstico	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis LCR	-	TA (con cubreobjetos y medio de montaje)
Evaluación morfológica de extensión de médula ósea al diagnóstico	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis médula ósea	-	TA (con cubreobjetos y medio de montaje)
Evaluación morfológica de extensión de sangre periférica al diagnóstico	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis sangre periférica	-	TA (con cubreobjetos y medio de montaje)
Extracción de DNA, RNA y almacenaje de muestras biológicas en Biobanco del Hospital (consentimiento específico)	7-14 d	Fenol-Cloroformo,Trizol	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Informe biológico integrado de la leucemia aguda (interpretación de todas las técnicas diagnósticas realizadas en nuestro laboratorio o aportadas por el cliente)	4 - 6 s	-	ISO 9001 AENOR	-	-	-
Reordenamientos de MLL (KMT2A) en leucemia linfoblástica aguda por PCR multiplex (MLL-AF4, MLL-AF9, MLL-ENL)	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Reordenamientos de MLL (KMT2A) en leucemia mieloblástica aguda por PCR multiplex (MLL-AF9, MLL-AF6, MLL-ENL, MLL-ELL, MLL-AF10, DUP-MLL)	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Tinciones citoquímicas (mieloperoxidasa, PAS, Alfa-naftil-acetato-esterasa, alfa-butilato-esterasa, fosfatasa ácida, negro Sudán)	3 d	Citoquímica	ISO 9001 AENOR	Frotis médula ósea	-	TA
Estudios de seguimiento						
Enfermedad residual mínima (ERM) mediante citometría de flujo (8 fluorescencias)	4 d	Citometria de flujo	ISO 9001 AENOR	médula ósea (EDTA)	1ml (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
Enfermedad residual mínima en leucemia aguda con reordenamiento del gen MLL (KMT2A) (seguimiento gen de fusión específico)	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)

	Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
--	-----------------------	--------	----------	-----------------	-------------------------	---------------------------------

Enfermedad residual mínima en leucemia linfoblástica aguda con reordenamiento SIL-TAL	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Enfermedad residual mínima en leucemia linfoblástica aguda con t(1;19)/TCF3-PBX1	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Enfermedad residual mínima en leucemia linfoblástica aguda con t(12;21)/ETV6-RUNX1	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Enfermedad residual mínima en leucemia linfoblástica aguda con t(4;11)/MLL(KTM2A)-AF4	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Enfermedad residual mínima en leucemia linfoblástica aguda con t(9;22)/BCR-ABL (p190)	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Enfermedad residual mínima en leucemia linfoblástica aguda con t(9;22)/BCR-ABL (p210)	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Enfermedad residual mínima en leucemia mieloblástica aguda con inv(16/t(16;16)/CBFB-MYH11 (tráscritos A, D y E)	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Enfermedad residual mínima en leucemia mieloblástica aguda con t(15;17)/PML-RARalfa (tráscritos BCR1, BCR2 y BCR3)	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Enfermedad residual mínima en leucemia mieloblástica aguda con t(8;21)/RUNX1-RUNX1T1	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Enfermedad residual mínima mediante estudio de IgH o TCR con NGS (Kit Lymphotrack)	14-30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Enfermedad residual mínima mediante PCR cuantitativa clonospecífica (clonalidad de IgH o TCR)	14-30 d	PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Evaluación morfológica de extensión de médula ósea al seguimiento	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis médula ósea	-	TA
Evaluación morfológica de extensión de sangre periférica (día +8)	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis sangre periférica	-	TA

DIAGNÓSTICO DE HEMATOPATÍAS NO MALIGNAS

Ac Anti-beta 2 glicoproteína I IgG	7 d	ELISA	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Ac Anti-beta 2 glicoproteína I IgM	7 d	ELISA	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Ac Anti-cardiolipina IgG	7 d	ELISA	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	plasma o sangre (CITRATO)
Ac Anti-cardiolipina IgM	7 d	ELISA	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Agregaciones plaquetarias (5 agonistas) e interpretación	7 d	Agregometría	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TA
Anticoagulante lúpico (veneno de víbora Russell diluido y TTPA sensible)	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación actividad anti-Xa	1 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación Actividad de Factor von Willebrand	7 d	Inmunológico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación Antígeno de Factor von Willebrand	7 d	Turbidimetría	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación cofactor de la ristocetina (estudio enfermedad von willebrand)	7 d	Inmunológico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C

Determinación factor II	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor IX	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor V	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor VII	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor VIII	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor VIII	7 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor X	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor XII	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor XIII	1 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Dosificación inhibidor FVIIIc	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Estudio actividad plaquetar (PFA-200 ADP/EPINEFRINA)	1 d	PFA	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	6ml	TA
Estudio de resistencia a la proteína C	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Estudio de separación de hemoglobinas.	7 d	HPLC	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	2ml	TR (hasta un máximo de 1 semana)
Estudio de talasemia. Analisis de secuenciación de los genes gamma (HBG1 i HBG2)	14-21 d	PCR + secuenciación	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de talasemia. Analisis de secuenciación del gen alfa (HBA1 i HBA2)	14-21 d	PCR + secuenciación	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de talasemia. Analisis de secuenciación del gen Beta (HBB)	14-21 d	PCR + secuenciación	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de talasemia. Estudio molecular alfa-talasia (21 variantes)	14-21 d	STRIP ASSAY	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de talasemia. Estudio molecular beta-talasia (66 variantes)	14-21 d	STRIP ASSAY	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de talasemia. MLPA de los genes alfa globina (HBA1 y HBA2) y cluster beta (HBG1, HBG2, HBD y HBB)	14-21 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio molecular de factores hereditarios de trombofilia, mutación FV Leiden mediante PCR e hibridación	7 d	PCR	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio molecular de factores hereditarios de trombofilia: mutación G20210 del gen de la protrombina, mediante PCR e hibridación	7 d	PCR	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudios de trombofilia hederitaria: Antitrombina III	7 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Estudios de trombofilia hederitaria: Proteína C	7 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Estudios de trombofilia hederitaria: Proteína S Libre	7 d	Inmunológico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Fibrinógeno (método de Clauss)	1 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C

Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
-----------------------	--------	----------	-----------------	-------------------------	---------------------------------

Test de generación de trombina (TGT)	7 d	ST Genesis	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	10ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Test screening inhibidores (Test de Kasper)	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C

DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DE BASE GENÉTICA Y BIOQUÍMICA. METABOLOPATÍAS

Análisis en sangre						
3-OH-butirato	21d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	sangre total desproteinizada o suero	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Acetoacetato	21d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	sangre total desproteinizada o suero	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácido metilmalónico	15d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	suero	0,6 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácidos grasos de cadena muy larga	30d	Cromatografía gases - MS	ISO 15189/ENAC	plasma (EDTA) o suero	0,3 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácidos grasos libres totales	30d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	suero o plasma (EDTA)	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácidos grasos poliinsaturados (PUFA)	30d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	sangre total (EDTA) sin congelar	1,0 ml	TA
Actividad Biotinidasa	30d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Actividad Dihidropterina reductasa (DHPR)	15d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	sangre seca en papel cromatográfico	3 gotas	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Aminoácidos	7d	UPLC - MS/MS	ISO 15189/ENAC	plasma (EDTA) o suero / sangre seca en papel cromatográfico	0,3 ml (3 gotas)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica) / TA
Carnitina libre	30d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,3 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Coenzima Q10 (ubiquinona)	30d	HPLC- Electroquímico	ISO 15189/ENAC	plasma (EDTA)/tejidos	0,1ml/-	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Elemento traza (Manganeso)	21d	ICP- MS	ISO 15189/ENAC	plasma (HEPARINA)	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Elemento traza (Plomo)	15d	ICP- MS	ISO 15189/ENAC	sangre total (EDTA) sin congelar	1,0 ml	TA
Elementos traza (Cobre, Selenio, Zinc)	15d	ICP- MS	ISO 15189/ENAC	plasma (HEPARINA)	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Esteroles (7-dehidrocolesterol y β -Colesterol)	15d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Fenilalanina y tirosina	7d	HPLC - Ultravioleta	ISO 15189/ENAC	plasma (EDTA) o suero / sangre seca en papel cromatográfico	0,2 ml (3 gotas)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica) / TA
FGF21, factor de crecimiento de fibroblatos (mitocondrial)	30d	ELISA	ISO 15189/ENAC	plasma (EDTA) o suero	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Guanidinoacetato	21d	HPLC- Fluorescencia	ISO 15189/ENAC	plasma (EDTA) o suero	0,3 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Homocisteína total	15d	Quimioluminiscencia	ISO 15189/ENAC	plasma (EDTA) o suero	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)

	Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Idebenona	30d	HPLC- Electroquímico	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Lactato	7d	Espectrofotometría	ISO 15189/ENAC	sangre total desproteinizada	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Piruvato	15d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	sangre total desproteinizada	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Sialotransferrina (CDG)	30d	Electroforesis Capilar- UV	ISO 15189/ENAC	plasma (EDTA) o suero	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Vitamina A (retinol) + Vitamina E (tocoferol)	21d	HPLC - Ultravioleta	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,3 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Vitamina B1 (Tiamina)	15d	HPLC- Fluorescencia	ISO 9001 AENOR	sangre total (EDTA)	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Vitamina B6 (Piridoxal fosfato)	30d	HPLC- Fluorescencia	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero [proteger de la luz]	0,3 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Análisis en orina						
Ácido mevalónico	15d	Cromatografía gases - MS	ISO 15189/ENAC	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácido orótico	15d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	2,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácidos orgánicos. Análisis cualitativo y cuantitativo (4-OH butírico, glutárico, 3-OH glutárico, succinilacetona)	15d	Cromatografía gases - MS	ISO 15189/ENAC	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Aminoácidos	7d	UPLC - MS/MS	ISO 15189/ENAC	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Cuerpos reductores	7d	Test Benedict	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Elementos traza (Cobre, Zinc)	15d	ICP- MS	ISO 15189/ENAC	orina de 24 horas	-	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Guanidinoacetato, creatina/creatinina	21d	HPLC- Fluorescencia	ISO 15189/ENAC	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Mucopolisacáridos (glucosaminoglicanos)	30d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	2,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Oligosacáridos	21d	Electroforesis Capilar - LIF	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	5,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Oxalato y citrato	15d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	2,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Pterinas	21d	HPLC- Fluorescencia	ISO 15189/ENAC	orina de micción espontánea [proteger de la luz]	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Purinas y pirimidinas	15d	HPLC - Ultravioleta	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Sulfitest	7d	Tira reactiva	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Análisis en líquido cefalorraquídeo (LCR)						
5-metiltehidrofolato	30d	HPLC- Fluorescencia	ISO 15189/ENAC	recogida de LCR según pauta específica	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Aminoácidos + GABA/pipecólico	7d	UPLC - MS/MS	ISO 15189/ENAC	recogida de LCR según pauta específica	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)

	Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
--	-----------------------	--------	----------	-----------------	-------------------------	---------------------------------

Lactato	15d	Espectrofotometría	ISO 15189/ENAC	LCR	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Neurotransmisores (HVA/5-HIAA)	30d	HPLC- Electroquímico	ISO 15189/ENAC	recogida de LCR según pauta específica	0,6 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Piruvato	15d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	LCR		Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Pterinas	30d	HPLC- Fluorescencia	ISO 15189/ENAC	LCR	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Vitamina B1 (Tiamina)	30d	HPLC- Fluorescencia	ISO 9001 AENOR	recogida de LCR según pauta específica	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Vitamina B6 (Piridoxal fosfato)	30d	HPLC- Fluorescencia	ISO 9001 AENOR	recogida de LCR según pauta específica	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
PERFILES						
Neurotransmisores, pterinas y 5-metiltetrahidrofolato en LCR	30d	-	ISO 15189/ENAC	recogida de LCR según pauta específica		Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Sobrecarga BH4 (pterinas en orina)	21d	-	ISO 15189/ENAC	orina de micción espontánea [proteger de la luz]	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Sobrecarga fenilalanina (sangre seca)	7d	-	ISO 15189/ENAC	sangre seca en papel cromatográfico	3 gotas	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)

DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DE BASE GENÉTICA Y BIOQUÍMICA. GENÉTICA MOLECULAR Y GENÓMICA

Enfermedades monogénicas: tecnología de secuenciación masiva (NGS)						
Análisis del exoma clínico. Secuenciación de 6710 genes asociados a patología humana y análisis genético y bioinformático de los genes candidatos según orientación clínica. A continuación se indican ejemplos:	8 s	Trusight One Expanded	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (10ml)	TA
<ul style="list-style-type: none"> Enfermedades neurogenéticas: Distrofias musculares y miopatías genéticas, neuropatías periféricas hereditarias, paraparesias espásticas, defectos estructurales congénitos, ataxias cerebelosas, epilepsias, trastornos del movimiento trastornos del neurodesarrollo cognitivo-conductuales, discapacidad intelectual, síndromes neurocutáneos Enfermedades metabólicas hereditarias Enfermedades diversas de sistema y órganos 						
Enfermedades monogénicas: análisis de genes específicos - Estudios de expansión de triplete (mutaciones dinámicas)						
Ataxia de Friedreich (AF): Expansión (GAA)n/FXN		PCR, TP-PCR	ISO 9001 AENOR EMQN (EQA)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Ataxia Dominante SCA1: Expansión (CAG)n/ATXN1		PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Ataxia Dominante SCA2: Expansión (CAG)n/ATXN2		PCR, TP-PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA

	Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Ataxia Dominante SCA3 / Machado-Joseph: Expansión (CAG)n/ATXN3		PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Ataxia Dominante SCA6: Expansión (CAG)n/CACNA1A		PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Ataxia Dominante SCA7: Expansión (CAG)n/ATXN7		PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Ataxia Dominante SCA8: Expansión (CAG)n/ATXN8		PCR, TP-PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Ataxia Dominante SCA10: Expansión (ATTCT)n/ATXN10		PCR, TP-PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Ataxia Dominante SCA12: Expansión (CAG)n/PPP2R2B		PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Ataxia Dominante SCA17: Expansión (CAG)n/TBP		PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Ataxia Dominante SCA36: Expansión (GGCCTG)n/NOP56		PCR, TP-PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					

	Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Atrofia Dentato-Rubro-Palido-Luisiana (DRPLA): Expansión (CAG)n/ATN1		PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Atrofia muscular-espino-bulbar (SBMA) o enfermedad de Kennedy: Expansión (CAG)n/AR		PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Corea de Huntington: Expansión (CAG)n/HTT		PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Distrofia miotónica tipo 1 (DM1) o enfermedad de Steinert: Expansión (CTG)n/DMPK		PCR, TP-PCR, Southern-blot	ISO 9001 AENOR EMQN (EQA)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Distrofia miotónica tipo 2 (DM2) o PROMM: Expansión (CTG)n/CNBP		PCR, TP-PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Distrofia oculofaríngea (DOF): Expansión (GCN)n/PABPN1		PCR, Secuenciación directa	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio de familiar	4-8 s					
Síndrome cromosóma X-frágil; FRAXA (discapacidad intelectual), FXTAS (fragil tremor ataxia), FXPOI (fallo ovárico prematuro): Expansión (CGG)n/FMR1		PCR, TP-PCR, Southern-blot	ISO 9001 AENOR EMQN (EQA)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Enfermedades monogénicas: análisis de genes específicos - Trastornos monogénicos debidos a impronta genética						
Síndrome Beckwith-Wiedemann/Silver-Rusell: Dosis génica y metilación 11p15		MS-MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					

	Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Síndrome Prader-Willi/Angelman: Dosis génica y metilación 15q11		MS-MLPA	ISO 9001 AENOR EMQN (EQA)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Enfermedades monogénicas: análisis de genes específicos - Trastornos monogénicos debidos a deleciones o duplicaciones						
Atrofia Muscular Espinal (AME): Copias de los genes SMN1/SMN2		MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Charcot-Marie-Tooth y neuropatía tomacular (CMT1A, HNPP): Duplicación y Delección PMP22 en 17p11.2		MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Distrofia Muscular Duchenne/Becker (DMD): Deleciones y duplicaciones / DMD		MLPA	ISO 9001 AENOR EMQN (EQA)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Enfermedades monogénicas: análisis de genes específicos - Otros trastornos monogénicos						
Síndrome de Gilbert: Polimorfismo (TA)7 / UGT1A1		PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio de familiar	4-8 s					
Sordera No Sindrómica. Locus DFNB1:GJB2/GJB6: Mutación puntual y deleciones / GJB(conexina26) y GJB6 (conexina30)		Secuenciación directa, MLPA	ISO 9001 AENOR EMQN (EQA)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
estudio de familiar	4-8 s					
Enfermedades monogénicas: análisis de genes específicos - Estudios complementarios						
Estudio Deleciones/Duplicaciones mediante MLPA adaptado según enfermedad		MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador (1kit)	4-8 s					
estudio portador (2kits)	4-8 s					

	Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
Estudio Segregación familiar (genérico): Mutación puntual específica		Secuenciación directa Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
Enfermedades genómicas: análisis de reordenamientos moleculares						
Análisis del cariotipo molecular cromosómico (Chromosome Microarrays Analysis, CMA)	6-8 s	Microarray custom de oligonucleótidos de hibridación genómica comparada de aproximadamente 60.000 sondas distribuidas a lo largo de todo el genoma (qChip CM, <i>qGenomics-Agilent Technologies, Inc.</i>)	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA (saliva, tejido)	5ml (7ml)	TA
Análisis del cariotipo molecular cromosómico (Chromosome Microarrays Analysis, CMA) - Estudio de progenitores	6-8 s	Microarray custom de oligonucleótidos de hibridación genómica comparada de aproximadamente 60.000 sondas distribuidas a lo largo de todo el genoma (qChip CM, <i>qGenomics-Agilent Technologies, Inc.</i>)	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA (saliva, tejido)	5ml (7ml)	TA
Trastornos cromosómicos: análisis del cariotipo convencional						
Cariotipo prenatal, biopsia corial	21 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	corion	-	Tubo estéril con medio de transporte RPMI-1640 con 2% de L-Glutamina, 2% de Heparina sódica / TA
Cariotipo prenatal, líquido amniótico	21 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	líquido amniótico	15ml(18ml)	Dos jeringas estériles de 10ml / TA
Cariotipo prenatal, tejidos fetales	21 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	tejido fetal	-	Tubo estéril con medio de transporte RPMI-1640 con 2% de L-Glutamina, 2% de Heparina sódica / TA
Cariotipo, biopsia de piel	60 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	biopsia de piel	-	Frasco estéril con medio solución salina (HBSS W/O Calcium W/O Magnesium+ Penicilina-Streptomicina). El frasco debe estar bastante lleno para evitar que las muestras queden adheridas a las paredes

	Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Cariotipo, médula ósea	15 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR SEHH(EQA)	médula ósea	3ml(4ml)	Tubo estéril con medio de transporte RPMI-1640 con 1% de Heparina sódica / TA
Cariotipo, sangre periférica	30 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR CEQAS(EQA)	sangre (HEPARINA 0,5ml/5ml)	2ml(5ml)	Tubo estéril con Heparina / TR

DETECCIÓN DE PATÓGENOS INFECCIOSOS

VIRUS						
Adenovirus - Detección molecular Adenovirus	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA / orina	1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
CMV - Detección y cuantificación molecular citomegalovirus	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA/ orina	1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
EB - Detección molecular y cuantificación virus Epstein Barr	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Enterovirus - Detección molecular Enterovirus	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR/ QCMD(EQA)	sangre EDTA /LCR	1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Gripe - Detección molecular virus de la gripe	2 h	Amplificación isotérmica	ISO 9001 AENOR	ASPIRADO NASOFARÍNGEO	1ml	TR (hasta un máximo de 72h)
HS1, HS2 - Detección molecular virus herpes simplex 1 y 2	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	FROTIS / LCR	- /1ml	TA / TR (hasta un máximo de 72h)
Papilomavirus - Detección molecular y genotipado papilomavirus	2 s	PCR -Análisis fragmentos fluorescente	ISO 9001 AENOR	FROTIS	-	TA / TR (hasta un máximo de 72h)
Parvovirus - Detección molecular y cuantificación Parvovirus B19	2-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Poliomavirus BK - Detección molecular y cuantificación virus Poliomavirus BK	2-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR QCMD(EQA)	sangre EDTA / orina	1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Poliomavirus JC - Detección molecular virus Poliomavirus JC	2-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR/	sangre EDTA / orina	1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
VHC - Detección molecular virus hepatitis C	1 s	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR CCS(EQA)	sangre EDTA	3ml	TR (hasta un máximo de 72h)
VHC - Genotipado del virus de la hepatitis C	2 s	Secuenciación	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
VIH - Detección molecular y cuantificación virus VIH-1	1 s	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR CCS(EQA)	sangre EDTA	3ml	TR (hasta un máximo de 72h)
VZ - Detección molecular y cuantificación virus Varicela Zoster	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	FROTIS / LCR	- /1ml	TA / TR (hasta un máximo de 72h)
BACTERIAS						
Bordetella parapertusis	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	aspirado nasofaríngeo	1ml	TA (hasta un máximo de 72h)

Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
-----------------------	--------	----------	-----------------	-------------------------	---------------------------------

Bordetella pertussii	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR QCMD(EQA)	aspirado nasofaríngeo	1ml	TA (hasta un máximo de 72h)
Borrelia burgdorferii	3 s	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	LCR	1ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Clostridium difficile	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	heces	-	TA (hasta un máximo de 72h)
Kingella kingae	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	líquido sinovial o articular	1ml (2ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Mycoplasma pneumoniae	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	aspirado nasofaríngeo	1ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Neisseria gonorrhoeae y Chlamydia trachomatis	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	frotis endocervical o uretral	-	TR (hasta un máximo de 72h)
Neisseria meningitidis (meningococo) - Estudio serogrupo	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	LCR / sangre EDTA	1ml/1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Neisseria meningitidis (meningococo)	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	LCR / sangre EDTA	1ml/1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Streptococcus pneumoniae (neumococo)	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	LCR / sangre EDTA	1ml/1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Streptococcus pneumoniae (neumococo) - Tipado Capsular (Serotipado)	1 s	PCR -Análisis fragmentos fluorescente	ISO 9001 AENOR	LCR / sangre EDTA	1ml/1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Treponema pallidum (sífilis)	7-10 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	LCR	1ml	TR (hasta un máximo de 72h)
OTROS						
Micobacterium tuberculosis	7-10 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	jugo gástrico/esputo	1ml (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
Toxoplasma gondii	2-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA / líquido amniótico	1,5ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Infecciones fúngicas - Cultivo e identificación	7 d	Varios	ISO 9001 AENOR	raspado de piel, uña, cepa aislada	-	TA (recipiente estanco)
Infecciones fúngicas - Antifungigrama	7 d	ETEST para anfotericina, caspofungina, flucitosina, itraconazol, posaconazol y voriconazol	ISO 9001 AENOR	-	-	-
PANELES SINDRÓMICOS						
Detección molecular Patógenos Respiratorios: Adenovirus • Coronavirus HKU1 • Coronavirus NL63 • Coronavirus 229E • Coronavirus OC43 • Human Metapneumovirus • Human Rhinovirus/ Enterovirus • Influenza A • Influenza A/H1 • Influenza A/H1-2009 • Influenza A/H3 • Influenza B • Parainfluenza 1 • Parainfluenza 2 • Parainfluenza 3 • Parainfluenza 4 • Respiratory Syncytial Virus • Bordetella pertussis • Chlamydia pneumoniae • Mycoplasma pneumoniae	1d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	aspirado nasofaríngeo	1ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Detección molecular Patógenos meningitis/ meningoencefalitis: Escherichia coli K1 • Haemophilus influenzae • Listeria monocytogenes • Neisseria meningitidis • Streptococcus agalactiae • Streptococcus pneumoniae • Cytomegalovirus (CMV) • Cryptococcus neoformans/gattii • Enterovirus • Herpes simplex virus 1 (HSV-1) • Herpes simplex virus 2 (HSV-2) • Human herpesvirus 6 (HHV-6) • Human parechovirus • Varicella zoster virus (VZV)	1d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	LCR	1ml	TR (hasta un máximo de 72h)

Tiempo respuesta (TR)	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
-----------------------	--------	----------	-----------------	-------------------------	---------------------------------

Detección molecular Patógenos gastrointestinales: Campylobacter (jejuni, coli and upsaliensis) • Clostridium difficile (toxin A/B) • Plesiomonas shigelloides • Salmonella • Yersinia enterocolitica • Vibrio (parahaemolyticus, vulnificus and cholerae) • Vibrio cholerae • Diarrheagenic E. coli/Shigella • Enterogregative E. coli (EAEC) • Enteropathogenic E. coli (EPEC) • Enterotoxigenic E. coli (ETEC) • It/st Shiga-like toxin-producing E. coli (STEC) • stx1/stx2 E. coli O157 • Shigella/Enteroinvasive E. coli (EIEC) • Cryptosporidium • Cyclospora cayetanensis • Entamoeba histolytica • Giardia lamblia • Adenovirus F 40/41 • Astrovirus Norovirus GI/GII • Rotavirus A • Sapovirus (I, II, IV and V)	1d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	heces	-	TR (hasta un máximo de 72h)
---	----	-----------------	----------------	-------	---	-----------------------------

OTRAS PRUEBAS

Anticuerpos anti-transglutaminasa IgA (estudio enfermedad celíaca)	5d	Fluoroenzimo-inmunoensayo	ISO 9001 AENOR	suero	0,5 ml	TA / Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Anticuerpos anti-transglutaminasa IgG (estudio enfermedad celíaca)	5d	Fluoroenzimo-inmunoensayo	ISO 9001 AENOR	suero	0,5 ml	TA / Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Calprotectina en heces	3d	Fluoroenzimo-inmunoensayo	ISO 9001 AENOR	heces	100g (tamaño nuez)	TR / Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Elastasa en heces (valoración reserva funcional pancreática)	10d	ELISA	ISO 9001 AENOR	heces	100g (tamaño nuez)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Grasas en heces (esteatorrea)	3d	Espectroscopia de infrarojo	ISO 9001 AENOR	heces	recogida durante 2 d (según protocolo)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
HLA-DQ2 (marcador predisposición para enfermedad celíaca)	14d	RT-PCR	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	0,5 ml	TA
HLA-DQ8 (marcador predisposición para enfermedad celíaca)	14d	RT-PCR	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	0,5 ml	TA

Abreviaturas:

CEQAS: Cytogenetic External Quality Assessment Service (UK)

EMQN; European Molecular Genetics Quality Network (UK)

EQA: External Quality Assessment

LCR: Líquido cefaloraquídeo

MS: Muestra seleccionada (Muestra de tumor seleccionada por médico patólogo)

NGS: New Generation Sequencing (secuenciación masiva)

QC: Quality Certification

SEHH: Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia

TA: Temperatura Ambiente (15 - 25 °C)

TR: Temperatura Refrigeración (2 - 8 °C)

Tiempo de respuesta (a partir de la recepción de la muestra):

d: días laborables

h: horas

s: semanas

Medicina de laboratorio centrada en el paciente

ESTUDIO DEL CÁNCER PEDIÁTRICO. TUMORES SÓLIDOS.

Dra. Carmen de Torres	cdetorres@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 00 Ext.4398
Dra. Cinzia Lavarino	clavarino@fsjd.org	+34 93 253 21 00 Ext.2823

ESTUDIO DEL CÁNCER PEDIÁTRICO. LEUCEMIA AGUDA

Dra. Mireia Camós	mcamos@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 07 Ex.70826
Dra. Montserrat Torredadell	mtorredadell@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 07 Ex.70826

DIAGNÓSTICO DE HEMATOPATÍAS NO MALIGNAS

Dra. Susanna Gassiot	sgassiot@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 07 Ex.70826
----------------------	-----------------------------------	---------------------------

DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DE BASE GENÉTICA Y BIOQUÍMICA. METABOLOPATÍAS

Dra. Aida Ormazábal	aormazabal@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 07 Ex.70805
Dr. Rafel Artuch	artuch@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 27 Ex.70805

DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DE BASE GENÉTICA Y BIOQUÍMICA. GENÉTICA MOLECULAR Y GENÓMICA

Dra. Loreto Martorell (Genética Molecular)	lmartorell@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 07 Ex.70842
Dra. Judith Armstrong (NGS)	jarmstrong@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 07 Ex.70841
Dra. Dèlia Yubero (NGS)	dyubero@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 07 Ex.70841
Dra. Maria del Mar Pérez-Iribarne (Citogenética)	mariadelmar@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 07 Ex.70836
Dra. Maria Isabel Plensa (Citogenética)	iplensa@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 07 Ex.70836
Dra. Cristina Hernando (Cariotipo molecular)	chernandod@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 07 Ex.70845

DETECCIÓN DE PATÓGENOS INFECCIOSOS

Dra. Carmen Muñoz-Almagro (Molecular)	cma@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 27 Ex.70825
Dr. Manuel Monsonís (Infecc.Fúngicas)	mmonsonis@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 27 Ex.70821

OTRAS PRUEBAS

Dra. Marta Molero	mmolerol@sjdhospitalbarcelona.org	+34 93 253 21 27 Ex.70803
-------------------	-----------------------------------	---------------------------