

Medicina de laboratorio centrada en el paciente

Hospital Sant Joan de Déu Barcelona
Pg. Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat (Barcelona)
T. +34 93 280 40 00 - +34 93 253 21 00
E. laboratori@sjdhospitalbarcelona.org
www.sjdhospitalbarcelona.org

Cáncer pediátrico

Leucemia aguda

Estudios al diagnóstico

Estudios de seguimiento

Tumores sólidos

Hematopatías no malignas

Enfermedades minoritarias - metabolopatías

Análisis en sangre

Análisis en orina

Análisis en líquido cefalorraquídeo

Enfermedades minoritarias - genética 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

Trastornos genómicos. Análisis de microdeleciones y microduplicaciones

Hibridación in situ fluorescente (FISH), estudio constitucional

Trastornos cromosómicos. Análisis del cariotipo convencional

Patología infecciosa

Virus

Bacterias

Otros microorganismos

Perfiles sindrómicos

Funcionalidad gastrointestinal

Microscopía confocal

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

CÀNCER PEDIÀTRIC. LEUCEMIA AGUDA

Estudios al diagnóstico						
Citología: Evaluación morfológica de citocentrífuga de LCR	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis LCR	-	TA (con cubreobjetos y medio de montaje)
Citología: Evaluación morfológica de extensión de médula ósea	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis médula ósea	-	TA (con cubreobjetos y medio de montaje)
Citología: Evaluación de morfología eritrocitaria en sangre periférica	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis sangre periférica	-	TA (con cubreobjetos y medio de montaje)
Citología: Evaluación de morfología plaquetar en sangre periférica	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis sangre periférica	-	TA (con cubreobjetos y medio de montaje)
Citología: Evaluación morfológica de extensión de sangre periférica	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis sangre periférica	-	TA (con cubreobjetos y medio de montaje)
Citoquímica: Tinciones citoquímicas (mieloperoxidasa, PAS, Alfa-naftil-acetato-esterasa, alfa-butirato-esterasa, fosfatasa ácida, negro Sudán)	3 d	Citoquímica	ISO 9001 AENOR	Frotis médula ósea	-	TA
Citometría de flujo: Estudio de marcadores monoclonales aislados de membrana (a demanda, CD19, CD20, etc). Dos antígenos.	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	1ml	TA (hasta un máximo de 72h)
Citometría de flujo: Estudio de marcadores monoclonales aislados de membrana (a demanda, CD19, CD20, etc). A partir del tercer antígeno.	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	1ml	TA (hasta un máximo de 72h)
Citometría de flujo: Estudio de poblaciones linfoides en sangre periférica	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	1ml	TA (hasta un máximo de 72h)
Citometría de flujo: 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)
Citometría de flujo: 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)	1m (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
Citometría de flujo: 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)	1m (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
Citometría de flujo: Caracterización fenotípica de leucemia mieloblástica aguda M7	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	médula ósea (EDTA)	1ml (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
Citometría de flujo: 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)
Citometría de flujo: Estudio expresión CRLF2 en médula ósea	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	médula ósea (EDTA)	1ml (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
Citometría de flujo: Estudio fenotípico en líquido céfaloaraquídeo (LCR)	3 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	LCR (Transfix)	0,5ml (1ml)	TR (hasta un máximo de 48h)
Citogenética: Cariotipo, médula ósea	10 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR (SEHH)	médula ósea	3ml(5ml)	TA (consultar al laboratorio)
Citogenética: Cariotipo, sangre periférica	10 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR (GenQA)	sangre (HEPARINA 0,5ml/5ml)	2ml(5ml)	Tubo estéril con Heparina Lito / TR
Citogenética: FISH locus específicos BACs	21 d	FISH	ISO 9001 AENOR	muestra fresca o fijada	-	Muestra fresca como cariotipo
Citogenética: FISH sonda hematológica	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR (SEHH)	muestra fresca o fijada	3ml(5ml)	Muestra fresca como cariotipo
Citogenética: FISH LLA-B (ABL1, KMT2A, TCF3, ETV6/RUN1)	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR (SEHH)	muestra fresca o fijada	3ml(5ml)	Muestra fresca como cariotipo

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Citogenética: FISH B-OTHER sondas línea ABL-1 (ABL-2, CSFR1, PDGRF alfa, PDGFR beta)	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR (SEHH)	muestra fresca o fijada	3ml(5ml)	Muestra fresca como cariotipo
Citogenética: FISH B-OTHER sondas línea JAK (JAK2, CRLF2, EPOR)	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR (SEHH)	muestra fresca o fijada	3ml(5ml)	Muestra fresca como cariotipo
Citogenética: FISH sondas línea B-rest (MEF2D, 2NF384, PAXS, IGH)	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR (SEEH)	muestra fresca o fijada	3ml(5ml)	Muestra fresca como cariotipo
Citogenética: FISH B-OTHER (11 sondas)	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR (SEEH)	muestra fresca o fijada	3ml(5ml)	Muestra fresca como cariotipo
Molecular: Extracción de DNA, RNA y almacenaje de muestras biológicas en Biobanco del Hospital (requiere consentimiento específico)	7-14 d	Fenol-Cloroformo, Trizol o métodos basados en columnas	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: Estudio del gen de fusión BCR-ABL1/t(9;22), transcrito p190 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)
Molecular: Estudio del gen de fusión BCR-ABL1/t(9;22), transcrito 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)
Molecular: Estudio del gen de fusión CBFβ-MYH11/inv(16)/t(16;16) (transcritos A, D y E) 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)
Molecular: 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)
Molecular: Estudio del gen de fusión ETV6-ABL1 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)
Molecular: Estudio del gen de fusión MLL(KTM2A)-AF9/t(9;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)
Molecular: Estudio del gen de fusión MLL(KTM2A)-ENL/t(11;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)
Molecular: Estudio del gen de fusión MLL(KTM2A)-AF10/t(10;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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: Estudio del gen de fusión PML-RARalfa/t(15;17) (transcritos BCR1, BCR2 y BCR3) 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: Estudio del gen de fusión TCF3-ZNF384 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)
Molecular: Estudio del gen de fusión CRLF2-P2RY8 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)

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Molecular: Perfil de genes de fusión para diagnóstico de leucemia aguda	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: Estudio de aneuploidías mediante MLPA (kit SALSA p-181) en leucemia aguda	14-21 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: Panel dirigido NGS para cáncer pediátrico (AmpliSeq™ for Illumina Childhood Cancer Panel RNA+DNA)	14-30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: Panel dirigido NGS para cáncer pediátrico (AmpliSeq™ for Illumina Childhood Cancer Panel RNA ó DNA)	14-30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: Estudio de clonalidad de IgH (VDJ FR1) o TCRG mediante NGS (Kit Lymphotrack) al diagnóstico	14-30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: 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)
Molecular: Estudio de clonalidad del reordenamiento completo VDJ de la cadena pesada de las inmunoglobulinas (FR1, FR2 o FR3) 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)
Molecular: Estudio de clonalidad del reordenamiento incompleto DJ de la cadena pesada de las inmunoglobulinas 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)
Molecular: Estudio de clonalidad del receptor de células T gamma (TCRG) 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)
Molecular: Estudio de clonalidad del receptor de células T beta (TCRB) 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 del gen de fusión CRLF2-P2RY8 en leucemia linfoblástica aguda	14-21 d	PCR	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: Estudio del gen c-KIT (mutaciones en los exones 8, 11 y 17)	14-21 d	PCR + análisis de fragmentos	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
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	-	-	-
Estudios de seguimiento						
Citología: Evaluación morfológica de extensión de médula ósea al seguimiento	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis médula ósea	-	TA
Citología: Evaluación morfológica de extensión de sangre periférica de leucemia linfobástica aguda (día +8)	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis sangre periférica	-	TA
Citometría de flujo: Enfermedad residual mínima (ERM) (8 fluorescencias) en LLA	4 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	médula ósea (EDTA)	1ml (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
Citometría de flujo: Enfermedad residual mínima (ERM) (8 fluorescencias) en LMA	4 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR	médula ósea (EDTA)	1ml (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: Enfermedad residual mínima en leucemia linfoblástica aguda con reordenamiento ETV6-ABL1	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: Enfermedad residual mínima en leucemia linfoblástica aguda con t(9;11)/MLL(KTM2A)-AF9	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: Enfermedad residual mínima en leucemia linfoblástica aguda con t(11;19)/MLL(KTM2A)-ENL	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: Enfermedad residual mínima en leucemia linfoblástica aguda con t(10;11)/MLL(KTM2A)-AF10	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: 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)

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Molecular: 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)
Molecular: 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)
Molecular: Enfermedad residual mínima en leucemia linfoblástica aguda con reordenamiento TCF3-ZNF384	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: Enfermedad residual mínima en leucemia linfoblástica aguda con reordenamiento CRLF2-P2RY8	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: Enfermedad residual mínima en leucemia mieloblástica aguda con inv(16;t(16;16)/CBFB-MYH11 (tránscrios 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)
Molecular: Enfermedad residual mínima en leucemia mieloblástica aguda con t(15;17)/PML-RARalfa (tránscrios 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)
Molecular: 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)
Molecular: Enfermedad residual mínima mediante estudio de IgH o TCR con NGS (Kit Lymphotrack) para 1 target	14-30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: Enfermedad residual mínima mediante estudio de IgH o TCR con NGS (Kit Lymphotrack) para 2 targets	14-30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: Enfermedad residual mínima mediante PCR cuantitativa clonospecífica (clonalidad de IgH o TCR) para 1 target	14-30 d	PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Molecular: Enfermedad residual mínima mediante PCR cuantitativa clonospecífica (clonalidad de IgH o TCR) para 2 targets	14-30 d	PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)

CÀNCER PEDIÀTRICO. TUMORES SÓLIDOS.

Estudio de alteraciones en el número de copias génicas CDKN2A	7 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio de alteraciones en el número de copias génicas, Tumor de Wilms	7 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio de alteraciones en el número de copias génicas SMARCB1	7 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Enfermedad residual mínima en linfoma anaplásico de células grandes (<i>NPM-ALK</i>)	10 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
Enfermedad residual mínima en neuroblastoma (<i>PHOX2B</i>) aspirado de médula ósea (4 crestas ilíacas)	5 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
Enfermedad residual mínima en rhabdomyosarcoma alveolar (<i>PAX3-FKHR, PAX7-FKHR</i>)	10 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
Enfermedad residual mínima en retinoblastoma (<i>CRX</i>)	5 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
Enfermedad residual mínima en sarcoma de Ewing (<i>EWSR1-FLI1, EWSR1-ERG</i>)	5 d	RT-qPCR / Sanger	ISO 9001 AENOR	médula ósea	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
Estudio del gen <i>ALK</i> (mutaciones de los exones 22-28)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>ALK</i> (mutaciones de los exones 22-28)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>ALK</i> (mutaciones de los exones 22-28)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA	>3 ml	TR (envío máximo 24h) / TA (DNA)

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Estudio del gen <i>ALK</i> (mutación específica)	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>ALK</i> (mutación específica)	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>ALK</i> (mutación específica)	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA	>3 ml	TR (envío máximo 24h) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>ACVR1</i> (exones 6-9)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>ACVR1</i> (exones 6-9)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>ACVR1</i> (R206H)	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>ACVR1</i> (R206H)	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>ACVR1</i> (R206H)	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	plasma	>1 ml	Congelada con nieve carbónica
Estudio del gen <i>ATRX</i> (exones 22-28)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Estudio del gen <i>ATRX</i> (exones 22-28)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	bloque fijado/parafinado TA
Estudio del gen <i>BRAF</i> (mutación p.V600E) en DNA circulante libre en plasma	10 d	CAST-PCR	ISO 9001 AENOR	plasma	>1 ml	Congelada con nieve carbónica
Estudio del gen <i>BRAF</i> (mutación p.V600E) en DNA circulante libre en plasma	10 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	plasma	>1 ml	Congelada con nieve carbónica
Estudio del gen <i>BRAF</i> (mutación p.V600E) en médula ósea	10 d	CAST-PCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
Estudio del gen <i>BRAF</i> (exón 15) en tumor	10 d	Sanger o CAST-PCR	ISO 9001 AENOR	tumor / DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>BRAF</i> (mutación p.V600E) en tumor	10 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor / DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>BRAF</i> (mutación p.V600E) en tumor	10 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>IDH1</i> (exón 4)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Estudio del gen <i>IDH1</i> (exón 4)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutaciones en todo el gen)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutaciones en todo el gen)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutaciones en todo el gen)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutación específica)	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutación específica)	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutación específica)	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
Estudio del gen <i>β-catenina</i> (exón 3)	10 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>β-catenina</i> (exón 3)	10 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>H3F3A</i> (K27M, G34V/R), <i>HIST1H3B</i> (K27M)	10 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>H3F3A</i> (K27M, G34V/R), <i>HIST1H3B</i> (K27M)	10 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tejido fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>H3F3A</i> (K27M, G34V/R), <i>HIST1H3B</i> (K27M)	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>H3F3A</i> (K27M, G34V/R), <i>HIST1H3B</i> (K27M)	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tejido fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>H3F3A</i> (K27M, G34V/R), <i>HIST1H3B</i> (K27M) en DNA circulante libre en plasma	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	plasma	>1 ml	Congelada con nieve carbónica
Estudio del gen <i>H3F3A</i> (K27M, G34V/R), <i>HIST1H3B</i> (K27M)	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	LCR	>20 gotas	Congelada con nieve carbónica
Estudio del oncogén <i>MYCN</i> (amplificación) en tumor	10 d	qPCR	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del oncogén <i>MYCN</i> (amplificación) en tumor	10 d	qPCR	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafinado	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>PIK3CA</i> (E542K, E545K, H1047R)	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Estudio del gen <i>PIK3CA</i> (E542K, E545K, H1047R)	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafinado	MS	TA (bloque parafina)
Gen de fusión de linfoma anaplásico de células grandes (<i>NPM-ALK</i>)	10 d	RT-PCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Gen de fusión de fibrosarcoma infantil (<i>ETV6-NTRK3</i>)	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Gen de fusión de los carcinomas mucoepidermoides salivares (<i>MECT1-MAML2</i>)	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Gen de fusión de los PEComas (<i>TFE3-SFPQ</i>)	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Gen de fusión de sarcoma alveolar de partes blandas (<i>ASPL-TFE</i>)	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Genes de fusión de gliomas (<i>KIAA1549-BRAF</i>)	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Genes de fusión de rabdomiosarcoma alveolar (<i>PAX3-FOXO1</i> , <i>PAX7-FOXO1</i>)	10 d	qRT-qPCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Genes de fusión de sarcoma de Ewing (<i>EWSR1-FLI1</i> , <i>EWSR-ERG</i>)	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Otras fusiones de sarcoma de Ewing (<i>EWSR1-ETV1</i> , <i>EWSR1-E1AF</i> , <i>EWSR1-FEV</i>) y genes de fusión de otros tumores involucrando a <i>EWSR1</i> (<i>EWSR1-WT1</i> , <i>EWSR1-CREB1</i> , <i>EWSR1-ATF1</i>)	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Genes de fusión de ependimoma supratentorial (<i>RELA-fusión</i>)	10 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Genes de fusión de sarcoma sinovial (<i>SYT-SSX1</i> , <i>SYT-SSX2</i>)	10 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Genes de fusión de sarcomas <i>Ewing-like</i> (<i>BCOR-CCNB3</i>)	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
NGS - Panel Ampliseq Childhood Cancer - DNA	30 d	NGS		tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
NGS - Panel Ampliseq Childhood Cancer - RNA	30 d	NGS		tumor o cDNA	MS	Congelada con nieve carbónica
NGS - Panel Ampliseq Childhood Cancer - DNA y RNA	30 d	NGS		tumor y cDNA	MS	Congelada con nieve carbónica
Clasificación Molecular Meduloblastoma - Panel Epigenético	20 d	BSP		tumor / DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)

HEMATOPATÍAS NO MALIGNAS

Ac Anti-beta 2 glicoproteína I IgG	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Ac Anti-beta 2 glicoproteína I IgM	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Ac Anti-cardiolipina IgG	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Ac Anti-cardiolipina IgM	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	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)	10 ml	TA
Anticoagulante lúpico (veneno de víbora Russell diluido y TTPA sensible)	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Coagulación básica (Tiempo de protrombina y TTPA)	1 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación actividad anti-Xa	1 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación Antígeno de Factor von Willebrand	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación cofactor de la ristocetina (estudio enfermedad von willebrand)	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor II	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor IX	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor V	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor VII	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor VIII coagulativo	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor VIII cromogénico bovino	7 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor X	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Determinación factor XII	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Determinación factor XIII	1 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Dosificación inhibidor FVIIIc	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	4 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Estudio de separación de hemoglobinas.	7 d	HPLC	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	2 ml	TR (hasta un máximo de 1 semana)
Estudio de talasemia. Analisis de secuenciacion del gen alfa (HBA1 i HBA2)	14-21 d	PCR + secuenciación	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2 ml	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	2 ml	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	2 ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio funcionalismo plaquetar (PFA-200 ADP/EPINEFRINA)	1 d	PFA	ISO 9001 AENOR	sangre (CITRATO)	6 ml	TA
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	2 ml	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	2 ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio molecular de factores hereditarios de trombofilia: polimorfismo C677T del gen MTHFR, mediante PCR e hibridación	7 d	PCR	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2 ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudios de trombofilia hederitaria: Antitrombina III	7 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Estudios de trombofilia hederitaria: Proteina C	7 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Estudios de trombofilia hederitaria: Proteina S Libre	7 d	Inmunológico	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Fibrinógeno (método de Clauss)	1 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Test de generación de trombina (TGT) - Thromboscreen	7 d	ST Genesis	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	10 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Test screening inhibidores (Test de Kasper)	2 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	4 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Tromboelastografía - ROTEM (4 ensayos)	1 d	Tromboelastografía rotacional	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	3 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C

ENFERMEDADES MINORITARIAS - METABOLOPATÍAS

Análisis en sangre						
3-OH-butirato	21 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	sangre total desproteinizada o suero	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Acetoacetato	21 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	sangre total desproteinizada o suero	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácido metilmalónico	15 d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	suero	0,6 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácidos grasos de cadena muy larga	30 d	Cromatografía gases - MS	ISO 15189/ENAC	plasma (EDTA) o suero	0,3 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácidos grasos libres totales	30 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	suero o plasma (EDTA)	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácidos grasos poliinsaturados (PUFA)	30 d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	sangre total (EDTA) sin congelar	1,0 ml	TA
Actividad Biotinidasa	30 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Aminoácidos	7 d	UPLC - MS/MS	ISO 15189/ENAC	plasma (EDTA) o suero / sangre seca en papel cromatográfico	0,1 ml (3 gotas)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica) / TA
Carnitina libre	30 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,3 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Coenzima Q10 (Ubiquinona)	30 d	HPLC- Electroquímico	ISO 15189/ENAC	plasma (EDTA)/tejidos	0,1ml/-	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Elemento traza (Manganeso)	21 d	ICP- MS	ISO 9001 AENOR	plasma (HEPARINA)	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Elemento traza (Plomo)	15 d	ICP- MS	ISO 9001 AENOR	sangre total (EDTA) sin congelar	1,0 ml	TA
Elementos traza (Cobre, Selenio, Zinc)	15 d	ICP- MS	ISO 15189/ENAC	plasma (HEPARINA)	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Esteroles (7-dehidrocolesterol y β -Colesterol)	15 d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Fenilalanina y tirosina	7 d	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)	30 d	ELISA	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Guanidinoacetato	21 d	UPLC - MS/MS	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Homocisteína total	15 d	Quimioluminiscencia	ISO 15189/ENAC	plasma (EDTA) o suero	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Idebenona	30 d	HPLC- Electroquímico	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Lactato	7 d	Espectrofotometría	ISO 15189/ENAC	sangre total desproteinizada	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Piruvato	15 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	sangre total desproteinizada	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Sialotransferrina (CDG)	30 d	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)	21 d	HPLC - Ultravioleta	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,3 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Vitamina B1 (Tiamina)	15 d	HPLC- Fluorescencia	ISO 9001 AENOR	sangre total (EDTA)	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Vitamina B6 (Piridoxal fosfato)	30 d	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						
Ácidos orgánicos. Análisis cualitativo y cuantitativo (4-OH butírico, glutárico, 3-OH glutárico, succinilacetona, ácido mevalónico y ácido orótico)	15 d	Cromatografía gases - MS	ISO 15189/ENAC	orina de micción espontánea	3,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Aminoácidos	7 d	UPLC - MS/MS	ISO 15189/ENAC	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Cuerpos reductores	7 d	Test Benedict	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Elementos traza (Cobre, Zinc)	15 d	ICP- MS	ISO 15189/ENAC	orina de 24 horas	-	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Guanidinoacetato, creatina/creatinina	21 d	UPLC - MS/MS	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Mucopolisacáridos (glucosaminoglicanos)	30 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	2,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Oligosacáridos	21 d	UPLC - MS/MS	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Oxalato y citrato	15 d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	2,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Pterinas	21 d	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	15 d	UPLC - MS/MS	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Sulfite	7 d	Tira reactiva	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)

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

ENFERMEDADES MINORITARIAS - GENÉTICA Y GENÓMICA

Enfermedades monogénicas: tecnología de secuenciación masiva (NGS)						
<p>Análisis del exoma clínico. Secuenciación de genes asociados a patología humana y análisis genético y bioinformático de los genes candidatos según orientación clínica. A continuación se indican ejemplos:</p> <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 • Enfermedades metabólicas hereditarias • Enfermedades diversas de sistema y órganos 	8 s	Exoma clínico	ISO 9001 AENOR (NextGen vGermline)	sangre EDTA (para otro tipo de muestra consultar con laboratorio)	5ml (10ml)	TA

		Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Análisis del exoma clínico - Estudio prenatal o urgente		20 d	Exoma clínico	ISO 9001 AENOR (NextGen vGermline)	sangre EDTA (para otro tipo de muestra consultar con laboratorio)	5ml (10ml)	TA
Enfermedades monogénicas: análisis de genes específicos - Estudios de expansión de tripletes (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
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					

	Tiempo respuesta	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					
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					
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 (CCTG)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					

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
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-fràgil; FRAXA (discapacidad intelectual), FXTAS (fragil tremor ataxia), FXPOI (fallo ovàrico 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					
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					

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
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					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
Estudio Deleciones/Duplicaciones mediante qPCR adaptado según enfermedad		qPCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
Estudio Deleciones/Duplicaciones mediante MLPA custom según enfermedad		MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	4-8 s					
Estudio Segregación familiar (genérico): Mutación puntual específica		Secuenciación directa Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	12-16 s					
estudio prenatal o urgente	3-20 d					
Trastornos genómicos: análisis de microdeleciones y microduplicaciones						
Análisis cromosómico mediante microarray (<i>Chromosome Microarrays Analysis, CMA</i>)	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 y otras muestras*)	5ml (7ml) (*consultar al laboratorio)	TA (*consultar al laboratorio)
Análisis cromosómico mediante microarray (<i>Chromosome Microarrays Analysis, CMA</i>) - Estudio familiar	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 y otras muestras*)	5ml (7ml) (*consultar al laboratorio)	TA (*consultar al laboratorio)

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Hibridación <i>in situ</i> fluorescente (FISH), estudio constitucional						
FISH estudio a medida	2-5 d	FISH	ISO 9001 AENOR	sangre heparina / botón celular fijado / portaobjetos (otros casos consultar al laboratorio)	-	TA (máximo 48h)
FISH síndromes específicos	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR	muestra fresca o fijada	-	Muestra fresca como cariotipo
FISH síndromes específicos, mucosa bucal	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR	muestra fresca	-	Escobillón en solución salina o suero fisiológico / TA
FISH SRY	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR	muestra fresca o fijada	-	Muestra fresca como cariotipo
Trastornos cromosómicos: análisis del cariotipo convencional						
Cariotipo prenatal, biopsia corial (cultivo largo)	21 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	corion	-	TA (consultar con el laboratorio)
Cariotipo prenatal, líquido amniótico	21 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	líquido amniótico	15ml(18ml)	TA (consultar con el laboratorio)
Cariotipo prenatal, tejidos fetales	21 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	tejido fetal	-	TA (consultar con el laboratorio)
Cariotipo, biopsia de piel	30 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	biopsia de piel	-	TA (consultar con el laboratorio)
Cariotipo, células madre y líneas celulares	10 d	Tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	muestra fijada	-	-
Cariotipo, médula ósea	10 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR (SEHH)	médula ósea	3ml(4ml)	TA (consultar con el laboratorio)
Cariotipo, sangre periférica	10 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR (GenQA)	sangre heparina	2ml(5ml)	TA (máximo 48h)

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

PATOLOGÍA INFECCIOSA

VIRUS						
Adenovirus - Detección molecular Adenovirus	8 h -3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA/orina/heces/ aspirado nasofaríngeo/ frotis nasofaríngeo	1,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
CMV - Detección y cuantificación molecular citomegalovirus	8 h -3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA/orina/LCR /heces/aspirado traqueal /biopsia/liquido amniótico /sangre	1,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
EB - Detección molecular y cuantificación virus Epstein Barr	8 h -3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA/LCR*/orina /aspirado nasofaríngeo /biopsia /frotis mucosas	1,5 ml / *0,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24 h antes)
Enterovirus - Detección molecular Enterovirus	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR/ QCMD(EQA)	sangre EDTA/LCR*/heces /aspirado nasofaríngeo /frotis mucosas	1,5 ml / *0,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24 h antes)
Gripe/VRS - Detección molecular virus de la gripe y virus respiratorio sincitial	2 h	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	aspirado nasofaríngeo/frotis nasofaríngeo	1 ml	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 mucosas /LCR*/aspirado nasofaríngeo/biopsias	1,5 ml / *0,5 ml	TA/TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24h antes)
HV6 - Detección molecular virus herpes 6	1 - 3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	LCR* / biopsias	*0,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24h antes)
Papilomavirus - Detección molecular y genotipado papilomavirus	2 s	PCR -Análisis fragmentos fluorescente	ISO 9001 AENOR	frotis / biopsia	-	TA/TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
Parvovirus - Detección molecular y cuantificación Parvovirus B19	8 h -3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA/orina /aspirado nasofaríngeo /biopsia/LCR* /líquido amniótico**/médula ósea**	1,5 ml / *0,5 ml /**1 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24h antes)
Poliomavirus BK - Detección molecular y cuantificación virus Poliomavirus BK	8 h -3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR QCMD(EQA)	sangre EDTA/orina/LCR*	1,5 ml / *0,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24h antes)

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Poliomavirus JC - Detección molecular virus Poliomavirus JC	2-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA/orina/LCR*	1,5 ml / *0,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24h antes)
VHC - Detección molecular virus hepatitis C	4 h -3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR (CCS)	sangre EDTA	3 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
VIH - Detección molecular y cuantificación virus VIH-1	4 h -3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR (CCS)	sangre EDTA/sangre seca	3 ml / -	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
VZ - Detección molecular y cuantificación virus Varicela Zoster	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	frotis/LCR*/líquido amniótico*	- /1 ml/*0,5 ml	TA/TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24 h antes)
BACTERIAS						
Bordetella pertussis, Bordetella parapertussis, Bordetella holmesii	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR QCMD(EQA)	aspirado nasofaríngeo / frotis nasofaríngeo	1 ml / -	TA (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
Clostridium difficile	4 h-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	heces	-	TA (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
Kingella kingae	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	líquido sinovial o articular / biopsia	1 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
Mycoplasma pneumoniae	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	aspirado nasofaríngeo /sangre EDTA /Líquido pleural*/LCR*	1,5 ml / *0,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24h antes)
Neisseria meningitidis (meningococo) - Estudio serogrupo (B, C y W)	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA/LCR*/líquidos estériles*	1,5 ml / *0,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24h antes)
Neisseria meningitidis (meningococo)	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA/LCR*/líquidos estériles*	1,5 ml / *0,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24h antes)
Perfil ETS: Mycoplasma hominis, Ureaplasma parvum, Ureaplasma urealyticum, Mycoplasma genitalium, Trichomonas vaginalis, Chlamydia thachomatis, Neisseria gonorrhoeae	3 - 7 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	frotis endocervical, vaginal o uretral / orina	- / 1,5 ml	TA (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
Staphylococcus aureus	4 h -3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	líquido articular/líquido pleural/líquido pericárdico	0,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Streptococcus pneumoniae (neumococo)	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA/LCR*/líquidos estériles*/aspirado nasofaríngeo/sangre seca	1,5 ml / *0,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24h antes)
Streptococcus pneumoniae (neumococo) - Tipado Capsular (Serotipado)	1-2 s	PCR -Análisis fragmentos fluorescente	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA/LCR*/líquidos estériles*/aspirado nasofaríngeo/sangre seca	1,5 ml / *0,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24h antes)
OTROS MICROORGANISMOS						
Infecciones fúngicas - Antifungigrama	7 d	ETEST para anfotericina, caspofungina, flucitosina, itraconazol, posaconazol y voriconazol	ISO 9001 AENOR	-	-	-
Infecciones fúngicas - Cultivo e identificación	7 d	Varios	ISO 9001 AENOR	raspado de piel, uña, cepa aislada	-	TA (recipiente estanco)
Toxoplasma gondii	2-7 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA / líquido amniótico*/LCR*/orina	1,5 ml / *0,5 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra) (* las muestras que nos lleguen en viernes deben haber sido obtenidas cómo máximo 24h antes)
PANELES SINDRÓMICOS						
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 • Enterococcus faecalis • Enterococcus faecium • 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)	4h-3d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	heces	-	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
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)	4h-3d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	LCR	1ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
Detección molecular Patógenos neumonía plus: Acinetobacter baumannii complexgen • Enterobacter cloacae • Escherichia coli • Haemophilus influenzae • Klebsiella aerogenes • Klebsiella oxytoca • Klebsiella pneumoniae group • Moraxella catarrhalis • Proteus spp. • Pseudomonas aeruginosa • Serratia marcescens • Staphylococcus aureus • Streptococcus agalactiae • Streptococcus pneumoniae • Streptococcus pyogenes • Legionella pneumophila • Mycoplasma pneumoniae • Chlamydia pneumoniae • Influenza A • Influenza B • Adenovirus • Coronavirus • Parainfluenza virus • Virus Respiratorio sincitial • Rino/Enterovirus • Metapneumovirus • MERS-CoV • genes de resistencia: CTX-M • KPC • NDM • Oxa48-like • VIM • IMP • mecA/mecC/MREJ.	4h-3d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	lavado broncoalveolar	1 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)

	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
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 • Chlamydomphila pneumoniae • Mycoplasma pneumoniae	4h-3d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	aspirado nasofaríngeo	1ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
Detección molecular Patógenos SEPSIS: Enterococcus • Listeria monocytogenes • Sthapylococcus • Staphylococcus aureus • Streptococcus • Streptococcus agalactiae • Streptococcus pyogenes • Streptococcus pneumoniae • Acinetobacter baumannii • Haemophilus influenzae • Neisseria meningitidis • Pseudomonas aureginosa • Enterobacteriaceae • Complejo Enterobacter cloacae • Echerichia coli • Klebsiella Oxytoca • Klebsiella pneumoniae • Proteus • Serratia marcescens • Candida albicans • Candida glabrata • Candia krusei • Candida parapsilosis • Candida tropicalis • gen mecA • gen vanA/B • gen KPC	4h-3d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	hemocultivo positivo	-	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)

FUNCIONALIDAD GASTROINTESTINAL

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

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

MICROSCOPIA CONFOCAL

Microscopía confocal aplicada al estudio de principios activos/nanomateriales y su interacción a nivel celular	-	Microscopía de fluorescencia de alta resolución	-	-	-
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---	-------------------------------------------------	---	---	---

Abreviaturas:

CCS: Control de Calidad SEIMC

CEQAS: Cytogenetic External Quality Assessment Service (UK)

ddPCR: PCR Digital en gotas

EMQN; European Molecular Genetics Quality Network (UK)

EQA: External Quality Assessment

ETS: Enfermedades de Transmisión Sexual

LCR: Líquido cefaloraquídeo

LLA: Leucemia Linfoblástica Aguda

LMA: Leucemia Mieloblástica Aguda

MS: Muestra seleccionada por anatómo patólogo, representativa del tumor, contenido de celularidad tumoral viable >60%

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

Profesionales del laboratorio a su disposición para aclarar cualquier duda o consulta

Cáncer pediátrico. Leucemia aguda

Dra. Mireia Camós (Hematología molecular)	mcamos@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70827
Dra. Sara Montesdeoca (Hematología molecular)	smontesdeoca@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70827
Dra. Montserrat Torredadell (Citometría)	mtorredadell@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70826
Dra. Edurne Sarrate (Citología)	esarrate@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70826

Cáncer pediátrico. Tumores sólidos.

Dra. Cinzia Lavarino	clavarino@sjdhospitalbarcelona.org	Ext.2823
----------------------	------------------------------------	----------

Hematopatías no malignas

Dr. Ignacio Isola (Eritropatología)	imisola@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70826
Dra. Edurne Sarrate (Citología)	esarrate@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70826
Dra. Susanna Gassiot (Hemostasia)	sgassiot@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70826

Metaboloopatías (bioquímica)

Dra. Aida Ormazábal	aormazabal@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70805
Dr. Rafel Artuch	artuch@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70805

Genética - Genómica

Dra. Loreto Martorell (Genética Molecular)	lmartorell@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70842
Dra. Judith Armstrong (NGS)	jarmstrong@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70841
Dra. Dèlia Yubero (NGS)	dyubero@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70841
Dra. Esther Cuatrecasas (Citogenética)	ecuatrecasas@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70836
Dra. Cristina Hernando (Cariotipo molecular)	chernandod@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70845

Patología infecciosa

Dra. Carmen Muñoz-Almagro (Molecular)	cma@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70825
Dr. Manuel Monsonís (Infecc.Fúngicas)	mmonsonis@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70821

Funcionalidad gastrointestinal

Dra. Marta Molero (Bioquímica)	mmolero@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70803
--------------------------------	----------------------------------	----------

Microscopía confocal

Dra. Mònica Roldán (Microscopía confocal)	mroldanm@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70084/70082
-------------------------------------------	-----------------------------------	----------------

Hospital Sant Joan de Déu

Passeig Sant Joan de Déu, 2

08950 Esplugues de Llobregat (Barcelona)

Tels. +34 93 280 40 00 +34 93 253 21 00

Email: laboratori@sjdhospitalbarcelona.org

<http://www.sjdhospitalbarcelona.org>

