

Somos especialistas en el diagnóstico y seguimiento de patologías de la edad pediátrica.

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: hospitalbarcelona.laboratori@sjd.es
<http://www.sjdhospitalbarcelona.org>

MEDICINA DE LABORATORIO Y PATOLOGÍA CLÍNICA

CATÁLOGO DE PRUEBAS ESPECIALES

CÁNCER PEDIÁTRICO

Leucemia aguda

- Estudios al diagnóstico
- Estudios de seguimiento

Tumores sólidos

HEMATOPATÍAS NO MALIGNAS

METABOLOPATÍAS (ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO)

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

INMUNOLOGÍA

FUNCIONALIDAD GASTROINTESTINAL

ANATOMÍA PATOLÓGICA

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

CÀNCER PEDIÀTRIC. LEUCEMIA AGUDA

Estudios al diagnóstico

Morfología

Evaluación morfológica de citocentrífuga de LCR

10350

3 d

Citología

ISO 9001
AENOR
(FPCQLC)

Frotis LCR

-

TA (con cubreobjetos y medio de montaje)

Evaluación morfológica de extensión de médula ósea

10560

3 d

Citología

ISO 9001
AENOR

Frotis médula ósea

-

TA (con cubreobjetos y medio de montaje)

Evaluación morfológica de sangre periférica al debut

5610

3 d

Citología

ISO 9001
AENOR
(FPCQLC)

Frotis sangre periférica

-

TA (con cubreobjetos y medio de montaje)

Tinciones citoquímicas (mieloperoxidasa, PAS, Alfa-naftil-acetato-esterasa y su inhibición con fluoruro. Tinción de Paris)

10560b

3 d

Citoquímica

ISO 9001
AENOR

Frotis médula ósea

-

TA

Citometría de flujo

Caracterización fenotípica de LMA M7

CITM7

3 d

Citometría de flujo

ISO 9001
AENOR
(GECLID)

médula ósea (EDTA)

1ml (2ml)

TA (hasta un máximo de 72h)

Estudio de la ploidía celular mediante el índice de DNA en sangre periférica o médula ósea

20181

3 d

Citometría de flujo

ISO 9001
AENOR

sangre o médula ósea (EDTA)

1ml

TA (hasta un máximo de 72h)

Estudio de marcadores monoclonales aislados de membrana (a demanda, CD19, CD20, etc). Dos antígenos

CITAG-2

3 d

Citometría de flujo

ISO 9001
AENOR
(GECLID)

sangre o médula ósea (EDTA)

1ml

TA (hasta un máximo de 72h)

Estudio de marcadores monoclonales aislados de membrana (a demanda, CD19, CD20, etc). + Cada antígeno suplementario.

CITAG-1

3 d

Citometría de flujo

ISO 9001
AENOR
(GECLID)

sangre o médula ósea (EDTA)

1ml

TA (hasta un máximo de 72h)

Estudio del inmunofenotipo para determinar el linaje de la leucemia aguda (un tubo de 8 fluorescencias)

ALOT

3 d

Citometría de flujo

ISO 9001
AENOR
(GECLID)

sangre o médula ósea (EDTA)

1ml

TA (hasta un máximo de 72h)

Estudio fenotípico en líquido céfaloraquídeo (LCR)

24223

3 d

Citometría de flujo

ISO 9001
AENOR

LCR (Transfix)

0,5ml (1ml)

TR (hasta un máximo de 48h)

Expresión CRLF2 en médula ósea

20269

3 d

Citometría de flujo

ISO 9001
AENOR
(GECLID)

médula ósea (EDTA)

1ml (2ml)

TA (hasta un máximo de 72h)

Panel diagnóstico de 8 fluorescencias para LLA (EuroFlow)

20182/184

3 d

Citometría de flujo

ISO 9001
AENOR
(GECLID)

médula ósea (EDTA)

1ml (2ml)

TA (hasta un máximo de 72h)

Panel diagnóstico de 8 fluorescencias para LMA (NOPHO)

20180

3 d

Citometría de flujo

ISO 9001
AENOR
(GECLID)

médula ósea (EDTA)

1ml (2ml)

TA (hasta un máximo de 72h)

Poblaciones linfoides en sangre periférica

POBLAC

3 d

Citometría de flujo

ISO 9001
AENOR
(GECLID)

sangre EDTA

1ml

TA (hasta un máximo de 72h)

Citogenética

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Cariotipo, médula ósea	56010	10 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR (SEHH)	médula ósea	3ml(5ml)	TA (consultar con el laboratorio)
Cariotipo, sangre periférica	56000	10 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR (GenQA)	sangre (heparina 0,5ml/5ml)	2ml(5ml)	Tubo estéril con heparina litio / TR
FISH sonda hematológica	56120	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR (SEHH)	muestra fresca o fijada	3ml(5ml)	Muestra fresca como cariotipo
FISH LLA-B (<i>ABL1, KMT2A, TCF3, ETV6/RUN1</i>)	LLA-B	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR (SEHH)	muestra fresca o fijada	3ml(5ml)	Muestra fresca como cariotipo
FISH B-OTHER sondas línea ABL-1 (<i>ABL2, CSFR1, PDGFR alfa, PDGFR beta</i>)	ABL1	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR (SEHH)	muestra fresca o fijada	3ml(5ml)	Muestra fresca como cariotipo
FISH B-OTHER sondas línea JAK (<i>JAK2, CRLF2, EPOR</i>)	JAK	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR (SEHH)	muestra fresca o fijada	3ml(5ml)	Muestra fresca como cariotipo
FISH sondas línea B-rest (<i>MEF2D, ZNF384, PAX5, IGH</i>)	B-REST	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR (SEEH)	muestra fresca o fijada	3ml(5ml)	Muestra fresca como cariotipo
FISH B-OTHER (11 sondas)	B-OTHER	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR (SEEH)	muestra fresca o fijada	3ml(5ml)	Muestra fresca como cariotipo
Biología molecular							
Estudio de alteraciones en el número de copias génicas (kit SALSA p-056: p53)	24219	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 LLA B (kit SALSA p-202: IKZF1)	24220	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 LLA B (kit SALSA p-327: iAMP21, ERG)	24221	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 LLA B (kit SALSA p-335: ALL- IKZF1)	24217	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 LLA T (kit SALSA p-383: T- ALL)	24218	14-21 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de aneuploidías (kit SALSA p-181/p-182, centromere mix)	24238	14-21 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de clonalidad de IgH (VDJ FR1) o TCRG mediante NGS (Kit Lymphotrack) al diagnóstico	24260d	14-30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de clonalidad de los reordenamientos del gen del receptor de células T Delta/Alfa (Vd2-Ja) mediante PCR cualitativa	24244	14-21 d	PCR + análisis de fragmentos	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Estudio de clonalidad de los reordenamientos VDJ, D-D, V-D y DJ del gen del receptor de células T Delta (TCRD) mediante PCR cualitativa	24243	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 de los reordenamientos VJ del gen del receptor de células T Gamma (TCRG) mediante PCR cualitativa	24108	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 de los reordenamientos VJ y DL el gen del receptor de células T Beta (TCRB) mediante PCR cualitativa	24107	14-21 d	PCR + análisis de fragmentos	ISO 9001 AENOR (GECLID)	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de clonalidad de los reordenamientos VK del gen de la cadena ligera Lambda (IGL) mediante PCR cualitativa	24245	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 de los reordenamientos VK-JK/VK/IntronRSS-Kde del gen de la cadena ligera Kappa (IGK) mediante PCR cualitativa	24232	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 reordenamiento completo VDJ del gen IGH (FR1, FR2 o FR3) mediante PCR cualitativa	24129	14-21 d	PCR + análisis de fragmentos	ISO 9001 AENOR (GECLID)	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de clonalidad del reordenamiento incompleto DJ del gen IGH mediante PCR cualitativa	24231	14-21 d	PCR + análisis de fragmentos	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Extracción de DNA, RNA y almacenaje de muestras biológicas en Biobanco del Hospital (requiere consentimiento específico)	24210	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)
Estudio del gen CEBPA, mutaciones	24222	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 c-KIT, mutaciones	24203	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 CRLF2, estudio de sobreexpresión mediante PCR cuantitativa	24247	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 CRLF2, mutación F232C	24248	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), transcrito p190	24116	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR (GECLID)	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión BCR-ABL1/t(9;22), transcrito p210	24117	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR (GECLID)	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) (transcritos A, D y E)	24113	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR (GECLID)	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Estudio del gen de fusión <i>CRLF2-P2RY8</i>	24229	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 <i>ETV6-ABL1</i>	24226	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 <i>ETV6-RUNX1/t(12;21)</i>	24111	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 <i>MLL(KMT2A)-AF10/t(10;11)</i>	24228	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 <i>MLL(KMT2A)-AF4/t(4;11)</i>	24141	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 <i>MLL(KMT2A)-AF9/t(9;11)</i>	24147	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 <i>MLL(KMT2A)-ENL/t(11;19)</i>	24148	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 <i>MYST3-CREBBP (MOZ-CBP)/t(8;16)(p11;p13)</i>	24249	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 <i>NPM1-MLF1</i>	24241	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 <i>P2RY8-CRLF2</i>	24229	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 <i>PAX5-NOL4L</i>	20250	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 <i>PML-RARalfa/t(15;17)</i> (tránscripciones BCR1, BCR2 y BCR3)	24110	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR (GECLID)	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión <i>RBM15-MKL1 (OTT-MAL)</i>	24230	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 <i>RUNX1-CBFA2T3</i>	24239	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 <i>RUNX1-RUNX1/t(8;21)</i>	24112	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR (GECLID)	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Estudio del gen de fusión <i>STIL-TAL1 (SIL-TAL)</i>	24140	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 <i>STIL-TAL1 (SIL-TAL)</i> en DNA genómico	24251	14-21 d	PCR + análisis de fragmentos + Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen de fusión <i>TCF3-PBX1/t(1;19)</i>	24121	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 <i>TCF3-ZNF384</i>	24234	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 <i>FBXW7</i> , mutaciones	24252	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 <i>FLT3 (FLT3-ITD)</i> , mutaciones internas en tándem	24114	14-21 d	PCR + análisis de fragmentos	ISO 9001 AENOR (GECLID)	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen <i>FLT3</i> , mutaciones puntuales	24119	14-21 d	PCR + digestión enzimática	ISO 9001 AENOR (GECLID)	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen <i>GATA1</i> , mutaciones	24206	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 <i>JAK2</i> , mutación V617F	24202	14-21 d	PCR	ISO 9001 AENOR (GECLID)	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio del gen <i>JAK2</i> , mutaciones	24253	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 <i>K-RAS</i> , mutaciones	24126	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 <i>NOTCH1</i> , mutaciones	24254	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 <i>NPM1</i> , mutaciones	24115	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 <i>N-RAS</i> , mutaciones	24127	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 <i>PTEN</i> , mutaciones	24255	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Estudio del gen <i>TCF3</i> , mutaciones	24256	14-21 d	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Panel dirigido NGS para cáncer pediátrico (AmpliSeq™ for Illumina Childhood Cancer Panel RNA o DNA)	24227	14-30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Panel dirigido NGS para cáncer pediátrico (AmpliSeq™ for Illumina Childhood Cancer Panel RNA+DNA)	24225	14-30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
PCR clonospecífica LLA: <i>screening</i> (IG/TR)	24244/n	4-6 s	PCR + secuenciación Sanger	ISO 9001 AENOR (GECLID)	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Reordenamientos de <i>MLL (KMT2A)</i> por PCR multiplex (<i>MLL-AF4</i> , <i>MLL-AF9</i> , <i>MLL-ENL</i>)	24101	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
Informe integrado de la leucemia aguda							
Informe biológico integrado de la leucemia aguda (interpretación de todas las técnicas diagnósticas realizadas en nuestro laboratorio o aportadas por el cliente)	10561	4 - 6 s	-	ISO 9001 AENOR	-	-	-
Estudios de seguimiento - Enfermedad residual mesurable (ERM)							
Morfología							
Evaluación morfológica de extensión de médula ósea al seguimiento	10560	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR	Frotis médula ósea	-	TA
Evaluación morfológica de extensión de sangre periférica en LLA (día +8)	5610	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR (FPCQLC)	Frotis sangre periférica	-	TA
Citometría de flujo							
ERM en LLA (8 fluorescencias)	20183	4 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR (GECLID)	médula ósea (EDTA)	1ml (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
ERM en LMA (8 fluorescencias)	20183	4 d	Citometría de flujo	ISO 9001 AENOR (GECLID)	médula ósea (EDTA)	1ml (2ml)	TA (hasta un máximo de 72h)
Biología molecular							
ERM de <i>ETV6-ABL1</i>	24226	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>inv(16/t(16;16)/CBFB-MYH11</i> (tránscrios A, D y E)	24113	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>NPM1-MLF1</i>	24241	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
ERM de <i>P2RY8-CRLF2</i>	24229	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>PAX5-NOL4L</i>	20250	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>RBM15-MKL (OTT-MAL)</i>	24230	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>RUNX1-CBFA2T3</i>	24239	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>STIL-TAL1 (SIL-TAL)</i>	24140	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>STIL-TAL1 (SIL-TAL)</i> mediante PCR cuantitativa clonospecífica	24251s	14-30 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>t(1;19)/TCF3-PBX1</i>	24121	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>t(10;11)/MLL(KMT2A)-AF10</i>	24228	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>t(11;19)/MLL(KMT2A)-ENL</i>	24148	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>t(12;21)/ETV6-RUNX1</i>	24111	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>t(15;17)/PML-RARalfa</i> (tránscrios BCR1, BCR2 y BCR3)	24110	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>t(4;11)/MLL(KMT2A)-AF4</i>	24141	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>t(8;21)/RUNX1-RUNX1T1</i>	24112	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>t(9;11)/MLL(KMT2A)-AF9</i>	24147	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>t(9;22)/BCR-ABL (p190)</i>	24116	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>t(9;22)/BCR-ABL (p210)</i>	24117	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	6ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM de <i>TCF3-ZNF384</i>	24234	14-21 d	RT-PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	5ml (10ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM mediante estudio de IG o TR con NGS (Kit Lymphotrack) para 1 target	24260a	14-30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM mediante estudio de IG o TR con NGS (Kit Lymphotrack) para 2 targets	24260b	14-30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
ERM mediante PCR cuantitativa clonospecífica (clonalidad de IG/TR) para 1 target	24257	14-30 d	PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)
ERM mediante PCR cuantitativa clonospecífica (clonalidad de IG/TR) para 2 targets	24258	14-30 d	PCR cuantitativa	ISO 9001 AENOR	sangre o médula ósea (EDTA)	10ml (15ml)	TR (hasta un máximo de 72h)

CÀNCER PEDIÀTRIC. TUMORES SÓLIDOS.

ERM en linfoma anaplásico de células grandes (<i>NPM-ALK</i>)	21112a	10 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
ERM en neuroblastoma (<i>PHOX2B</i>) aspirado de médula ósea (4 crestas ilíacas)	24137	5 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
ERM en rabdomiosarcoma alveolar (<i>PAX3-FKHR, PAX7-FKHR</i>)	24105	10 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
ERM en retinoblastoma (<i>CRX</i>)	24144	5 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
ERM en sarcoma de Ewing (<i>EWSR1-FLI1, EWSR1-ERG</i>)	24103a	5 d	RT-qPCR / Sanger	ISO 9001 AENOR	médula ósea	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
Estudio del gen <i>EGFR</i> (amplificación) en tumor	24302	10 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>EGFR</i> (exón 7 y 20)	24301a	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>EGFR</i> (exón 7 y 20)	24301b	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio de alteraciones en el número de copias génicas CDKN2A	24303	7 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen CDKN2A (delección) en tumor	24304	10 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio de alteraciones en el número de copias génicas SMARCB1	24305	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 TP53	24306	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	24307	7 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>ACVRI</i> (exones 6-9)	24308a	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>ACVRI</i> (exones 6-9)	24308b	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>ACVRI</i> (R206H)	24309a	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Estudio del gen <i>ACVR1</i> (R206H)	24309b	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>ACVR1</i> (R206H)	24309c	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	plasma	>1 ml	Congelada con nieve carbónica
Estudio del gen <i>ALK</i> (mutación específica)	24142a	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)	24142b	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>ALK</i> (mutación específica)	24142c	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA	>3 ml	TR (envío máximo 24h) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>ALK</i> (mutaciones de los exones 22-28)	24142d	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)	24142e	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)	24142f	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA	>3 ml	TR (envío máximo 24h) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>ATRX</i> (exones 22-28)	24310a	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Estudio del gen <i>ATRX</i> (exones 22-28)	24310b	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	bloque fijado/parafina TA
Estudio del gen <i>BCOR</i> (exón 15)	24311a	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>BCOR</i> (exón 15)	24311b	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>BRAF</i> (exón 15) en tumor	24133a	10 d	Sanger o CAST-PCR	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>BRAF</i> (mutación p.V600E) en DNA circulante libre en plasma	24133b	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	24133c	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	24133d	10 d	CAST-PCR	ISO 9001 AENOR	médula ósea	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
Estudio del gen <i>BRAF</i> (mutación p.V600E) en tumor	24133e	10 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>BRAF</i> (mutación p.V600E) en tumor	24133f	10 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>H3F3A</i> (K27M, G34V/R), <i>HIST1H3B</i> (K27M)	24183a	10 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Estudio del gen <i>H3F3A</i> (K27M, G34V/R), <i>HIST1H3B</i> (K27M)	24183b	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)	24183c	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)	24183d	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)	24183e	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	LCR	>20 gotas	Congelada con nieve carbónica
Estudio del gen <i>H3F3A</i> (K27M, G34V/R), <i>HIST1H3B</i> (K27M) en DNA circulante libre en plasma	24183f	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	plasma	>1 ml	Congelada con nieve carbónica
Estudio del gen <i>IDH1</i> (exón 4)	24312a	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Estudio del gen <i>IDH1</i> (exón 4)	24312b	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>PIK3CA</i> (E542K, E545K, H1047R)	24313a	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Estudio del gen <i>PIK3CA</i> (E542K, E545K, H1047R)	24313b	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>SMARCB1</i>	24314a	10 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen <i>SMARCB1</i>	24314b	10 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutación específica)	24123a	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)	24123b	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutación específica)	24123c	7 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutaciones en todo el gen)	24123d	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutaciones en todo el gen)	24123e	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del gen <i>TP53</i> (mutaciones en todo el gen)	24123f	15 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	>3 ml	TR (envío máximo 24h)
Estudio del gen β - <i>catenina</i> (exón 3)	24181a	10 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)
Estudio del gen β - <i>catenina</i> (exón 3)	24181b	10 d	Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Estudio del oncogén <i>MYCN</i> (amplificación) en tumor	24102a	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	24102b	10 d	qPCR	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Estudio del oncogén <i>MYCN</i> (amplificación) en tumor	24102c	6 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	24102d	7 d	ddPCR	ISO 9001 AENOR	tumor fijado-parafina	MS	TA (bloque parafina)
Gen de fusión de linfoma anaplásico de células grandes (<i>NPM-ALK</i>)	21112b	10 d	RT-PCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Gen de fusión de fibrosarcoma infantil (<i>ETV6-NTRK3</i>)	24176	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>)	24185	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>)	24186	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>)	24177	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Gen de fusión de ependimoma supratentorial (<i>RELA-fusión</i>)	24315	10 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Genes de fusión de gliomas (<i>KIAA1549-BRAF</i>)	24134	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Genes de fusión de rhabdomyosarcoma alveolar (<i>PAX3-FOXO1, PAX7-FOXO1</i>)	24105	10 d	qRT-qPCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Genes de fusión de sarcoma de Ewing (<i>EWSR1-FLI1, EWSR-ERG</i>)	24103b	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Genes de fusión de sarcoma de Ewing (<i>EWSR1-ETV1, EWSR1-E1AF, EWSR1-FEV, FUS-ERG</i>) y genes de fusión de otros tumores involucrando a <i>EWSR1 (EWSR1-WT1, EWSR1-CREB1, EWSR1-ATF1)</i>	24103c	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Genes de fusión de sarcoma sinovial (<i>SYT-SSX1, SYT-SSX2</i>)	24104	10 d	RT-qPCR	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Gen de fusión de sarcomas <i>Ewing-like (BCOR-CCNB3)</i>	24193	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Gen de fusión de sarcoma miofibroblástico inflamatorio (<i>FUS-CREB3L2</i>)	24192	10 d	RT-PCR y Sanger	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
Metiloma - Illumina Human Methylation EPIC 850K BeadChip	24196	30 d	Array	ISO 9001 AENOR	tumor	MS	Congelada con nieve carbónica
NGS - Panel Ampliseq Childhood Cancer - DNA	24316a	30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	tumor o DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
NGS - Panel Ampliseq Childhood Cancer - DNA y RNA	24316b	30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	tumor y cDNA	MS	Congelada con nieve carbónica
NGS - Panel Ampliseq Childhood Cancer - RNA	24317	30 d	NGS	ISO 9001 AENOR	tumor o cDNA	MS	Congelada con nieve carbónica
Panel Epigenético - Clasificación Molecular Meduloblastoma	24195	20 d	BSP	ISO 9001 AENOR	tumor / DNA	MS	Congelada con nieve carbónica (tumor) / TA (DNA)

HEMATOPATÍAS NO MALIGNAS

Ac Anti-beta 2 glicoproteína I IgG	15370	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Ac Anti-beta 2 glicoproteína I IgM	15380	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Ac Anti-cardiolipina IgG	15391	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Ac Anti-cardiolipina IgM	15392	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Actividad anti-Xa (heparina)	15425	1 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Agregaciones plaquetarias (5 agonistas) e interpretación	15278	7 d	Agregometría	ISO 9001 AENOR	sangre (CITRATO)	10 ml	TA
Anticoagulante lúpico (veneno de víbora Russell diluido y TTPA con sílica)	15390	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Antígeno de Factor von willebrand	15250	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Antitrombina III	15320	7 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Coagulación básica (Tiempo de protrombina y TTPA)	15101/ 15121	1 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Cofactor de la ristocetina (estudio enfermedad von willebrand)	15260	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Dímero D	15185	1 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Estudio de separación de hemoglobinas.	10140	7 d	HPLC	ISO 9001 AENOR (SEHH)	sangre (EDTA)	2 ml	TR (hasta un máximo de 1 semana)
Estudio de talasemia. Análisis de secuenciación de gen beta globina (<i>HBB</i>)	10149	60 d	PCR + secuenciación	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2 ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de talasemia. Analisis de secuenciacion de genes alfa globina (<i>HBA1</i> i <i>HBA2</i>)	10145	60 d	PCR + secuenciación	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2 ml	TR (hasta un máximo de 72h)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Estudio de talasemia. MLPA del <i>cluster</i> alfa globina (<i>HBA1</i> y <i>HBA2</i>)	10156	60 d	MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2 ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Estudio de talasemia. MLPA del <i>cluster</i> beta globina (<i>HBG1</i> , <i>HBG2</i> , <i>HBD</i> y <i>HBB</i>)	10146	60 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)	15274	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	15365	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	15366	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	55335	7 d	PCR	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA) o DNA extraído	2 ml	TR (hasta un máximo de 72h)
Evaluación de morfología eritrocitaria en sangre periférica	5600	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR (FPCQLC)	frotis sangre periférica	-	TA (concubreobjetos y medio de montaje)
Evaluación de morfología plaquetar en sangre periférica	5605	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR (FPCQLC)	frotis sangre periférica	-	TA (concubreobjetos y medio de montaje)
Evaluación morfológica de extensión de sangre periférica	5610	3 d	Citología	ISO 9001 AENOR (FPCQLC)	frotis sangre periférica	-	TA (concubreobjetos y medio de montaje)
Factor II coagulativo	15200	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Factor IX coagulativo	15220	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Factor V coagulativo	15280	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Factor VII coagulativo	15210	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Factor VIII coagulativo	15240	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Factor VIII cromogénico bovino	15241	7 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Factor X coagulativo	15230	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Factor XII coagulativo	15310	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Factor XIII cromogénico	15290	1 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Fibrinógeno (método de Clauss)	15131	1 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Inhibidor FVIIIc coagulativo	15400	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	4 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Inhibidor FVIIIc cromogénico	15400cr	7 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	4 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Proteína C coagulativa	15330	7 d	Cromogénico	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Proteína S Libre	15340	7 d	Inmunológico	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Test de generación de trombina (TGT) - Thromboscreen	79042	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)	15402	2 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	4 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Tiempo de reptilase	15172	1 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Tiempo de trombina	15162	1 d	Coagulativo	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Tromboelastometría - ROTEM (4 ensayos)	15450	1 d	Tromboelastografía rotacional	ISO 9001 AENOR	plasma o sangre (CITRATO)	3 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C
Unión Factor von willebrand al colágeno (estudio enfermedad de von willebrand)	15251	7 d	Quimioluminiscencia	ISO 9001 AENOR (ECAT)	plasma o sangre (CITRATO)	2 ml	TR (hasta un máximo de 8h) o Congelada -20°C

METABOLOPATÍAS (ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO)

Análisis en sangre							
3-OH-butarato	31728	21 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	sangre total desproteinizada o suero	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Acetoacetato	31730	21 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	sangre total desproteinizada o suero	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácido metilmalónico	52025	15 d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	suero	0,6 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácidos grasos de cadena muy larga	50941	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	50950	30 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	suero o plasma (EDTA)	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Ácidos grasos poliinsaturados (PUFA)	52069	30 d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	sangre total (EDTA) congelar sin	1,0 ml	TA
Acilcarnitinas	51130	15 d	UPLC - MS/MS	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Actividad Biotinidasa	50450	30 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Aminoácidos	50010	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	51070	30 d	UPLC - MS/MS	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Coenzima Q10 (Ubiquinona)	50431/432	30 d	HPLC- Electroquímico	ISO 15189 ENAC	plasma (EDTA)/tejidos	0,1ml/-	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Esteroles (7-dehidrocolesterol y β -Colesterol)	50944	15 d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Fenilalanina y tirosina	50475/176	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
FGF21, factor de crecimiento de fibroblatos (mitocondrial)	50424	30 d	ELISA	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Guanidinoacetato	50457	21 d	UPLC - MS/MS	ISO 15189 ENAC	plasma (EDTA) o suero	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Homocisteína total	50430	15 d	Quimioluminiscencia	ISO 15189 ENAC	plasma (EDTA) o suero	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Lactato	31721	7 d	Espectrofotometría	ISO 15189 ENAC	sangre total desproteinizada	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Piruvato	31723	15 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	sangre total desproteinizada	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Sialotransferrina (CDG)	35290	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)	50960/990	21 d	HPLC - Ultravioleta	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	0,3 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Vitamina B1 (Tiamina)	51025	15 d	HPLC- Fluorescencia	ISO 9001 AENOR	sangre total (EDTA)	0,5 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Vitamina B6 (Piridoxal fosfato)	51030	30 d	HPLC- Fluorescencia	ISO 9001 AENOR	plasma (EDTA) o suero	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 metilmalónico, ácido mevalónico y ácido orótico)	50870	15 d	Cromatografía gases - MS	ISO 15189 ENAC	orina de micción espontánea	3,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Aminoácidos	50040	7 d	UPLC - MS/MS	ISO 15189 ENAC	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Cuerpos reductores	50560	7 d	Test Benedict	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Elementos traza (Cobre, Zinc)	34300/302	15 d	ICP- MS	ISO 15189 ENAC	orina de 24 horas	-	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Guanidinoacetato, creatina/creatinina	50458	21 d	UPLC - MS/MS	ISO 15189 ENAC	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Mucopolisacáridos (glucosaminoglicanos)	50590	30 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	2,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Oligosacáridos	50860	21 d	UPLC - MS/MS	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Oxalato y citrato	34321n/ 34331n	15 d	Cromatografía gases - MS	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	2,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Pterinas	50877	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	50461	15 d	UPLC - MS/MS	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Sulfitest	50600	7 d	Tira reactiva	ISO 9001 AENOR	orina de micción espontánea	1,0 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Análisis en líquido cefaloraquídeo (LCR)							
5-metiltetrahydrofolato (5-MTHF)	52009	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	50060	7 d	UPLC - MS/MS	ISO 15189 ENAC	recogida de LCR según pauta específica	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Lactato	32554	15 d	Espectrofotometría	ISO 15189 ENAC	LCR	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Neurotransmisores (HVA/5-HIAA)	52001n	30 d	HPLC- Electroquímico	ISO 15189 ENAC	recogida de LCR según pauta específica	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Piruvato	32555	15 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	LCR	0,1 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Pterinas	52007/008	30 d	HPLC- Fluorescencia	ISO 15189 ENAC	LCR	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Vitamina B1 (Tiamina)	51026	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)	52015	30 d	HPLC- Fluorescencia	ISO 9001 AENOR	recogida de LCR según pauta específica	0,2 ml	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Perfil LCR							
Neurotransmisores, pterinas y 5-metiltetrahydrofolato en LCR	52001n/ 007n/009	30 d	-	ISO 15189 ENAC	recogida de LCR según pauta específica	-	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)

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

ENFERMEDADES MINORITARIAS - GENÉTICA Y GENÓMICA

Enfermedades monogénicas: tecnología de secuenciación masiva (NGS)						
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:	55705	8 s	Exoma clínico	ISO 9001 AENOR (NextGen vGermline, Epilepsy disorders)	sangre EDTA (para otro tipo de muestra consultar con laboratorio)	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 						
Análisis del exoma clínico - Estudio prenatal o urgente	55705/urg	20 d	Exoma clínico	ISO 9001 AENOR (NextGen vGermline)	sangre EDTA (para otro tipo de muestra consultar con laboratorio)	5ml (10ml) TA
Reanálisis del exoma clínico (a partir de datos propios)	55711	20 d	Exoma clínico	ISO 9001 AENOR (NextGen vGermline)	-	-
Análisis del genoma mitocondrial	55714	12 s	NGS	ISO 9001 AENOR	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)	sangre EDTA	5ml (7ml) TA
estudio portador o familiar	55221	4-8 s				
estudio prenatal o urgente	55221/urg	3-20 d				
Ataxia Dominantes, panel expansiones (SCA1,SCA2,SCA3,SCA6 y SCA7)			PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml) TA
estudio portador o familiar	55251a	4-8 s				
estudio prenatal o urgente	55251a/urg	3-20 d				

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Ataxia Dominante SCA1: Expansión (CAG)n/ATXN1			PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55251b	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55241b/urg	3-20 d					
Ataxia Dominante SCA2: Expansión (CAG)n/ATXN2			PCR, TP-PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55251c	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55251c/urg	3-20 d					
Ataxia Dominante SCA3 / Machado-Joseph: Expansión (CAG)n/ATXN3			PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55251d	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55251d/urg	3-20 d					
Ataxia Dominante SCA6: Expansión (CAG)n/CACNA1A			PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55251e	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55251e/urg	3-20 d					
Ataxia Dominante SCA7: Expansión (CAG)n/ATXN7			PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55251f	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55251f/urg	3-20 d					
Ataxia Dominante SCA8: Expansión (CAG)n/ATXN8			PCR, TP-PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55251g	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55251g/urg	3-20 d					
Ataxia Dominante SCA10: Expansión (ATTCT)n/ATXN10			PCR, TP-PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
estudio portador o familiar	55251h	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55251h/urg	3-20 d					
Ataxia Dominante SCA12: Expansión (CAG)n/PPP2R2B			PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55251i	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55251i/urg	3-20 d					
Ataxia Dominante SCA17: Expansión (CAG)n/TBP			PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55251j	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55251j/urg	3-20 d					
Ataxia Dominante SCA36: Expansión (GGCCTG)n/NOP56			PCR, TP-PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55251k	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55251k/urg	3-20 d					
Atrofia Dentato-Rubro-Palido-Luisiana (DRPLA): Expansión (CAG)n/ATN1			PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55251l	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55251l/urg	3-20 d					
Atrofia muscular-espino-bulbar (SBMA) o enfermedad de Kennedy: Expansión (CAG)n/AR			PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55517	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55517/urg	3-20 d					
Corea de Huntington: Expansión (CAG)n/HTT			PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55123	4-8 s					

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
estudio prenatal o urgente	55123/urg	3-20 d					
Distrofia miotónica tipo 1 (DM1) o enfermedad de Steinert: Expansión (CTG)n/DMPK			PCR, TP-PCR, Southern-blot	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55101	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55101/urg	3-20 d					
Distrofia miotónica tipo 2 (DM2) o PROMM: Expansión (CCTG)n/CNBP			PCR, TP-PCR	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55103	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55103/urg	3-20 d					
Distrofia oculofaríngea (DOF): Expansión (GCN)n/PABPN1			PCR, Secuenciación directa	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55443	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55443/urg	3 - 20 d					
Epilepsia mioclónica; Enfermedad de Unverritsch-Lundborg (CSTB): expansión (CCCCGCCCGCG)n/CSTB			PCR, Secuenciación directa	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55566	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55566/urg	3-20 d					
Epilepsia mioclónica; Enfermedad de Unverritsch-Lundborg (CSTB): mutaciones puntuales CSTB			Secuenciación directa	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	55567	4-8 s					
estudio de familiar	55567/fam	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55567/urg	3 - 20 d					
Hipoventilación central congénita; Enfermedad de Ondine-Hirschprung: PHOX2B. Estudio de expansión polialaninas (GCN)n			PCR, Secuenciación directa	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55568	4-8 s					

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
estudio prenatal o urgente	55568/urg	3-20 d					
Hipoventilación central congénita; Enfermedad de Ondine-Hirschprung: PHOX2B. Estudio de deleciones/duplicaciones			MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	56510	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	56510/urg	3 - 20 d					
Síndrome cromosoma 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)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55161	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55161/urg	3-20 d					
Discapacidad intelectual tipo FRA12A: expansión (CGG)n/DIP2B			PCR, TP-PCR,	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	FRA12A	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	FRA12A/urg	3-20 d					
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 (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55562/55561	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55562/55561/urg	3-20 d					
Síndrome Prader-Willi/Angelman: Dosis génica y metilación 15q11			MS-MLPA	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55312/55315	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55312/55315/urg	3-20 d					
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 (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
estudio portador o familiar	55231	4 - 8 s					
estudio prenatal o urgente	55231/urg	3-20 d					
Charcot-Marie-Tooth y neuropatía tomacular (CMT1A, HNPP): Duplicación y Delección PMP22 en 17p11.2			MLPA	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55151	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55151/urg	3-20 d					
Distrofia Muscular Duchenne/Becker (DMD): Delecciones y duplicaciones / DMD			MLPA	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55121	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55121/urg	3-20 d					
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 o familiar	55510	4-8 s					
Sordera No Síndrómica. Locus DFNB1:GJB2/GJB6: Mutación puntual y delecciones / GJB(conexina26) y GJB6 (conexina30)			Secuenciación directa, MLPA	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55560	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55560/urg	3-20 d					
Sordera Mitocondrial no síndrómica asociada al uso de aminoglucósidos: MT-RNR1			Secuenciación directa	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55563	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	55563/urg	3-20 d					
Sordera Mitocondrial no síndrómica y keratinodermia: MT-TS1			Secuenciación directa	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55570	4-8 s					

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
estudio prenatal o urgente	55570/urg	3-20 d					
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)	56510a	4-8 s					
estudio portador (2kits)	56510b	4-8 s					
estudio prenatal o urgente	56510/urg	3-20 d					
Estudio Deleciones/Duplicaciones mediante qPCR adaptado según enfermedad			qPCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	DEL-DUP/qPCR	4-8 s					
Estudio Deleciones/Duplicaciones mediante MLPA custom según enfermedad			MLPA	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador	DEL-DUP/MLPA	4-8 s					
Estudio Segregación familiar (genérico): Mutación puntual específica			Secuenciación directa Sanger	ISO 9001 AENOR (EMQN)	sangre EDTA	5ml (7ml)	TA
estudio portador o familiar	55555	12-16 s					
estudio prenatal o urgente	55555/urg	3-20 d					
Trastornos genómicos: análisis de microdeleciones y microduplicaciones							
Análisis cromosómico mediante microarray (<i>Chromosome Microarrays Analysis, CMA</i>)	56530	4-8 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 (EMQN)	sangre EDTA (ADN saliva, tejido y otras muestras*)	5ml (7ml) (*consultar al laboratorio)	TA (*consultar al laboratorio)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Análisis cromosómico mediante microarray (<i>Chromosome Microarrays Analysis, CMA</i>) - Estudio familiar	56534	4-8 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 (EMQN)	sangre EDTA (ADN saliva, tejido y otras muestras*)	5ml (7ml) (*consultar al laboratorio)	TA (*consultar al laboratorio)
Hibridación <i>in situ</i> fluorescente (FISH), estudio constitucional							
FISH estudio a medida (contactar con el laboratorio)	56296	2-8 d	FISH	ISO 9001 AENOR	sangre heparina / botón celular fijado* / portaobjetos* (otros casos consultar al laboratorio)	2ml (5ml) (*según concentración)	TA (máximo 48h)
FISH síndromes específicos	56280	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR	muestra fresca o fijada	-	Muestra fresca como cariotipo
FISH síndromes específicos, mucosa bucal	56294	7 d	FISH	ISO 9001 AENOR	muestra fresca	-	Escobillón en solución salina o suero fisiológico / TA
FISH SRY	26247	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)	56060	21 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	corion	-	TA (consultar con el laboratorio)
Cariotipo prenatal, líquido amniótico	56050	21 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	líquido amniótico	15ml(18ml)	TA (consultar con el laboratorio)
Cariotipo prenatal, tejidos fetales (abortos 1er trimestre)	56070	21 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	tejido fetal	-	TA (consultar con el laboratorio)
Cariotipo, biopsia de piel	56020	30 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	biopsia de piel	-	TA (consultar con el laboratorio)
Cariotipo, células madre y líneas celulares	56111	10 d	Tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR	muestra fijada	-	-
Cariotipo, médula ósea	56010	10 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR (SEHH)	médula ósea	3ml(4ml)	TA (consultar con el laboratorio)
Cariotipo, sangre periférica	56000	10 d	Cultivo celular, tinción bandas, microscopía	ISO 9001 AENOR (GenQA)	sangre (heparina 0,5ml/5ml)	2ml(5ml)	Tubo estéril con heparina litio / TR

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
VIRUS							
Adenovirus - Detección molecular Adenovirus	74043n	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	74000n	8 h -3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	sangre EDTA/orina/LCR /heces/aspirado traqueal /biopsia/líquido 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	74023n	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	70093	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR (QCMD)	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	72061/ 70094	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	70082/ 70083	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	70087	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	70600	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	74063n	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	70612n	8 h -3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR (QCMD)	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)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Poliomavirus JC - Detección molecular virus Poliomavirus JC	70632n	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)
SARS-CoV-2 - Detección molecular coronavirus SARS-Cov-2	74090	8 - 24 h	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	aspirado nasofaríngeo/frotis nasofaríngeo/heces	-	TR (hasta un máximo de 72h desde la obtención de la muestra)
SARS-CoV-2 - Detección molecular coronavirus SARS-Cov-2 en saliva	74097	8 - 24 h	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR	saliva	1 ml	La muestra de saliva se ha de recoger en ayunas o con un mínimo de 2h tras la última ingesta y se puede conservar en nevera un máximo de 24h
VHB - Detección molecular virus hepatitis B	70134	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)
VHC - Detección molecular virus hepatitis C	70130	4 h -3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR (CCS)	sangre EDTA / suero	3 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
VIH - Detección molecular y cuantificación virus VIH-1	70100	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	70086	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)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
BACTERIAS							
Bordetella pertussis, Bordetella parapertussis, Bordetella holmesii	70603n	1-3 d	Real Time PCR	ISO 9001 AENOR (QCMD)	aspirado nasofaríngeo / frotis nasofaríngeo	1 ml / -	TA (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
Clostridium difficile	70136	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	71104	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	70608	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)	70104	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)	70085	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 trachomatis, Neisseria gonorrhoeae	73066	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	70808	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)
Streptococcus pneumoniae (neumococo)	70079	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)	70002	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	80056AF	7 d	E-TEST para anfotericina, caspofungina, icafungina, fluconazol, itraconazol, posaconazol y voriconazol	ISO 9001 AENOR	-	-	-
Infecciones fúngicas - Cultivo e identificación	80056CI	7 d	Varios	ISO 9001 AENOR	raspado de piel, uña, cepa aislada	-	TA (recipiente estanco)

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Toxoplasma gondii	70118	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)

Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
PANELES SINDRÓMICOS						
73000	4h-3d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	heces	-	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
73037	4h-3d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	LCR	1ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
73103	4h-3d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	lavado broncoalveolar	1 ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)
72001	4h-3d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	aspirado nasofaríngeo	1ml	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)

Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
73040	4h-3d	Array molecular	ISO 9001 AENOR	hemocultivo positivo	-	TR (hasta un máximo de 48h desde la obtención de la muestra)

Detección molecular **Patógenos SEPSIS:** Enterococcus • Listeria monocytogenes • Staphylococcus • 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 • Candida krusei • Candida parapsilosis • Candida tropicalis • gen mecA • gen vanA/B • gen KPC

INMUNOLOGÍA

Actividad Adenosina deaminasa 2 (ADA2)	20309	20 d	Espectrofotometría	ISO 9001 AENOR	suero (se rechazará si presenta hemólisis)	1 ml (2 ml)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
--	-------	------	--------------------	----------------	--	-------------	--

FUNCIONALIDAD GASTROINTESTINAL

Anticuerpos anti-transglutaminasa IgA (estudio enfermedad celíaca)	40990	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)	41010	5 d	Fluoroenzimo-inmunoensayo	ISO 9001 AENOR	suero	0,5 ml	TA / Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Calprotectina en heces	41450	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)	41580	10 d	ELISA	ISO 9001 AENOR	heces	100g (tamaño nuez)	Congelada con hielo seco (nieve carbónica)
Grasas en heces (esteatorrea)	41535	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)	41090	14 d	RT-PCR	ISO 9001 AENOR	sangre (EDTA)	0,5 ml	TA

ANATOMÍA PATOLÓGICA

Consultas · Segundas opiniones · Revisiones de diagnósticos externos							
Autopsia fetal	H0001	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Parafina, Cristales	-	-
Autopsia neonatal	H0002	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Parafina, Cristales	-	-
Autopsia pediátrica	H0003	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Parafina, Cristales	-	-

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Biopsia. Consulta simple (hasta 3 bloques parafina / hasta 6 preparaciones)	H0004	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Parafina, Cristales	-	-
Biopsia. Consulta compleja (más de 3 bloques parafina / más de 6 preparaciones)	H0005	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Parafina, Cristales	-	-
Procesamiento y Diagnóstico							
Autopsia fetal, perinatal y pediátrica	H0006	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco	-	-
Autopsia limitada (SNC, cavidad torácica, cavidad abdominal)	H0007	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco	-	-
Biopsia simple	H0008	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado	-	-
Biopsia compleja	H0009	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina, cristales	-	-
Biopsia intraoperatoria - Estudio inmediato	H0010	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Sólo en fresco	-	-
Pieza quirúrgica simple	H0011	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina, cristales	-	-
Pieza quirúrgica grande	H0012	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina, cristales	-	-
Estudio de acetilcolinesterasa para diagnóstico de la Enfermedad de Hirschprung, con evaluación	H0013	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, congelado	-	-
Médula ósea. Biopsia con técnicas	H0014	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina	-	-
Pulmón. Biopsia con técnicas	H0015	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina	-	-
Lesión vascular. Biopsia con técnicas	H0016	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina	-	-
Hígado. Biopsia con técnicas	H0017	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina	-	-
Cabello (evaluación diagnóstica microscopía óptica)	H0018	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco	-	-
Hueso. Biopsia	H0019	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina, cristales	-	-
Músculo. Biopsia incluyendo estudio enzimohistoquímico y miosinas	H0020	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, congelado	-	-
Músculo. Biopsia incluyendo estudio enzimohistoquímico de distrofias	H0021	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, congelado	-	-

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
Músculo. Biopsia sospecha miopatía inflamatoria	H0022	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, congelado	-	-
Músculo. Microscopía electrónica transmisión	H0023	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, congelado	-	-
Músculo. Biopsia sospecha de colágeno VI. Estudio inmunofluorescencia	H0024	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, congelado	-	-
Western blot (hasta 3 anticuerpos)	H0025	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, congelado	-	-
Western blot (cada anticuerpo adicional)	H0026	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, congelado	-	-
Citología cérvico vaginal (procesado y evaluación)	H0027	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Extensión sobre portaobjetos	-	-
Citología general y punciones (procesado y evaluación)	H0028	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco	-	-
Técnicas con/sin interpretación							
Inclusión parafina (cada bloque)	H0029	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado	-	-
Inclusión parafina + microtomía (cada bloque)	H0030	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado	-	-
Inclusión parafina + microtomía + 1 tinción simple (cada bloque)	H0031	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado	-	-
Tinción Hematoxilina-Eosina (unidad)	H0032	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Parafina, cristales sin teñir	-	-
Tinciones especiales (no inmunohistoquímica) (unidad)	H0033	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Parafina, cristales sin teñir	-	-
Inmunofluorescencia directa (panel anticuerpos) piel y riñon, con interpretación	H0034	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, congelado	-	-
Inmunohistoquímica sin interpretación resultados, máximo 3 anticuerpos, cada bloque	H0035	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Parafina, cristales sin teñir	-	-
Inmunohistoquímica sin interpretación resultados, a partir 4º anticuerpo (cada anticuerpo, cada bloque)	H0036	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Parafina, cristales sin teñir	-	-
Inmunohistoquímica con interpretación resultados (unidad)	H0037	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Parafina, cristales sin teñir	-	-
FISH en interfase tumores sólidos, dos sondas con interpretación	H0038	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina, cristales	-	-
FISH en interfase tumores sólidos, dos sondas sin interpretación	H0039	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina, cristales	-	-

	Código	Tiempo respuesta	Método	QC (EQA)	Tipo de muestra	Volumen mínimo (óptimo)	Condiciones especiales de envío
FISH en interfase tumores sólidos, una sonda con interpretación	H0040	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina, cristales	-	-
FISH en interfase tumores sólidos, una sonda sin interpretación	H0041	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina, cristales	-	-
Extracción DNA parafina	H0042	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, parafina	-	-
Análisis de las mutaciones de INI1, tejidos mediante inmunohistoquímica	H0043	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, parafina	-	-
Análisis de las mutaciones en H3 mediante inmunohistoquímica	H0044	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, parafina	-	-
Análisis de las mutaciones de BRAF, tejidos mediante inmunohistoquímica	H0045	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, parafina	-	-
Panel inmunohistoquímica. Dianas terapéuticas.	H0046	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Parafina, cristales sin teñir	-	-
Panel inmunohistoquímica. Dianas terapéuticas, anticuerpos individuales	H0047	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Parafina, cristales sin teñir	-	-
Meduloblastoma y tumores embrionarios cerebro. Clasificación histo-molecular por IHQ y FISH	H0048	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, fijado, parafina, cristales	-	-
Microsatélites MSH2, MSH6, MLH1, PMS2 (inmunohistoquímica) cada microsatélite, sin interpretación	H0049	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, parafina	-	-
Microsatélites MSH2, MSH6, MLH1, PMS2 (inmunohistoquímica) todos los microsatélites	H0050	C/R	-	ISO 9001 AENOR	Fresco, parafina	-	-

Abreviaturas:

CCS: Control de Calidad SEIMC

CEQAS: Cytogenetic External Quality Assessment Service (UK)

ddPCR: PCR Digital en gotas

ECAT: External Quality Control for Assays and Tests (ECAT Foundation)

EMQN: European Molecular Genetics Quality Network (UK)

ERM: Enfermedad Residual Mesurable

EQA: External Quality Assessment

ETS: Enfermedades de Transmisión Sexual

FPCQLC: Fundació per al Control de Qualitat dels Laboratoris Clínics

GECLID: Garantía Externa de la Calidad para Laboratorios de Inmunología Diagnóstica (Sociedad Española de Inmunología, Sociedad Ibérica de Citometría)

LCR: Líquido cefaloraquídeo

LLA: Leucemia Linfoblástica aguda

LMA: Leucemia Mieloblástica Aguda

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

NGS: New Generation Sequencing (secuenciación masiva)

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

QC: Quality Certification

QCMD: Quality Control for Molecular Diagnosis

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

Datos de contacto

CÀNCER PEDIÀTRIC. 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

CÀNCER PEDIÀTRIC. TUMORES SÓLIDOS.

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

HEMATOPATÍAS NO MALIGNAS

Dr. Ignacio Isola (Eritropatología)	imisola@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70827
Dra. Edurne Sarrate (Citología)	esarrate@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70826
Dra. Susanna Gassiot (Hemostasia)	sgassiot@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70826

METABOLOPATÍAS (BIOQUÍMICA)

Dra. Aida Ormazábal	aormazabal@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70805
Dr. Rafel Artuch	rtartuch@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
Dr. Adrián Alcalá (Cariotipo molecular)	aalcala@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70845

PATOLOGÍA INFECCIOSA

Dra. Cristina Esteva (Microbiología Molecular)	cesteva@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70824
Dr. Manuel Monsonís (Infecc.Fúngicas)	mmonsonis@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70821

FUNCIONALIDAD GASTROINTESTINAL

Dra. Marta Batllori (Bioquímica)	mbatllori@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70803
----------------------------------	--	----------

ANATOMIA PATOLÓGICA

Dra. Cristina Jou	cjou@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70074
-------------------	--	----------

MICROSCOPIA CONFOCAL

Dra. Mònica Roldán	mroldanm@sjdhospitalbarcelona.org	Ex.70084
--------------------	--	----------

Tel. +34 93 280 40 00

Hospital Sant Joan de Déu
Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat (Barcelona)
<http://www.sjdhospitalbarcelona.org>

