

SISTEMAS GENÓMICOS, S.L.

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

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

Actividad: Laboratorio clínico (medical laboratory)

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

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

ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN SCHEDULE OF ACCREDITATION

(Rev./Ed. 15 fecha/Date 20/10/2023)

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

TOMA DE MUESTRA/SAMPLE COLLECTION

ESPÉCIMEN / MUESTRA <i>Specimen/sample</i>	ACTIVIDAD <i>Activity</i>	PROCEDIMIENTO (procedimientos internos, protocolos reconocidos, equipos) <i>PROCEDURES</i> (internal procedures, recognized protocols, equipment)
Blastómero humano Células del trofoectodermo de embriones humanos <i>Human blastomere</i> <i>Human trophectoderm's cells</i>	Biopsia embrionaria y aislamiento de blastómeros y de células del trofoectodermo <i>Embryo biopsy and blastomere and trophectoderm's cells isolation</i>	Procedimientos internos <i>Internal procedures</i> UGR-PR-01, Rev.05 UGR-PR-06, Rev.06 UGR-PR-11, Rev.04

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

ESPÉCIMEN / MUESTRA <i>Specimen/sample</i>	ACTIVIDAD <i>Activity</i>	PROCEDIMIENTO (procedimientos internos, protocolos reconocidos, equipos) PROCEDURES (internal procedures, recognized protocols, equipment)
Sangre Células bucales ADN Espermatozoides Linfocitos Blastómeros de embriones humanos Células del trofoectodermo de embriones humanos <i>Blood</i> <i>Buccal cells</i> <i>DNA</i> <i>Sperm</i> <i>Lymphocytes</i> <i>Human blastomeres</i> <i>Human trophoctoderm's cells</i>	Estudio de informatividad genética y diagnóstico genético preimplantación: Detección de variantes y/o haplotipos en enfermedades monogénicas (PGT-M) mediante PCR heminested fluorescente, análisis de fragmentos y minisequenciación. <i>Informativity work-up and preimplantation genetic testing:</i> <i>Detection of mutations and/or haplotypes in monogenic diseases (PGT-M) by fluorescent heminested PCR, fragment analysis and minisequencing.</i>	Procedimientos internos <i>Internal procedures</i> UGR-PEN-02, Rev.11 LDGP-PR-05, Rev.14 LDGP-PR-03, Rev.12 LDGP-PR-04, Rev.08

CITOGENÓMICA/ CITOGENOMICS

ESPÉCIMEN / MUESTRA <i>Specimen/sample</i>	ACTIVIDAD <i>Activity</i>	PROCEDIMIENTO (procedimientos internos, protocolos reconocidos, equipos) PROCEDURES (internal procedures, recognized protocols, equipment)
Sangre Plasma ADN <i>Blood</i> <i>Plasma</i> <i>DNA</i>	Cribado de aneuploidías fetales (cromosomas, X, Y, 13, 18 y 21) y determinación del sexo fetal en sangre materna por secuenciación masiva. <i>Screening for fetal aneuploidy (X,Y,13,18 & 21 chromosomes) and determination of fetal sex in maternal blood by NGS.</i>	Procedimiento interno <i>Internal procedure</i> CIT-PEN-01, Rev.09 DNT-PEN-TPNI-01, Rev.06 DBIO-PNT-03, Rev.04

GENÉTICA MÉDICA/ MEDICAL GENETICS

ESPÉCIMEN / MUESTRA <i>Specimen/sample</i>	ACTIVIDAD <i>Activity</i>	PROCEDIMIENTO (procedimientos internos, protocolos reconocidos, equipos) PROCEDURES (internal procedures, recognized protocols, equipment)
Sangre, ADN <i>Blood, DNA</i>	<p> Análisis de variantes (SNVs, indels y CNVs) en genes asociados a patología genética en muestras postnatales mediante Secuenciación Paralela Masiva (NGS) de: </p> <ul style="list-style-type: none"> - Paneles de genes. - Exoma clínico dirigido a paneles virtuales asociados a patología. - Exoma clínico dúo y trío dirigido a fenotipo. <p> <i>Analysis of variants (SNVs, indels and CNV) in genes associated to genetic pathology in postnatal samples by Massive parallel sequencing (NGS) of:</i> </p> <ul style="list-style-type: none"> - <i>Gene panels.</i> - <i>Clinical exome targeted to pathology-associated virtual panels.</i> - <i>Clinical exome (duo and trio) targeted to phenotype.</i> <p> Neurología / <i>Neurology</i> (1) Nefrología / <i>Nephrologic disease</i> (1) Cardiovascular / <i>Cardiovascular disease</i> (1) Otorrinolaringología / <i>Otorhinolaryngologic disease</i> (1) Inmunología / <i>Immunologic disease</i> (1) Displasias óseas y alteraciones del tejido conectivo- colagenopatías / <i>Skeletal dysplasia and connective tissue disorders-collagenopathy</i> (1) Oftalmología / <i>Ophthalmic disease</i> (1) Endocrinología / <i>Endocrinologic disease</i> (1) Desórdenes Metabólicos / <i>Metabolic disease</i> (1) Hematología / <i>Haematologic disease</i> (1) Gastroenterología / <i>Gastrointestinal disease</i> (1) Dermatología / <i>Dermatologic disease</i> (1) Enfermedades mitocondriales nucleares/<i>Nuclear mitochondrial diseases</i> (1) Neumología / <i>Pneumological disease</i> (1) Oncología hereditaria / <i>Hereditary oncology disease</i> (1) </p> <p> Secuenciación Masiva en Paralelo (NGS) del exoma completo (WES) por terminación reversible cíclica. <i>Massive Parallel Sequencing (NGS) of the whole exome (WES) by reversible cyclic termination.</i> </p> <p> Técnica de confirmación: Sanger y digital droplet PCR (ddPCR) <i>Confirmation technique: Sanger and digital droplet PCR (ddPCR)</i> </p>	<p> Procedimiento interno (2) <i>Internal procedure</i> CAL-DOC-03 </p>

- (1) Alcance flexible: el laboratorio puede incorporar nuevas pruebas dentro de la categoría y dispone de una lista de análisis acreditados a disposición del cliente de acuerdo con NT-48. / *Flexible scope: the laboratory can incorporate new tests within the category and has a list of accredited analyses available to the customer in accordance with NT-48.*
- (2) Alcance flexible: el laboratorio puede cambiar los equipos/kits y dispone de una lista de análisis acreditados a disposición del cliente de acuerdo con NT-48. / *Flexible scope: the laboratory can change the equipment/kits and has a list of accredited analyses available to the customer in accordance with NT-48.*