

  Germans Trias i Pujol Hospital LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 1 de 57			

Secció Genòmica Clínica Responsable Dra. Elisabeth Castellanos Localització Institut de Recerca Germans Trias i Pujol, 2a Planta, Telèfon 935543068					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
Panell NGS NF1: Neurofibromatosis tipus 1 i Síndrome de Legius Catàleg ICS: GE28611	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes:</u> NF1, SPRED1 (Panel App, Juny 2025)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada).					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 2 de 57			

- Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
Panell NGS NF1: Neurofibromatosis tipus 1 i Síndrome de Legius Catàleg ICS: GE28611	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Genes: NF1, SPRED1</u> (Panel App, Juny 2025)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada).					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 3 de 57			

-Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
Panell NGS NF1: Neurofibromatosis tipus 1 i Síndrome de Legius Catàleg ICS: -	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de tumor) <u>Genes: NF1, SPRED1</u> (Panel App, Juny 2025)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada).					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 4 de 57			

-Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
Panell NGS TSC: Esclerosi tuberosa Catàleg ICS: GE29611	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes:</u> TSC1, TSC2 (Panel App, Juny 2025)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenidors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenidors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 5 de 57			

Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
Panell NGS TSC: Esclerosi tuberosa Catàleg ICS: GE29611	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <i>Genes: TSC1, TSC2 (Panel App, Juny 2025)</i>	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025

Panell NGS TSC: Esclerosi tuberosa Catàleg ICS: -	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de tumor) <u>Genes:</u> TSC1, TSC2 (Panel App, Juny 2025)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 7 de 57			

Panell NGS SWN: Schwannomatosis Catàleg ICS: GE28711	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes:</u> <i>NF2, SMARCB1, LZTR1, SUFU, SMARCE1, SUFU, PDGFB</i> (Panel App, Juny 2025, excepte DGCR8)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenidors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenidors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 8 de 57			

Panell NGS SWN: Schwannomatosis Catàleg ICS: GE28711	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Genes:</u> <i>NF2, SMARCB1, LZTR1, SUFU, SMARCE1, SUFU, PDGFB</i> (Panel App, Juny 2025, excepte DGCR8)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 9 de 57			

Panell NGS SWN: Schwannomatosis Catàleg ICS: -	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de tumor) <u>Genes:</u> <i>NF2, SMARCB1, LZTR1, SUFU, SMARCE1, SUFU, PDGFB</i> (Panel App, Juny 2025, excepte DGCR8)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
Panell NGS ARTR: Tumors Rhabdoides	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes:</u> <i>SMARCB1, SMARCA4</i> (Panel App, Juny 2025)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 10 de 57

Catàleg ICS: GN34911					
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenidors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenidors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS ARTR: Tumors Rhabdoides Catàleg ICS: GN34911	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025
	Full 11 de 57

	<u>Genes:</u> <i>SMARCB1, SMARCA4</i> (Panel App, Juny 2025)				
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS ARTR: Tumors Rhabdoides Catàleg ICS: -	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de tumor) <u>Genes:</u> <i>SMARCB1, SMARCA4</i> (Panel App, Juny 2025)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 12 de 57

Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:

- Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL.
- Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient.
- Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat.

Condicions preanalítiques:

- Tipus de mostra: ADN
- Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL
- Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies.
- Criteris de rebuig:
 - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1).
 - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi.
 - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra).
 - Mostra insuficient
 - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada).
- Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)

Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS DICER: Síndrome hereditari de predisposició a tumors associats a DICER1 Catàleg ICS: GE00411	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes:</u> <i>DICER 1</i> (Panel App, Juny 2025)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 13 de 57

<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA
--

Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS DICER: Síndrome hereditari de predisposició a tumors associats a DICER1 Catàleg ICS: GE00411	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Genes:</u> <i>DICER 1</i>(Panel App, Juny 2025)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 14 de 57

Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:

- Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL.
- Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient.
- Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat.

Condicions preanalítiques:

- Tipus de mostra: ADN
- Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL
- Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies.
- Criteris de rebuig:
 - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1).
 - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi.
 - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra).
 - Mostra insuficient
 - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada).
- Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)

Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS DICER: Síndrome hereditari de predisposició a tumors associats a DICER1 Catàleg ICS: -	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de tumor) <u>Genes:</u> <i>DICER 1</i> (Panel App, Juny 2025)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 15 de 57

<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS RASos: RAsopaties Catàleg ICS: GG54571	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes:</u> <i>A2ML, BRAF, CBL, GRB2, HRAS, LZTR1, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RRAS, RASA1, RASA2, RIT1, SPRED1, SOS1, SOS2, SHOC2</i> (ClinGen – NIH, Juny 2025, PMID: 30311384)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 16 de 57

<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS RASos: RAsopaties Catàleg ICS: GG54571	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Genes:</u> A2ML, BRAF, CBL, GRB2, HRAS, LZTR1, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RRAS, RASA1, RASA2,	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 17 de 57

	<i>RIT1, SPRED1, SOS1, SOS2, SHOC2</i> (ClinGen – NIH, Juny 2025, PMID: 30311384)				
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS EXT: Exostosis Múltiple	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes:</u> <i>EXT1, EXT2</i> (Panel App, Juny 2025)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1

  Germans Trias i Pujol Hospital LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004	
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP	
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 18 de 57

Catàleg ICS: GE85911 + GE86011					
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenidors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenidors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 19 de 57			

Panell NGS EXT: Exostosis Múltiple Catàleg ICS: GE85911 + GE86011	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Genes:</u> <i>EXT1</i> , <i>EXT2</i> (Panel App, Juny 2025)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 20 de 57			

Panell NGS GIST: Predisposició a GIST Catàleg ICS: GE62911	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes:</u> <i>KIT, NF1, PDGFR1, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD</i> (Panel App, Juny 2025, incloent NF1 per solapament clínic)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenidors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenidors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 21 de 57			

Panell NGS GIST: Predisposició a GIST Catàleg ICS: GE62911	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <i>Genes: KIT, NF1, PDHA, SDHB, SDHC, SDHD (Panel App, Juny 2025, incloent NF1 per solapament clínic, excepte PDGFR1)</i>	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025

Panell NGS GIST: Predisposició a GIST Catàleg ICS: GT299DT	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de tumor) <u>Genes:</u> <i>KIT, NF1, PDHA, SDHB, SDHC, SDHD</i> (Panel App, Juny 2025, incloent NF1 per solapament clínic, excepte <i>PDGFR1</i>)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenidors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs

  Germans Trias i Pujol Hospital LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004	
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP	
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 23 de 57

Panell NGS Pheo-Para: Predisposició a Paraganglioma i Feocromocitoma hereditari Catàleg ICS: GE62611 + GE85911	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes:</u> <i>CDC73, CDKN1B, CDKN2A, DNMT3A, EGLN1, EGLN2, FH, KIF1B, MDH2, MAX, MEN1, NF1, RET, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, TMEM127, VHL</i> (Panel App, Juny 2025, incloent NF1 per solapament clínic)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 24 de 57

Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS Pheo-Para: Predisposició a Paraganglioma i Feocromocitoma hereditari Catàleg ICS: GE62611 + GE85911	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <i>Genes: CDC73, CDKN1B, CDKN2A, DNMT3A, EGLN1, EGLN2, FH, KIF1B, MDH2, MAX, MEN1, NF1, RET, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, TMEM127, VHL (Panel App, Juny 2025, incloent NF1 per solapament clínic)</i>	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1

Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:

- Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL.
- Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient.
- Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat.

Condicions preanalítiques:

- Tipus de mostra: ADN
- Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL
- Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies.
- Criteris de rebuig:
 - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1).
 - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi.
 - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra).
 - Mostra insuficient
 - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada).

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 25 de 57			

-Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
Panell NGS Neo_Endocrí: Predisposició a tumors endocrins hereditaris Catàleg ICS: GN33511	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <i>Genes: AIP, APC, CDC73, CDKN1B, CDKN2A, DNMT3A, EGLN1, EGLN2, FH, KIF1B, MDH2, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, TMMEM127, VHL</i> (Panel App, Juny 2025, Genereview, però incloent NF1 per solapament clínic)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada).					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 26 de 57			

- Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
Panell NGS Neo_Endocrí: Predisposició a tumors endocrins hereditaris Catàleg ICS: GN33511	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Genes:</u> <i>AIP, APC, CDC73, CDKN1B, CDKN2A, DNMT3A, EGLN1, EGLN2, FH, KIF1B, MDH2, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, TMEM127, VHL</i> (Panel App, Juny 2025, Genereview, però incloent NF1 per solapament clínic)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1).					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 27 de 57

- Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS Alport: Síndrome d'Alport/ Glomerulopatia Catàleg ICS: GE73611	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) Gens: <i>ACTN4, ANLN, APOE, APOL1, ARHGDIA, CD2AP, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, DGKE, EMP2, FN1, GLA, INF2, LMX1B, MAGI2, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP85, NUP93, PAX2, PLCE1, PTPRO, SGPL1, TRPC6, WT1</i> (Panel App, Agost 2025) <i>ANKFY1, ARHGAP24, COL4A6, GAPVD1, NUP160 i NUP205</i> (SRNS, Genereviews, Agost 2025), <i>TTR</i> (PMID: 36003663)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 28 de 57

-Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS Alport: Síndrome d'Alport/ Glomerulopatia Catàleg ICS: GE73611	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) Gens: <i>ACTN4, ANLN, APOE, APOL1, ARHGDIA, CD2AP, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, DGKE, EMP2, FN1, GLA, INF2, LMX1B, MAGI2, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP85, NUP93, PAX2, PLCE1, PTPRO, SGPL1, TRPC6, WT1</i> (Panel App, Agost 2025) <i>ANKFY1, ARHGAP24, COL4A6, GAPVD1, NUP160 i NUP205</i> (SRNS, Genereviews, Agost 2025), <i>TTR</i> (PMID: 36003663)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 29 de 57

<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS Ciliopaties: Poliquisoti Renal/ Ciliopaties / Nefropatia túbul-intersticial Catàleg ICS: GE81311 + GN36411 + GT24511	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Gens:</u> <i>AHI1, ALG5, ALG8, ALG9, ANKS6, ARL13B, ARMC9, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP104, CEP290, CEP41, CSPP1, DNAJB11, DZIP1L, GANAB, HNF1B, IFT140, INPP5E, INVS, IQCB1, KIAA0586, MAPKBP1, MKS1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PKD1, PKD2, PKHD1, RPGRIP1L, SDCCAG8, TCTN2,</i>	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 30 de 57

	<i>TMEM216, TMEM67, TSC2, TTC21B, UMOD, WDR19, XPNPEP3, ZNF423</i> (Panel App, Agost 2025) <i>BICC1</i> (PubMed: 21922595), <i>FAN1</i> (PMID: 27335639), <i>SLC41A1</i> (PMID: 33039432) <i>NOTCH2, REN</i> (ClinGen Kidney Cystic and Ciliopathy Disorders Gene Curation Expert Panel, Agost 2025)				
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenidors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenidors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 31 de 57			

Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
Panell NGS Ciliopaties: Poliquisoti Renal/ Ciliopaties / Nefropatia túbul-intersticial Catàleg ICS: GE81311 + GN36411 + GT24511	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Gens:</u> <i>AHI1, ALG5, ALG8, ALG9, ANKS6, ARL13B, ARMC9, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP104, CEP290, CEP41, CSPP1, DNAJB11, DZIP1L, GANAB HNF1B, IFT140, INPP5E, INVS, IQCB1, KIAA0586, MAPKBP1, MKS1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PKD1, PKD2, PKHD1, RPGRIP1L, SDCCAG8, TCTN2, TMEM216, TMEM67, TSC2, TTC21B, UMOD, WDR19, XPNPEP3, ZNF423</i> (Panel App, Agost 2025) <i>BICC1</i> (PubMed: 21922595), <i>FAN1</i> (PMID: 27335639), <i>SLC41A1</i> (PMID: 33039432) <i>NOTCH2, REN</i> (ClinGen Kidney Cystic and Ciliopathy Disorders Gene Curation Expert Panel, Agost 2025)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 32 de 57

-Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS PKD: CAKUT Catàleg ICS: GE73611	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Gens:</u> <i>ACE, AGT, AGTR1, BMP4, CTU2, DACH1, DLG1, DSTYK, EYA1, FAT4, FGF20, GATA3, GREB1L, HPSE2, ITGA8, KIF12, NRIP1, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO2, SALL1, SIX2, SIX5, SLIT2, SRGAP1, TBX18, TRPS1</i> (Panel App, 2025) <i>CHD1L</i> (PMID: 22146311), <i>GDNF</i> (PMID: 38025229), <i>SIX1</i> (PMID: 37499630), <i>SOX17</i> (PMID: 20960469), <i>UPK3A</i> (ClinGen Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract Gene Curation Expert Panel, Agost 2025)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025
	Full 33 de 57

<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS PKD: CAKUT Catàleg ICS: GE73611	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 34 de 57

	<u>Gens:</u> <i>ACE, AGT, AGTR1, BMP4, CTU2, DACH1, DLG1, DSTYK, EYA1, FAT4, FGF20, GATA3, GREB1L, HPSE2, ITGA8, KIF12, NRIP1, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO2, SALL1, SIX2, SIX5, SLIT2, SRGAP1, TBX18, TRPS1</i> (Panel App, 2025) <i>CHD1L</i> (PMID: 22146311), <i>GDNF</i> (PMID: 38025229), <i>SIX1</i> (PMID: 37499630), <i>SOX17</i> (PMID: 20960469), <i>UPK3A</i> (ClinGen Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract Gene Curation Expert Panel, Agost 2025)				
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada).					

  Germans Trias i Pujol Hospital LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 35 de 57			

-Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
MUC1: Malaltia renal tubulointersticial [MUC1] Catàleg ICS: GT29511	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Gens:</u> <i>MUC1</i>	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 36 de 57			

Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
MUC1: Malaltia renal tubulointersticial [MUC1] Catàleg ICS: GT29511	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Gens:</u> <i>MUC1</i>	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 37 de 57			

Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
Panell NGS PKD: Tubulopaties Catàleg ICS: GE97611	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <i>Gens: AGXT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CaSR, CLCN5, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CUL3, CYP24A1, GNA11, GRHPR, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, KLHL3, MAGED2, OCRL, REN, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC2A9, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SLC9A3R1, SLC12A1, SLC12A3, SLC22A12, SLC34A1, SLC34A3, WDR72, WNK1, WNK4 (PanelApp, Agost 2025) CLCNKA (PMID: 32238367)</i>	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenidors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenidors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada).					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 38 de 57			

- Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Númer o de tubs
Panell NGS PKD: Tubulopaties Catàleg ICS: GE97611	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Gens:</u> AGXT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CaSR, CLCN5, CLCNKB, CLDN10, CLDN16,CLDN19, CUL3, CYP24A1, GNA11, GRHPR, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, KLHL3, MAGED2, OCRL, REN, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC2A9, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SLC9A3R1, SLC12A1, SLC12A3, SLC22A12, SLC34A1, SLC34A3, WDR72, WNK1, WNK4 (PanelApp, Agost 2025) CLCNKA (PMID: 32238367)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD AcIB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 39 de 57

-Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS PKD: Alteracions dels complement/ sHUA Catàleg ICS: GN31911	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) Gens: <i>ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, DGKE, PLG, THBD, VTN</i> (Genereviews, Agost 2025)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 40 de 57

-Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell NGS PKD: Alteracions del complement/sHUA Catàleg ICS: GN31911	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) Gens: <i>ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, DGKE, PLG, THBD, VTN</i> (Genereviews, Agost 2025)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat.					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 41 de 57

<u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell Virtual WES Epilepsia: Epilepsia Catàleg ICS: GE56185	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes</u> inclosos en HP:0001250 i derivats	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 42 de 57

-Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell Virtual WES Epilepsia: Epilepsia Catàleg ICS: GE56185	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Genes</u> inclosos en HP:0001250 i derivats	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 43 de 57

-Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècime n	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell Virtual WES MODY: Maturity-onset diabetes of the Young Catàleg ICS: GE56185	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes</u> inclosos en HP:0004904 I derivats	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 44 de 57

-Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies.

-Criteris de rebuig:

- Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi.
- Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra).
- Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada).
- Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat).

-Interferències: NA

Descripció de la prova	Magnitud	Espècime n	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell Virtual WES MODY: Maturity-onset diabetes of the Young Catàleg ICS: GE56185	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Genes</u> inclosos en HP:0004904 I derivats	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1

Condicionis per a l'extracció / recollida de mostra:

- Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL.
- Condicionis d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient.
- Condicionis de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat.

Condicionis preanalítiques:

- Tipus de mostra: ADN
- Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL
- Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies.
- Criteris de rebuig:

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 45 de 57			

- Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècime n	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell Virtual WES Talla Baixa: Talla Baixa Catàleg ICS: GE56185	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes</u> inclosos en HP:0004322 I derivats	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi.					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 46 de 57			

- Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècime n	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell Virtual WES Talla Baixa: Talla Baixa Catàleg ICS: GE56185	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Genes</u> inclosos en HP:0004322 I derivats	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada).					

  Germans Trias i Pujol Hospital LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025

-Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell Virtual WES Paraplègia espàstica: Paraplègia espàstica Catàleg ICS: GE56185	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes</u> inclosos en HP:0001258 I derivats	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat).					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 48 de 57			

-Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècime n	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell Virtual WES Paraplègia espástica: Paraplègia espástica Catàleg ICS: GE56185	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Genes</u> inclosos en HP:0001258 I derivats	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					

  Germans Trias i Pujol Hospital LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 49 de 57			

Descripció de la prova	Magnitud	Espècime n	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell Virtual WES Displàsia esquelètica: Displàsia esquelètica Catàleg ICS: GE56185	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes</u> inclosos en HP:0002652I derivats	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenedors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 50 de 57			

Descripció de la prova	Magnitud	Espècime n	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs
Panell Virtual WES Displàsia esquelètica: Displàsia esquelètica Catàleg ICS: GE56185	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Genes</u> inclosos en HP:0002652I derivats	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècime n	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs

  Germans Trias i Pujol Hospital LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 51 de 57			

Panell NGS FH: Hipercolesterolèmia Familiar Catàleg ICS: G27511	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (sang perifèrica) <u>Genes</u> LDLR, APOE, PCSK9 (Panel App, Juny 2025, excepte AIP, PRKAR1A)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenidors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenidors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 52 de 57			

Panell NGS FH: Hipercolesterolèmia Familiar Catàleg ICS: G27511	Estudi de mutacions d'un panell dirigit per NGS (ADN de sang perifèrica) <u>Genes</u> LDLR, APOE, PCSK9 (Panel App, Juny 2025, excepte AIP, PRKAR1A)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs

  Germans Trias i Pujol Hospital LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025

Estudi de variants (SNVs, INDELs) identificades prèviament Catàleg ICS: G28972	Estudi de variants per Sanger (sang perifèrica)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenidors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenidors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècime n	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004				
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP				
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 54 de 57			

Estudi de variants (SNVs, INDELs) identificades prèviament Catàleg ICS: G28972	Estudi de variants per Sanger (ADN de sang perifèrica)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenedors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 55 de 57

Estudi de variants (CNVs) identificades prèviament Catàleg ICS: en funció del gen	Estudi de variants per MLPA (sang perifèrica)	Sang	Tub Sang EDTA Lila 10 mL	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Preparació del pacient: NA -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és en les 24h post-extracció, a temperatura ambient. Si l'enviament és posterior a 48 hores de de l'extracció, conservar a temperatura ambient o refrigerat fins enviament. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: Sang -Volum recomanable de mostra: >5 mL -Volum mínim de mostra: 1 mL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de sang perifèrica és estable a una temperatura d'entre 2-8°C durant 15 dies i a 15-25 °C durant 5 dies. -Criteris de rebuig: - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenidors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostres / Contenidors inadequades per a les proves sol·licitades (per exemple: mostra Insuficient, coagulada o contaminada). - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: anticoagulant inadequat, Tª de transport inadequada, temps des de l'extracció inadequat). -Interferències: NA					
Descripció de la prova	Magnitud	Espècimen	Tipus de tub	Temps de resposta	Número de tubs

 LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004	
	PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP	
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025	Full 56 de 57

Estudi de variants (CNVs) identificades prèviament Catàleg ICS: en funció del gen	Estudi de variants per MLPA (ADN de sang perifèrica)	ADN	Tub eppendorf amb DNA extret (1ug)	75 dies	1
<u>Condicions per a l'extracció / recollida de mostra:</u> -Concentració: Es necessita una concentració mínima d'ADN de 1000 ng en un volum mínim de 15uL. -Condicions d'obtenció i recollida de la mostra: ADN de puresa òptima valor 260/280 i 260/230 entre 1,8-2,2. Tub a temperatura ambient. -Condicions de conservació i transport al laboratori: si és immediat a temperatura ambient / si és superior a 48 hores transport refrigerat. <u>Condicions preanalítiques:</u> -Tipus de mostra: ADN -Volum mínim de mostra: 500 ng en un volum de 10uL -Estabilitat de la magnitud: La mostra de DNA és estable a -20°C >1any, a 15-25 °C >7 dies. -Criteris de rebuig: - Mostra de mala qualitat (Abs 260/280 i Abs 260/230 <1). - Identificació incorrecta o incompleta: Es rebutjaran aquelles mostres no identificades (sense etiqueta), amb doble etiqueta, pertanyents a un altre pacient o on les dades clíniques aportades es considerin contradictores o insuficients per dur a terme l'estudi. - Contenidors buits (sense mostra) o trencats (vessament de mostra). - Mostra insuficient - Mostres mantingudes o emmagatzemades en condicions inadequades (per exemple: Tª de transport inadequada). -Interferències: ADN molt fragmentat (DIN <3 per ADN sang, <1 en teixit tumoral) o brut (Abs 260/280 i 260/230 <1,3)					

  Germans Trias i Pujol Hospital LABORATORI CLÍNIC METROPOLITANA NORD ACiB_ ISO 15189 Gestió de la Qualitat	15189 Format - PG-AC-003-004 PG-AC-003(004) Catàleg de Serveis HGTiP
EDICIÓ: 1.1	22/10/2025 Full 57 de 57

Les sol·licituds externes (d'altres centres) arriben al LCMN en format paper. Les sol·licituds d'estudis genètics des de centres externs es generen generalment amb els documents del propi centre, el qual ha de contenir una informació mínima indicada en el Catàleg de Serveis, tot i que tenim un model per aquells centres que ho requereixin (imprès 9681).