

## INSTITUTO DE MEDICINA GENÓMICA, S.L.

Dirección / *Address*: Parque Científico-Universidad de Valencia, C/ Catedrático Agustín Escardino, 9.  
Edificio 3; 46980 Paterna (Valencia)

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

Actividad: Laboratorio clínico (*Medical laboratory*)

Acreditación / *Accreditation* nº: **972/LE2270**

Fecha de entrada en vigor / *Coming into effect*: 12/02/2016

---

### ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN *SCHEDULE OF ACCREDITATION*

(Rev./ *Ed. 6* fecha / *Date* 20/12/2019)

**Instalaciones donde se llevan a cabo las actividades cubiertas por esta acreditación / *Locations where the activities covered by accreditation are performed:***

Parque Científico-Universidad de Valencia, C/ Catedrático Agustín Escardino, 9. Edificio 3; 46980 Paterna, Valencia

Avda. de Andalucía 27. Edificio Jábega IV, locales 2 y 3. 29006 Málaga (&)

(&) En esta instalación se realiza únicamente la etapa de extracción de ADN genómico humano

(&) *In this location, only the stage of extraction of human genomic DNA is performed*

### GENÉTICA MÉDICA/MEDICAL GENETICS ..... 2

---

ENAC es firmante de los Acuerdos de Reconocimiento Mutuo establecidos en el seno de la European co-operation for Accreditation (EA) y de las organizaciones internacionales de organismos de acreditación, ILAC e IAF ([www.enac.es](http://www.enac.es))

ENAC is signatory of the Multilateral Recognition Agreements established by the European and International organizations of Accreditation Bodies EA, ILAC and IAF. For more information [www.enac.es](http://www.enac.es)

Accreditation will remain valid until notification to the contrary. This accreditation is subject to modifications, temporary suspensions and withdrawal. Its validity can be confirmed at [www.enac.es](http://www.enac.es)

ENAC es firmante de los Acuerdos de Reconocimiento Mutuo establecidos en el seno de la European co-operation for Accreditation (EA) y de las organizaciones internacionales de organismos de acreditación, ILAC e IAF ([www.enac.es](http://www.enac.es))

**Código Validación Electrónica:** 07237pjk68e1UW4nGW

La acreditación mantiene su vigencia hasta notificación en contra. La presente acreditación está sujeta a modificaciones, suspensiones temporales y retirada.

Su vigencia puede confirmarse en <https://www.enac.es/web/enac/validacion-electronica> o haciendo clic **aquí**

**GENÉTICA MÉDICA/MEDICAL GENETICS**

<b>ESPÉCIMEN / MUESTRA</b> <i>Specimen/Sample</i>	<b>PRUEBAS/ESTUDIOS</b> <b>EXAMINATIONS</b> <b>Método</b> <b>Method</b>	<b>PROCEDIMIENTO</b> <b>(método comercial, procedimiento interno, protocolos reconocidos, equipos)</b> <b>PROCEDURES</b> <b>(commercial methods, in-house methods, recognized protocols, equipment)</b>
Sangre/ <i>Blood</i> ADN/ <i>DNA</i> Saliva/ <i>Saliva</i>	<p>Exoma clínico dirigido a las siguientes patologías:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Ataxia</li> <li>- Autismo</li> <li>- Cáncer Hereditario</li> <li>- Diabetes monogénica</li> <li>- Diabetes MODY</li> <li>- Discapacidad intelectual</li> <li>- Distrofia de cinturas</li> <li>- Enfermedad de Parkinson</li> <li>- Epilepsias</li> <li>- Esclerosis Lateral Amiotrófica</li> <li>- Hiperlaxitud</li> <li>- Hipoacusia</li> <li>- Miocardiopatías</li> <li>- Neuropatías</li> <li>- Paraparesia/paraplejía espástica</li> <li>- Retinosis Pigmentaria y distrofias de retina</li> </ul> <p>Detección de mutaciones germinales (SNV, INDELS, CNV) por secuenciación masiva<sup>(1)</sup></p> <p><i>Targeted clinical exome associated with:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>Amyotrophic lateral sclerosis</i></li> <li>- <i>Ataxia</i></li> <li>- <i>Autism</i></li> <li>- <i>Body skin hyperlaxity due to vitamin K-dependent coagulation factor deficiency</i></li> <li>- <i>Cardiomyopathies</i></li> <li>- <i>Epilepsies</i></li> <li>- <i>Hearing impairment</i></li> <li>- <i>Hereditary cancer</i></li> <li>- <i>Intellectual disability</i></li> <li>- <i>Limb-Girdle Muscular Dystrophy</i></li> <li>- <i>Monogenic diabetes</i></li> <li>- <i>Mody diabetes</i></li> <li>- <i>Neuropathies</i></li> <li>- <i>Paraparesis</i></li> <li>- <i>Parkinson disease</i></li> <li>- <i>Retinitis pigmentosa and retinal dystrophies</i></li> </ul> <p><i>Detection of germline mutations (SNV, INDELS, CNV) by targeted next-generation sequencing panel<sup>(1)</sup></i></p>	<p>Procedimientos internos  <i>Internal procedures</i></p> <p>PNT-TEC-BIO-017</p> <p>PNT-TEC-BIO-029</p> <p>PNT-TEC-BIO-011</p> <p>PNT-TEC-BIOINFO-022</p> <p>PNT-TEC-BIOINFO-025</p> <p>PNT-TEC-BIO-024</p> <p>PNT-TEC-BIO-027</p>

(1) Alcance flexible: el laboratorio dispone de una lista de Pruebas Acreditadas a disposición del cliente según se establece en el documento NT-48 de ENAC.

<sup>(1)</sup> Flexible scope: according to NT-48 the list of accredited tests is available from the laboratory upon request