

## NIMGENETICS, GENÓMICA Y MEDICINA, S.L.

Dirección / Address: Avenida Isla Graciosa, 3 - Planta Baja 28703 San Sebastián de los Reyes (Madrid)

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

Actividad/ Activity: Laboratorio clínico (medical laboratory)

Acreditación / Accreditation nº: **1212/LE2336**

Fecha de entrada en vigor / Coming into effect: 29/07/2016

### ALCANCE DE LA ACREDITACIÓN SCHEDULE OF ACCREDITATION

(Rev./Ed. 9 fecha / Date 06/10/2023)

**GENÓMICA/Genomics..... 1**

#### GENÓMICA/Genomics

<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, ADN extraído de sangre <i>blood, DNA from blood</i>	Detección de alteraciones genéticas por cambio en número de copias de ADN (CNVs) relacionadas con retraso mental y síndromes polimalformativos mediante Hibridación Genómica comparada con array CGH (postnatal, 60K)  <i>Detection of genetic alterations due to copy number variations (CNVs) related with mental retardation and polimalformative syndromes, using Compared Genomic Hybridization with array CGH (postnatal, 60K)</i>	Procedimiento interno <i>Internal procedure.</i>  KaryoNIM® Postnatal 60K  PG0501 Ed.5 PG0601 Ed.8 PG0701 Ed.6 PG0801 Ed.7
	Detección de alteraciones genéticas por cambio en número de copias de ADN (CNVs) relacionadas con retraso mental, síndromes polimalformativos y regiones de interés neuro pediátrico mediante Hibridación Genómica comparada con array CGH (postnatal, 180K)  <i>Detection of genetic alterations due to copy number variations (CNVs) related with mental retardation, polimalformative syndromes, and regions of neuro pediatric interest by Genomic Hybridization compared with CGH array (postnatal, 180K)</i>	Procedimiento interno <i>Internal procedure.</i>  KaryoNIM® Postnatal 180K Autismo  PG0501 Ed.5 PG0601 Ed.8 PG0701 Ed.6 PG0801 Ed.7

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:** 49eq1D9h45l9q50sy4

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**

<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>
<p>Sangre, Saliva ADN extraído de las muestras anteriores <i>Blood,</i> <i>Saliva</i> <i>DNA extracted from the above samples</i></p>	<p>Estudio de variantes (SNVs, Indels, CNVs) en línea germinal (postnatal):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Exoma clínico dirigido mediante paneles de genes asociados a patologías</li> <li>- Exoma clínico dirigido según fenotipo</li> <li>- Exoma clínico Tríó</li> </ul> <p><i>Study of variants (SNVs, Indels, CNVs) in germinal line (postnatal):</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>Directed clinical exome by gene panels associated to pathologies</i></li> <li>- <i>Directed clinical exome by phenotype</i></li> <li>- <i>Clinical Trio exome</i></li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Cardiovascular/ <i>cardiovascular</i> (1)</li> <li>• Endocrinológica/ <i>endocrinological</i> (1)</li> <li>• Nefrológica/ <i>nephrological</i> (1)</li> <li>• Neurológica/ <i>neurological</i> (1)</li> <li>• Neuropediátrica/ <i>neuropediatric</i> (1)</li> <li>• Oftalmológica/ <i>ophthalmologic</i> (1)</li> </ul> <p>Secuenciación Masiva en Paralelo (NGS) del exoma clínico (CES) por terminación reversible cíclica <i>Next Generation Sequencing (NGS) of clinical exome by cyclical reversible termination</i></p> <p>Técnicas de confirmación: Sanger, array y MLPA. <i>Confirmation techniques: Sanger, array and MLPA</i></p>	<p>Procedimientos internos (2) <i>In-house methods</i></p> <p>PG0501 Ed.5 PG0603 Ed.6 PG0703 01 Ed.4 PRPG0703-02 Ed.4 PRPG0703-04 Ed.5 PRPG0803-01 Ed.3 PRPG0803-02 Ed.2 PRPG0803-03 Ed.2</p>

(1) Alcance flexible: el laboratorio puede incorporar nuevas pruebas dentro de la categoría y dispone de una lista de análisis acreditados a disposición del cliente de acuerdo con NT-48.

*(1) Flexible scope: the laboratory can incorporate new tests within the category and has a list of accredited analyses available to the customer in accordance with NT-48.*

(2) Alcance flexible: el laboratorio puede cambiar los equipos/kits y dispone de una lista de análisis acreditados a disposición del cliente de acuerdo con NT-48.

*(2) Flexible scope: the laboratory can change the equipment/kits and has a list of accredited analyses available to the customer in accordance with NT-48.*

<b>ESPÉCIMEN / MUESTRA</b> <i>Specimen/Sample</i>	<b>PRUEBAS/ESTUDIOS</b> <b>EXAMINATIONS</b>  <b>Método</b> <i>Method</i>	<b>PROCEDIMIENTO</b> <b>PROCEDURES</b>
<p>Sangre, ADN extraído del plasma</p> <p><i>Blood, DNA from plasma</i></p>	<p>Cribado de aneuploidías fetales (cromosomas 13, 18, 21, X e Y) y determinación del sexo fetal en sangre materna por secuenciación masiva NGS</p> <p><i>Screening for fetal aneuploidies (chromosomes 13, 18, 21, X and Y) and determination of fetal sex in maternal blood by NGS massive sequencing</i></p>	<p>Método CE-IVD <i>CE-IVD method</i></p> <p>NIFTY® (Non-Invasive Fetal Trisomy test)            MGISP-960 Automated Sample Preparation System            DNBSEQ-G400 sequencer            NIFTY Software análisis bioinformático</p> <p>PG0602            PRPG0602-01            PRPG0602-02            PRPG0602-05            PRPG0602-06            PRPG0702-01            PG0802</p>