

Laboratorio Clínico
Gendiag.exe, S.L.

GENDIAG.LAB

Cartera Prestación Servicios



18/09/2017

RESUMEN CARTERA SERVICIOS

PRUEBA	DESCRIPCIÓN	TECNOLOGÍA (MÉTODO)	TIPO MUESTRA	CANTIDAD MÍNIMA	TIEMPO RESPUESTA
Cardio inCode Check	Análisis (genotipado) de 171 marcadores genéticos (SNPs)¹ que permiten conocer con mayor precisión el riesgo del paciente de sufrir un evento cardiovascular (angina, IAM, ictus y arteriopatía periférica) en los próximos 10 años y proporcionan información sobre la predisposición genética a desarrollar los factores de riesgo cardiovascular clásicos.	Extracción manual o automática de DNA de sangre o saliva. Cuantificación espectrofotométrica (UV). Genotipado con tecnología TaqMan Fluidigm	Sangre Saliva gDNA	Sangre: 1 mL Saliva: 2-0.5 mL gDNA: 1.5 µg a una concentración ≥ 50 ng/µL	5 semanas máximo.
Cardio inCode Score	Análisis (genotipado) de 12 marcadores genéticos (SNPs)¹ que permiten conocer con mayor precisión el riesgo del paciente de sufrir un evento cardiovascular (angina, IAM, ictus y arteriopatía periférica) en los próximos 10 años.	Extracción manual o automática de DNA de sangre o saliva. Cuantificación espectrofotométrica (UV y fluorescencia). Genotipado con tecnología KASP de LGC Genomics o TaqMan Fluidigm	Sangre Saliva gDNA	Sangre: 1 mL Saliva: 2-0.5 mL gDNA: 1.5 µg a una concentración ≥ 50 ng/µL	5 semanas máximo.
Nutri inCode	Análisis (genotipado) de 165 marcadores genéticos (SNPs)¹ que informan sobre la predisposición genética a obesidad y sobre la respuesta favorable a las diferentes intervenciones terapéuticas para los pacientes con sobrepeso y obesidad.	Extracción manual o automática de DNA de sangre o saliva. Cuantificación espectrofotométrica (UV y fluorescencia). Genotipado con tecnología TaqMan Fluidigm	Sangre Saliva gDNA	Sangre: 1mL Saliva: 2-0.5 mL gDNA: 1.5 µg a una concentración ≥ 50 ng/µL	5 semanas máximo.
Thrombo inCode	Análisis simultáneo (genotipado) de 12 marcadores genéticos (SNPs y mutaciones)¹ que informan sobre el riesgo de padecer eventos trombóticos.	Extracción manual o automática de DNA de sangre o saliva. Cuantificación espectrofotométrica (UV). Genotipado con Tecnología KASP de LGC Genomics o TaqMan Fluidigm.	Sangre Saliva gDNA	Sangre: 1mL Saliva: 2-0.5 mL gDNA: 750 ng a una concentración ≥ 50 ng/µL	5 semanas máximo.
Lipid inCode ²	Análisis (secuenciación masiva) de variantes genéticas en 7 genes¹ asociadas al diagnóstico genético de la Hipercolesterolemia Familiar (HF) y fenotipos clínicos relacionados (Hipercolesterolemia Autosómica Recesiva (ARH) y patologías asociadas a la Deficiencia de Lipasa Ácida Lisosomal (DLAL) y genotipado de 27 SNPs¹ relacionados con el manejo clínico de los pacientes con dislipemias (respuesta al tratamiento con estatinas, niveles plasmáticos de Lp(a), Hipercolesterolemia de causa poligénica y riesgo genético de enfermedad cardiovascular).	Extracción manual o automática de DNA de sangre o saliva. Cuantificación espectrofotométrica (UV y fluorescencia). Secuenciación Masiva con la química Sure Select QXT (Agilent), plataforma MiSeq (Illumina) y análisis de datos GendiCall (Gendiag.exe).	Sangre Saliva gDNA	Sangre: 1mL Saliva: 2 mL gDNA: 3 µg a una concentración ≥ 100 ng/µL	10 semanas máximo.
Extracción y Cuantificación de ADN ²	Obtención, purificación y cuantificación de la cantidad y calidad de gDNA a partir de muestras de saliva, sangre o ADN para procedimientos analíticos.	Extracción manual o automática y Cuantificación espectrofotométrica (UV y fluorescencia).	Sangre Saliva	Sangre: 1 mL Saliva: 2-0.5 mL	1 semana máximo.

1: Está disponible un listado actualizado de marcadores validados que se determinan en estas pruebas (PG-03_2_LAA); 2: esta actividad no está amparada por la acreditación de ENAC

SERVICIO:**Nutri InCode****DESCRIPCIÓN:**

Análisis de 165 marcadores genéticos (SNPs) que informan sobre la predisposición genética a obesidad y sobre la respuesta favorable a las diferentes intervenciones terapéuticas para los pacientes con sobrepeso y obesidad.

El servicio informa adicionalmente de las necesidades nutricionales específicas en función del genotipo.

Asimismo, este ensayo proporciona la base para una evaluación personalizada del riesgo de presentar enfermedades asociadas a la obesidad como osteoporosis, diabetes, síndrome metabólico, hipertensión y bajos niveles de HDL.

METODOLOGÍA:

- Extracción manual/automática de DNA de sangre o saliva.
- Cuantificación espectrofotométrica (UV y fluorescencia).
- Genotipado con tecnología TaqMan Fluidigm.

TIPO DE MUESTRA:

- Sangre (con anticoagulante EDTA o Citrato).
- Saliva (kits *Oragene-DNA-OG-500*, *Oragene-DNA-OG-510* y *ORACollect-DNA-OCR-100* de DNA Genotek, o kit PurFlock Ultra Flocked Swab en seco de Puritan).
- ADN genómico (gDNA).

CANTIDAD MÍNIMA DE MUESTRA:

- Saliva: 0,5-2mL (en función del Kit Oragene/Puritan utilizado)
- Sangre: 1 mL
- gDNA: 1.5 µg a una concentración ≥ 50 ng/µL (Concentración determinada por Nanodrop)

PROCEDIMIENTOS ANALÍTICOS RELACIONADOS:

- PA-01 Extracción DNA saliva
- PA-02 Extracción DNA sangre manual
- PA-03 Extracción DNA sangre automática
- PA-05 Cuantificación DNA
- PA-06 Normalización
- PA-09 Ensayo Genotipado Taqman Fluidigm

TIEMPO MÁXIMO DE RESPUESTA:

5 semanas

SERVICIO:**Cardio InCode Check****DESCRIPCIÓN:**

Análisis de 171 marcadores genéticos (SNPs) que permiten conocer con mayor precisión el riesgo del paciente de sufrir un evento cardiovascular (angina, IAM, ictus y arteriopatía periférica) en los próximos 10 años.

Asimismo, este ensayo proporciona información sobre la predisposición genética de la persona analizada para desarrollar los factores de riesgo cardiovascular clásicos (hipertensión arterial, niveles elevados de LDL-colesterol, niveles elevados de TG, niveles bajos de HDL-colesterol, diabetes mellitus, obesidad, tabaquismo -adicción a la nicotina-, y riesgo de trombosis arterial).

METODOLOGÍA:

- Extracción manual/automática de DNA de sangre o saliva.
- Cuantificación espectrofotométrica (UV y fluorescencia).
- Genotipado con tecnología TaqMan Fluidigm.

TIPO DE MUESTRA:

- Sangre (con anticoagulante EDTA o Citrato)
- Saliva (kits *Oragene-DNA-OG-500*, *Oragene-DNA-OG-510* y *ORACollect-DNA-OCR-100* de DNA Genotek, o kit PurFlock Ultra Flocked Swab en seco de Puritan)
- ADN genómico (gDNA)

CANTIDAD MÍNIMA DE MUESTRA:

- Saliva: 0,5-2mL (en función del Kit Oragene/Puritan utilizado)
- Sangre: 1 mL
- gDNA: 1.5 µg a una concentración ≥ 50 ng/µL (Concentración determinada por Nanodrop)

PROCEDIMIENTOS ANALÍTICOS RELACIONADOS

- PA-01 Extracción DNA saliva
- PA-02 Extracción DNA sangre manual
- PA-03 Extracción DNA sangre automática
- PA-05 Cuantificación DNA
- PA-06 Normalización
- PA-09 Ensayo Genotipado Taqman Fluidigm

TIEMPO MÁXIMO DE RESPUESTA:

5 semanas

SERVICIO:**Cardio InCode Score****DESCRIPCIÓN:**

Análisis de 12 marcadores genéticos (SNPs) que permiten conocer con mayor precisión el riesgo del paciente de sufrir un evento cardiovascular (angina, IAM, ictus y arteriopatía periférica) en los próximos 10 años.

METODOLOGÍA:

- Extracción manual/automática de DNA de sangre o saliva.
- Cuantificación espectrofotométrica (UV y fluorescencia).
- Genotipado con tecnología KASP de Kbiosciences/LGC Genomics o TaqMan Fluidigm.

TIPO DE MUESTRA:

- Sangre (con anticoagulante EDTA o Citrato)
- Saliva (kits Oragene-DNA-OG-500, Oragene-DNA-OG-510 y ORAcollect-DNA-OCR-100 de DNA Genotek, o kit PurFlock Ultra Flocked Swab en seco de Puritan)
- ADN genómico (gDNA)

CANTIDAD MÍNIMA DE MUESTRA:

- Saliva: 0,5-2mL (en función del Kit Oragene/Puritan utilizado)
- Sangre: 1 mL
- gDNA: 1.5 µg a una concentración ≥ 50 ng/µL (Concentración determinada por Nanodrop)

PROCEDIMIENTOS ANALÍTICOS RELACIONADOS:

- PA-01 Extracción DNA saliva
- PA-02 Extracción DNA sangre manual
- PA-03 Extracción DNA sangre automática
- PA-05 Cuantificación DNA
- PA-06 Normalización
- PA-08 Ensayo KASPar
- PA-09 Ensayo Genotipado Taqman Fluidigm

TIEMPO MÁXIMO DE RESPUESTA:

5 semanas

SERVICIO:**Thrombo inCode****DESCRIPCIÓN:**

Análisis simultáneo (genotipado) de 12 marcadores genéticos (SNPs y mutaciones) que informan sobre el riesgo de trombosis venosa profunda.

METODOLOGÍA:

- Extracción manual/automática de DNA de sangre o saliva.
- Cuantificación espectrofotométrica (UV).
- Genotipado con tecnología KASP de Kbiosciences/LGC Genomics o TaqMan Fluidigm..

TIPO DE MUESTRA:

- Sangre (con anticoagulante EDTA o Citrato)
- Saliva (kits Oragene-DNA-OG-500, Oragene-DNA-OG-510 y ORAcollect-DNA-OCR-100 de DNA Genotek, o kit PurFlock Ultra Flocked Swab en seco de Puritan)
- ADN genómico (gDNA)

CANTIDAD MÍNIMA DE MUESTRA:

- Saliva: 0,5-2mL (en función del Kit Oragene/Puritan utilizado)
- Sangre: 1 mL
- gDNA: 750 ng a una concentración ≥ 50 ng/ μ L (Concentración determinada por Nanodrop)

PROCEDIMIENTOS ANALÍTICOS RELACIONADOS:

- PA-01 Extracción DNA saliva
- PA-02 Extracción DNA sangre manual
- PA-03 Extracción DNA sangre automática
- PA-05 Cuantificación DNA
- PA-06 Normalización
- PA-08 Ensayo KASPar
- PA-09 Ensayo Genotipado Taqman Fluidigm

TIEMPO MÁXIMO DE RESPUESTA:

5 semanas

SERVICIO:**Lipid InCode****DESCRIPCIÓN:**

Análisis (secuenciación masiva) de variantes genéticas en 7 genes asociadas al diagnóstico genético de la Hipercolesterolemia Familiar (HF) y fenotipos clínicos relacionados (Hipercolesterolemia Autosómica Recesiva (ARH) y patologías asociadas a la Deficiencia de Lipasa Ácida Lisosomal (DLAL) y genotipado de 27 SNPs relacionados con el manejo clínico de los pacientes con dislipemias (respuesta al tratamiento con estatinas, niveles plasmáticos de Lp(a), Hipercolesterolemia de causa poligénica y riesgo genético de enfermedad cardiovascular).

METODOLOGÍA:

- Extracción manual/automática de DNA de sangre o saliva.
- Cuantificación espectrofotométrica (UV y fluorescencia).
- Secuenciación con tecnología *Next Generation Sequencing* .

TIPO DE MUESTRA:

- Sangre (con anticoagulante EDTA)
- Saliva (kits Oragene-DNA-OG-500, Oragene-DNA-OG-510 de DNA Genotek, o kit GFX de Isohelix)
- ADN genómico (gDNA)

CANTIDAD MÍNIMA DE MUESTRA:

- Saliva: 2mL (en función del Kit Oragene/Isohelix utilizado)
- Sangre: 1 mL
- gDNA: 3 µg a una concentración ≥ 100 ng/µL

PROCEDIMIENTOS ANALÍTICOS RELACIONADOS:

- PA-01 Extracción DNA saliva
- PA-03 Extracción DNA sangre automática
- PA-05 Cuantificación DNA
- PA-10 Bioanalyzer
- PA-11 Librería QXT
- PA-12 Run MiSeq

TIEMPO MÁXIMO DE RESPUESTA:

10 semanas

SERVICIO**Extracción y Cuantificación del DNA****DESCRIPCIÓN**

Obtención, purificación y cuantificación de la cantidad y calidad de ADN genómico (gDNA) a partir de muestras de sangre, saliva (o ADN) para procedimientos analíticos.

METODOLOGÍA

- Extracción manual/automática de DNA de sangre o saliva.
- Cuantificación espectrofotométrica (UV y fluorescencia).

TIPO DE MUESTRA:

- Sangre (con anticoagulante EDTA o Citrato)
- Saliva (kits Oragene-DNA-OG-500, Oragene-DNA-OG-510 y ORAcollect-DNA-OCR-100 de DNA Genotek, o kit PurFlock Ultra Flocked Swab en seco de Puritan)
- ADN genómico (gDNA)

CANTIDAD MÍNIMA DE MUESTRA:

- Saliva: 0,5-2mL (en función del Kit Oragene/Puritan utilizado)
- Sangre: 1mL
- gDNA: 1.5 µg a una concentración ≥ 50 ng/µL (Concentración determinada por Nanodrop)

PROCEDIMIENTOS ANALÍTICOS RELACIONADOS:

- PA-01 Extracción DNA saliva
- PA-02 Extracción DNA sangre manual
- PA-03 Extracción DNA sangre automática
- PA-05 Cuantificación DNA

TIEMPO MÁXIMO DE RESPUESTA:

1 semana

RECOMENDACIONES GENERALES SOBRE LAS MUESTRAS

La obtención de las muestras primarias y el transporte al laboratorio son responsabilidad del cliente. No obstante el laboratorio recomienda que se sigan las siguientes recomendaciones para garantizar que las mismas cumplan con los requerimientos de calidad y cantidad necesarios para los procedimientos analíticos posteriores que realiza el laboratorio.

SOBRE LA TOMA DE LAS MUESTRAS:

Muestras de Saliva: Recolección con kits con marcado CE Oragene OG-500/OG-510/OCR-100, kit GFX-02 de Isohelix, o kit PurFlock Ultra Flocked Swab en seco de Puritan siguiendo las instrucciones del fabricante.

OG-500/OG-510 (DNA Genotek)

- No comer, beber ni fumar al menos 30 minutos antes de proceder a la recogida de saliva.
- Enjuagar la boca con agua durante 30 segundos.
- Esperar 1 minuto.
- Escupir en el contenedor de saliva hasta que se alcance la línea de llenado.
- Desenroscar y desechar el embudo recolector.
- Cerrar el tubo con el tapón suministrado en el kit y mezclar invirtiéndolo varias veces.

OCR-100 (DNA Genotek)

- No comer, beber ni fumar al menos 30 minutos antes de proceder a la recogida de saliva.
- Abrir el envase y quitar el recolector sin tocar el extremo del hisopo. Colocar el hisopo en la boca lo más profundamente posible y raspar las encías inferiores con movimientos hacia delante y atrás. Raspar suavemente las encías 10 veces. Si es posible, evite friccionar sobre los dientes.
- Repetir suavemente los movimientos de fricción en el lado opuesto de la boca, sobre las encías inferiores, 10 veces más.
- Sostener el tubo en posición vertical para evitar que se derrame el líquido del interior del tubo. Desenroscar el tapón azul del tubo de recolección sin tocar el hisopo.
- Invertir el tapón, insertar el hisopo en el tubo y cerrar herméticamente el tubo.
- Mezclar el tubo invirtiéndolo varias veces (15 aprox.)

GFX-02 (Isohelix)

- No comer, beber ni fumar al menos 30 minutos antes de proceder a la recogida de saliva.
- Enjuagar la boca con agua durante 30 segundos.
- Esperar 1 minuto.
- Escupir en el contenedor de saliva.
- Bajar la tapa del kit asegurándose que se oye un clic.
- Desenroscar y desechar el embudo recolector.
- Cerrar el tubo con el tapón suministrado en el kit y mezclar invirtiéndolo varias veces.

PurFlock (Puritan)

- No comer, beber ni fumar al menos 30 minutos antes de proceder a la recogida de saliva.
- Enjuagar la boca con agua durante 30 segundos.
- Abrir el envase y quitar el recolector sin tocar el extremo del hisopo. Colocar el hisopo en la boca lo más profundamente posible y raspar las encías inferiores con movimientos hacia delante y atrás durante 30 segundos. Si es posible, evite friccionar sobre los dientes.
- Repetir suavemente los movimientos de fricción en el lado opuesto de la boca, sobre las encías inferiores, durante 30 segundos más.
- Dejar secar el hisopo durante 20 segundos (evitar cualquier contacto con la punta del hisopo).
- Introducir el hisopo en el tubo de recogida (la punta primero, tocando el final del tubo)

Muestras de Sangre: Recolección en tubos Vacutainer con anticoagulante (EDTA, Citrato). No utilizar tubos con Heparina.

- Seleccionar el tubo adecuado para la extracción
- Seleccionar punto de punción.
- Comprimir la vena y desinfectar punto de punción.
- Realizar la venopunción con el brazo del paciente dirigido hacia abajo.
- Después de la extracción saque la cánula de la vena y presione el punto de extracción con una torunda seca y estéril hasta que deje de salir sangre.

SOBRE EL ENVÍO DE LAS MUESTRAS AL LABORATORIO:

Muestras de Saliva: Envío a temperatura ambiente en los recipientes Oragene/Isohelix/Puritan citados anteriormente.

Muestras de Sangre: Envío a temperatura ambiente en plazo no superior a 7 días tras la obtención de la muestra aunque se recomienda que este plazo no supere las 48 h. En ningún caso se aceptarán muestras de sangre con fecha de obtención superior a 7 días a no ser que las muestras hayan sido congeladas tras su obtención. La sangre debe enviarse en un recipiente que cumpla la normativa vigente (IATA e ICAO). Si no se puede garantizar la llegada de las muestras al laboratorio en el plazo citado deberán enviarse congeladas.

Muestras de gDNA: Envío a temperatura ambiente.

En caso de duda sobre alguna de las condiciones de envío contactar con el Responsable técnico de Gendiag.Lab.