



Laboratori de
Referència
de Catalunya



**PLEC DE PRESCRIPCIONS TÈCNIQUES PER A LA CONTRACTACIÓ DEL SERVEI
DE DETERMINACIÓ DE PROVES ANALÍTIQUES ESPECIALS DE LABORATORI
DE REFERENCIA DE CATALUNYA, S.A**

Expedient LRC 11/2026-PH



Índex

1.	OBJECTE DE LA CONTRACTACIÓ	3
2.	CENTRES OBJECTE DEL CONTRACTE I ABAST DEL SERVEI	3
3.	ESPECIFICACIONS GENERALS	3
4.	ESPECIFICACIONS CONCRETES	5
5.	PREVENCIÓ DE RISCOS LABORALS	14
6.	RESIDUS I IMPACTE AMBIENTAL	15
7.	DOCUMENTACIÓ TÈCNICA (NOMÉS LOT 2)	15
8.	FACTURACIÓ	15



1. Objecte de la contractació

L'objecte de contractació és cobrir la necessitat d'anàlisi especial dels laboratoris de la xarxa del Laboratori de Referència de Catalunya (en endavant LRC). Es tracta de proves que per diversos motius no es realitzen en els laboratoris propis.

Les proves a contractar es detallen als annexos 1, 2, 3 i 4. Es divideix en 4 lots:

- Lot 1: Proves especials (bioquímica, hematologia, immunologia i altres àmbits diferents de la genètica).
- Lot 2: Proves de genètica humana (NGS i altres tècniques).
- Lot 3: Proves de citogenètica.
- Lot 4: Proves genètiques prenatales.

Els licitadors podran optar a qualsevol dels lots especificats en aquest annex, on es fa constar una estimació anual de consum i l'import màxim de compra, sense IVA. Les empreses licitadores, obligatòriament, han d'oferir preus per a totes les proves que componen el lot al que presenten oferta.

L'import a considerar com oferta econòmica serà el resultat de sumar el producte de l'activitat prevista per l'import ofertat per cada prova. Cap preu ofertat no pot superar el preu màxim de licitació que consta a l'Annex 1. La quantitat de proves previstes pot variar en funció de la demanda real per part dels clients de LRC.

Un cop adjudicat, l'adjudicatari no podrà canviar les característiques tècniques dels articles que li han estat adjudicats, a no ser que suposin una millora tècnica, i en cap cas es podran modificar els seus preus unitaris. Qualsevol modificació de les característiques dels productes, a petició del contractista, haurà de ser prèviament autoritzada per LRC, però sense alterar-ne el preu unitari adjudicat i sense perjudici del règim de modificacions contractuals.

2. Centres objecte del contracte i abast del servei

Centre	Adreça	Població	CP	Província
LABORATORI DE REFERÈNCIA DE CATALUNYA	Carrer Selva, nº 10 Edific Inblau. Parc de Negocis Mas Blau	El Prat de Llobregat	08820	Barcelona

3. ESPECIFICACIONS GENERALS

Requeriments generals

Els licitadors s'han de comprometre en la Memòria a complir amb tots els requeriments tècnics. Es consideraran excloses les ofertes que no recullin explícitament aquests compromisos.

Unitat responsable del contracte

Correspon a la Direcció de LRC la responsabilitat envers el compliment del present contracte i, en particular, de vetllar pel compliment d'allò previst al Plec de clàusules administratives particulars i al present Plec de prescripcions tècniques.

L'adjudicatari designarà un o més interlocutors als quals se'ls encomanarà l'adequada coordinació amb el responsable definit per la Direcció LRC (en endavant responsable) per a la concreció i actualització del pla de treball d'aquest servei, així com de les concretes intervencions de manteniment, del tipus que sigui, que s'haguessin d'efectuar.



Sistemes d'informació

Requeriments generals

Els licitadors es comprometen a complir tots els requeriments de sistemes d'informació definits per LRC, així com aquells establerts per l'Oficina de Salut i pels organismes competents en matèria de ciberseguretat, protecció de dades i interoperabilitat, durant tota la vigència del contracte.

L'empresa adjudicatària designarà un responsable tècnic o cap de projecte en l'àmbit TIC, que actuarà com a interlocutor únic amb la Direcció de Sistemes d'Informació del LRC per a totes les qüestions relacionades amb integracions, incidències, evolutius i seguiment operatiu.

Aquest responsable podrà comptar amb el suport dels equips tècnics i funcionals que consideri necessaris per garantir la correcta coordinació amb els equips del LRC.

S'establiran reunions de seguiment amb la periodicitat que es determini conjuntament entre ambdues parts:

- Quinzenals o mensuals durant les fases d'anàlisi, desenvolupament, proves i estabilització.
- Anuals o segons necessitat un cop el servei es consideri estabilitzat.

Integració amb EYRA

Com a norma general, es requereix una integració electrònica bidireccional entre el sistema EYRA (dibi.net), LIS corporatiu del LRC, i el sistema d'informació del laboratori adjudicatari.

L'objectiu de la integració és garantir:

- La recepció automatitzada de peticions analítiques.
- La traçabilitat completa de les mostres i resultats.
- El retorn electrònic estructurat dels resultats.
- La disponibilitat de l'informe final validat en format PDF.

Només en casos excepcionals d'activitat esporàdica o de baix volum es podran plantejar mecanismes alternatius, sempre que compleixin íntegrament els requeriments de seguretat, confidencialitat, traçabilitat i normativa vigent en matèria de protecció de dades personals (RGPD i LOPDGDD).

La integració haurà d'incloure, com a mínim:

- Enviament electrònic de peticions analítiques des d'EYRA cap al sistema del laboratori adjudicatari.
- Recepció i incorporació automàtica de resultats estructurats al LIS EYRA.
- Recepció de l'informe de resultats en format PDF associat a la petició corresponent.
- Gestió dels estats de la petició i traçabilitat de l'intercanvi d'informació.
- Gestió d'errors, reenviaments i mecanismes de contingència davant incidències de comunicació.

La integració haurà de permetre la interoperabilitat mitjançant estàndards habituals del sector sanitari (HL7, serveis web, APIs REST/SOAP, SFTP o equivalents), segons els requeriments tècnics definits conjuntament amb el LRC.

L'adjudicatari assumirà íntegrament els costos derivats de:

- Desenvolupament.
- Parametrització.
- Comunicacions.
- Certificacions.
- Validacions.



- Proves tècniques i funcionals.
- Posada en producció.
- Suport durant l'estabilització.

Queden exclosos d'aquest abast els possibles costos propis associats al desenvolupament o llicenciament requerits per LRC com a mantenidor d'EYRA.

Seguretat i compliment normatiu

La integració haurà de complir:

- ENS (Esquema Nacional de Seguretat), si aplica.
- RGPD i LOPDGDD.
- Polítiques de seguretat del LRC.
- Requeriments de ciberseguretat establerts per l'Oficina de Salut.

Totes les comunicacions hauran d'estar securitzades mitjançant mecanismes xifrats i autenticació adequada.

L'adjudicatari haurà de garantir:

- Traçabilitat completa dels intercanvis.
- Registre d'activitat i logs.
- Mecanismes de monitorització.
- Procediments de contingència i recuperació davant incidències.

Proves i estabilització

Abans de la posada en producció:

- S'hauran de realitzar proves tècniques i funcionals conjuntes.
- Validacions de seguretat i interoperabilitat.
- Proves de contingència i recuperació.
- Validació funcional per part dels equips del LRC.

La posada en producció requerirà validació expressa del LRC.

L'adjudicatari haurà de proporcionar suport durant el període d'estabilització posterior a la implantació.

4. ESPECIFICACIONS CONCRETES

Els licitadors hauran de complir tots els requisits tècnics descrits en aquest plec. Es consideraran excloses les ofertes que no recullin explícitament aquests compromisos en la memòria tècnica presentada.

Els licitadors hauran de presentar oferta de totes les proves incloses en el lot que vulgui ofertar.

Lot 1: Proves especials d'hematologia, bioquímica, immunologia, microbiologia i altres àmbits diferents de la genètica.

Proves requerides:

Les proves requerides per a aquest lot seran les detallades a l'Annex 1.



Aquelles proves, que per la seva especialització no puguin ser realitzades per l'adjudicatari, podran ser derivades a un altre laboratori. L'adjudicatari haurà d'indicar el laboratori on les derivarà i quines determinacions seran. LRC ho ha d'autoritzar per escrit abans de la formalització del contracte.

Els licitadors, únicament a efectes informatius, incorporaran a banda de l'oferta econòmica el fitxer Annex C3, Catàleg de Proves, omplint-lo amb una llista valorada de proves disponibles al seu catàleg que no hagin estat incloses a la llista de proves incloses al lot de la present licitació. Aquest Annex C3 omplert no constitueix una llista tancada de determinacions analítiques; les empreses licitadores hauran d'aportar el seu catàleg complet de proves disponibles, incloent els preus unitaris als que es facturarien en el cas de que siguin sol·licitades. Aquesta llista de possibles proves extraordinària és variable segons les capacitats i abast de cada licitador, i per aquesta raó no es defineix un nombre exacte de proves ni es valoren objectivament el preu de cada prova. Les proves d'aquesta oferta alternativa són discrecionals.

Temps de resposta:

- Els temps de resposta hauran de constar a l'oferta econòmica que faci el licitador.

Requeriments tècnics:

- El licitador ha de tenir la certificació ISO9001 vigent i demostrar la seva competència d'acord amb la norma ISO 15189. S'atorgarà puntuació al licitador que tingui una major llista de proves acreditades segons la ISO 15189.
- El licitador haurà d'aportar la següent informació corresponent a cada una de les proves ofertades:
 - o Tipus de mostra (espècimen).
 - o Quantitat o volum de mostra (òptim, mínim).
 - o Condicions de conservació de la mostra.
 - o Mètode analític.
 - o Unitats en les que s'expressen els resultats.
 - o Valors de referència.
 - o Si la prova està acreditada o no, segons la ISO 15189.
 - o Temps de resposta.
- Al llarg de la durada del contracte, l'adjudicatari proporcionarà tota la informació que LRC li sol·liciti, relativa a les determinacions: resultat dels controls de qualitat intern i extern, coeficients de variació de les proves quantificables i altra informació d'aquest tipus.
- En el cas que en algun moment de la vigència del contracte una prova no compleixi els criteris de qualitat estimats necessaris per LRC, es podrà derivar aquesta prova a un tercer, repercutint els costos posteriorment a l'adjudicatari.

Informe de resultats:

- Els informes de resultats s'han d'elaborar d'acord a la ISO 15189.
- L'idioma serà el català o castellà.

Altres requeriments:

- Recollida i transport de les mostres:
 - o El transport de mostres es farà habitualment entre el laboratori de Mas Blau i les instal·lacions del proveïdor. Es realitzaran un mínim de dues recollides diàries al laboratori central de Mas Blau. Això no obstant, en alguns casos urgents o de mostres làbils, pot ser necessària la recollida de mostres en un dels centres de la xarxa de l'LRC que estan ubicats a l'àrea geogràfica de Catalunya.
 - o L'adjudicatari es farà càrrec del material auxiliar necessari per al transport de les mostres.



- L'adjudicatari aportarà els mitjans per assegurar el transport de la mostra sota les condicions de seguretat vigents i assegurant les condicions de temperatura adequades en tot moment. El registre de temperatures durant el transport estarà a disposició de l'LRC, quan aquest ho sol·liciti.
- La responsabilitat, cost del transport i recollida de mostres, amb la periodicitat requerida, des de qualsevol dels centres de l'LRC fins el licitador adjudicat, anirà a càrrec d'aquest últim, així com el retorn de les mostres al centres de l'LRC si s'escau.

Lot 2: Proves de genètica humana (NGS i altres tècniques)

Les proves requerides per a aquest lot seran:

- Mutacions puntuals
- Estudi de mutacions dinàmiques mitjançant PCR i TP-PCR
- Estudi de CNVs mitjançant MLPAs
- Seqüenciació Sanger (gens <25-30 exons).
- Panells fins a 15 gens mitjançant NGS
- Panells de 15-40 gens mitjançant NGS
- Panells >40 gens mitjançant NGS
- EXOMES: Exoma mitjançant captura per hibridació d' exomes complets (WES); no s'admetran captures parcials de l'exoma (tipus exoma clínic).
 - Estudi d'exoma dirigit.
 - Estudi d'exoma complet (i exomes Duo i Trio)
 - Estudi de gens > 25-30 exons

El detall de les proves i l'activitat anual consten a l'Annex 2. L'activitat anual pot tenir variacions, degudes tant als efectes de l'entrada en vigor de la Instrucció 03/2026 de la Generalitat de Catalunya (Model de funcionament, governança, organització i prestació assistencial de la genètica dins del sistema sanitari públic de Catalunya), com pels progressos en la internalització d'algunes d'aquestes proves en el propi laboratori de l'Òrgan de contractació.

Temps de resposta:

- Mutacions puntuals, MLPA, mutacions dinàmiques, expansions, seqüenciació Sanger: menys de 4 setmanes.
- Panells (tots): menys de 8 setmanes.
- Exomes: menys de 8 setmanes.
- Estudis urgents i/o prenatal: menys de 3 setmanes. S'entendrà per urgents aquells que el metge peticionari indiqui que cal tenir un resultat el més aviat possible per motius justificats.

Requeriments tècnics:

- El laboratori ha de demostrar la seva competència d'acord amb la norma ISO 15189.
- Kits: captura per hibridació o PCR d'amplicons en panells dirigits mitjançant els kits oferts dels que es tindrà en compte, els gens inclosos en el panell, el nombre d'exons coberts, la cobertura total (mitjana de 100x mínim, i almenys >20x per base) de la part codificant i de splicing (± 10 pb de l'exó) dels gens de la consola i qualitat de les lectures (98% > Q30).



- La seqüenciació de l'exoma complet (WES) mitjançant NextSeq 1000/2000 o Novaseq (Illumina), amb lectures de 2x150 bp paired-end amb cobertura mitjana de >100x, amb un mínim de >20x en 95% o >30x en 90-95%).
- Els estudis NGS (panells de gens i exomes) han d'haver estat validats d'acord a les recomanacions de la European Society of Human Genetics (ESHG).
- Les variants patogèniques i probablement patogèniques informades que presentin criteris de qualitat propers als límits inferiors establerts seran confirmades mitjançant una tècnica complementària, sense que això comporti un cost addicional.
- Estudi de segregació de dues variants patològiques i/o probablement patològiques inclòs en el preu de l'estudi (mínim dos familiars).

Informe de resultats:

Pel que fa als informes, aquests s'han d'elaborar d'acord amb la norma ISO 15189. Es requeriran els següents aspectes:

- Cada informe haurà d'incloure com a mínim dos identificadors únics del pacient o mostra.
- Els informes de resultats, així com qualsevol documentació associada, hauran d'estar disponibles en català i/o castellà.
- Detalls tècnics i metodologia:
 - Metodologia: Una descripció clara de la prova (p. ex., NGS, Sanger, CMA), del locus avaluat, dels gens, regions o mutacions específiques analitzades i de qualsevol desviació de la pràctica estàndard.
 - Limitacions: S'ha d'especificar l'abast de l'anàlisi, les regions i posicions analitzades, a cobertura informable i el límit de detecció de la tècnica, així com les limitacions inherents a la metodologia (regions repetitives, zones amb elevat contingut de GC, gens amb pseudogens o seqüències altament homòlogues).
 - Quan s'utilitzin kits comercials, s'haurà d'indicar el fabricant, la versió del kit, les regions o marcadors analitzats i la seva situació reguladora, incloent-hi l'existència de marcatge CE-IVD quan correspongui..
- Nomenclatura i resultats:
 - Nomenclatura HGVS: És obligatori utilitzar la nomenclatura estàndard als nivells genòmic (g.), d'ADN codificant (c.) i de proteïna (p.) i transcrit de referència.
 - Referències: S'ha d'incloure la seqüència i transcrit de referència (GenBank/RefSeq amb la versió) i la versió del genoma (p. ex., hg19).
 - Format en taula: Es recomana presentar les variants en una taula que resumeixi el gen, la freqüència de la variant, els fenotips associats, el tipus d'herència, la zigositat i la classificació clínica de l'ACMG.
- Interpretació i proves:
 - Classificació de variants: Les variants identificades s'han de classificar d'acord amb les guies vigents de l'ACMG, l'ACGS i ClinGen.
 - Evidències: S'han d'incloure les evidències que sustenten la classificació de les variants, incloent-hi la bibliografia científica consultada, els predictors i les bases de dades utilitzades.
 - Interpretació: S'ha d'indicar el patró d'herència, l'associació de les variants amb el fenotip del pacient i les implicacions clíniques o accionables dels resultats, incloent-hi, quan correspongui, el diagnòstic, el risc de malaltia, el consell genètic i les recomanacions de seguiment o maneig clínic.



- L'informe haurà d'especificar els detalls tècnics de l'anàlisi descrits a l'apartat de limitacions, incloent-hi, quan escaigui, la capacitat de detecció de variants del nombre de còpies (CNV).
- L'empresa adjudicatària haurà d'oferir algorismes diagnòstics o estratègies de proves seqüencials per a les diferents patologies objecte del contracte. Aquests algorismes hauran de ser validats i consensuats amb els professionals clínics i de laboratori designats pel centre.

Pel que fa a la notificació de variants d'impacte incert (VUS), s'han de seguir les recomanacions de l'ACMG de 2026, en particular:

- Proves en pacients simptomàtics: es recomana notificar les VUS amb herència autosòmica dominant quan estiguin relacionades amb el fenotip del pacient o l'història familiar.
- Proves en pacients asimptomàtics: no es recomana notificar les VUS.
- Subclassificació de les VUS en risc alt, mitjà i baix.
- Quan s'informi una variant de significat incert (VUS), aquesta s'ha de presentar en un apartat específic o annex de l'informe i seguir el mateix esquema descriptiu i d'interpretació que les variants patogèniques o probablement patogèniques, incloent-hi l'origen parental quan es conegui.
- Recomanacions de seguiment: l'informe ha d'incloure suggeriments específics per obtenir proves que puguin canviar la classificació.
- Reanàlisi de dades: Els resultats negatius o amb VUS han de poder ser objecte de reanàlisi a petició del clínic davant de noves dades fenotípiques o evidència científica rellevant, o de manera periòdica segons els procediments establerts pel laboratori.

Gestió de dades i anàlisi bioinformàtica :

- Control de qualitat de les dades generades amb l'objecte d'identificar desviacions durant el procés de seqüenciació que poguessin interferir en la identificació de variants en les mostres.
- Alineament de les lectures d'acord amb la versió del genoma humà de referència GRCh38/hg38 o hg19., per la identificació de variants (puntuals i petits indels. ALUs i CNVs).
- Anotació de les variants mitjançant l'ús de bases de dades públiques (dbSNP, 1000Genomes i exaccions i gnomAD).
- Identificació i/o priorització de gens candidats responsables en cada grup de l'estudi segons indicació clínica i patologia pacient.
- El procés tècnic haurà de ser documentat a l'informe de resultats final.
- S'oferirà la possibilitat de lliurar les dades crues obtingudes dels seqüenciadors i aquells arxius generats dels anàlisis bioinformàtics: FASTQ, BAM i VCF.

Altres requeriments:

- Recollida de les mostres a càrrec de l'empresa adjudicatària. Diària, de dilluns a divendres.
- L'empresa adjudicatària facilitarà una plataforma de software d'interpretació de dades de NGS en castellà i català que permeti fer la selecció de variants mitjançant el filtratge a través de diferents paràmetres incloent l'ús de panells virtuals o HP0, així com l'estudi de gens concrets. A més, aquesta eina ha de permetre veure la informació de les variants: localització cromosoma, posició, anotació, transcrit, mètriques (pLI, z-score), model d'herència (OMIM), freqüències poblacionals (gnomAD), informació de predictors del impacte funcional de la variant, consulta classificació de variants (Clinvar, BBDD pròpia de l'usuari), així com accés a les principals bases de dades.
- L'empresa adjudicatària conservarà les dades crues (FASTQ) obtingudes durant un període mínim de 5 anys.



- Els servidors utilitzats per a l'emmagatzemament de dades han d'estar ubicats a la Unió Europea. Tota la informació generada o tractada durant l'execució del contracte, incloses les dades derivades del propi servei, s'emmagatzemarà i processarà en centres ubicats dins de la Unió Europea, en compliment de la normativa vigent en matèria de protecció de dades i seguretat de la informació.
 - L'adjudicatari es farà càrrec del material auxiliar necessari per al transport de les mostres.
 - L'adjudicatari aportarà els mitjans per assegurar el transport de la mostra sota les condicions de seguretat vigents i assegurant les condicions de temperatura adequades en tot moment. El registre de temperatures durant el transport estarà a disposició de l'LRC, quan aquest ho sol·liciti.
 - La responsabilitat, cost del transport i recollida de mostres, amb la periodicitat requerida, des de qualsevol dels centres de l'LRC fins el licitador adjudicat, anirà a càrrec d'aquest últim, així com el retorn de les mostres al centres de l'LRC si s'escau.

Lot 3: Proves de citogenètica

Les proves requerides per a aquest lot seran :

- Citogenètica convencional
 - Cariotip constitucional en sang perifèrica
 - FISH
- Citogenètica molecular
 - Array CGH postnatal < 100 k (60 k o 80 k) i 180 k
 - Array SNPs > 750k postnatal

El detall de les proves i l'activitat anual consten a l'Annex 3.

Temps de resposta:

- Array: 28 dies.
- Cariotip: 28 dies.
- FISH: 7 dies

Requeriments tècnics:

1. Generals: :
 - El laboratori ha de demostrar la seva competència d'acord amb la norma ISO 15189.
 - S'han de seguir les directrius de:
 - Silva M et al. *European guidelines for constitutional cytogenomic analysis 2019*.
 - Bateman M et al. *ACGS Best Practice Guidelines for Constitutional Karyotype Analysis and Targeted Chromosome Analysis 2024*.
2. Per a la determinació de micromatrius o arrays:
 - Per a les micromatrius realitzades per CGH, s'estableix que tant la desviació estàndard de les relacions d'intensitat (dispersió del senyal) com l'oscil·lació dels punts de la matriu s'han d'especificar en els PNTs, per tal de minimitzar els falsos negatius i els falsos positius en l'anàlisi dels resultats.
 - Per les micromatrius basades en SNP, l'indicador seria similar a l'anterior. Cal proporcionar informació sobre la qualitat de les dades de SNP (SNP-QC) i la seva capacitat per detectar la pèrdua d'heterozigositat (LOH), la triploidia o el mosaïcisme.
 - Resolució mínima: 200-400 kb.



- El nombre de sondes a les micromatrius ha de ser d'almenys 60.000.
 - S'han d'indicar les resolucions teòrica, mitjana i pràctica.
3. Per a la determinació de FISH:
- Taxa d'èxit: El laboratori ha d'assolir anualment una taxa mínima d'èxit del 98 %
 - El laboratori ha de processar com a mínim 100 mostres per any.
4. Per a la determinació del cariotip:
- Qualitat del bandeig (QAS): Es requereix una qualitat mínima QAS 4, equivalent a un mínim de 400 bandes per joc haploide.
 - Anàlisi i recompte cel·lular:
 - Anàlisi rutinària: S'han d'analitzar completament, com a mínim, 20 metafases procedents de cultius diferents.
 - Exclusió de mosaïcisme: Quan hi hagi sospita clínica de mosaïcisme o es detecti una alteració en una única metafase, s'ha d'ampliar el recompte cel·lular, com a mínim 60 metafases.
 - Taxa d'èxit: El laboratori ha d'assolir anualment una taxa mínima d'èxit del 98%.

Informe de resultats:

- L'informe ha de complir les recomanacions de la ISO 15189, la *European guidelines for constitutional cytogenomic analysis 2019* i la guia de l'ACGS 2024.
- Els resultats s'han d'expressar seguint la versió de l'ISCN més actual. Quan sigui aplicable, s'han d'utilitzar les recomanacions de l'HGVS i els noms de gens aprovats per l'HGNC.

Altres requeriments:

- Recollida de les mostres a càrrec de l'empresa adjudicatària. Diària, de dilluns a divendres.
 - L'adjudicatari es farà càrrec del material auxiliar necessari per al transport de les mostres.
 - L'adjudicatari aportarà els mitjans per assegurar el transport de la mostra sota les condicions de seguretat vigents i assegurant les condicions de temperatura adequades en tot moment. El registre de temperatures durant el transport estarà a disposició de l'LRC, quan aquest ho sol·liciti.
 - La responsabilitat, cost del transport i recollida de mostres, amb la periodicitat requerida, des de qualsevol dels centres de l'LRC fins el licitador adjudicat, anirà a càrrec d'aquest últim, així com el retorn de les mostres al centres de l'LRC si s'escau.

Lot 4: Proves genètiques prenatales

Les proves requerides per a aquest lot seran:

- Citogenètica convencional
 - Cariotip líquid amniòtic
 - Cariotip vellositats coriòniques
 - Cariotip en teixit sòlid o restes avortives
- Citogenètica molecular
 - Array CGH 60k en:
 - Líquid amniòtic



- Vellositats coriòniques
- Teixit sòlid i restes avortives
- QF-PCR detecció d'aneuploidies dels cromosomes 13, 18, 21 i sexuals, en:
 - Liquid amniòtic.
 - Vellositats coriòniques

Teixit sòlid i restes avortives. L'adjudicatari haurà de seguir el procediment establert a continuació, independentment de les proves sol·licitades, en funció del resultat de la QF-PCR:

- QF-PCR positiu: realitzar un cariotip; l'array NO és aplicable.
- QF-PCR negatiu: realitzar un aCGH. NO s'ha d'informar del resultat del cariotip. Cal fer un cultiu de la mostra per obtenir ADN per a proves addicionals).

Les proves i l'activitat anual consten a l'annex 4.

En cas que el resultat d'una prova d'aquest lot 4 requereixi d'un estudi complementari mitjançant una de les proves que consten al lot 2 (EXOMA COMPLET DIRIGIT Sang / EXOMA COMPLET TRIO Sang) o el lot 3 (DISOMIA UNIPARENTAL CROM.15 (ESTUDI COMPLET) Sang / DISOMIA UNIPARENTAL MATERNA CROMOSOMA 14 Sang), l'adjudicatari d'aquest lot enviarà directament les mostres a l'adjudicatari del lot 2 (en cas que es tracti d'un exoma) o a l'adjudicatari del lot 3 (en cas que es tracti de Disomia) per tal que es puguin realitzar aquestes proves complementàries. Les proves complementàries hauran de complir amb els temps de resposta establerts al lot 2 i 3 respectivament. El termini començarà a comptar a partir de la recepció de les mateixes.

Temps de resposta:

- QF-PCR: 2 dies.
- Array 60k: 15 dies.
- Cariotip: 3 setmanes.

Requeriments tècnics:

1. Generals:

- El laboratori ha de demostrar la seva competència d'acord amb la norma ISO 15189.
- S'han de seguir les directrius
 - Bateman M et al. ACGS Best Practice Guidelines for Constitutional Karyotype Analysis and Targeted Chromosome Analysis 2024.
 - Silva M et al. European guidelines for constitutional cytogenomic analysis 2019.
 - Hastings R et al. General Guidelines and Quality Assurance for Cytogenetics 2012.
- Un facultatiu ha de ser responsable d'analitzar les proves, de supervisar els resultats i de garantir el control de qualitat. A més, totes les proves han de ser verificades de manera independent per un segon membre del personal adequadament format.
- L'adjudicatari ha de complir amb tots els requisits tècnics i de qualitat que estableix el Protocol de cribatge prenatal d'anomalies congènites a Catalunya. Edició de 2020.
- Els laboratoris han de participar en la Comissió de Seguiment i Avaluació del Cribatge Bioquímic del Departament de Salut de la Generalitat de Catalunya (Comissió Control de Qualitat Genètica)

2. Per a la determinació de la QF-PCR:

- Les proves QF-PCR han d'incloure un nombre suficient de marcadors (com a mínim quatre per cromosoma). A més, els marcadors han d'estar distribuïts al llarg de tot el cromosoma.



- Contaminació per cèl·lules maternes (MCC): És imprescindible netejar acuradament les vellositats coriòniques per eliminar la decídua materna. Si hi ha dubtes sobre l'origen femení de la mostra, s'ha de realitzar una anàlisi del genotip matern.
3. Per a la determinació de micromatrius o arrays:
- Per a les micromatrius realitzades per CGH, s'estableixen que tant la desviació estàndard de les relacions d'intensitat (dispersió del senyal) com l'oscil·lació dels punts de la matriu s'han d'especificar en els PNTs, per tal de minimitzar els falsos negatius i els falsos positius en l'anàlisi dels resultats.
 - Resolució mínima: 400–600 kb
 - El nombre de sondes a la micromatriu ha de ser d'almenys 60.000.
 - S'han d'indicar les resolucions teòrica, mitjana i pràctica.
4. Per a la determinació del cariotip:
- Requisits de cultiu i processament
 - Cultius independents: S'han d'establir cultius per duplicat o, preferiblement, tres cultius independents per permetre un estudi adequat en cas de detectar-se mosaïcisme.
 - Mostres de reserva: S'han de mantenir cultius de reserva (*backup*) fins a l'emissió de l'informe definitiu i, sempre que sigui possible, conservar cèl·lules viables congelades per si calen estudis moleculars addicionals.
 - Qualitat del bandeig (QAS):
 - Cariotip en líquids amniòtics: Es requereix una qualitat mínima QAS 4, equivalent a un mínim de 400 bandes per joc haploide.
 - Cariotip en restes avortives: Es requereix una qualitat QAS 3, equivalent a un mínim de 300 bandes per joc haploide.
 - Anàlisi i recompte cel·lular:
 - Anàlisi rutinària: S'han d'analitzar completament, com a mínim, 20 metafases procedents de cultius diferents.
 - Exclusió de mosaïcisme: Quan hi hagi sospita clínica de mosaïcisme o es detecti una alteració en una única metafase, s'ha d'ampliar el recompte cel·lular, com a mínim 50 metafases.
 - Mosaïcisme XX/XY: Quan aquest mosaïcisme superi el 10 % en mostres prenatales, s'han de dur a terme estudis complementaris, com ara una QF-PCR, abans d'emetre l'informe.
 - Control de la contaminació i del mosaïcisme confinat a la placenta
 - Contaminació per cèl·lules maternes (MCC): És imprescindible netejar acuradament les vellositats coriòniques per eliminar la decídua materna. Si hi ha dubtes sobre l'origen femení de la mostra, s'ha de realitzar una anàlisi del genotip matern.
 - Mosaïcisme confinat a la placenta (CPM): Per reduir el risc d'errors diagnòstics derivats del CPM, s'han d'analitzar poblacions cel·lulars heterogènies utilitzant diverses vellositats coriòniques, en lloc d'una única vellositat, per a la preparació dels cultius.
 - Taxa d'èxit: El laboratori ha d'assolir anualment una taxa mínima d'èxit del 98 % en els cultius de líquid amniòtic i en els cultius a llarg termini de vellositats coriòniques.

Informe de resultats:

- L'informe ha de complir les recomanacions de la ISO 15189 i la *European guidelines for constitutional cytogenomic analysis 2019*.
- Els resultats s'han d'expressar seguint la versió de l'ISCN més actual. Quan sigui aplicable, s'han d'utilitzar les recomanacions de l'HGVS i els noms de gens aprovats per l'HGNC.



Altres requeriments:

- Recollida de mostres a càrrec de l'empresa adjudicatària. Diària, de dilluns a divendres.
 - L'adjudicatari es farà càrrec del material auxiliar necessari per al transport de les mostres.
 - L'adjudicatari aportarà els mitjans per assegurar el transport de la mostra sota les condicions de seguretat vigents i assegurant les condicions de temperatura adequades en tot moment. El registre de temperatures durant el transport estarà a disposició de l'LRC, quan aquest ho sol·liciti.
 - La responsabilitat, cost del transport i recollida de mostres, amb la periodicitat requerida, des de qualsevol dels centres de l'LRC fins el licitador adjudicat, anirà a càrrec d'aquest últim, així com el retorn de les mostres al centres de l'LRC si s'escau.

5. PREVENCIÓ DE RISCOS LABORALS

L'empresa contractada haurà de complir amb la normativa específica de prevenció de riscos laborals.

- Certificat de compromís en aquest sentit que s'haurà d'aportar al sobre C.

D'acord amb l'article 41 de la llei 31/1995, de 8 de novembre, de Prevenció de riscos laborals, els fabricants, els importadors i els subministradors de maquinària, equips, productes i estris de treball estan obligats a assegurar que aquests no constitueixin una font de perill per al treballador, sempre que estiguin instal·lats i siguin utilitzats en les condicions, la forma i amb les finalitats que han recomanat.

Amb aquesta finalitat hauran de subministrar, als usuaris dels centres de la xarxa de LRC, la informació sobre la forma correcta d'utilització per part dels treballadors, les mesures preventives addicionals que s'hagin de prendre i els riscos laborals que comportin, tant el seu ús normal com ara la seva manipulació o ús inadequat.

Tanmateix, quan es tracti d'elements per a la protecció dels treballadors, estaran obligats a assegurar la seva efectivitat sempre que siguin instal·lats i utilitzats en les condicions i forma per ells recomanats. Amb aquesta finalitat, hauran de subministrar la informació, als usuaris de LRC, sobre el tipus de risc al qual van destinats, el nivell de protecció i la forma correcta d'ús i manteniment.

Els adjudicataris hauran de ser coneixedors i fer conèixer al personal propi o subcontractat que accedeix a les instal·lacions dels centres de la xarxa de LRC (comercials, delegats, transportistes, missatgers, etc.) les normes generals de seguretat dels centres de la xarxa de LRC que visiten, seguint la normativa del Real Decreto 171/2004 de 30 de gener, que té com objectiu el desenvolupament de l'article 24 de la Ley 31/1995 del 08 de novembre.

Si durant l'execució d'aquest contracte es produeixen situacions en les quals es requereix algun tipus de muntatge o altres activitats a les instal·lacions de qualsevol dels centres de la xarxa de LRC, els adjudicataris hauran de realitzar el tràmit CAE que es troba a la pàgina web de l'entitat www.lrc.cat.

Si un centre destinatari de la xarxa de LRC ho requereix, els proveïdors hauran de formar el personal en el correcte ús dels productes subministrats.

Tots els productes subministrats han de ser conformes amb les normes i reglaments espanyols i de la Unió Europea relatius a qualitat, seguretat, ergonomia, medi ambient, estalvi energètic, compatibilitat electromagnètica, etiquetat i envasat.

En particular, s'exigirà el marcatge CE, de conformitat amb les normes europees, als productes als quals sigui d'aplicació.

Els productes de neteja, productes desinfectants o qualsevol altra substància o mescla de substàncies químiques subministrats als laboratoris de la xarxa de LRC on es desenvolupa activitat analítica i diagnòstica, hauran d'anar acompanyats de la fitxa de dades de seguretat corresponent, en format digital, o amb la indicació del lloc web de descàrrega d'informació adient, i que es correspondrà sempre amb el material adquirit, en formulació, concentració i forma de presentació.



6. RESIDUS I IMPACTE AMBIENTAL

L'adjudicatari adoptarà les mesures oportunes per l'estricta compliment de la legislació mediambiental comunitària, estatal, autonòmica i local vigent i en la seva versió consolidada, que sigui d'aplicació a l'activitat desenvolupada.

7. DOCUMENTACIÓ TÈCNICA (NOMÉS LOT 2)

A més de la documentació relacionada al Plec de clàusules administratives particulars, les empreses licitadores hauran d'aportar la següent documentació al sobre B:

Memòria Tècnica:

Els licitadors han de presentar una breu memòria tècnica (màxim 20 pàgines amb Arial 10) on es demostrï el compliment dels requeriments d'obligat compliment.

Aquesta memòria tècnica només l'han de presentar les empreses que presentin una oferta respecte el lot 2, amb informació detallada sobre el compliment dels criteris que són de judici de valor, indicant les pàgines referides a la informació per a cada criteri. En cas que es prevegin criteris avaluable de manera automàtica o millores relatives a les especificacions tècniques del producte, les mencions contingudes a la memòria que facin referència a aquests aspectes, haurà de ser suprimida per tractar-se d'elements avaluable al Sobre C del present procediment de contractació. La inclusió dels esmentats elements serà motiu d'exclusió del procediment.

IMPORTANT: és essencial que en el sobre B s'incorpori la informació necessària per a poder valorar els criteris sotmesos a un judici de valor. En aquest punt cal tenir en compte que no es pot avançar informació relativa al criteris de valoració del sobre C.

En el cas que sigui impossible separar la informació que ha de contenir el sobre B amb la que ha de contenir el sobre C, serà necessari que es presenti una declaració responsable amb els paràmetres necessaris per valorar els criteris sotmesos a un judici de valor- que s'han d'incorporar en el sobre B- i, en tot cas, aquests seran comprovats una vegada obert el sobre C, amb la justificació documental que allà s'incorpori.

8. FACTURACIÓ

El pagament al contractista s'efectuarà contra presentació de factura expedida, d'acord amb la normativa vigent sobre factura electrònica, en els terminis i les condicions establertes en l'article 198 de la LCSP.

D'acord amb el que estableix la Llei 25/2013, de 27 de desembre, d'impuls de la factura electrònica i creació del registre comptable de factures en el sector públic, les factures s'han de signar amb signatura avançada, basada en un certificat reconegut, i han d'incloure, necessàriament, el número d'expedient de contractació.

El format de la factura electrònica i signatura s'han d'ajustar al que disposa l'Ordre ECO/306/2015, de 23 de setembre, per la qual es regula el procediment de tramitació i anotació de les factures en el Registre comptable de factures en l'àmbit de l'administració de la Generalitat de Catalunya i el sector públic que en depèn.

Així, el contractista haurà de lliurar les seves factures al servei eFACT del Consorci d'Administració Oberta de Catalunya (AOC), en la seva condició de Punt General d'Entrada de Factures Electròniques la Generalitat de Catalunya i del seu Sector Públic. Per major informació podeu consultar aquest enllaç:



http://economia.gencat.cat/ca/70_ambits_actuacio/tresoreria_i_pagaments/factura-electronica/

Les factures han de ser electròniques i s'han de penjar en format XML mitjançant el següent enllaç a la "bústia d'entrega" del sector públic que ens correspon: <https://efact.eacat.cat/bustia/?emisorId=7>

Les factures hauran de vincular-se únicament amb una comanda, i per tant, una factura no podrà agrupar més d'una comanda.

A la descripció del producte que consti a la factura, serà necessari que primer s'introdueixi el codi de producte següidament del nom.

El codi DIR del Laboratori de Referència de Catalunya, SA (en endavant LRC) pels tres centres gestors (Oficina Comptable, Unitat Tramitadora i Òrgan Gestor) és el A09039354.

El/s pagament/s efectiu del subministrament i/o prestacions executades es realitzarà d'acord amb el contingut de la LCSP i únicament mitjançant transferència bancària, amb venciment 30 dies / data factura, el proper dia 15 del mes següent, i prèvia recepció de la factura al departament d'Economia i Finances de LRC, a través dels canals descrits anteriorment. LRC únicament abonarà a l'empresa adjudicatària els serveis efectivament prestats, sense que en cap cas LRC estigui obligat a esgotar el valor estimat del contracte/pressupost de licitació.

Durant la vigència del contracte no tindrà lloc cap increment de preu. Qualsevol modificació sobre l'IVA serà motiu de revisió, no podent-ne repercutir cap altre increment.

La facturació haurà d'emetre's amb arrodoniment a dos dígit, conforme a allò establert a l'article 11 de la Llei 46/1998, de 17 de desembre, sobre introducció de l'euro.

El seguiment de l'estat de les factures es podrà consultar al web del Departament de la Vicepresidència i d'Economia i Hisenda a l'apartat de Tresoreria i Pagaments (consulta de l'estat de factures i pagaments de documents), a partir de l'endemà del registre de la factura.

En cas de retard en el pagament, el contractista té dret a percebre, en els termes i les condicions legalment establerts, els interessos de demora i la indemnització corresponent pels costos de cobrament en els termes establerts en la Llei 3/2004, de 29 de desembre, per la qual s'estableixen mesures de lluita contra la morositat en les operacions comercials.

El contractista podrà transmetre els drets de cobrament en els termes i condicions establerts en l'article 200 de la LCSP. Per a l'eficàcia d'aquesta transmissió de drets front a l'LRC, caldrà que li hagi estat notificada fefaentment, això és, mitjançant documentació que permeti acreditar la celebració del contracte i la capacitat dels intervinents.



Annex 1: Proves lot 1

Grup de prova	Descripció de prova	Referència	Quantitat anual estimada
AL·LÈRGIA	À. clavulànic IgE sèrum	4Q21	28
AL·LÈRGIA	Acacia longifolia IgE sèrum	4T19	12
AL·LÈRGIA	Àcid acetilsalicílic IgE sèrum	4Q01	4
AL·LÈRGIA	Albercoc IgE sèrum	4FM7	6
AL·LÈRGIA	Alfàbrega IgE específica Sèrum	4RF269	2
AL·LÈRGIA	All IgE específica	4F47	4
AL·LÈRGIA	Alvocat IgE sèrum	4F96	11
AL·LÈRGIA	Amaranthus retroflexus IgE sèrum	4W14	1
AL·LÈRGIA	Anís Ig E específica	4RF271	2
AL·LÈRGIA	Anxova/Seitó IgE sèrum	4FV3	11
AL·LÈRGIA	Api IgE sèrum	4F85	6
AL·LÈRGIA	Aranja IgE sèrum	4FK9	1
AL·LÈRGIA	Aspergillus niger IgE Sèrum	4M207	1
AL·LÈRGIA	Blomia tropicalis IgE sèrum	4DK1	13
AL·LÈRGIA	Bromus inermis IgE sèrum	4G11	1
AL·LÈRGIA	Bupivacaïna (Svedocaïna) IgE sèrum	4Q20	8
AL·LÈRGIA	Candida albicans IgE sèrum	4M05	22
AL·LÈRGIA	Caqui IgE sèrum	4RF301	2
AL·LÈRGIA	Carn de cargol IgE sèrum	4FV4	5
AL·LÈRGIA	Caspa de vaca IgE sèrum	4E04	1
AL·LÈRGIA	Ceba IgE sèrum	4F48	4
AL·LÈRGIA	Cefaclor IgE sèrum	4C07	5
AL·LÈRGIA	Cefalosporina IgE sèrum	4Q02	22
AL·LÈRGIA	Chrysanthemum leucanthemum (margarida) IgE Sèrum	4W07	2
AL·LÈRGIA	Clindamicina IgE sèrum	4Q59	2
AL·LÈRGIA	Clorhexidina IgE Sèrum	4C08	18
AL·LÈRGIA	Coco IgE sèrum	4F36	42
AL·LÈRGIA	Dexametasona IgE sèrum	4Q74	3
AL·LÈRGIA	Diclofenac (Voltaren) IgE sèrum	4Q24	3



AL·LÈRGIA	Dipirona (metamizol) IgE sèrum	4Q06	8
AL·LÈRGIA	Dolichovespula arenaria IgE sèrum	4I05	14
AL·LÈRGIA	Dolichovespula maculata IgE sèrum	4I02	1
AL·LÈRGIA	Emperador IgE sèrum	4RF312	8
AL·LÈRGIA	Epiteli de rata IgE sèrum	4E73	1
AL·LÈRGIA	Epiteli de ratolí IgE sèrum	4E71	1
AL·LÈRGIA	Eritromicina IgE sèrum	4Q07	2
AL·LÈRGIA	Espàrrecs IgE sèrum	4FQ1	1
AL·LÈRGIA	Espinac IgE sèrum	4RL4	4
AL·LÈRGIA	Eucalyptus spp. IgE sèrum	4T18	4
AL·LÈRGIA	Euroglyphus maynei IgE sèrum	4D74	3
AL·LÈRGIA	Figa IgE sèrum	4FW8	1
AL·LÈRGIA	Fraxinus americana (freixe) IgE sèrum	4T15	10
AL·LÈRGIA	Gerd IgE Sèrum	4F343	5
AL·LÈRGIA	Gingebre IgE sèrum	4F270	2
AL·LÈRGIA	Glycyphagus domesticus IgE sèrum	4D73	3
AL·LÈRGIA	Guar IgE sèrum	4RF246	2
AL·LÈRGIA	Halibut IgE sèrum	4RF303	31
AL·LÈRGIA	Helianthus annuus (gira-sol) IgE sèrum	4WK4	9
AL·LÈRGIA	Helminthosporium halodes IgE sèrum	4M08	2
AL·LÈRGIA	Ibuprofè IgE sèrum	4Q57	24
AL·LÈRGIA	Isocianat HDI IgE sèrum	4K77	1
AL·LÈRGIA	Isocianat MDI IgE sèrum	4K76	1
AL·LÈRGIA	Juglans californica (noguera) IgE sèrum	4T10	9
AL·LÈRGIA	Juniperus sabinoides (savina) IgE sèrum	4T06	38
AL·LÈRGIA	Lactosa IgE sèrum	4Q49	13
AL·LÈRGIA	Lidocaïna (Xilocaïna) IgE sèrum	4Q10	6
AL·LÈRGIA	Ligustrum vulgare (olivereta) IgE sèrum	4TM0	3
AL·LÈRGIA	Llagosta IgE sèrum	4R04	1
AL·LÈRGIA	Llamàntol IgE sèrum	4F80	4
AL·LÈRGIA	Llavor de fonoll Ig E específica	4F219	1
AL·LÈRGIA	Lloro IgG sèrum	2GE92	132
AL·LÈRGIA	Mandarina IgE sèrum	4RF2	1



AL·LÈRGIA	Mango IgE sèrum	4F91	9
AL·LÈRGIA	Mepivacaïna (Scandicain) IgE sèrum	4Q11	4
AL·LÈRGIA	Micropolyspora faeni IgG sèrum	2GM22	46
AL·LÈRGIA	Morfina Ig E específica	4C260	2
AL·LÈRGIA	Naproxè IgE sèrum	4Q23	11
AL·LÈRGIA	nArt v 3 (LTP Artemisia) IgE sèrum	233RW	3
AL·LÈRGIA	nGal d 3 conalbúmina (ou) IgE sèrum	323RF	19
AL·LÈRGIA	Nou llista IgE sèrum	4RF201	1
AL·LÈRGIA	Nou moscada IgE sèrum	4RF282	4
AL·LÈRGIA	Òxid d'etilè IgE sèrum	4K78	3
AL·LÈRGIA	Paracetamol IgE sèrum	4Q12	20
AL·LÈRGIA	Pastanaga IgE Sèrum	4F31	5
AL·LÈRGIA	Patata IgE sèrum	4F35	9
AL·LÈRGIA	Pebre de Xile IgE sèrum	4RF279	3
AL·LÈRGIA	Pebre negre IgE sèrum	4FR0	3
AL·LÈRGIA	Pebre vermell IgE sèrum	4FL8	1
AL·LÈRGIA	Pinus radiata IgE sèrum	4RT213	5
AL·LÈRGIA	Plomes de gall dindi IgE Sèrum	4E89	2
AL·LÈRGIA	Plomes de pollastre IgE sèrum	4E85	5
AL·LÈRGIA	Plomes d'oca IgE sèrum	4E70	6
AL·LÈRGIA	Plomes d'oca IgG Sèrum	2E70	2
AL·LÈRGIA	Populus deltoides (àlber) IgE sèrum	4T14	3
AL·LÈRGIA	PRECIPITINES ASPERGILLUS FUMIGATUS	4771	116
AL·LÈRGIA	PRECIPITINES PLOMES CANARI	4779	66
AL·LÈRGIA	PRECIPITINES SÈRIQUES GALLINA Sèrum	4767	411
AL·LÈRGIA	Procaïna (Novocaïna) IgE sèrum	4Q13	8
AL·LÈRGIA	PROTEÏNA CATIÒNICA EOSINÒFILA Sèrum	4780	277
AL·LÈRGIA	Proteïnes sèriques pollastre IgE sèrum	4RE219	4
AL·LÈRGIA	Quercus alba (roure) IgE sèrum	4T07	9
AL·LÈRGIA	Raïm (Vitis vinifera) IgE sèrum	4FP9	12
AL·LÈRGIA	Rap IgE sèrum	4RS221	31
AL·LÈRGIA	rApi m 10 Apis mellifera (abella) IgE Sèrum	217RI	2
AL·LÈRGIA	rApi m 2 Apis mellifera (abella) IgE Sèrum	214RI	1



AL·LÈRGIA	rApi m 3 Apis mellifera (abella) IgE Sèrum	215RI	1
AL·LÈRGIA	rApi m 5 Apis mellifera (abella) IgE Sèrum	216RI	2
AL·LÈRGIA	rAra h 3 (cacauet) IgE sèrum	424RF	24
AL·LÈRGIA	rAsp f 1 (Aspergillus fumigatus) IgE sèrum	218RM	33
AL·LÈRGIA	rAsp f 2 (Aspergillus fumigatus) IgE sèrum	219RM	34
AL·LÈRGIA	rAsp f 3 (Aspergillus fumigatus) IgE sèrum	220RM	23
AL·LÈRGIA	rAsp f 4 (Aspergillus fumigatus) IgE sèrum	221RM	34
AL·LÈRGIA	rAsp f 6 (Aspergillus fumigatus) IgE sèrum	222RM	33
AL·LÈRGIA	RAST MÚLTIPLE EX1 Sèrum	6E01	3
AL·LÈRGIA	RAST MÚLTIPLE FX3 Sèrum	6F03	3
AL·LÈRGIA	RAST MÚLTIPLE FX72 Sèrum	6F72	1
AL·LÈRGIA	RAST MÚLTIPLE HX2 Sèrum	6H02	150
AL·LÈRGIA	RAST MÚLTIPLE TX7 Sèrum	6T07	1
AL·LÈRGIA	Ratolí IgE sèrum	4E88	1
AL·LÈRGIA	rDer p 1 (D. pteronyssinus) IgG4 sèrum	5D202	11
AL·LÈRGIA	rDer p 10 (Tropomiosina àcar) IgG4 sèrum	5D205	3
AL·LÈRGIA	rDer p 2 (D. pteronyssinus) IgG4 sèrum	5D203	11
AL·LÈRGIA	rEqu c 1 (cavall) IgE sèrum	227RE	1
AL·LÈRGIA	rHev b 11 (làtex) IgE sèrum	224RK	9
AL·LÈRGIA	rMal d 1 PR-10 (poma) IgE sèrum	434RF	4
AL·LÈRGIA	Rocuronio IgE Sèrum	4U254	3
AL·LÈRGIA	rPhl p 2 (herba timotea) IgE sèrum	206RG	19
AL·LÈRGIA	rPol d 5 (Polistes dominulus) IgG4 sèrum	5I210	6
AL·LÈRGIA	rPru p 7 GRP (préssec) IgE sèrum	454RF	54
AL·LÈRGIA	rSes i 1 (sèsam) IgE sèrum	449RF	7
AL·LÈRGIA	Rumex acetosella IgE sèrum	4W18	1
AL·LÈRGIA	Síndria IgE sèrum	4SM4	16
AL·LÈRGIA	Solidago virgaurea IgE sèrum	4W12	1
AL·LÈRGIA	Sulfametoxazol IgE sèrum	4Q14	1
AL·LÈRGIA	Tabanus spp. (tàvec) IgE sèrum	4RI204	2
AL·LÈRGIA	TEST ALEX IgE ESPECÍFICA MICROARRAY Sèrum	4782	9



AL·LÈRGIA	TEST ISAC IgE ESPECÍFICA MICROARRAY Sèrum	4781	169
AL·LÈRGIA	Thermoactinomyces vulgaris IgG sèrum	2GM23	131
AL·LÈRGIA	Trimetoprim IgE sèrum	4Q16	1
AL·LÈRGIA	Triticum sativum IgE sèrum	4G15	10
AL·LÈRGIA	Truita IgE sèrum	4RF204	5
AL·LÈRGIA	Verat IgE sèrum	4FK6	2
AL·LÈRGIA	Vespa crabro IgE sèrum	4I75	13
AL·LÈRGIA	Vitamina B1 IgE sèrum	4Q38	13
AL·LÈRGIA	Vitamina B12 IgE sèrum	4Q40	59
AL·LÈRGIA	Vitamina B6 IgE sèrum	4Q39	22
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI IgA Sèrum	4423	13
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI PROTEÍNES NODALS - PARANODALS Sèrum	4588	1
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-C1q Sèrum	4171	6
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-CANALS CALCI Sèrum	4995	58
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-CÀPSULA SUPRARRENAL Sèrum	3239	46
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-COCLEARS Sèrum	4562	13
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-COL·LAGEN VII (NC1) Sèrum	4518	9
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-ELASTASA Sèrum	4583	4
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-ESPERMATOZOIDE Sèrum	4561	1
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-FACTOR H Sèrum	4568	8
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-HMG CoA REDUCTASA Sèrum	4504	51
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-LRP4 Sèrum	4419	17
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-MIELINA Sèrum	4544	14
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-MÚSCUL CARDÍAC Sèrum	4479	3
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-MÚSCUL ESTRIAT Sèrum	4481	71
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-MUSK Sèrum	4534	190
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-OVARI Sèrum	3238	5
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-RECEPTOR ACETILCOLINA (RIA) Sèrum	4598	80
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-RECEPTOR INSULINA Sèrum	4573	9
AUTOIMMUNITAT	AC. ANTI-TITINA Sèrum	4434	4
AUTOIMMUNITAT	AC. ENVOPLAQUINA Sèrum	4517	2



AUTOIMMUNITAT	AC. IGG ANTI-THSD7A Sèrum	4554	25
AUTOIMMUNITAT	AC. IGM ANTI-GLUCOPROT. ASSOC. MIELINA Sèrum	4555	24
BIOQUÍMICA	5-HIDROXITRIPTÒFAN Orina 24 h	3452	6
BIOQUÍMICA	5-NUCLEOTIDASA Sèrum	1140	8
BIOQUÍMICA	A-1 GLICOPROTEÏNA Sèrum	4112	75
BIOQUÍMICA	A1-ANTITRIPSINA Femta	4121	79
BIOQUÍMICA	A-2 MACROGLOBULINA Sèrum	4119	18
BIOQUÍMICA	AC. ANTI-21-HIDROXILASA Sèrum	4548	12
BIOQUÍMICA	ÀCID 5-AMINOLEVULÍNIC (ALA) Orina esporàdica	3604	14
BIOQUÍMICA	ÀCID HOMOGENTÍSIC Orina 24 h	1880	2
BIOQUÍMICA	ÀCID METILMALÒNIC Sèrum	1252	128
BIOQUÍMICA	ACIDS GRASSOS CADENA MOLT LLARGA Sèrum	1198	53
BIOQUÍMICA	ÀCIDS GRASSOS LLIURES (NEFA) Sèrum	1195	72
BIOQUÍMICA	ÀCIDS GRASSOS RAMIFICATS Sèrum	1194	1
BIOQUÍMICA	ÀCIDS ORGÀNICS Orina esporàdica	1873	127
BIOQUÍMICA	ÀCIDS ORGÀNICS Plasma	1874	5
BIOQUÍMICA	ACILCARNITINES Plasma	1192	66
BIOQUÍMICA	ACTIVITAT LACTASA INTESTINAL (LACTEST) Orina	1125	42
BIOQUÍMICA	ACTIVITAT TPMT Sang	4999	361
BIOQUÍMICA	ALDOLASA Sèrum	1095	242
BIOQUÍMICA	ALFA-SINUCLÉINA (ACT. SEEDING) L. cefaloraquidi	4027	28
BIOQUÍMICA	AMINOÀCIDS PERFIL COMPLETO Orina esporàdica	1868	126
BIOQUÍMICA	AMINOÀCIDS PERFIL COMPLETO Sèrum	1867	140
BIOQUÍMICA	APOLIPOPROTEÏNA E Sèrum	4136	268
BIOQUÍMICA	BETA-2 TRANSFERRINA	4127	9
BIOQUÍMICA	BETA-HIDROXIBUTIRAT Sèrum	1065	79
BIOQUÍMICA	BIOTINIDASA Plasma	1075	1
BIOQUÍMICA	CARNITINA LLIURE Plasma	1098	101
BIOQUÍMICA	CISTINA Orina 24 h	1038	102



BIOQUÍMICA	CITRAT Sèrum	1034	84
BIOQUÍMICA	CITRUL·LINA Plasma	1866	2
BIOQUÍMICA	COENZIM Q10 Plasma	1142	2
BIOQUÍMICA	COLINESTERASA Sèrum	1292	26
BIOQUÍMICA	COSSOS REDUCTORS Femta	2033	221
BIOQUÍMICA	COSSOS REDUCTORS Orina esporàdica	2031	17
BIOQUÍMICA	COURE INTERCANVIABLE RELATIU Sèrum	1308	21
BIOQUÍMICA	COURE Orina 24 h	1306	145
BIOQUÍMICA	D-LACTAT Plasma	1086	1
BIOQUÍMICA	ELASTASA Plasma	1212	9
BIOQUÍMICA	ELECTROFORESI ISOENZIMS CK Sèrum	4030	19
BIOQUÍMICA	ELECTROFORESI ISOENZIMS LDH Sèrum	4031	90
BIOQUÍMICA	ELECTROFORESI LIOPROTEÏNES Sèrum	4020	21
BIOQUÍMICA	ESTEROLS Sèrum	1186G	1
BIOQUÍMICA	FENILALANINA Sèrum	1895	1
BIOQUÍMICA	FENOTIP A1-ANTITRIPSINA Sèrum	4111	73
BIOQUÍMICA	FERRITINA GLICOSILADA Sèrum	3502	43
BIOQUÍMICA	FOSFATASA ÀCIDA TARTRATORESISTENT Sèrum	3342	7
BIOQUÍMICA	FOSFOETANOLAMINA Orina esporàdica	1878	3
BIOQUÍMICA	FOSFOLÍPIDS Sèrum	1199	130
BIOQUÍMICA	GLICEROL LLIURE Plasma	1143	1
BIOQUÍMICA	GREIXOS TOTALS Femta 24 h	2720	24
BIOQUÍMICA	HISTAMINA Plasma	3442	229
BIOQUÍMICA	HISTAMINA Sang	3443	17
BIOQUÍMICA	HOMOCISTINA Orina 24 h	1860	6
BIOQUÍMICA	IODE Orina 24 h	1347	5
BIOQUÍMICA	ISOENZIMS FOSFATASA ALCALINA Sèrum	4032	108
BIOQUÍMICA	ISOFORMES SIALOTRANSFERRINA Sèrum	4132	2
BIOQUÍMICA	LIPASES ÀCIDES (WOLMAN) EN LEUCÒCITS Sang	1222	1
BIOQUÍMICA	LISOZIMA/MURAMIDASA Sèrum	1250	12
BIOQUÍMICA	MANGANÈS Sèrum	1335	16



BIOQUÍMICA	METAHEMOGLOBINA Sang venosa	1056	19
BIOQUÍMICA	MIOGLOBINA Orina 24 h	2100	8
BIOQUÍMICA	MIOGLOBINA Sèrum	1094	22
BIOQUÍMICA	MOLIBDÈ Sèrum	1141	1
BIOQUÍMICA	OLIGOSACARIDOS Orina	1882	2
BIOQUÍMICA	OXALAT Sèrum	1033	59
BIOQUÍMICA	PIRUVAT/ÀCID PIRÚVIC	1072	122
BIOQUÍMICA	PROTEÏNA 14.3.3 L. cefalorraquidi	4179	35
BIOQUÍMICA	PROTEÏNA ENLLAÇANT DEL RETINOL (RBP) Sèrum	4107	24
BIOQUÍMICA	PROTEÏNA PRIÒNICA (PrP) L. cefalorraquidi	4189	5
BIOQUÍMICA	PTERINES Orina	1139	2
BIOQUÍMICA	SELENI Sèrum	1336	642
BIOQUÍMICA	TEST ALÈ INTOLERÀNCIA FRUCTOSA	1117	16
BIOQUÍMICA	TEST ALÈ INTOLERÀNCIA FRUCTOSA I SORBITOL	1127	435
BIOQUÍMICA	TEST ALÈ INTOLERÀNCIA LACTOSA	1115	419
BIOQUÍMICA	TEST ALÈ INTOLERÀNCIA SORBITOL	1116	3
BIOQUÍMICA	TRANSFERRINA DEFICIENT EN CARBOHIDRATS	4129	111
BIOQUÍMICA	VITAMINA B3 Sèrum	3587	157
BIOQUÍMICA	VITAMINA C Plasma	3590	652
BIOQUÍMICA	VITAMINA H Sèrum	3599	31
BIOQUÍMICA	VITAMINA K1 Sèrum	3598	703
BIOQUÍMICA	ZINC Orina 24 h	1311	4
HEMATOLOGIA	CÈL.LULES NK Sang	5888	14
HEMATOLOGIA	ESTUDI CLONALITAT HPN Sang	5593	36
HEMATOLOGIA	GLUCOSA-6P-DESHIDROGENASA Sang	5150	152
HEMATOLOGIA	PIRUVAT KINASA Sang	5151	42
HEMATOLOGIA	RECOMPTE CÈL.LULES FETALS Sang materna	5091	16
HEMATOLOGIA	TEST EMA (EOSIN 5 MALEIMIDA) Sang	5104	15
HEMATOLOGIA	VISCOSITAT SÈRICA	5161	6
HEMOSTÀSIA	AC. ANTI-PF4-HEPARINA Plasma	6206	38



HEMOSTÀSIA	AC. IGA ANTI-b2-GLICOPROTEÏNA Sèrum	4545	200
HEMOSTÀSIA	AC. IGA ANTI-CARDIOLIPINA Sèrum	4539	45
HEMOSTÀSIA	AC. IGG ANTI-ANEXINA V Sèrum	4563	4
HEMOSTÀSIA	AC. IGG ANTI-FOSFATIDILSERINA Sèrum	4552	23
HEMOSTÀSIA	AC. IGG ANTI-FOSFATIDILSERINA/PROTROMBINA Sèrum	4556	30
HEMOSTÀSIA	AC. IGG ANTI-PROTROMBINA (FACTOR II) Sèrum	4558	1
HEMOSTÀSIA	AC. IGM ANTI-ANEXINA V Sèrum	4564	4
HEMOSTÀSIA	AC. IGM ANTI-FOSFATIDILSERINA Sèrum	4553	21
HEMOSTÀSIA	AC. IGM ANTI-FOSFATIDILSERINA/PROTROMBINA Sèrum	4557	32
HEMOSTÀSIA	AC. IGM ANTI-PROTROMBINA (FACTOR II) Sèrum	4559	1
HEMOSTÀSIA	FIBRINOGEN ANTIGÈNIC Plasma	6123	10
HEMOSTÀSIA	INHIBIDOR DE LA PLASMINA Plasma	6330	2
HORMONES	11-DESOXICORTISOL Sèrum	3224	30
HORMONES	17-ALFA-HIDROXIPIROGESTERONA NEONATAL Sèrum	3129	6
HORMONES	17-OH-PREGNENOLONA Sèrum	3139	15
HORMONES	ADIPONECTINA Serum	3689	73
HORMONES	ALFA-FETOPROTEÏNA L. amniòtic	4203	2
HORMONES	CATECOLAMINES FRACCIONADES Plasma	3260	93
HORMONES	CISTATINA C Sèrum	1123	346
HORMONES	CORTISOL Saliva	3222	115
HORMONES	DESOXICORTICOSTERONA Sèrum	3235	4
HORMONES	DIAMINOOXIDASA ACTIVITAT Sèrum	3250	15
HORMONES	DIAMINOOXIDASA CONCENTRACIÓ Sèrum	3251	23
HORMONES	DIHIDROTESTOSTERONA Sèrum	3144	396
HORMONES	ESTRONA Sèrum	3128	134
HORMONES	FACTOR CREIXEMENT FIBROBLASTES 23 Plasma	3252	12
HORMONES	GLOBULINA FIXADORA DE TIROXINA (TBG) Sèrum	3032	31
HORMONES	GLUCAGÓ Plasma	3080	101



HORMONES	HIPOCRETINA-1 L. cefaloraquidi	3053	3
HORMONES	HORMONA ALLIBERADORA DE CORTICOTROPINA (CHR) Plasma	3089	1
HORMONES	HORMONA ALLIBERADORA HORMONA CREIXEMENT Plasma	3167	5
HORMONES	IGF-II Sèrum	3246	10
HORMONES	INHIBINA B Sèrum	3999	102
HORMONES	INSULINA LLIURE Sèrum	3059	72
HORMONES	LEPTINA Sèrum	3691	150
HORMONES	PEPSINOGEN I Sèrum	3420	81
HORMONES	PÈPTID VASOACTIU INTESTINAL (VIP) Plasma	3410	121
HORMONES	POLIPÈPTID PANCREÀTIC Sèrum	3416	58
HORMONES	PORFIRINES Orina 24 h	3611	83
HORMONES	PORFOBILINOGEN Orina 24 h	3640	29
HORMONES	PROINSULINA Plasma	3058	93
HORMONES	PROPÈPTID AMINOTERMINAL DEL PROCOL·LAGEN III Sèrum	3348	17
HORMONES	PROTEÏNA RELACIONADA AMB PTH Plasma	3307	118
HORMONES	PROTOPORFIRINA ZINC ERITROCITÀ	3605	14
HORMONES	RENINA ACTIVITAT Plasma	3241	200
HORMONES	REVERSE TRIIODOTIRONINA Sèrum	3012	62
HORMONES	SEROTONINA Orina 24 h	3454	8
HORMONES	SEROTONINA Sèrum	3447	280
HORMONES	SOMATOSTATINA Plasma	3195	46
HORMONES	SUBUNITAT ALFA LÀBIL IGF-1 Sèrum	3016	4
HORMONES	SUBUNITAT ALFA LLIURE Sèrum	3015	19
HORMONES	TIROXINA TOTAL 120 min Sèrum	3024	1
HORMONES	TIROXINA TOTAL 180 min Sèrum	3025	1
HORMONES	TIROXINA TOTAL 4 hores Sèrum	3026	1
HORMONES	TIROXINA TOTAL 6 hores Sèrum	3027	1
HORMONES	TIROXINA TOTAL 60 min Sèrum	3023	1
HORMONES	TIROXINA TOTAL Sèrum	3020	1
HORMONES	TRIPSINA Sèrum	3086	31



HORMONES	VASOPRESINA (ADH) Plasma	3391	150
IMMUNOLOGIA	AC. IGA ANTI-SACCHAROMYCES CEREVISIAE Sèrum	4525	93
IMMUNOLOGIA	AC. IGG ANTI-SACCHAROMYCES CEREVISIAE Sèrum	4526	93
IMMUNOLOGIA	C5b9 COMPLEMENT Plasma	4167	11
IMMUNOLOGIA	CD1a Rentat broncoalveolar	5515	22
IMMUNOLOGIA	COMPLEMENT C1q Sèrum	4143	622
IMMUNOLOGIA	COMPLEMENT C2 Sèrum	4146	51
IMMUNOLOGIA	COMPLEMENT C5 Sèrum	4147	71
IMMUNOLOGIA	COMPLEMENT C9 Sèrum	4145	23
IMMUNOLOGIA	FACTOR B Sèrum	4141	108
IMMUNOLOGIA	FACTOR CREIXEMENT ENDOVASCULAR A Plasma	3253	27
IMMUNOLOGIA	FACTOR CREIXEMENT ENDOVASCULAR D Plasma	3254	17
IMMUNOLOGIA	FACTOR DE NECROSI TUMORAL-ALFA Sèrum	3462	140
IMMUNOLOGIA	FACTOR H Sèrum	4165	9
IMMUNOLOGIA	FACTOR I Sèrum	4166	8
IMMUNOLOGIA	FACTOR NEFRÍTIC C3 Sèrum	4025	1
IMMUNOLOGIA	GDF-15 Sèrum	4026	97
IMMUNOLOGIA	HLA DR4 Sang	5906	8
IMMUNOLOGIA	IGA SECRETORA Saliva	4168	6
IMMUNOLOGIA	IGA-1 Sèrum	4163	198
IMMUNOLOGIA	IGA-2 Sèrum	4164	198
IMMUNOLOGIA	IMMUNOCOMPLEXOS CIRCULANTS (SISTEMA C1q) Sèrum	4185	46
IMMUNOLOGIA	INHIBIDOR C1 ESTERASA (ACTIVITAT) Plasma	4144	166
IMMUNOLOGIA	INTERLEUCINA 10 (IL10) Sèrum	3464	87
IMMUNOLOGIA	INTERLEUCINA 1-BETA (IL1B) Sèrum	3461	2
IMMUNOLOGIA	INTERLEUCINA 5 (IL5) Sèrum	3459	122
IMMUNOLOGIA	RECEPTOR SOLUBLE INTERLEUCINA 2 Sèrum	4126	182



IMMUNOLOGIA	TIPATGE HLA CLASSE A Sang	5828	3
IMMUNOLOGIA	TIPATGE HLA CLASSE B Sang	5827	7
MARCADORS TUMORALS	ANTIGEN MIA Sèrum	4246	4
MARCADORS TUMORALS	ANTÍGEN POLIPEPTÍDIC TISSULAR (TPA) Sèrum	4265	13
MARCADORS TUMORALS	CA 50 Sèrum	4245	163
MARCADORS TUMORALS	CONCANAVALINA Sèrum	4204	2
MICROBIOLOGIA	CULTIU LEISHMANIA Biòpsia moll d'os	7980	1
MICROBIOLOGIA	MICROSPORIDIUM Femta	7803	42
MICROBIOLOGIA MOLECULAR	D. MOLECULAR ERYTHROVIRUS M. prenatal	8258	17
MICROBIOLOGIA MOLECULAR	D. MOLECULAR HERPES SIMPLE 1 i 2 M. prenatal	8265	18
MICROBIOLOGIA MOLECULAR	D. MOLECULAR I. TRANSMISSIÓ SEXUAL L. amniòtic	8143A	37
MICROBIOLOGIA MOLECULAR	D. MOLECULAR LISTERIA MONOCYTOGENES M. prenatal	8264	21
MICROBIOLOGIA MOLECULAR	D. MOLECULAR TOXOPLASMA GONDII M. prenatal	8257	23
MICROBIOLOGIA MOLECULAR	D. MOLECULAR VARICEL·LA ZÒSTER M. prenatal	8266	17
MICROBIOLOGIA MOLECULAR	D. MOLECULAR VIRUS PAPIL·LOMA HUMÀ F. genital	9282	350
MICROBIOLOGIA MOLECULAR	D. MOLECULAR VIRUS RUBÈOLA M. prenatal	8256	16
MICROBIOLOGIA MOLECULAR	GENOTIP A1-ANTITRIPSINA Sang	9128	49
MICROBIOLOGIA MOLECULAR	QUANTIFICACIÓ ADN CITOMEGALOVIRUS M. prenatal	8044	33
ORINA/LÍQUIDS/SECREC.	ÀCID MEVALÒNIC Orina esporàdica	3606	2
ORINA/LÍQUIDS/SECREC.	CÀLCUL RENAL/BILIAR	2882	644
ORINA/LÍQUIDS/SECREC.	ECA L. cefaloraquidi	1851	20
ORINA/LÍQUIDS/SECREC.	HEMOSIDERINA Orina esporàdica	5195	5
ORINA/LÍQUIDS/SECREC.	HISTAMINA Orina 24h	3446	10
ORINA/LÍQUIDS/SECREC.	PORFIRINES FRACCIONADES Femta	3612	29
ORINA/LÍQUIDS/SECREC.	QUIMOTRIPSINA Femta	2716	15



ORINA/LÍQUIDS/SECREC.	TRIMETILAMINA I TRIMETILAMINA N-ÒXID Orina	2032	2
SEROLOGIA INFECCIOSA	AC. IGG COXSACKIE B (1-6) Sèrum	8662	2
SEROLOGIA INFECCIOSA	AC. IGM COXSACKIE B Sèrum	8663	2
SEROLOGIA INFECCIOSA	ADENOVIRUS IGM Sèrum	8452	171
SEROLOGIA INFECCIOSA	BETA-D-GLUCÀ Sèrum	8283	7
SEROLOGIA INFECCIOSA	BORDETELLA PARAPERTUSSIS IGG Sèrum	8472	21
SEROLOGIA INFECCIOSA	BORDETELLA PERTUSSIS IGG Sèrum	8476	143
SEROLOGIA INFECCIOSA	BORDETELLA PERTUSSIS IGM Sèrum	8477	22
SEROLOGIA INFECCIOSA	BORRELIA BURGDORFERI IGG LCR	8276	15
SEROLOGIA INFECCIOSA	BORRELIA BURGDORFERI IGM LCR	8277	8
SEROLOGIA INFECCIOSA	BRUCELLA AC. (COOMBS) Sèrum	8303	15
SEROLOGIA INFECCIOSA	CHLAMYDIA TRACHOMATIS IGA Sèrum	8254	66
SEROLOGIA INFECCIOSA	CHLAMYDIA TRACHOMATIS IGG Sèrum	8253	301
SEROLOGIA INFECCIOSA	CHLAMYDOFILA PSITTACI IGG Sèrum	8432	325
SEROLOGIA INFECCIOSA	CHLAMYDOFILA PSITTACI IGM Sèrum	8431	311
SEROLOGIA INFECCIOSA	COCCIDIOIDES IMMITIS AC. Sèrum	8731	1
SEROLOGIA INFECCIOSA	ENTAMOEBA HISTOLYTICA AC. Sèrum	8840	233
SEROLOGIA INFECCIOSA	FASCIOLA HEPÀTICA AC. Sèrum	8290	94
SEROLOGIA INFECCIOSA	FILÀRIES AC. Sèrum	8813	6
SEROLOGIA INFECCIOSA	FRANCISELLA TULARENSIS IGG Sèrum	8340	41
SEROLOGIA INFECCIOSA	HAEMOPHILUS INFLUENZAE IGG Sèrum	8530	391
SEROLOGIA INFECCIOSA	HELICOBACTER PYLORI IGA Sèrum	8554	57
SEROLOGIA INFECCIOSA	HISTOPLASMA AC. Sèrum	8730	99
SEROLOGIA INFECCIOSA	HISTOPLASMA AG. GALACTOMANÀ Orina	8089A	5
SEROLOGIA INFECCIOSA	LEGIONELLA PNEUMOPHILA IGG Sèrum	8412	580
SEROLOGIA INFECCIOSA	LEGIONELLA PNEUMOPHILA IGM Sèrum	8411	470
SEROLOGIA INFECCIOSA	LEISHMANIA IGG Sèrum	8821	162
SEROLOGIA INFECCIOSA	LEPTOSPIRA INTERROGANS IGG Sèrum	8830	84
SEROLOGIA INFECCIOSA	LISTERIA MONOCYTOGENES IGG Sèrum	8999C	4
SEROLOGIA INFECCIOSA	PLASMODIUM SPP IGG Sèrum	8860	54
SEROLOGIA INFECCIOSA	RICKETTSIA RICKETTSII IGM Sèrum	8330	8
SEROLOGIA INFECCIOSA	RICKETTSIA RICKETTSII IGG Sèrum	8329	8



SEROLOGIA INFECCIOSA	RICKETTSIA TYPHI IGG Sèrum	8327	56
SEROLOGIA INFECCIOSA	RICKETTSIA TYPHI IGM Sèrum	8328	26
SEROLOGIA INFECCIOSA	STREPTOCOCCUS PNEUMONIAE IGG Sèrum	8480	267
SEROLOGIA INFECCIOSA	TAENIA SOLIUM IGG Sèrum	8802	122
SEROLOGIA INFECCIOSA	TEST ALÈ GLUCOSA SOBRECREIXEMENT BACTERIÀ	1126	65
SEROLOGIA INFECCIOSA	TEST ALÈ LACTITOL SOBRECREIXEMENT BACTERIÀ	1124	84
SEROLOGIA INFECCIOSA	TOXOCARA CANNIS IGG Sèrum	8871	278
SEROLOGIA INFECCIOSA	TOXOIDE DIFTÈRIC IGG Sèrum	8475	31
SEROLOGIA INFECCIOSA	TREPONEMA PALLIDUM AC. (TPHA) Sèrum	8203	834
SEROLOGIA INFECCIOSA	TREPONEMA PALLIDUM AC. REAGÍNICS (VDRL) LCR	8201	75
SEROLOGIA INFECCIOSA	TREPONEMA PALLIDUM IGG L. cefalorraquidi	8211	9
SEROLOGIA INFECCIOSA	TREPONEMA PALLIDUM IGM L. cefalorraquidi	8213	8
SEROLOGIA INFECCIOSA	TREPONEMA PALLIDUM IGM Sèrum	8212	52
SEROLOGIA INFECCIOSA	TRICHINELLA SPIRALIS IGG Sèrum	8814	76
SEROLOGIA INFECCIOSA	TRYPANOSOMA CRUZI (IFI) AC. Sèrum	8803	77
SEROLOGIA INFECCIOSA	V. RUBÈOLA IGG (AVIDESA) Sèrum	8111A	8
SEROLOGIA INFECCIOSA	VIRUS EPSTEIN BARR IGG (EARLY ANTIGEN) Sèrum	8155	61
SEROLOGIA INFECCIOSA	VIRUS EPSTEIN BARR IGG (VCA) Sèrum	8150	1386
SEROLOGIA INFECCIOSA	VIRUS FEBRE GROGA IGM Sèrum	8285	1
SEROLOGIA INFECCIOSA	VIRUS HEPATITIS B CONFIRMATORI AG. SUPERFÍCIE Srm	8008	75
SEROLOGIA INFECCIOSA	VIRUS HEPATITIS E IGM Sèrum	8058A	8
SEROLOGIA INFECCIOSA	VIRUS HERPES 6 IGM Sèrum	8139A	538
SEROLOGIA INFECCIOSA	VIRUS HERPES 8 IGG Sèrum	8255	19
SEROLOGIA INFECCIOSA	VIRUS WEST NILE IGG Sèrum	8815	8
SEROLOGIA INFECCIOSA	VIRUS WEST NILE IGM Sèrum	8815G	5
SEROLOGIA INFECCIOSA	VRS IGG Sèrum	8420	52
SEROLOGIA INFECCIOSA	VRS IGM Sèrum	8421	52



TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	6-TIOGUANINA NUCLEÒT. + 6-METILMERCAPTOPURINA Sang	1826	1
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	ACETONA Orina	1938	4
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	ÀCID HIPÚRIC Orina	1940	2
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	ÀCID METILHIPÚRIC Orina esporàdica	1941	1
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	ÀCID VALPROIC LLIURE Sèrum	1963A	68
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	ALUMINI Sèrum	1320	203
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	AMIODARONA Sèrum	1997	5
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	ANTIDIABÈTICS ORALS Sèrum	1893	49
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	ARSÈNIC Orina esporàdica	1342	4
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	ARSÈNIC Sang	1340	11
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	BRIVARACETAM Sèrum	197J	1
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	CADMI Sang	1323	5
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	COBALT Orina esporàdica	1352	2
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	COBALT Sang	1350	60
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	CONFIRMACIÓ FENCICLIDINA Orina	1407	1
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	CONFIRMACIÓ OXICODONA Orina	1406	1
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	COTININA Orina	1945	31
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	CROM Orina esporàdica	1338	1
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	CROM Sèrum	1345	69
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	DIÜRÈTICS Orina	1909	1
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	ESLICARBAZEPINA Sèrum	1865	10
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	ETILENGLICOL URGENT	191C	4
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	FENITOÏNA FRACCIÓ LLIURE Sèrum	1995	5
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	GABAPENTINA Sèrum	1988	7
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	GHB (ÈXTASI LÍQUID) Orina	1405	205
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	KETAMINA Orina	1404	300
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	LACOSAMIDA Sèrum	197L	21
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	LEFLUNOMIDA Sèrum	1898	1
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	MERCURI Orina	1331	5
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	MERCURI Sang	1330	23
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	METFORMINA Sèrum	1893G	23
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	OLANZAPINA Sèrum	1825	3



TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	PLOM Orina esporàdica	1337	1
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	PLOM Sang	1325	80
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	SALICILATS Sèrum	1910	8
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	TEOFIL·LINA Sèrum	1950	16
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	TOBRAMICINA Sèrum	1884	6
TOXICOLOGIA/FARMACOLOGIA	VIGABATRIN Sèrum	1966	1



Annex 2: Proves lot 2

Descripció de prova	Referència	Quantitat estimada	Grup de prova
ALFA-TALASSÈMIA (DEL-DUP GENS HBA1,HBA2) Sang	9631	8	MLPAs
ALZHEIMER PRECOÇ (NGS, 3 GENS) APP, PSEN1 i PSEN2 Sang	9604	3	Panells < 15 gens
AMILOÏDOSI FAMILIAR (SEQ GEN TTR) Sang	9161	12	Seqüenciació Sanger
AMPLIACIÓ I REEVALUACIÓ EXOMA DIRIGIT Sang	9057	11	Exoma complet
ANÈMIA HEMOLÍTICA DÈFICIT PK (SEQ GEN PKLR) Sang	9606	3	Seqüenciació Sanger
ANGIOEDEMA HEREDITARI 1 I 2 (SEQ. SERPING1) Sang	9703	1	Seqüenciació Sanger
AORTOPATIES FAMILIARS (NGS) 35 GENS + DNAm Sang	9650	2	Panells 15 a 40 gens
ATÀXIA CEREBEL·LOSA 8 EXP (CAG) GEN ATXN8 Sang	9379	1	Estudi de mutacions dinàmiques
ATÀXIA CEREBEL·LOSA EXP (CAG) GEN CACNA1A Sang	9376	1	Estudi de mutacions dinàmiques
ATÀXIA CEREBEL·LOSA EXP (CAG) GENS SCA Sang	9186	19	Estudi de mutacions dinàmiques
ATÀXIA CEREBEL·LOSA EXP (STR-PCR) Sang	9377	1	Estudi de mutacions dinàmiques
ATÀXIA DE FRIEDREICH (TP-PCR) GEN FXN Sang	9654	3	Estudi de mutacions dinàmiques
ATÀXIA EPISÒDICA (NGS) 7 GENS Sang	9675	1	Panells < 15 gens
ATÀXIA ESPINOCEREDEL·LOSA 10 (ATXN10) Sang	9380	1	Estudi de mutacions dinàmiques
ATÀXIA ESPINOCEREDEL·LOSA 14 (SEQ. GEN PRKCG) Sang	9616	1	Estudi de mutacions dinàmiques
ATÀXIA ESPINOCEREDEL·LOSA 17 (TBP) Sang	9382	2	Estudi de mutacions dinàmiques
ATÀXIA ESPINOCEREDEL·LOSA 31 (BEAN1/TK2) Sang	9381	1	Estudi de mutacions dinàmiques



ATÀXIA ESPINOCEREBEL·LOSA DOM. 27B (FGF14) Sang	9714	2	Estudi de mutacions dinàmiques
ATÀXIA FRIEDREICH EXP. TRIPLET (GAA) GEN FXN Sang	9122	6	Estudi de mutacions dinàmiques
ATRÒFIA MUSC. ESPINAL DELEC-DUPL GEN SMN1 I 2 Sang	9125	2	MLPAs
ATRÒFIA ÒPTICA (NGS) 14 GENS + DNAm Sang	9620	5	Panells < 15 gens
ATRÒFIA ÒPTICA DE LEBER (MUTACIONS) Sang	9132	1	Mutacions puntuals
BETA, DELTA-TALASSÈMIA (DELEC GENS HBB,HBD) Sang	9218	9	MLPAs
CANVAS EXP INTRÒNICA (AAAAG) GEN RFC1 Sang	9385	3	Estudi de mutacions dinàmiques
CANVAS SEQÜENCIACIÓ GEN RFC1 Sang	9617	1	Seqüenciació Sanger
CAVERNOMATOSI HEREDIT. (KRIT1, CCM2, PDCD10) NGS 3 GENS Sang	9051	1	Panells < 15 gens
CHARCOT M. TOOTH 1A (GEN PMP22, A. FRAGMENT) Sang	9158	3	Estudi de mutacions dinàmiques
CHARCOT MARIE TOOTH (GEN PMP22, MLPA) Sang	9170	6	MLPAs
CNVs (DUP-DEL) PANELL NGS <10 GENS Sang	9058	3	Panells < 15 gens
COLÈSTASIS INTRAHEPÀTICA FAMILIAR (NGS, 9 GENS)	9671	4	Panells < 15 gens
CONFIRMACIÓ CNV (LR-PCR) Sang	9649	3	Sense classificar
COREA HUNTINGTON (TP-PCR, GEN HTT) Sang	9079	1	Estudi de mutacions dinàmiques
COREA HUNTINGTON EXP (CAG) GEN HTT Sang	9133	12	Estudi de mutacions dinàmiques
CROMOSOMA X FRÀGIL TIPUS FRAXE	9168	2	Estudi de mutacions dinàmiques
D. FACIO-ESCAPULO-HUMERAL DELEC. GEN DUX4 Sang	9191	3	MLPAs
D. MIOTÒNICA 1 EXP (CTG) GEN DMPK (STEINERT) Sang	9102	11	Estudi de mutacions dinàmiques
D. MIOTÒNICA 2 EXP (CCTG) GEN CNBP Sang	9572	3	Estudi de mutacions dinàmiques
D. MOLECULAR ECHINOCOCCUS GRANULOSUS M. biològica	9426	4	Sense classificar
D. MOLECULAR SCHISTOSOMA MANSONI M. biològica	9418	18	Sense classificar
DÈFICIT 5-ALFA REDUCTASA TIPUS 2 (SEQ SRD5A2) Sang	9687	1	Seqüenciació Sanger



DÈFICIT AROMATASA (GEN CYP19A1) Sang	9062	1	Mutacions puntuals
DÈFICIT CONGÈNIT PROTEÏNA C (SEQ. GEN PROC) Sang	9693	1	Seqüenciació Sanger
DÈFICIT DIAMINOXIDASA (SEQ AOC1) Sang	9709	1	Seqüenciació Sanger
DEMÈNCIA FRONTOTEMPORAL DEL-DUP (MAPT/GRN) Sang	9206	5	MLPAs
DEMÈNCIA I DESORDRES REL. (NGS, 62 GENS + DNAm) Sang	9665	1	Panells > 40 gens
DESORDRES REL. TEIXIT CONNECTIU (NGS) 67 GENS Sang	9712	1	Panells > 40 gens
DIABETIS MODY TIPUS 2 (SEQ GEN GCK) Sang	9139	1	Seqüenciació Sanger
DIABETIS TIPUS MODY 15 GENS (NGS) Sang	9045	10	Panells < 15 gens
DISCONDROSTEOSIS LERI-WEILL (SEQ GEN SHOX) Sang	9676	3	Seqüenciació Sanger
DISPLÀSIA ARITMOGÈNICA VENTRI. DRET (NGS) 15 GENS	9678	1	Panells < 15 gens
DISPLÀSIA TANATOFÒRICA (SEQ. FGFR3) Sang	9078	4	Seqüenciació Sanger
DISPLÀSIA TANATOFÒRICA (VARIANTS GEN FGFR3) Sang	9681	2	Mutacions puntuals
DISPLÀSIES ESQUELÈTIQUES (NGS) 391 GENS Sang	9672	3	Panells > 40 gens
DISPLÀSIES ESQUELÈTIQUES (PANELL 604 GENS NGS) Sang	9187	1	Panells > 40 gens
DISQUINÈSIA PAROXÍSTICA CINESIGÈNICA (PRRT2) SEQ Sang	9082	2	Seqüenciació Sanger
DISTRÒFIA MUSC. DUCHENNE/BECKER (PORTADORS) Sang	9190	2	Sense classificar
DISTRÒFIA OCULOFARÍNGEA GEN PABPN1 (EXP GCN) Sang	9578	14	Estudi de mutacions dinàmiques
E. GENÈTIC MALALTIES AUTOINFLAMATÒRIES (ÍNDIX)	9182	9	Mutacions puntuals
E. GENÈTIC MEMBRANOPATIES (NGS) 14 GENS Sang	3561	3	Panells < 15 gens
E.GENÈTIC DEL-DUP (MLPA CUSTOMITZAT 2 SONDES) Sang	9663	1	MLPAs
E.GENÈTIC DEL-DUP (MLPA CUSTOMITZAT 3 SONDES) Sang	9653	6	MLPAs
ELA (SEQ GEN SOD1) Sang	9610	1	Seqüenciació Sanger
ENCEFALOPATIA AGUDA NECROSANT FAM. (RANBP2) SEQ Sang	9682	1	Seqüenciació Sanger



ENCEFALOPATIA EPILÈPTICA INFANTIL (NGS, 42 GENS) Sang	9704	1	Panells > 40 gens
ERITROCITOSI FAMILIAR (NGS) 9 GENS Sang	9719	1	Panells < 15 gens
ESCLEROSI LATERAL AMIOTRÒFICA (ELA, 31 GENS) NGS Sang	9173	3	Panells 15 a 40 gens
ESTUDI DELECCIONS-DUPLICACIONS (MLPA) GEN SHOX	9408	23	MLPAs
EXOMA CLÍNIC DIRIGIT (R) Sang	9039	3	Exoma complet
EXOMA CLÍNIC DUO (NGS) Sang	9702	2	Exoma familiar
EXOMA COMPLET DIRIGIT Sang	9035	155	Exoma complet
EXOMA COMPLET TRIO Sang	9020	6	Exoma familiar
FEBRE MEDITERRÀNIA SEQ	9141	6	Seqüenciació Sanger
FEOCROMOCITOMA PARAGANGLIOMA HERED. (NGS) 24 GENS	9697	1	Panells 15 a 40 gens
FHH GENS AP2S1, CASR, GNA11 (NGS, 3 GENS) Sang	9600	1	Panells < 15 gens
FIBROSI QUIÍSTICA (MLPA) GEN CFTR Sang	9612	14	MLPAs
FIBROSI QUIÍSTICA (MUTACIONS FREQUENTS) Sang	9101	19	Mutacions puntuals
FIBROSI QUIÍSTICA (SEQ GEN CFTR) Sang	9175	7	Seqüenciació Sanger
FTDALS GEN C9orf72 (ANÀLISI FRAGMENTS) Sang	9525	36	Estudi de mutacions dinàmiques
FTDALS GEN C9orf72 (RP-PCR CONFIRMATORI) Sang	9209	29	Estudi de mutacions dinàmiques
GEN HBB (SEQÜENCIACIÓ) Sang	9127	6	Seqüenciació Sanger
GENS HBA1 I HBA2 (SEQÜENCIACIÓ) Sang	9214	5	Seqüenciació Sanger
GLOMERULOESCLEROSI SEGMENTÀRIA FOCAL (NGS, 25 GENS) Sang	9091	1	Panells 15 a 40 gens
HEMOCROMATOSI HEREDITÀRIA (NGS, 6 GENS) Sang	9047	1	Panells < 15 gens
HIPERALDOSTERONISME FAMILIAR (NGS, 5 GENS) Sang	9645	1	Panells < 15 gens
HIPERCOLESTEROLÈMIA FAMILIAR (NGS, 9 GENS) Sang	9093	178	Panells < 15 gens
HIPERPARATIROIDISME FAMILIAR (NGS) 8 GENS Sang	9661	1	Panells < 15 gens
HIPOPLASIA CÈL·LULES LEYDIG (GEN LHCGR) Sang	9059	1	Mutacions puntuals
INTERFERÓ (EXPRESSIÓ GÈNICA) Sang	9662	3	Sense classificar
LEIOMIOMATOSIS SEQ GEN FH Sang	9599	1	Seqüenciació Sanger



LEUCODISTRÒFIA METACROMÀTICA (SEQ GEN ARSA) Sang	9698	1	Seqüenciació Sanger
LISENCEFALIA LIGADA CROMOSOMA X (SEQ) Sang	9556	1	Seqüenciació Sanger
M. DE KENNEDY EXPANSIÓ TRIPLETE (CAG) GEN AR	9124	1	Estudi de mutacions dinàmiques
MALALTIA DARIER-WHITE (ATP2A2) SEQ Sang	9065	1	Seqüenciació Sanger
MALALTIA DE FAHR NGS, 6 GENS Sang	9041	2	Panells < 15 gens
MALALTIA DOWLING-DEGOS (NGS 6 GENS) Sang	9066	2	Panells < 15 gens
MALALTIA RONYÓ POLIQUÍSTIC (NGS) 9 GENS Sang	9683	2	Panells < 15 gens
MALALTIA STARGARDT TIPUS 1 (MLPA) GEN ABCA4 Sang	9711	2	MLPAs
MALFORMACIONS CAKUT (NGS) 67 GENS Sang	9692	2	Panells > 40 gens
MALFORMACIONS CORTICALS (NGS) 38 GENS Sang	9679	1	Panells 15 a 40 gens
MICROCEFALIA PRIMÀRIA AUTOS. RECES. (NGS, 8 GENS) Sang	9705	1	Panells < 15 gens
MIGRANYA HEMIPLÈGICA FAM (NGS) 7 GENS + DNAm Sang	9636	3	Panells < 15 gens
MIOCARDIOPATIA DILATADA (NGS) 64 GENS + DNAm Sang	9648	1	Panells > 40 gens
MIOCARDIOPATIA HIPERTRÒF. FAM. (NGS) 40 GENS Sang	9647	15	Panells 15 a 40 gens
MIOPATIES MITOCONDRIALS GENS NUCLEARS (NGS, 74 GENS+ DNAm) Sang	9666	4	Panells > 40 gens
MIOTONIES NO DISTRÒFIQUES (NGS) 14 GENS Sang	9694	1	Panells < 15 gens
MONTATGE NGS I ANÀLISI DE CNVs Sang	9691	1	Sense classificar
MUTACIÓ C46T (GEN FACTOR XII) Sang	6218	5	Mutacions puntuals
MUTACIÓ PUNTUAL (CAS FAMILIAR) Sang	9553	65	Mutacions puntuals
MUTACIÓ PUNTUAL 2 (CAS FAMILIAR) Sang	9596	10	Mutacions puntuals
MUTACIÓ PUNTUAL 3 (CAS FAMILIAR) Sang	9597	2	Mutacions puntuals
NEFROLITIASI I NEFROCALCINOSI (NGS) 30 GENS Sang	9689	2	Panells 15 a 40 gens
NEOPLÀSIA ENDOCRINA MÚLTIPLE (SEQ GEN RET) Sang	9658	1	Seqüenciació Sanger
NEOPLÀSIA ENDOCRINA MÚLTIPLE TIPUS 1 SEQ (MEN1) Sang	9674	1	Seqüenciació Sanger
NEUROFIBROMATOSI 1 (GEN NF1, SEQ) Sang	9154	1	Seqüenciació Sanger



NEUROFIBROMATOSI 1 (GEN NF1, SEQ+DEL/DUP) Sang	9080	4	MLPAs
NEUROPATIA PERIF. HERED. AUTOS. DOMINANT (78 GENS)	9398	1	Panells > 40 gens
OBESITAT MÒRBIDA (NGS) 46 GENS Sang	9202	1	Panells > 40 gens
OSTEOCONDROMATOSIS 1 i 2 - GENS EXT1/2 (MLPA) Sang	9192	1	MLPAs
OSTEOGÈNESI IMPERFECTA (NGS) 33 GENS Sang	9660	1	Panells 15 a 40 gens
PANCREATITIS HEREDITÀRIA (NGS, 7 GENS) Sang	9669	1	Panells < 15 gens
PANELL ICTIOSIS CONGÈNITA (NGS) 34 GENS Sang	9699	1	Panells 15 a 40 gens
PANELL MALALTIES RENALS HEREDITÀRIES (NGS, 503 GENS) Sang	9524	15	Panells > 40 gens
PARAPARÈSIA ESPÀSTICA FAMILIAR (NGS) 78 GENS Sang	9609	2	Panells > 40 gens
PARKINSON PANELL 34 GENS (NGS) Sang	9054	13	Panells 15 a 40 gens
PRADER-WILLI (MS-MLPA) Sang	9162	1	MLPAs
PROTEÏNA C DEF. CONGÈNIT (MLPA) GEN PROC Sang	9724	1	MLPAs
PSEUDOXANTOMA ELÀSTIC (DEL-DUP ABCC6, MLPA) Sang	9089	1	MLPAs
PSEUDOXANTOMA ELÀSTIC (SEQ. GEN ABCC6) Sang	9088	1	Seqüenciació Sanger
REVALUACIÓ EXOMA CLÍNIC Sang	9721	1	EXOMES
REVALUACIÓ EXOMA COMPLET (WES) Sang	9708	1	Exoma complet
RESISTÈNCIA ESTRÒGENS (POLIMORF. GEN ESR1) Sang	9061	4	Mutacions puntuals
SEQÜENCIACIÓ GEN 21-HIDROXILASA Sang	9103	19	Seqüenciació Sanger
SEQÜENCIACIÓ GEN CARD14 (PITIRIASIS) Sang	9199	1	Seqüenciació Sanger
SEQÜENCIACIÓ GEN GNE (MIOPATIA DISTAL) Sang	9034	1	Seqüenciació Sanger
SEQÜENCIACIÓ NGS 1 GEN + CNVs Sang	9393	1	Sense classificar
SÍNDROME ALPORT (NGS COL4A5, COL4A4, COL4A3, 3 GENS) Sang	9632	2	Panells < 15 gens
SÍNDROME APERT (SEQ. GEN FGFR2) Sang	9688	1	Seqüenciació Sanger
SÍNDROME BECKWITH-WIEDEMANN (MS-MLPA) Sang	9391	1	MLPAs
SÍNDROME BROOKE-SPIEGLER (SEQ. GEN CYLD) Sang	9695	1	Seqüenciació Sanger
SÍNDROME CADASIL TIPUS 1 (SEQ GEN NOTCH3) Sang	9569	9	Seqüenciació Sanger
SÍNDROME CRIGLER-NAJJAR 1 I 2 (GEN UGT1A1) Sang	9211	2	Mutacions puntuals



SÍNDROME DE BARTTER (NGS) 31 GENS Sang	9686	1	Panells 15 a 40 gens
SÍNDROME DE CHARGE (MLPA) GEN CHD7 Sang	9677	1	MLPAs
SÍNDROME DE KALLMANN (NGS) 44 GENS Sang	9680	2	Panells > 40 gens
SÍNDROME DE NOONAN (NGS) 21 GENS Sang	9179	1	Panells 15 a 40 gens
SÍNDROME EHLERS-DANLOS (NGS, 47 GENS) Sang	9076	1	Panells > 40 gens
SÍNDROME ELLIS-VAN CREVELD (MLPA) EVC I EVC2 Sang	9713	2	MLPAs
SÍNDROME GILBERT SEQ Sang	9135	20	Seqüenciació Sanger
SÍNDROME HEMOLÍTIC URÈMIC ATÍPIC (19 GENS) Sang	9670	1	Panells 15 a 40 gens
SÍNDROME HEMOLÍTIC URÈMIC ATÍPIC (SEQ. CD46) Sang	9208	2	Seqüenciació Sanger
SÍNDROME INSENSIBILITAT ANDROGÈNICA (SEQ.) Sang	9659	1	Seqüenciació Sanger
SÍNDROME RENDU-OSLER-WEBER (MLPA) Sang	9710	6	MLPAs
SÍNDROME SILVER-RUSSELL (MS-MLPS) Sang	9667	1	MLPAs
SÍNDROME TALLA BAIXA (173 GENS, NGS) Sang	9094	4	Panells > 40 gens
SÍNDROME USHER (NGS) 18 GENS Sang	9582	1	Panells 15 a 40 gens
SÍNDROME VON HIPPEL-LINDAU (SEQ. GEN CCND1) Sang	9685	1	Seqüenciació Sanger
SORDESA HEREDIT. (MPLA) CATSPER2, OTOA, STRC Sang	9718	2	MLPAs
SORDESA HEREDITÀRIA (GENS GJB2 i GJB6) Sang	9148	8	Mutacions puntuals
SUSCEPTIBILITAT A MENINGIOMA FAM.(NGS) 7 GENS Sang	9396	1	Panells < 15 gens
TELANGIECTÀSIA HEMORRÀG. HERED. (NGS, 6 GENS) Sang	9601	3	Panells < 15 gens
TRASTORNS DEL DESENVOL. SEXUAL (NGS) 55 GENS Sang	9715	1	Panells > 40 gens
TRIMETILAMINURIA (SEQ GEN FMO3) Sang	9607	1	Seqüenciació Sanger
TROBALLE GENÈTIQUES SECUNDÀRIES/INCIDENTALS	8996	7	Sense classificar
TROMBOFÍLIA HEREDITÀRIA (NGS) 22 GENS Sang	9634	1	Panells 15 a 40 gens
WILSON SEQ (GEN ATP7B) Sang	9028	8	Seqüenciació Sanger



Annex 3: Proves lot 3

Descripció	Referència	Quantitat estimada	Grup de prova
CGH ARRAY 60K Sang	9343	86	Array
CARIOTIP Sang progenitors	9017	8	Cariotip
SONDA ESPECÍFICA FISH (1 SONDA)	9389	3	FISH
CARIOTIP CONSTITUCIONAL (COMPTATGE AMPLIAT) Sang	9664	1	Cariotip
CARIOTIP CONSTITUCIONAL Sang	9000	457	Cariotip
CARIOTIP FRAGILITAT CROMOSÒMICA Sang	9010	2	Cariotip
DISOMIA UNIPARENTAL CROM.15 (ESTUDI COMPLET) Sang	9701	6	FISH
DISOMIA UNIPARENTAL MATERNA CROMOSOMA 14 Sang	9397	2	FISH
SÍNDROME DE WILLIAMS FISH Sang	9274	1	FISH



Annex 4: Proves lot 4

Descripció	Referència	Quantitat estimada
CARIOTIP L. amniòtic	9002	85
CARIOTIP Teixit sòlid	9004	100
CARIOTIP Vellositats corials	9003A	51
CGH ARRAY 60K M. prenatal	9346	123
CGH ARRAY 60K Mostra abortiva	9364	73
CRIBRATGE ANEUPLOÏDIES L. amniòtic	9014	86
CRIBRATGE ANEUPLOÏDIES Teixit sòlid	9019	88
CRIBRATGE ANEUPLOÏDIES Vellositats corials	9016	50
C. PRENATAL NO INVASIU (13,18,21,X,Y) Sang	9014M	8
C. PRENATAL NO INVASIU (TOTS CROMOSOMES) Sang	9014T	4