



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        |
|------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------|---------------------------------|--------------|------------------|
| <b>LABORATORI DE<br/>REFERÈNCIA DE<br/>CATALUNYA</b> | <b>Carrer Selva, nº 10 Edific Inblau.<br/>Parc de Negocis Mas Blau</b> | <b>El Prat de<br/>Llobregat</b> | <b>08820</b> | <b>Barcelona</b> |

## 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 ( $\pm$  10pb de l'exó) dels gens de la consola i qualitat de les lectures (98% > Q30).



- La seqüenciació de l'exoma complet (WES) mitjançant un NextSeq 1000/2000 o Novaseq (Illumina) o un mètode equivalent, que garanteixi 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'historial 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 prioritització 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](http://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/](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 -<br>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)<br>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<br>CORTICOTROPINA (CHR) Plasma | 3089 | 1   |
| HORMONES | HORMONA ALLIBERADORA HORMONA<br>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)<br>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<br>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<br>CEREVISIAE Sèrum    | 4525 | 93  |
| IMMUNOLOGIA | AC. IGG ANTI-SACCHAROMYCES<br>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<br>Plasma        | 3253 | 27  |
| IMMUNOLOGIA | FACTOR CREIXEMENT ENDOVASCULAR D<br>Plasma        | 3254 | 17  |
| IMMUNOLOGIA | FACTOR DE NECROSI TUMORAL-ALFA<br>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<br>(SISTEMA C1q) Sèrum | 4185 | 46  |
| IMMUNOLOGIA | INHIBIDOR C1 ESTERASA (ACTIVITAT)<br>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<br>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<br>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 ESPINOCEREBEL·LOSA 10 (ATXN10) Sang             | 9380       | 1                  | Estudi de mutacions dinàmiques |
| ATÀXIA ESPINOCEREBEL·LOSA 14 (SEQ. GEN PRKCG) Sang     | 9616       | 1                  | Estudi de mutacions dinàmiques |
| ATÀXIA ESPINOCEREBEL·LOSA 17 (TBP) Sang                | 9382       | 2                  | Estudi de mutacions dinàmiques |
| ATÀXIA ESPINOCEREBEL·LOSA 31 (BEAN1/TK2) Sang          | 9381       | 1                  | Estudi de mutacions dinàmiques |



|                                                                 |      |    |                                   |
|-----------------------------------------------------------------|------|----|-----------------------------------|
| ATÀXIA ESPINOCEREBEL·LOSA DOM. 27B (FGF14)<br>Sang              | 9714 | 2  | Estudi de mutacions<br>dinàmiques |
| ATÀXIA FRIEDREICH EXP. TRIPLET (GAA) GEN FXN Sang               | 9122 | 6  | Estudi de mutacions<br>dinàmiques |
| ATRÒFIA MUSC. ESPINAL DELEC-DUPL GEN SMN1 I 2<br>Sang           | 9125 | 2  | MLPAs                             |
| ATRÒFIA ÒPTICA (NGS) 14 GENS + DNAMt Sang                       | 9620 | 5  | Panells < 15 gens                 |
| ATRÒFIA ÒPTICA DE LEBER (MUTACIONS) Sang                        | 9132 | 1  | Mutacions puntuals                |
| BETA, DELTA-TALASSÈMIA (DELEC GENS HBB,HBD)<br>Sang             | 9218 | 9  | MLPAs                             |
| CANVAS EXP INTRÒNICA (AAAAG) GEN RFC1 Sang                      | 9385 | 3  | Estudi de mutacions<br>dinàmiques |
| CANVAS SEQÜENCIACIÓ GEN RFC1 Sang                               | 9617 | 1  | Seqüenciació Sanger               |
| CAVERNOMATOSI HEREDIT. (KRIT1, CCM2, PDCD10)<br>NGS 3 GENS Sang | 9051 | 1  | Panells < 15 gens                 |
| CHARCOT M. TOOTH 1A (GEN PMP22, A. FRAGMENT)<br>Sang            | 9158 | 3  | Estudi de mutacions<br>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<br>dinàmiques |
| COREA HUNTINGTON EXP (CAG) GEN HTT Sang                         | 9133 | 12 | Estudi de mutacions<br>dinàmiques |
| CROMOSOMA X FRÀGIL TIPUS FRAXE                                  | 9168 | 2  | Estudi de mutacions<br>dinàmiques |
| D. FACIO-ESCAPULO-HUMERAL DELEC. GEN DUX4<br>Sang               | 9191 | 3  | MLPAs                             |
| D. MIOTÒNICA 1 EXP (CTG) GEN DMPK (STEINERT)<br>Sang            | 9102 | 11 | Estudi de mutacions<br>dinàmiques |
| D. MIOTÒNICA 2 EXP (CCTG) GEN CNBP Sang                         | 9572 | 3  | Estudi de mutacions<br>dinàmiques |
| DÈFICIT 5-ALFA REDUCTASA TIPUS 2 (SEQ SRD5A2)<br>Sang           | 9687 | 1  | Seqüenciació Sanger               |
| DÈFICIT AROMATASA (GEN CYP19A1) Sang                            | 9062 | 1  | Mutacions puntuals                |
| DÈFICIT CONGÈNIT PROTEÏNA C (SEQ. GEN PROC)<br>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 (ÍNDEX)        | 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 QUÍSTICA (MLPA) GEN CFTR Sang                    | 9612 | 14  | MLPAs                          |
| FIBROSI QUÍSTICA (MUTACIONS FREQUENTS) Sang              | 9101 | 19  | Mutacions puntuals             |
| FIBROSI QUÍSTICA (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 LLIGADA 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                |
| PROTEÍNA 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<br>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)<br>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<br>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)<br>Sang | 9014T      | 4                     |