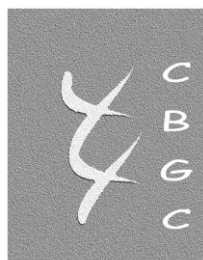


Memoria de Actividad Año 2021

**Centro de Bioquímica y Genética Clínica
(CBGC)**

Año 2021



MEMORIA DE LA ACTIVIDAD DEL CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA (CBGC)



Centro de Bioquímica y Genética Clínica
Hospital Materno Infantil (planta -2)
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca
30120 El Palmar (Murcia)

Copyright 2022. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Servicio Murciano de Salud

Autores:

Isabel López Expósito, Inmaculada González Gallego, Juan Antonio Bafallíu Vidal, Guillermo Glover López, Lucía Moral Valencia, Ascensión Vera Carbonell, M. Carmen Martínez Romero, José María Egea Mellado, María J. Juan Fita, Gloria Soler Sánchez, Pablo Carbonell Meseguer, Liliana Galbis Martinez, M^a Carmen Bernabé Martinez.

Directora:

Isabel López Expósito

ISBN: 978-84-09-45146-3

Depósito Legal: MU 832-2018

ÍNDICE

I.	PRESENTACIÓN.	4
	Misión, visión, valores y ejes estratégico.	
	Objetivos para el año 2022	
II.	UBICACIÓN, ORGANIGRAMA Y MAPA DE PROCESOS	8
III.	CARTERA DE SERVICIOS	10
IV.	GESTIÓN ECONÓMICA-EL CENTRO EN CIFRAS.....	27
V.	ACTIVIDAD ASISTENCIAL.....	33
	LABORATORIO CITOGENÉTICA.....	34
	Estudios Prenatales	
	Estudios Postnatales	
	LABORATORIO METABOLOPATÍAS	40
	Cribado Neonatal	
	Estudios Selectivos	
	LABORATORIO GENÉTICA MOLECULAR	51
	Procedencia de las peticiones y pruebas	
	Actividad según motivo de referencia	
	Análisis mediante secuenciación masiva	
VI.	ASEGURAMIENTO DE LA CALIDAD	58
	Programas de Intercomparación	
	Evolución Indicadores de Calidad	
VII.	INVESTIGACIÓN, DOCENCIA Y FORMACIÓN.....	67

I. PRESENTACIÓN

En esta memoria se recoge la actividad asistencial, científica, formativa y de gestión realizada en el Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC) durante el año 2021

El CBGC desde su creación, en el año 1975, está comprometido en la detección precoz, el diagnóstico, la prevención e investigación de las enfermedades raras y cáncer hereditario. Está acreditado bajo la norma **UNE-EN ISO 15189 de Laboratorio Clínico desde el año 2014** por ENAC (Anexo Técnico: <https://www.enac.es/documents/7020/003eaf7c-1c8e-4fc0-aba0-8b314268dbc7>), lo cual aporta confianza y fiabilidad en la competencia técnica y minimiza riesgos en la seguridad del paciente, eje central de la actividad sanitaria.

El **diagnóstico genético** es un proceso encaminado a detectar o determinar las causas de una enfermedad. En el caso de las enfermedades raras, más del 70% tienen un origen genético pero solo una minoría consigue un diagnóstico genético preciso y en un tiempo aceptable. Actualmente, la media de tiempo transcurrido desde que aparecen los síntomas hasta que se obtiene el diagnóstico de una enfermedad rara es mayor a 4 años, aunque en muchos casos pueden ser superiores a 10, e implica a más de 7 médicos o especialistas. Para la mayoría de los pacientes y sus familias supone una “**odisea del diagnóstico**” debido al peregrinaje por diferentes consultas, especialistas y pruebas antes de conocer el origen de la enfermedad. El retraso en el diagnóstico puede conllevar el empeoramiento clínico de la salud del paciente por no tener acceso a un abordaje terapéutico temprano y adecuado. Además, la ausencia de un diagnóstico puede implicar el desconocimiento del riesgo de tener más hijos afectados y la posibilidad de identificar a las personas portadoras que podrían beneficiarse del adecuado asesoramiento genético y prevenir la transmisión de la enfermedad.

En los últimos años, el CBGC está llevando a cabo un proceso de reorganización y optimización de recursos dirigidos al desarrollo de la **Medicina Genómica** con el objeto de mejorar la calidad, fiabilidad y eficiencia de los análisis genéticos y reducir el tiempo de espera para obtener un diagnóstico. Así, en el año 2018, el CBGC incorporó en su oferta de pruebas genómicas, un panel de secuenciación masiva (NGS) para el diagnóstico rutinario de las enfermedades raras de mayor demanda en la Región.

La mejora e implantación de nuevos métodos de diagnóstico genómico para analizar e interpretar el material hereditario, ha supuesto un incremento incesante en la demanda de estudios al CBGC. Concretamente, durante el año 2021, se ha atendido la demanda de **10.357 peticiones** de distintos análisis genéticos y genómicos correspondientes a **8694 pacientes, lo**

que supone un incremento del 15,4% con respecto al año anterior, además de los **14.775** estudios dentro del Programa de Cribado Neonatal de la enfermedades endocrino-metabólicas(PCN).

Para garantizar el desarrollo y consolidación del sistema de gestión de calidad y nuestro compromiso en ofrecer una atención sanitaria pública de alta calidad y sostenible a los pacientes y familiares con enfermedades raras, el CBGC ha marcado para el 2022 una serie de actividades y retos, con el objetivo de avanzar en la innovación, la gestión efectiva de los recursos y el apoyo a los profesionales implicados.

Entre estos objetivos, ya contemplados en el Plan Integral de Enfermedades Raras (PIER), cabe destacar la optimización de los indicadores de calidad del PCN y ampliación a la detección de la **Hiperplasia Suprarrenal Congénita**, la incorporación a la cartera de servicios del análisis genómico del **exoma clínico** y la creación de una **Unidad de Genómica y de Cáncer Hereditario** para reorganizar la actividad del laboratorio al desarrollo de la medicina genómica. Para poder cumplir con estos objetivos de mejora y hacer frente a la creciente demanda de análisis genéticos, es absolutamente necesario el adecuado refuerzo de recursos humanos y tecnológicos.

Los facultativos del Centro colaboran, entre otras actividades, con el Sistema de Registro e Información de Enfermedades Raras (SIER), en la Evaluación y Seguimiento del PIER y en la puesta en marcha del sistema corporativo regional para el almacenamiento de la secuenciación del ADN.

La actividad asistencial que desarrolla el Centro no sería posible sin el apoyo y colaboración del equipo directivo del Área I- Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Servicios de Informática, equipo directivo del Servicio Murciano de Salud y Dirección General de Asistencia Sanitaria.

Murcia, junio de 2022



Isabel López Expósito

Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica

MISION, VISION, VALORES Y EJES ESTRATEGICOS



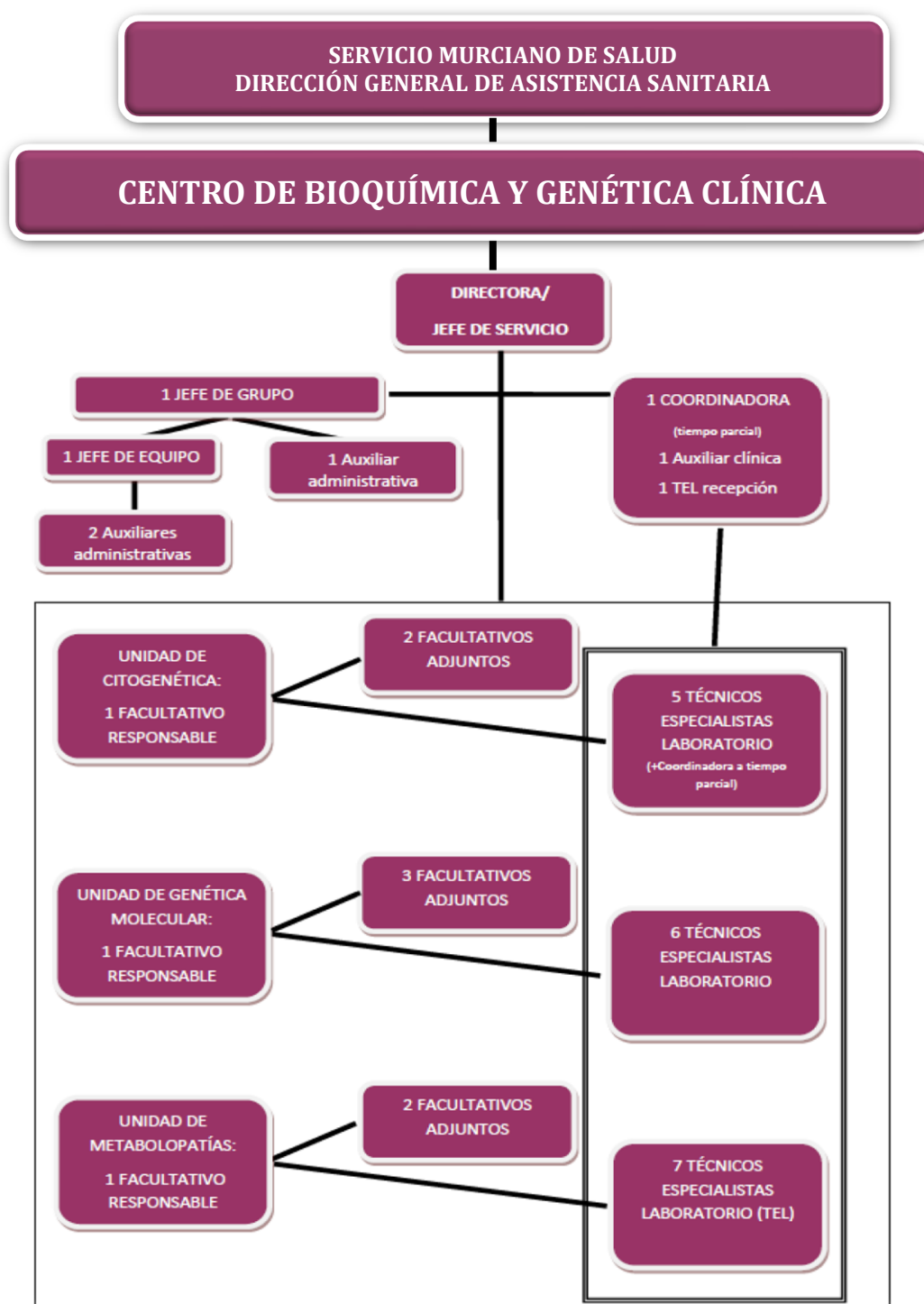
OBJETIVOS PARA EL AÑO 2022

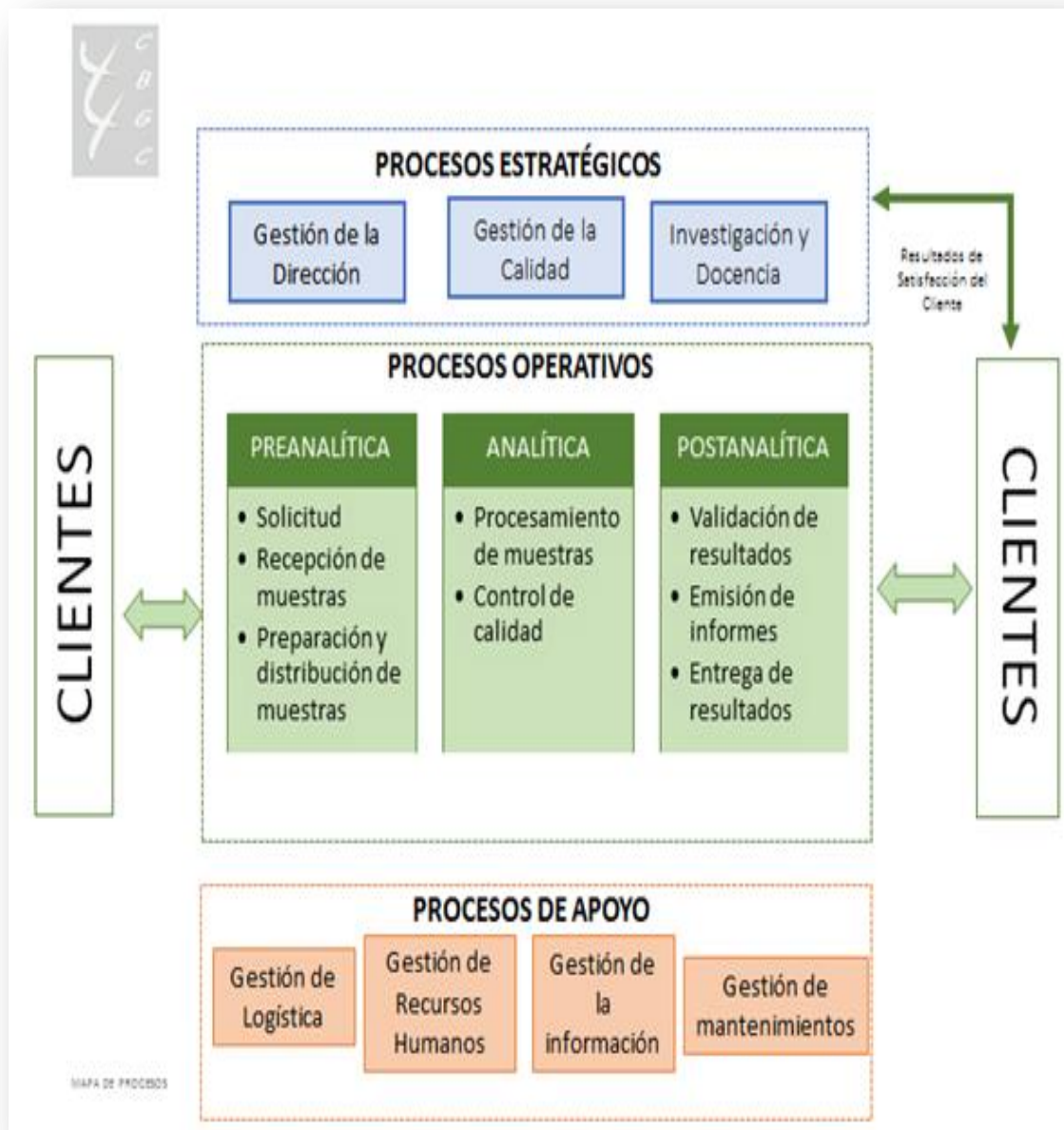


II. UBICACIÓN, ORGANIGRAMA Y MAPA DE PROCESOS



Edificio del Materno-Infantil, planta -2, del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCUVA). Ctra. de Cartagena s/n. El Palmar. Murcia.





III. CARTERA DE SERVICIO

CARTERA DE SERVICIOS CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA. Marzo 2022

UNIDAD TÉCNICA DE METABOLOPATÍAS	
A) Trastornos del metabolismo intermediario	
<i>Estudios iniciales: Aminoacidopatías. Organicoacidurias. Defectos de la β-oxidación. Acidosis láctica y defectos de la cadena respiratoria mitocondrial. Defectos de ciclo de la urea: hiperamonemias. Enfermedades de depósito. Galactosemia. Alteraciones metabolismo purinas. Déficit de Biotinidasa. Otras alteraciones del metabolismo.</i>	
A1. Aminoacidopatías	
A1.1. Hiperfenilalaninemia (HFA)	
a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por espectrometría de masas en tándem (MSMS)	
b) Aminograma por cromatografía intercambio iónico (CIO)	
A1.2. Fenilcetonuria (PKU)	
a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por MSMS	
b) Aminograma por CIO	
A1.3. Defecto en la síntesis del cofactor biopterina (BIOPT (BS))	
a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por MSMS	
b) Aminograma por CIO	
A1.4. Defecto en la regeneración del cofactor biopterina (BIOPT(Reg))	
a) Fenilalanina, ratio Phe/Tyr por MSMS	
b) Aminograma por CIO	
A1.5. Tirosinemia (TYR I, TYR II, TYR III)	
a) Tirosina y fenilalanina por MSMS	
b) Aminograma por CIO	
c) Succinilacetona por cromatografía de gases/espectrometría de masas (GC-MS) y MSMS	
d) Detección de para derivados por Test NN (test nitroso naftol)	
A1.6. Enfermedad de Jarabe de Arce (MSUD)	
a) Leucina, Isoleucina, Aloisoleucina y Valina por CIO	
b) Leucina+Isoleucina, Valina por MSMS	
c) α -Cetoácidos de cadena ramificada por GC-MS	
d) α -Cetoácidos por Test NDPH (test de 2,4 dinitrofenilhidrazina)	
A1.7. Homocistinuria (HCY)	
a) Homocistina por CIO	
b) Metionina y homocistina por MSMS	
c) Aminograma por CIO	
A1.8. Hiperglicinemia no cetósica (NKHG)	
a) Glicina por CIO y MSMS	
A1.9. Cistinuria	
a) Cistina, Lisina, Citrulina, Arginina por CIO y MSMS	
b) Cistina (Test de Brand cualitativo)	
A1.10. Citrulinemia tipo I y II (CIT-I y II)	

a) Aminograma por CIO
b) Citrulina por MSMS y GC-MS
c) orótico por MSMS
A1.11. Aciduriaargininosuccínica (ASA)
a) ácido argininosuccínico por CIO y MSMS
A1.12. Hipermetioninemias (Met)
a) Metionina por MSMS
b) Aminograma por CIO
A1.13. Argininemias
a) Arginina por MSMS
b) Aminograma por CIO
A1.14. HHH (hiperamoniemia, hiperornitinemia, homocitrulinuria)
a) ornitina por MSMS
b) Aminograma por CIO
c) homocitrulina por MSMS
A1.15. Iminoglicinuria
a) prolina e hidroxiprolina por MSMS
b) Aminograma por CIO
A2. Organicoacidurias
A2.1. AciduriaGlutárica (GA-I)
a) Ac. Glutárico, Ac, 3-OH-glutárico por GC-MS
b) Glutarilcarnitina por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.2. AciduriaMetilmalónica (MMA, MUT, Cbl A,B)
a) Ac. Metilmalónico, Ac. Metilcátrico, Ac. 3-OH-propionico por GC-MS.
b) Propionilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.3. Aciduria Metilmalónica (Cbl C,D) con homocistinuria
a) Ac. Metilmalónico, Ac. Metilcátrico, Ac. 3-OH-propionico por GC-MS
b) Propionilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) Aminograma por CIO
d) homocistina por MSMS
A2.4. AciduriaPropiónica (PA)
a) Ac. Metilcátrico, propionilglicina, tigililglicina por GC-MS
b) Propionilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.5. AciduriaIsovalérica (IVA)
a) Isovalerilglicina, 3-OH-isovalérico por GC-MS
b) Isovalerilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.6 Deficiencia de Biotinidasa (BIOT)
a) Ac láctico, Ac. Metilcitrato, Ac. 3-OH-propionico, Ac. 3-OH-isovalerico por GC-MS.
b) 3-OH-isovalerilcarnitina, tigililcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) Actividad de biotinidasa por test cualitativo
d) Actividad de biotinidasa por test cuantitativo

A2.7 Isobutirilglicinuria (IBG)
a) isobutirilglicina por GC-MS
b) butirilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO.
A2.8 2-metilbutirilglicinuria (2-MBG)
a) 2-metilbutirilglicina por GC-MS
b) isovalerilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.9 Beta-cetotiolasa (BKT)
a) 2-metil-3-OH-butírico, 3-OHbutírico, tigilglicina por GCMS
b) 3-OHisovalerilcarnitina, tigilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.10 Aciduria 2-metil-3-hidroxibutírica (2MBG)
a) 2-metil-3-OH-butírico, 3-OH isovalérico, 2-etilhidracrílico, tigilglicina por GCMS
b) 3-OHisovalerilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.11 Beta-metilcrotonilglicinuria (3-MCC)
a) Beta-metilcrotonilglicina, ácido 3-OHisovalérico por GCMS
b) 3-OHisovalerilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.12 Aciduria 3-OH-3-metilglutárica (HMG)
a) 3-OH 3-metilglutárico, 3-OH-isovalérico, 3-metilglutacónico, 3-metilglutárico y 3-metilcrotonilglicina por GCMS
b) 3-hidroxi-isovalerilcarnitina (C5OH) y 3-metilglutarilcarnitina (C6DC) , carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.13 Aciduriaetilmalónica
b) Ácidos etilmalónico y metilsuccínico por GCMS
b) isobutirilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.14 Aciduriamalónica
c) Ácido malónico por GCMS
b) Carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.15 Deficiencia múltiple de carboxilasas/defholocarboxilasintetasa (MCD)
a) Ac láctico, Ac. Metilcitrato, Ac. 3-OH-propionico, Ac. 3-OH-isovalerico por GC-MS
A2.17 Aciduria 3-metilglutacónica (tipos I al V)
a) 3-metilglutacónico, 3-metilglutárico, aconítico, succínico y 2-cetoglutarato por GC-MS
b) 3-OH isovalerilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.18 Aciduriafumárica
a) ácido fumárico por GC-MS

b) ácido fumárico por MSMS
A2.19 Aciduriapiroglutámica
a) ácido piroglutámico por GC-MS
b) ácido piroglutámico por MS-MS
A3. Defectos de la β -oxidación
A3.1. Defecto de la Acil-Carnitina deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
b) Butirilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
A3.2. Defecto de la Acil-Carnitina deshidrogenasa de cadena media (MCAD)(**)
a) Ác. dicarboxílicos, hexanoilglicina, suberilglicina por CG-MS
b) Octanoilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) α -Cetoácidos por Test NDPH
A3.3. Defecto de la Hidroxiacil-Carnitina deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)(**)
a) Hidroxiácidos de cadena larga por GC-MS
b) 3-OH Palmitoilcarnitina (C16OH); 3-OH Palmitoleilcarnitina (C16:1-OH); 3-OH Oleilcarnitina (C18:1-OH); 3-OH Estearoilcarnitina (C18-OH) por MSMS
A3.4. Defecto de la Hidroxiacil-Carnitina deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)(**)
a) miristodienoilcarnitina (C14:2); miristoleilcarnitina (C14:1); miristoilcarnitina (C14) por MSMS
A3.5. Deficiencia de la proteína trifuncional (TFP)
a) Hidroxiácidos de cadena larga por GC-MS
b) 3-OH Palmitoilcarnitina (C16OH); 3-OH Palmitoleilcarnitina (C16:1-OH); 3-OH Oleilcarnitina (C18:1-OH); 3-OH Estearoilcarnitina (C18-OH) por MSMS
A3.6. Defecto primario de captación de carnitina (CUD)
a) Carnitina libre por MSMS
A3.7. Déficit de carnitina-acilcarnitinatranslocasa (CACT)
a) Determinación de acilcarnitinas de cadena larga (C16, C16:1, C18, C18:1 y C18:
2) carnitina libre y total por MSMS
A3.8. Deficiencia de carnitinapalmitoiltransferasa I (CPT I)
a) Carnitina libre, C16 (palmitoilcarnitina), C18 (estearilcarnitina), carnitina total por MSMS
A3.9. Deficiencia de carnitinapalmitoiltransferasa II (CPT II)
a) Carnitina libre, C16 (palmitoilcarnitina), C18 (estearilcarnitina), C18:1, C18:2, carnitina total por MSMS
A3.10 Aciduriaglutarica tipo II (GLUT II) o deficiencia múltiple de acilCoA deshidrogenasa (MADD)
a) ácidos 2-OHglutárico, 3-OHisovalérico, 4-OHbutírico, 5-OHhexanoico, etilmalónico, glutárico, dicarboxílicos, 2-metilbutirilglicina, isobutirilglicina e isovalerilglicina por GC-MS
b) C4-C18 saturadas e insaturadas (C5, C8, C10, C14, C14:1), carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A4. Acidosis Láctica congénita y defectos de la cadena respiratoria mitocondrial
a) Lactato y Piruvato

b) β -Hidroxibutirato y Acetoacetato
c) α -Cetoácidos por Test NDPH
d) Ácidos orgánicos por GC/MS
e) Aminograma por CIO
A5. Defectos del Ciclo de la Urea (Hiperamonemias)
A5.1. Deficiencia de la Ornitinatranscarbamilasa (OTC)
a) Aminograma (Gln, Cit) por CIO
b) Detección ácido orótico u uracilo por GC-MS
c) Citrulina y orótico por MSMS
A5.2. Acidemiaargininosuccinica (ASL)
a) Ac. Argininosuccínico, citrulina y lisina por CIO
b) Detección ácido orótico u uracilo por GC-MS
c) Detección ácido Argininosuccínico por MS-MS
A5.3. Deficiencia de N-acetilglutamatosintetasa (NAGS)
a) Aminograma por CIO
b) Detección ácidos orgánicos por GC-MS
A5.4. Deficiencia de carbamil fosfato sintetasa (CPS-I), , ASA, Arginasa)
a) Aminograma por CIO
b) Detección ácidos orgánicos por GC-MS
A5.5. Deficiencia de argininosuccinatosintetasa (ASA)
a) Aminograma por CIO
b) Detección ácidos orgánicos por GC-MS
A5.6. Deficiencia de arginasa
a) Aminograma por CIO
b) Detección ácidos orgánicos por GC-MS
c) orótico por MS-MS
A6. Enfermedades de depósito
A6.1. Mucopolisacaridosis
a) Mucopolisacáridos (electroforesis en acetato celulosa)
b) Glucosaminglicanos totales (DMB)
A6.2. Oligosacaridosis
a) Oligosacáridos (TLC)
A7. Defectos congénitos de Glicosilación
A7.1. Perfil de isoformas de transferrina. EC
A7.2. %Transferrina deficiente en carbohidratos EC
A8. Otras patologías
A8.1. Alteración del metabolismo de las purinas. Deficiencia de adenilosuccinatoliasa
a) Detección de succinilpurinas (Test de SAICAR)
A8.2. Deficiencia de sulfito oxidasa:(deficiencia cofactor molibdeno)
a) Detección de sulfitos por sulfitest
b) Sulfocisteína por CIO
c) Sulfocisteína por MSMS
A8.3. Galactosemia clásica (**)
a) Galactosa-1-fosfato en eritrocitos
b) aminoácidos por CIO

A8.4. Intolerancia proteica lisinúrica
a) Orótico y uracilo por CG-MS
b) aminoácidos por MSMS
c) aminoácidos por CIO
A8.5. Hipotonía con cistinuria
a) aminoácidos por CIO
A8.6. Xantinuria
a) xantina por MSMS.
A8.7. Enfermedad de Cánavan
a) N-acetilaspártico por MSMS
b) N-acetilaspártico por GCMS
A8.8. Alcaptonuria
a) Ácido homogentísico por MSMS
b) Ácido homogentísico por GCMS
A8.9. Hiperoxaluria
a) Ácido glicólico por MSMS
b) Ácido glicólico, glicérico y oxálico por GCMS
A8.10. Aciduriamevalónica
b) Ácido mevalónico y mevalonolactona por GCMS
B) Detección precoz neonatal de metabolopatías (cribado neonatal "prueba talón")*
B1. Hipotiroidismo congénito primario
a) Detección TSH por enzimoimmunoensayo (ELISA)
b) Detección T4 por enzimoimmunoensayo (ELISA)
B2. Aminoacidopatías
a) Aminoácidos por MSMS
b) Aminoácidos por CIO
B3. Organicoacidurias
a) Acilcarnitinas por MSMS
b) Ácidos orgánicos y acilglicinas por MSMS
B4. Alteraciones de la β -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos
a) Acilcarnitinas por MSMS
b) Ácidos orgánicos y acilglicinas por MSMS
B5. Fibrosis Quística IRT
a) Detección de IRT por enzimoimmunoensayo (ELISA)
B6. Cistinuria
a) Detección de Cistina por Test de Brand
b) Detección de Cistina por MSMS
B7. Deficiencia de Biotinidasa
a) Actividad de biotinidasa por test cualitativo
B8. Hemoglobinopatías
a) anemia falciforme
b) rasgo drepanocítico
c) otras variantes de hemoglobina
C) Asesoramiento Genético de las alteraciones detectadas.
D) Monitorización bioquímica de pacientes con alteración metabólica.

*El presente estudio incluye las enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales del Sistema Nacional de Salud (orden SSI/2065/2014 de 31 de octubre; BOE Nº 269 de jueves 6 de noviembre de 2014).

El panel de enfermedades cribadas mediante el Programa de Cribado Neonatal de la Región de Murcia puede consultarse en http://www.murciasalud.es/recursos/ficheros/347564-enfermedades_detectables.pdf

(**) Alteraciones que pueden ser confirmadas en la Sección de Genética Molecular CBGC.

Tiempo de respuesta del Laboratorio de Metabolopatías:

- Informes selectivos: 2 meses
- Informes selectivos urgentes: 7 días
- Informes Cribado Neonatal (3 días laborables tras la recepción de la muestras)

Nota. Los resultados positivos son comunicados en menos de 24h tras su detección

GENÉTICA MOLECULAR Y CITOGENÉTICA	
ESTUDIO PRENATAL Tiempos de respuesta	
Cariotipo en Líquido Amniótico	21 días
Cariotipo en Vello de Corion	25 días
Cariotipo en Sangre de Cordón	7 días
Estudio rápido de aneuploidías más frecuentes (QF-PCR: 13,18,21,X e Y)	3 días
Estudio en restos abortivos (incluye QF-PCR ampliado a :15,16 y 22)	15 días
Otros estudios genéticos y/o metabólicos (que estén dentro de la cartera de servicios)	
Array-CGH prenatal	10 días *
Reserva de ADN fetal	
ANÁLISIS CROMOSÓMICO (POSTNATAL)	
Cariotipo en sangre periférica alta resolución (bandas GTG)	45 días
Cariotipo en biopsia de piel y en otros tejidos (bandas GTG)	45 días
Cultivo celular para otros estudios posteriores	
Estudio rápido de aneuploidías más frecuentes (QF-PCR: 13,18,21,X e Y)	3 días
Caracterización anomalías cromosómicas (mediante FISH /aCGH)	30 días
Estudio alteraciones numéricas en mosaico (mediante FISH)	30 días
Array-CGH postnatal	45 días
PATOLOGÍA MOLECULAR/ SÍNDROMES GENÉTICOS	
Aarskog-Scott	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen FGD1 por MLPA	30 días
Secuenciación gen FGD1. Sanger/ NGS	90 días
Acondroplasia	
Análisis mutación prevalente gen FGFR3	30 días
Secuenciación gen FGFR3. Sanger/ NGS	90 días

Amiloidosis familiar asociada a TTR	
Secuenciación gen TTR Sanger	90 días
Alagille	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen JAG1 por aCGH/ MLPA	30 días
Secuenciación de los genes JAG1, NOTCH. Sanger/ NGS	90 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Alfa Talasemia	
Identificación de deleciones/duplicaciones genes HBA1, HBA2 por MLPA	30 días
Alport	
Secuenciación genes COL4A5, COL4A4, COL4A1, COL4A3, MYH9. Sanger/ NGS	90 días
Angelman	
Identificación de del/duplicaciones 15q11-q13 y metilación por MLPA	30 días
Secuenciación del gen UBE3A. Sanger/ NGS	90 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Angioedema hereditario	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen SERPING1 por MLPA	30 días
Bannayan-Riley-Ruvalcaba	
Secuenciación del gen PTEN. Sanger/ NGS	90 días
BeckwithWiedemann	
Identificación de del/dup genes KCNQ1OT1, H19, CDKN1C por MLPA	30 días
Análisis metilación genes KCNQ1OT1, H19, CDKN1C	30 días
Estudio familiar mediante FISH (microduplicación 11p15)	30 días
Beta Talasemia	
Identificación de deleciones/duplicaciones gen HBB por MLPA	30 días
Secuenciación gen HBB	90 días
Borjeson-Forssman-Lehmann	
Secuenciación gen PHF6. Sanger/ NGS	90 días
Cavernomatosis cerebral	
Identificación de deleciones/duplicaciones genes CCM2, KRIT1 y PDCD10 por MLPA	
Secuenciación genes CCM2, KRIT1, PDCD10. Sanger/ NGS	90 días
Charcot Marie Tooth	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen PMP22,GJB1,MPZ por MLPA	30 días
Secuenciación genes PMP22,GJB1,MPZ Sanger/ NGS	90 días
Charge	
Secuenciación genes CHD7, SEMA3E Sanger/NGS	90 días

Clouston	
Secuenciación del gen GJB6. Sanger/NGS	90 días
CLOVE	
Secuenciación del gen PIK3CA. Sanger/NGS	90 días
Cornelia de Lange	
Secuenciación genes NIPBL, SMC1A, HDAC8, SMC3, RAD21. Sanger/NGS	90 días
Cri-du-Chat	
Identificación de deleciones 5p mediante aCGH/ MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga	
Secuenciación completa del gen LCHAD	90 días
Análisis mutación Q510E por secuenciación exón del gen LCHAD (Exón 15)	30 días
Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media	
Secuenciación completa del gen MCAD/NGS	90 días
Análisis mutación K304E por secuenciación exón 11 del gen MCAD (Exón 11)	30 días
Deficiencia de la VLCAD/Carnitina	
Identificación de del/dup genes ACADVL, SLC22A5 por MLPA	30 días
Secuenciación completa del gen ACADVL por NGS y SLC22A5 por Sanger	90 días
Deficiencia intelectual FRAXE	
Identificación de deleciones/duplicaciones y metilación gen AFF2 por MLPA	30 días
Deleción 1p36	
Identificación de deleciones/duplicaciones subteloméricas por aCGH /MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Disgenesia tubular renal	
Secuenciación genes ACE, AGT, AGTR1, REN. Sanger/NGS	90 días
Disomía Uniparental Cromosoma 14	30 días
Disomía Uniparental Cromosoma 15	30 días
Disomía Uniparental Cromosoma 16	30 días
Disomía Uniparental Cromosoma 20	30 días
Disomía Uniparental Cromosoma 7	30 días
Displasias Ectodérmicas	
Secuenciación genes asociados. Sanger/NGS	90 días
Identificación de deleciones/duplicaciones por MLPA	30 días
Displasia mesomélica de Langer	
Secuenciación gen SHOX. Sanger/NGS	90

	días
Disqueratosis congénita	
Secuenciación genes DKC1, TERT.	30 días
Distrofia Miotónica de Steinert	
Análisis repeticiones CAG en el gen DMPK	30 días
Distrofia Muscular de Becker / Duchenne	
Secuenciación completa del gen DMD. Sanger/NGS	90 días
Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de Miotilina	
Secuenciación completa del gen MYOT/NGS	90 días
Distrofia muscular Oculofaríngea	
Análisis repeticiones CGC en el gen PABPN1/(PABP2)	30 días
ECC-Síndromes relacionados	
Secuenciación del gen TP63. Sanger/NGS	90 días
Ehlers-Danlos	
Secuenciación genes COL5A1, COL5A2, COL3A1, PLOD1, COL1A1, COL1A2, ADAMTS2, B3GALT6. Sanger/ NGS)	90 días
Enfermedad de Fabry	
Secuenciación gen GLA. Sanger/NGS	90 días
Esclerosis Tuberosa	
Secuenciación genes TSC1, TSC2. Sanger/ NGS	90 días
Exostosis cartilaginosa múltiple (osteochondromas múltiple)	
Secuenciación genes EXT1, EXT2. Sanger/ NGS	90 días
Galactosemia	
Secuenciación completa del gen GALT por Sanger	90 días
Fibrosis Quística	
Análisis mutaciones prevalentes gen CFTR	30 días
Secuenciación completa del gen CFTR. Sanger/ NGS	90 días
Identificación de deleciones/duplicaciones por MLPA	30 días
Fiebre Mediterránea Familiar	
Secuenciación completa del gen MEFV, MVK, NLRP3, TNFRSF1A Sanger/ NGS	90 días
Gitelman	
Secuenciación gen SLC12A3. Sanger/ NGS	90 días
Guion-Almeida. DysostosisMandibulofacial con microcefalia	
Secuenciación genes MFDM, EFTUD2. Sanger/ NGS	90 días
Hipercalcemia familiar	
Secuenciación gen AP2S1. Sanger/NGS	90 días
Hipocalcemia/Hiperparatiroidismo	

Secuenciación genes CASR, GNA11, CDC73, MEN1. Sanger/ NGS	90 días
Hiperekplexia (SLC6A5, GLRA1, GLRB)	
Identificación del/dup genes SLC6A5, GLRA1, GLRB por MLPA	30 días
Ictiosis ligada al X	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen STS por aCGH/MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Inactivación Cromosoma X	30 días
Incontinencia Pigmenti	
Identificación de del/dup gen IKBKG por MLPA	30 días
Secuenciación del gen IKBKG. Sanger/ NGS	90 días
Infertilidad Masculina	
Análisis microdeleciones del cromosoma Y por PCR multiplex (SRY/AZF)	30 días
Análisis mutaciones prevalentes gen CFTR	30 días
Kallmann	
Identificación de deleciones/duplicaciones gen KAL1 por aCGH/MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
KBG	
Secuenciación gen ANKRD11. Sanger/ NGS	90 días
Koolen-de Vries	
Secuenciación gen KANSL1. Sanger/ NGS	90 días
Leiomiomatosis Hereditaria	
Secuenciación gen HLRCC	90 días
Lesch-Nyhan	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen HPRT1 por MLPA	30 días
Loeys-Dietz	
Identificación de deleciones/duplicaciones genes TGFB1, TGFB2 por MLPA	30 días
Secuenciación genes TGFB1, TGFB2. Sanger/NGS	90 días
Marfan. Dilatación de aorta	
Secuenciación genes FBN1, TGFB1, TGFB2, SKI, ADAMTSL4, FBN2, MYH11, ACTA2, SMAD3, MYLK, TGFB2, TGFB3, PRKG1, MFAP5, MAT2A. Sanger/ NGS)	90 días
METABOLOPATIAS	
Secuenciación genes ACAD8, ACADS, ACADSB, ACAT1, MCCC1, MCCC2, HMGCL, BTD, ACADM, ACADVL Sanger/ NGS	90 días
Microdelección 22q11	
Identificación de deleciones/duplicaciones mediante aCGH /MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días

Microdelección 17q11 (NF1)	
Identificación de del/dup gen NF1 por aCGH/ MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Miller-Diecker / Lisencefalia	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen LIS1, TMX2 por aCGH/ MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Secuenciación genes LIS1, TMX2. Sanger/NGS	90 días
Microdelección cromosoma Y	30 días
Miopía alta-sordera neurosensorial	
Secuenciación del gen SLITRK6. Sanger/NGS	90 días
Miopatía Miofibrilar	
Secuenciación genes MYOT, LDB3, DES. Sanger/NGS	90 días
Miotonía Congénita	
Secuenciación gen CLCN1. Sanger/NGS	90 días
MODY fenotipo	
Secuenciación genes ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF4A, HNF1A, HNF1B, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1. Sanger/NGS	90 días
Nager	
Secuenciación gen SF3B4. Sanger/NGS	90 días
Nefropatía túbulo-intersticial AR (nfronoptosis)/AD	
Secuenciación genes NPHP1, UMOD. Sanger/NGS	90 días
Neurofibromatosis 1	
Secuenciación genes NF1, SPRED1. Sanger/ NGS	90 días
Neurofibromatosis 2	
Secuenciación gen NF2. Sanger/ NGS	90 días
Noonan	
Secuenciación gen PTPN11. Sanger/NGS	90 días
Oligodendroglioma(Delección 1p/19q por MLPA (somática))	30 días
Osteodistrofia hereditaria de Albright (y otros)	
Identificación de del/dup gen GNAS por MLPA	30 días
Secuenciación gen GNAS. Sanger/ NGS	90 días
Osteogénesis Imperfecta.	
Secuenciación genes COL1A1, COL1A2. Sanger/NGS	90 días
Pancreatitis Crónica Hereditaria	
Secuenciación genes PRSS1, SPINK1, CTSC, CLDN2, CTSC, CAP1. Sanger/NGS	90 días
Phelan-Mc-Dermid	

Identificación de la delección 22q13 por aCGH/MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Piebaldismo	
Identificación de del/dup genes KIT, SNAI2 por MLPA	30 días
Secuenciación genes KIT, SNAI2	
Poliquistosis renal	
Secuenciación genes PKD1, PKD2, PKHD1, HNF1B, DNAJB11, GANAB, DZIP1L. Sanger/ NGS	90 días
Porfiria	
Secuenciación genes ALAD, HMBS, UROS, UROD, CPO, PPOX, FECH, ALAS1, ALAS2, HFE, CPOX Sanger/ NGS	90 días
Porfiria Aguda Intermitente (HMBS)	
Análisis mutación prevalente gen HMBS	30 días
Secuenciación completa del gen HMBS/NGS	90 días
Prader-Willi	
Identificación de deleciones/duplicaciones 15q11-q13 y metilación por MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Queratodermiapalmoplantar focal	
Secuenciación gen DSG1. Sanger/ NGS	90 días
Quistes renales y diabetes-MODY	
Secuenciación gen HNF1B. Sanger/NGS	90 días
Rasopatias. Noonan	
Secuenciación genes PTPN11, KRAS, BRAF, MAP2K1, MAP2K2, HRAS, RAF1, RASA1, NRAS, SOS1, RIT1, RRAS, CBL, SOS2, LZTR1, RASA2, A2ML1, SHOC2, PPP1CB, MRAS. Sanger/ NGS)	90 días
Rett	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen MECP2, FOXP1, CDKL5 por MLPA	30 días
Secuenciación completa del gen MECP2, FOXP1, CDKL5. Sanger/NGS	
Resistencia Hormona Tiroidea	
Identificación de deleciones/duplicaciones gen THRB por MLPA	30 días
Secuenciación gen THRB	90 días
Rubinstein Taybi	
Identificación de del/dup en genes CREBBP/EP300 por aCGH/ MLPA	30 días
Secuenciación genes CREBBP, EP300, SRCAP. Sanger/ NGS	90 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Silver Russell	
Identificación de del/dup genes KCNQ10T1, H19, CDKN1C, PLAG1, HMGA2 por MLPA	30 días
Análisis metilación genes KCNQ10T1, H19, CDKN1C, PLAG1, HMGA2	30 días

Secuenciación genes CDKN1C, PLAG1, HMGA2. Sanger/NGS	90 días
Simpson-Golabi-Behmel	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen GPC3 por MLPA	30 días
Secuenciación genes GPC3, GPC4, NSD1, NFIX, EZH2, CDKN1C. Sanger/NGS	90 días
Smith-Lemli-Opitz syndrome	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen SLOS por MLPA	30 días
Smith-Magenis	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen RAI1 por aCGH/ MLPA	30 días
Secuenciación gen RAI1. Sanger/NGS	90 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Sotos	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen NSD1 por aCGH/ MLPA	30 días
Secuenciación gen NSD1. NGS	90 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Stickler	
Secuenciación genes COL2A1, COL11A1, COL11A2, LOXL3, COL9A1, COL9A2, COL9A3. Sanger/NGS	90 días
Talla baja idiopática	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen SHOX por arrayCGH	30 días
Secuenciación gen SHOX. Sanger/NGS	90 días
Telangiectasia Hereditaria hemorrágica tipo1/2/juvenil	
Secuenciación genes RenduOsler Weber. ACVRL1, ENG, SMAD4, GDF2. Sanger/NGS	90 días
Thomsen y Becker	
Secuenciación completa del gen CLCN1. Sanger/NGS	90 días
Townes-Brocks	
Secuenciación genes SALL1, SALL4. Sanger/NGS	90 días
Treacher Collins	
Identificación de deleciones/duplicaciones en el gen TCOF1 por MLPA	30 días
Secuenciación genes TCOF1, POLR1C, POLR1D. Sanger/NGS	
Uña-Rótula	
Secuenciación completa del gen LMX1B	90 días
Williams	
Identificación de deleción 7q11 mediante aCGH/ MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
Wilson	
Secuenciación completa del gen ATP7B/NGS	90 días

Wolf-Hirschhorn	
Identificación de delección 4p mediante aCGH/MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
X Frágil	
Análisis repeticiones CGG gen FMR-1	30 días
Estudio de segregación/variante familiar conocida	30 días
Sospecha defectos de la metilación	30 días
SINDROMES DE PREDISPOSICIÓN AL CANCER HEREDITARIO	
90 días caso índice. 30 días estudio familiar	
Adenoma Hipofisiario Familiar (AIP)	
Ataxia-Telangiectasia (ATM)	
Blastoma Pleuropulmonar (DICER1)	
Bocio Multinodular (DICER1)	
Cáncer Adrenocortical (TP53)	
Cáncer Colorrectal Hereditario (APC, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, POLD1, POLE)	
Cáncer de Mama (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, STK11, TP53)	
Cáncer de Mama y Ovario (BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11)	
Cáncer Endometrio (MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, PMS2)	
Cáncer Gástrico (STK11)	
Cáncer Gástrico Difuso Hereditario (CDH1)	
Cáncer Ovario (BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11)	
Cáncer Páncreas (BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11)	
Cáncer Próstata (BRCA1, BRCA2, HOXB13)	
Cáncer Renal (FH, FLCN, MET, VHL)	
Cáncer Tiroides (DICER1)	
Carcinoma Paratiroides (CDC73)	
Colangiocarcinoma (BAP1)	
Complejo de Carney (PRKAR1A)	
Esclerosis Tuberosa (TSC1, TSC2)	
Feocromocitoma (RET)	
Fibrofoliculomas (FLCN)	
GIST Familiar (KIT, PDGFRA)	
Glioma (POT1)	
Hemangioblastoma (VHL)	
Hiperparatiroidismo Familiar (MEN1, CDC73)	
Leiomiomatosis Hereditaria (FH)	
Melanoma (ATM, BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, POT1)	
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 1 (MEN1)	
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 2A/B (RET)	
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 3 (RET)	
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 4 (CDKN1B)	
Nefroma Quístico/Tumor de Wilms (DICER1)	

Neurofibromatosis Tipo 1 (NF1)
Neurofibromatosis Tipo 2 (NF2)
Pancreatitis Hereditaria (PRSS1, SPINK1)
Paraganglioma-Feocromocitoma (SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, VHL, NF1, RET, FH)
Poliposis Adenomatosa Familiar (APC, POLD1, POLE, MUTYH, NTHL1, GREM1)
Poliposis Juvenil (SMAD4, BMPR1A)
Quistes Pulmonares (FLCN)
Retinoblastoma (RB1)
Sarcoma/Osteosarcoma (TP53)
Síndrome Birt-Hogg-Dubé (FLCN)
Síndrome de Baller-Gerold (RECQL4)
Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (PTEN)
Síndrome de Bloom (BLM)
Síndrome de Cowden (PTEN)
Síndrome de Cowden -Like (SDHD)
Síndrome de Denys-Drash (WT1)
Síndrome de Frasier (WT1)
Síndrome de Gorlin (PTCH1, PTCH2, SUFU)
Síndrome de Legius (SPRED1)
Síndrome de Lynch (MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)
Síndrome de Nijmegen (NBN)
Síndrome de RAPADILINO (RECQL4)
Síndrome de Werner (WRN)
Síndrome de Rothmund-Thomson (RECQL4)
Síndrome DICER1 (DICER1)
Síndrome Li-Fraumeni (TP53)
Síndrome Oligodontia/Cáncer Colorectal (AXIN2)
Síndrome Peutz-Jeghers (STK11)
Síndrome Predisposición Tumor Rabdoide (SMARCA4)
Síndrome Predisposición Tumoral (BAP1)
Síndrome Tumor Mandíbula (CDC73)
Síndrome von Hippel-Lindau (VHL)
Tricotiodistrofia (ERCC2, ERCC3)
Tumor Cel. Sertoli-Leydig (DICER1)
Tumor Cerebral (TP53)
Tumor de Wilms (WT1, DICER1)
Xeroderma Pigmentosa (DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, POLH, XPA, XPC)
NGS 90 días
NGS Panel Cáncer Hereditario (Diseño Personalizado Agilent): <i>AIP, APC, ATM, AXIN2, AP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, DDB2, DICER1, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FH, FLCN, GREM1, HOXB13, KIT, MAX, MEN1, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, POLH, POT1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SPINK1, SPRED1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, XPC, VHL, WRN, WT1, XPA, TSC2.</i>

NGS Panel Enfermedades Raras 1 (Diseño Personalizado Agilent): A2ML1, ACE, ACTA2, ACVRL1, ADAMTS2, ADAMTSL4, AGT, AGTR1, ANKRD11, B3GALT6, BRAF, CBL, CCM2, CDKN1C, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CREBBP, DNAJB11, DZIP1L, EFTUD2, ENG, EP300, EXT1, EXT2, EZH2, FBN1, FBN2, FGD1, GNAS, GANAB, GDF2, GLA, FGFR3, GPC3, GPC4, HNF1B, HRAS, JAG1, KANSL1, KRAS, KRIT1, LOXL3, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAT2A, MFAP5, MRAS, MYH11, MYH9, MYLK, NF1, NF2, NFIX, NOTCH2, NPHP1, NRAS, NSD1, PDCD10, PHF6, PKD1, PKD2, PKHD1, PLOD1, PPP1CB, PRKG1, PTEN, PTPN11, RAF1, RAI1, RASA1, RASA2, REN, RIT1, RRAS, SALL1, SALL4, SHOC2, SHOX, SKI, SLC12A3, SMAD3, SMAD4, SOS1, SOS2, SPRED1, SRCAP, TGFB2, TGFB3, UMOD, TGFB2, TGFB1, TSC2, UBE3A, TSC1.	
NGS Panel Enfermedades Raras 2 (Diseño Personalizado Agilent): ABCC8, ACAD8, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ALAD, ALAS1, ALAS2, AP2S1, APPL1, ATP7B, BLK, BTBD, CAP1, CASR, CDC73, CDKL5, CDKN1B, CEL, CFTR, CHD7, CLCN1, CLDN2, CPO, CPOX, CTRC, CTRC, DES, DMD, FECH, FOXG1, GCK, GJB1, GNA11, HDAC8, HFE, HMBS, HMGA2, HMGCL, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, LDB3, MCCC1, MCCC2, MECP2, MEFV, MEN1, MPZ, MVK, MYOT, NEUROD1, NIPBL, NLRP3, PAFAH1B1, PAX4, PDX1, PIK3CA, PLAG1, PMP22, POLR1C, POLR1D, PPOX, PRSS1, RAD21, RET, SEMA3E, SF3B4, SLITRK6, SMC1A, SMC3, SPINK1, TCOF1, TMX2, UROS, TP63, UROD, TNFRSF1A.	
NGS Panel Displasias Ectodérmicas v.2 (Diseño Personalizado Agilent): ATP6V1B2, ALMS1, APCDD1, AXIN2, BANF1, BCOR, BCS1L, BRAF, CDH3, CHUK=IKBKA=IKK1,CLDN10, CLIP2=CYLN2, COG6, COL11A1, CTSC, CTSK, CYP26C1, DDX59, DKC1, DLX3, DPH1, DSC3, DSG1, DSG4, DSP, EDA2R, EDAR, EDARADD, EFN1, ELN, ERCC2, ERCC3, EVC, EVC2, FGFR10, FGFR2, FGFR3, FLNA, FOXN1=WHN, GATA3, GJA1, GJB2, GJB6, GRHL2, GTF2H5=TTD, GTF2I, GTF2IRD1, GTF2IRD2, HOXC13, HR, HRAS, HVEC, IFT122, IFT43, IKBKB=IKK2, IKBKG=NEMO, INSR, ITPR2, JUP, KANSL1, KCTD1, KDF1, KRAS, KREMEN1, KRT14, KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT74, KRT75, KRT81, KRT85, KRT86, LIMK1, LIPH, LMNA, LMX1B, LPAR6, LRP6, LTBP3, MBTPS2, MEK1=MAP2K1, MEK2=MAP2K2, MPLKIP=TTDN1, MSX1, NECTIN1=PVRL1=HVEC, NECTIN4=PVRL4, NFKB1, NFKB2, NLRP1, NOLA3=NOP10, NTRK1, OFD1, PAX9, PERP, PIGL, PKP1, POC1A, PORCN, PRKD1, RBM28, RECQL4, RFC2, RHOA, RIPK4, ROGDI, SMARCA1, SOX18, ST14, TBX3, TERC, TERT, TGFA, TINF2, TP63, TRAF6, TRPS1, TRPV3, TSPEAR, TWIST2, UBR1, WDR19=IFT144, WDR35=IFT121, WNT10A y WNT10B.	
Re-análisis de panel NGS	
Asesoramiento genético de las anomalías detectadas	

*El tiempo de respuesta del arrayCGH prenatal puede ser mayor si se requiere obtener muestra de ADN a partir de cultivo celular





Notas:

- 1.- Es responsabilidad del médico peticionario solicitar y custodiar el debido Consentimiento Informado.
- 2.- Los tiempos de respuesta pueden verse afectados por la coincidencia de días festivos en el calendario.

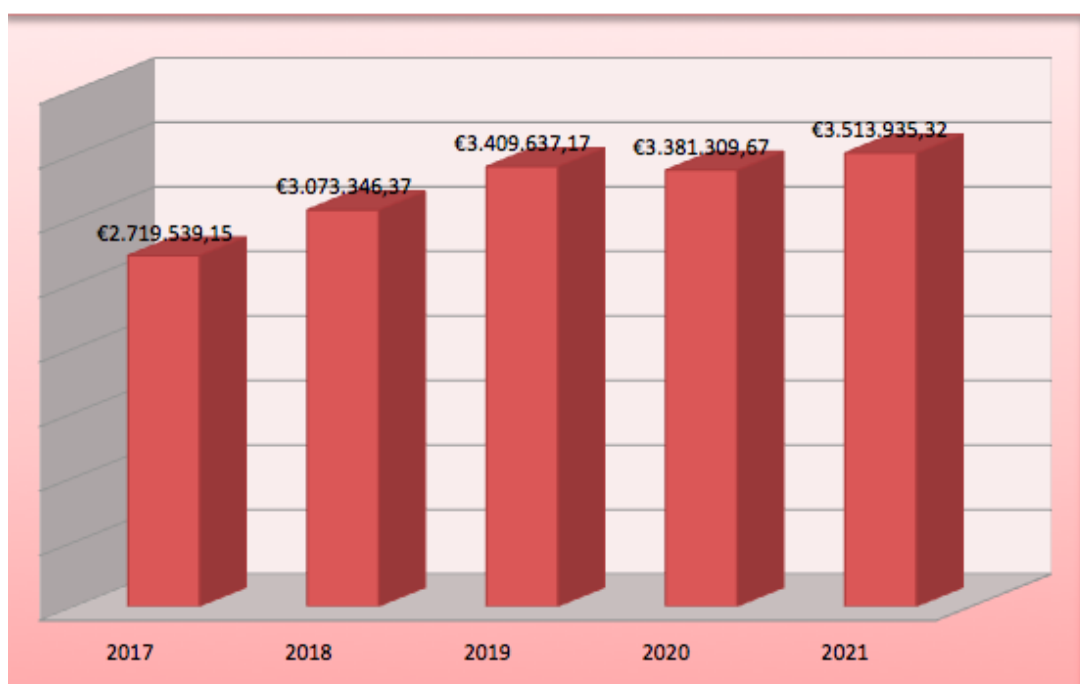
IV. GESTIÓN ECONÓMICA -EL CENTRO EN CIFRAS

EVOLUCIÓN DE LOS GASTOS POR CAPÍTULO. PERIODO 2017-2021

Tabla1. Datos económicos clasificados por capítulos.

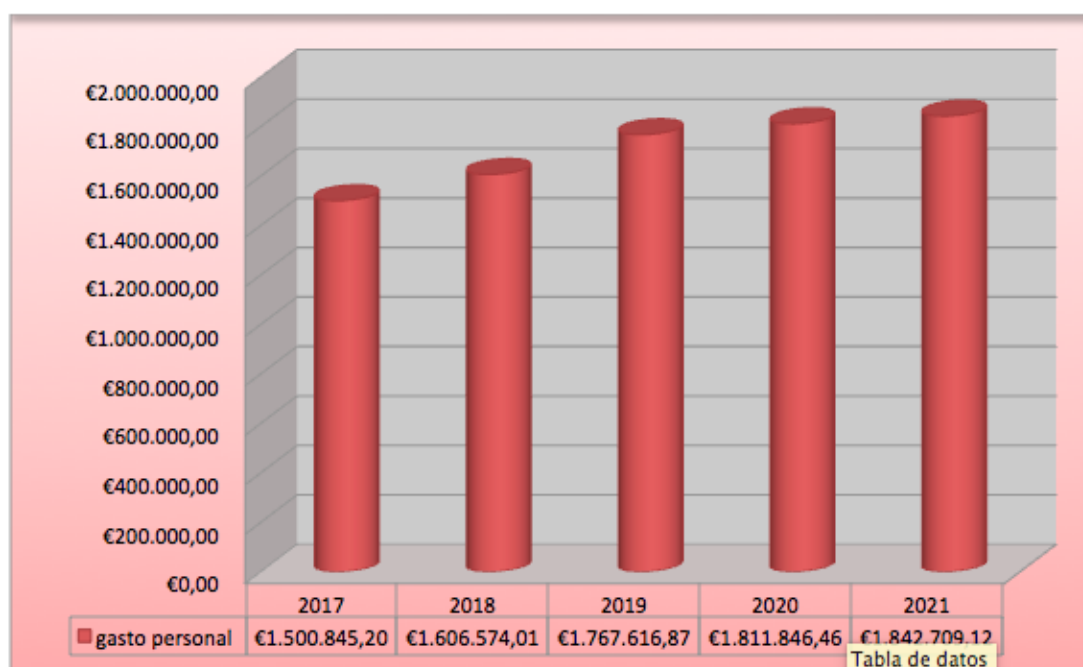
Ejercicio	Gastos	Capítulo I- Gastos de personal	Capítulo II -Gastos en bienes y ss.	Capítulo VI Inversiones	Total gastos
					
2017		1.461.896,24 €	1.030.536,73 €	78.600,00 €	2.571.032,97 €
2018		1.500.845,20 €	1.165.472,19 €	53.221,76 €	2.719.539,15 €
2018		1.606.574,01 €	1.420.543,68 €	46.228,68 €	3.073.346,37 €
2019		1.767.616,87 €	1.611.712,96 €	30.307,34 €	3.073.346,37 €
2020		1.811.846,46 €	1.514.133,49 €	55.329,72 €	3.381.309,67 €
2021		1.842.709,12 €	1.639.645,24 €	31.580,96 €	3.513.935,32 €
Tasa de variación 2020-2021*		2%	8%	-43%	4%

Gráfica 1. Evolución del gasto en los últimos 5 años (2017-2021)



A.-Gastos de Personal (capítulo I)

Gráfico 2. Evolución gastos personal-capítulo I



B.-Gastos en bienes y servicios corrientes (capítulo II)

Gráfico 3. Evolución del gasto capítulo II bienes corrientes y servicios 2017-2021

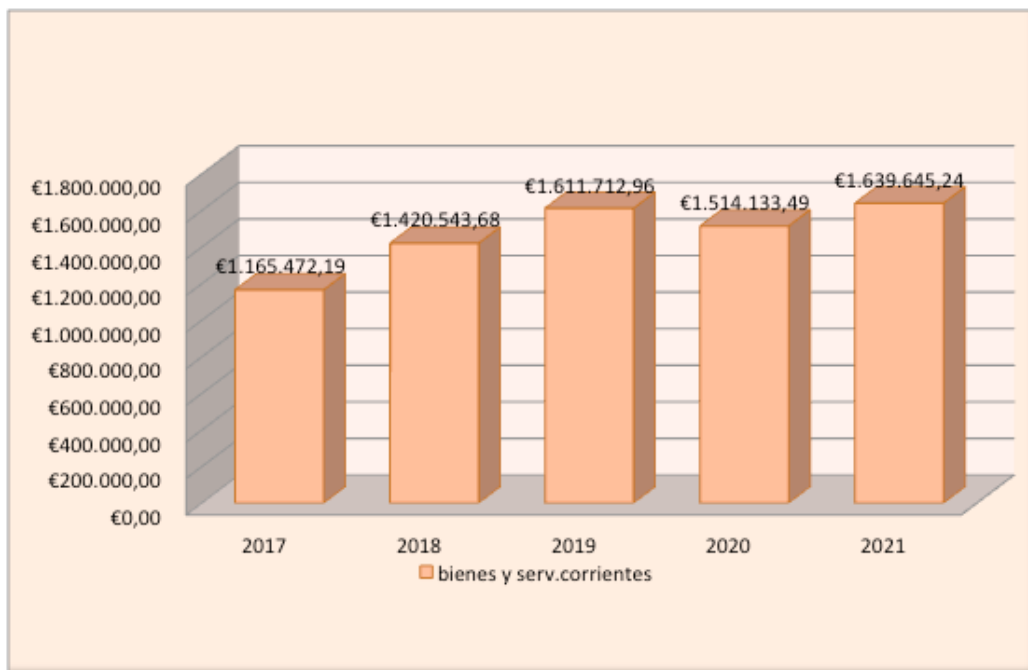
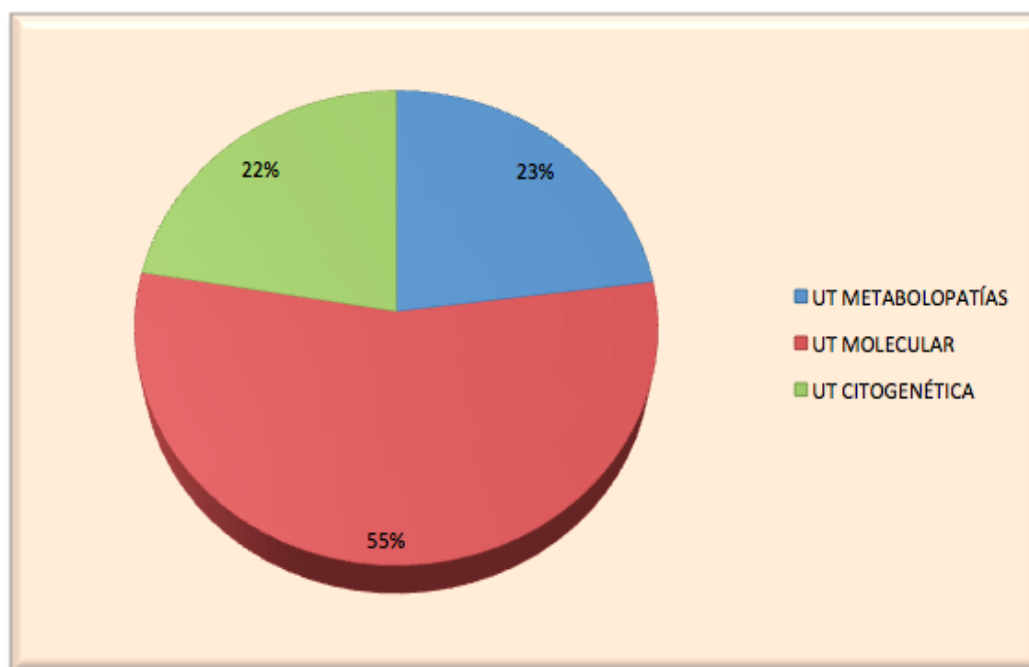


Gráfico 4. Gasto capítulo II CBGC a nivel artículo por secciones ejercicio 2021



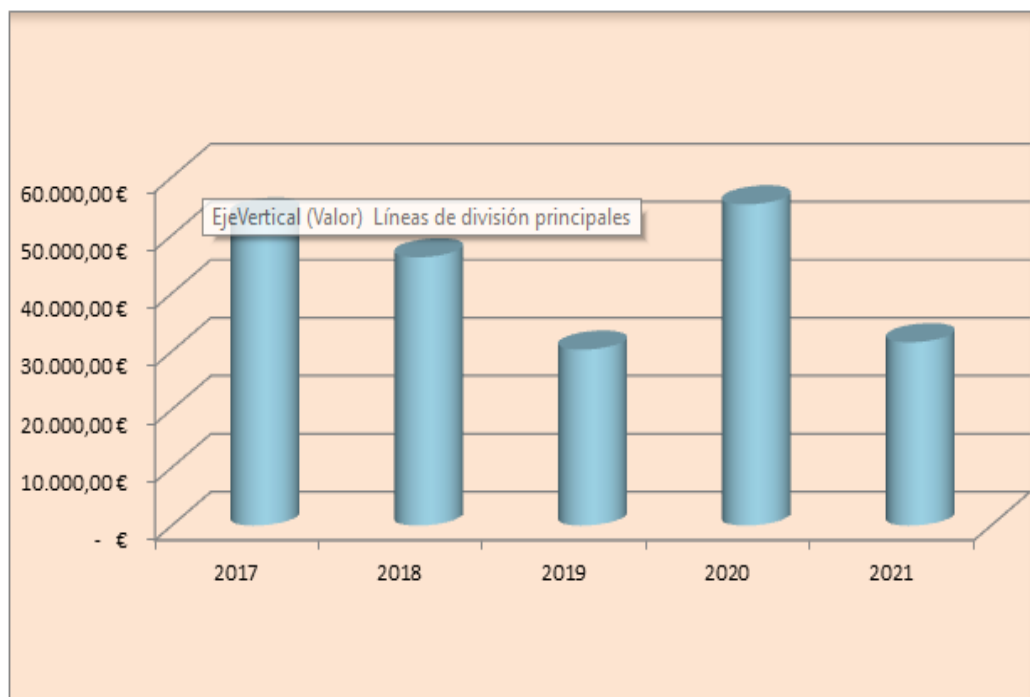
Gráfico 5. Nivel de gasto en reactivos y análogos* ejercicio 2021 (agrupación de cta. por secciones)



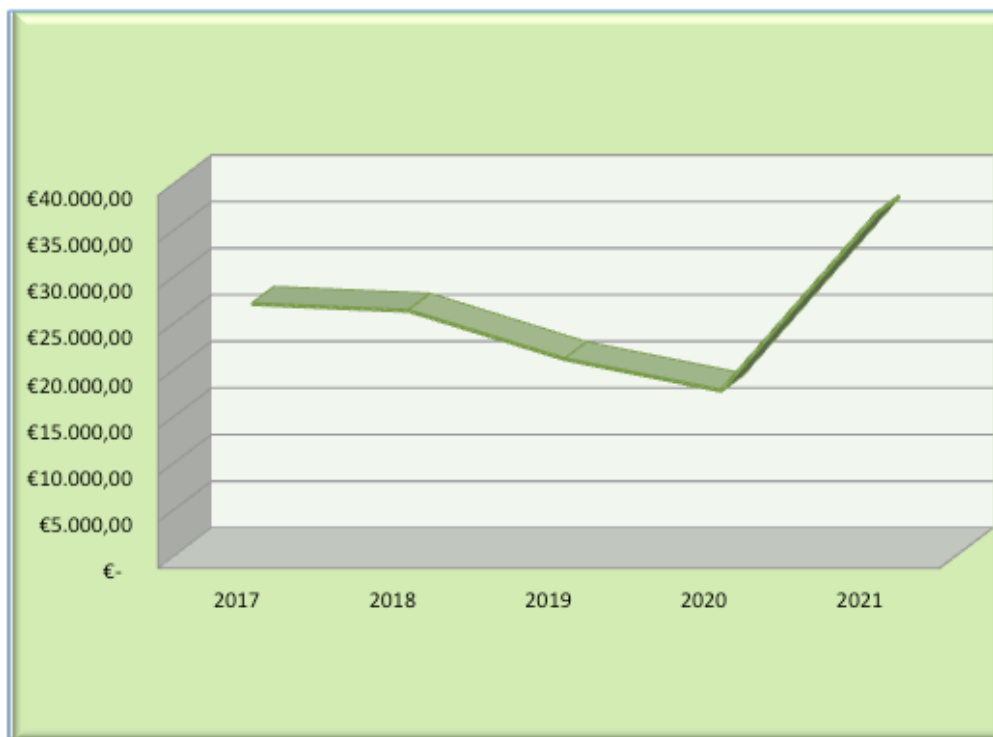
*Agrupación de cuenta presupuestaria con mayor porcentaje de gasto sobre el material de laboratorio consumido en CBGC.

C. Inversiones reales (capítulo VI)

Gráfico 7. Evolución inversiones en el periodo 2017-2021



EVOLUCIÓN DE LOS INGRESOS POR FACTURACION PERIODO 2017-2021*



Ingresos por facturación de análisis realizados en el Centro solicitados por hospitales ajenos al Servicios Murciano de Salud y a Pacientes pertenecientes a compañías privadas o mutuas

V. ACTIVIDAD ASISTENCIAL



El laboratorio de CITOGÉNÉTICA ha analizado 2.857 muestras prenatales y postnatales, correspondientes a 2.816 pacientes. Los estudios mediante arrayCGH se han incrementado un 15% respecto al año anterior, detectándose alteraciones patológicas causantes de enfermedad genética en 75 pacientes con sospecha de enfermedad rara analizados con esta técnica.

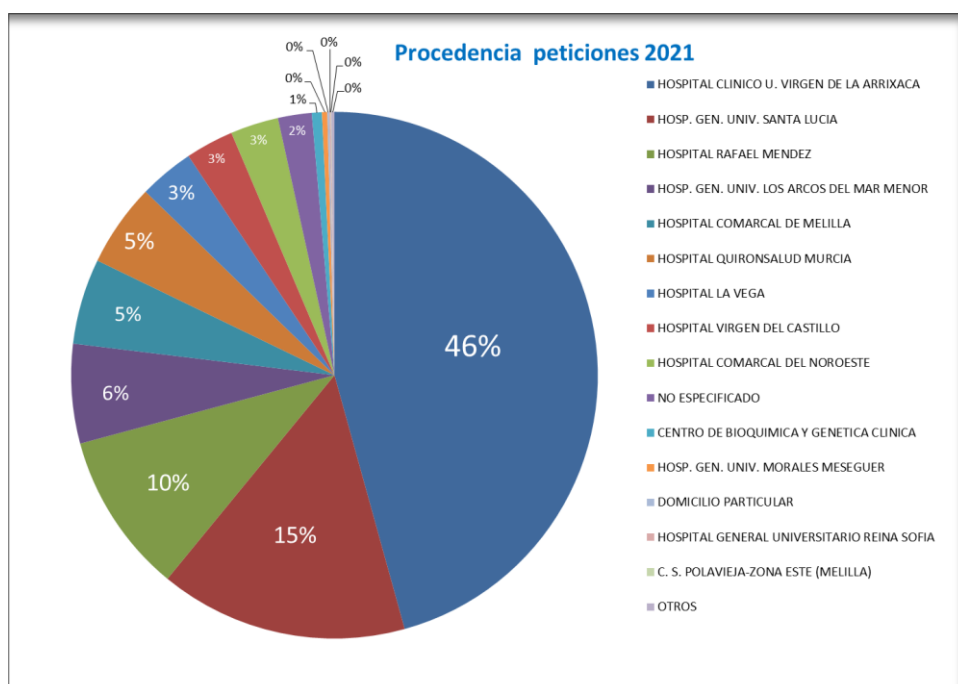


En el laboratorio de METABOLOPATIAS del Centro se lleva a cabo el Programa de Cribado Neonatal (conocido como la “**prueba del talón**”) ampliado de 42 enfermedades endocrino-metabólicas y hematológicas de la Región de Murcia y de la Ciudad Autónoma de Melilla. En 2021 se analizaron **14.775** muestras de recién nacidos (853 **de ellos de** Melilla), además de realizar **1.326** estudios selectivos a un total 725 pacientes



El laboratorio de GENÉTICA MOLECULAR ha atendido **6.051 peticiones** correspondientes a **5.153 pacientes**, realizando un total de 4.271 estudios genéticos específicos (según el motivo de referencia) y 762 estudios genómicos mediante paneles de NGS, lo que supone **un aumento de estudios genómicos del 26% con respecto al año anterior.**

Gráfico 1. Procedencia de las peticiones totales al CBGC por Hospitales



ACTIVIDAD DE LA UNIDAD DE CITOGENÉTICA

Tabla 1. Muestras procesadas y estudios concluidos en 2021

Prueba analítica	Tipo muestra	Procesadas	Concluidas
ARRAY	LIQUIDO AMNIOTICO	177	170
	VELLOSIDAD CORIAL	170	165
	RESTOS ABORTIVOS	56	56
	SANGRE PERIFERICA	1721	1593
	SANGRE DE CORDÓN	5	5
	BIOPSIA DE PIEL	2	2
Total ARRAY		2131	1991
CARIOTIPO	LIQUIDO AMNIOTICO	34	34
	VELLOSIDAD CORIAL	58	52
	SANGRE PERIFERICA	573	562
Total CARIOTIPO		665	648
FISH	LIQUIDO AMNIOTICO	0	0
	VELLOSIDAD CORIAL	7	7
	SANGRE PERIFÉRICA	54	54
Total FISH		61	61
TOTALES		2857	2700

Gráfico 1. Evolución de los estudios citogenéticos realizados en los últimos años

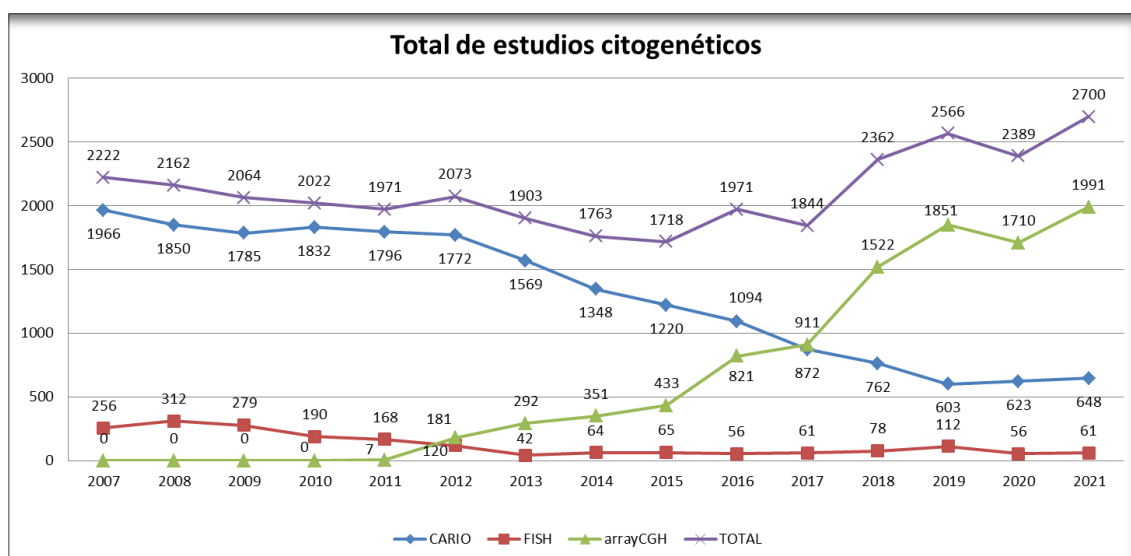


Gráfico 2. Procedencia de las peticiones por Hospitales

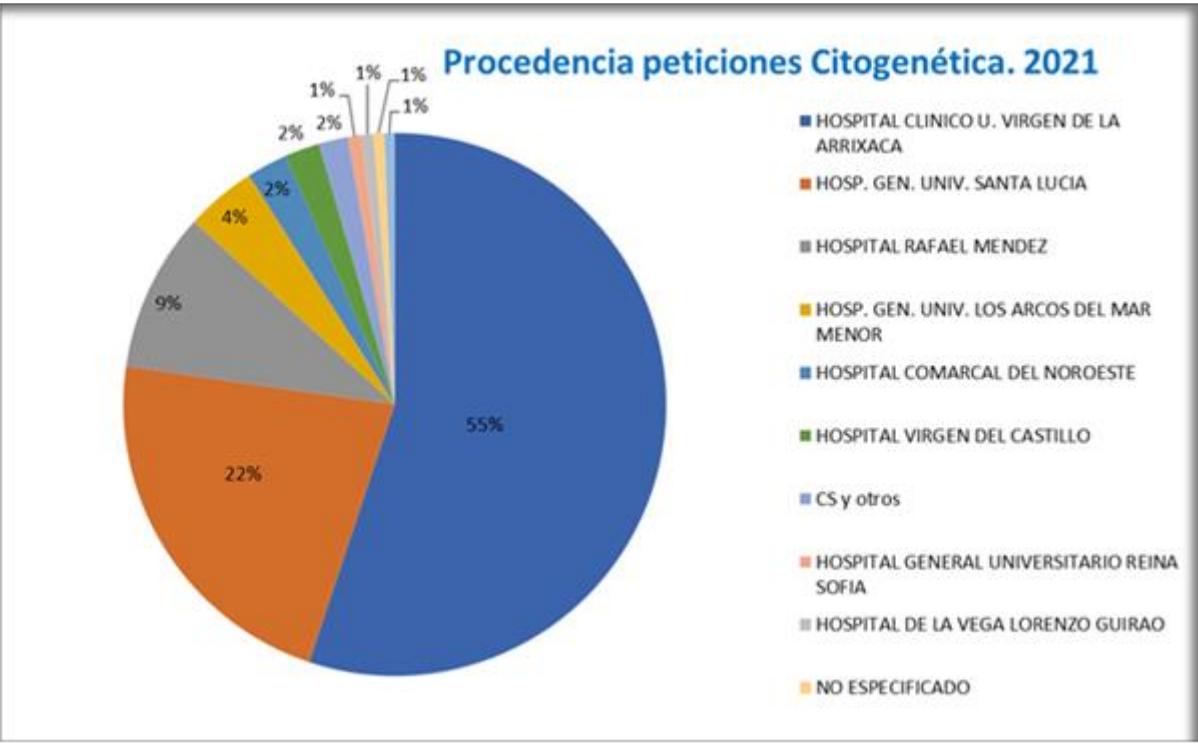
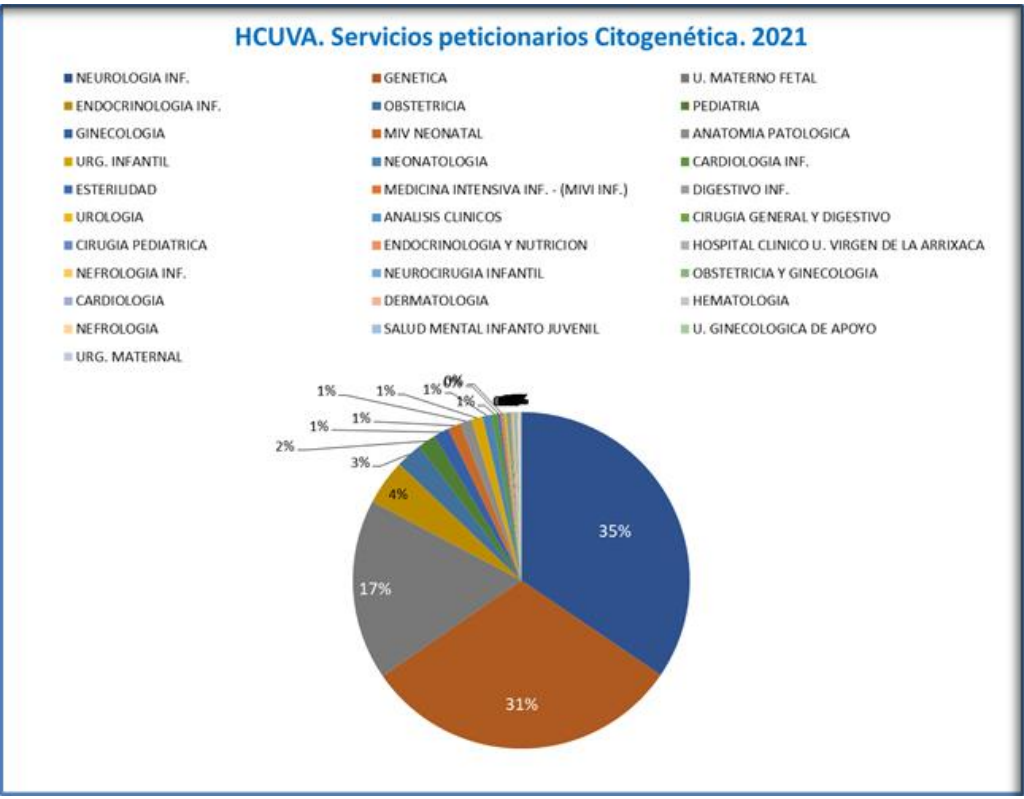


Gráfico 3. Procedencia de las peticiones del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca



ESTUDIOS PRENATALES

Gráfico 4. Estudios prenatales realizados en los últimos 4 años

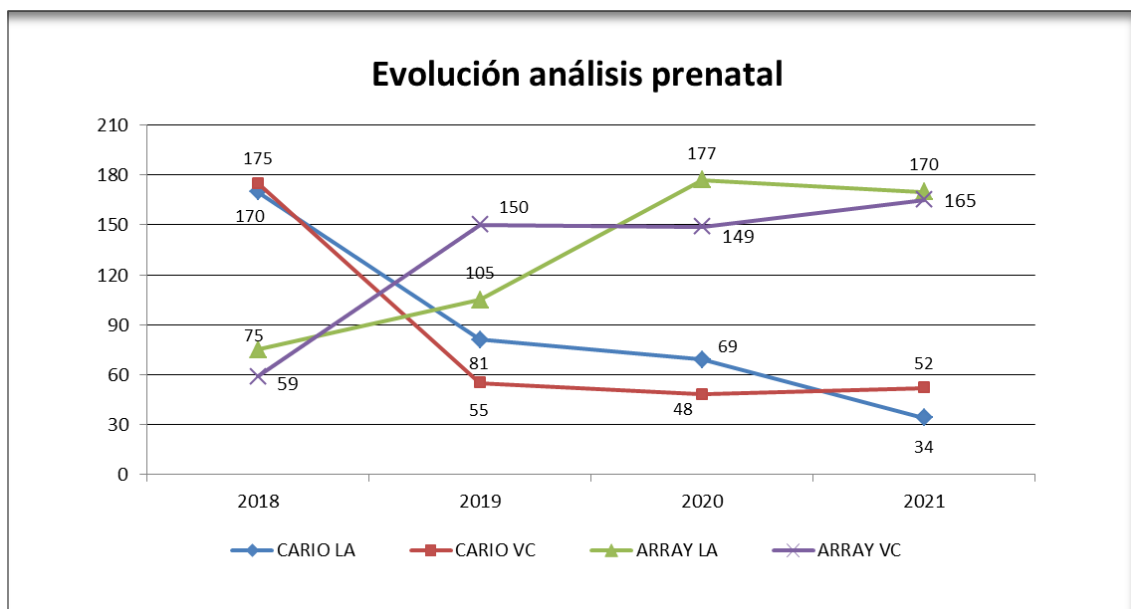


Gráfico 5: Resultados observados en los estudios cromosómicos prenatales en 2021

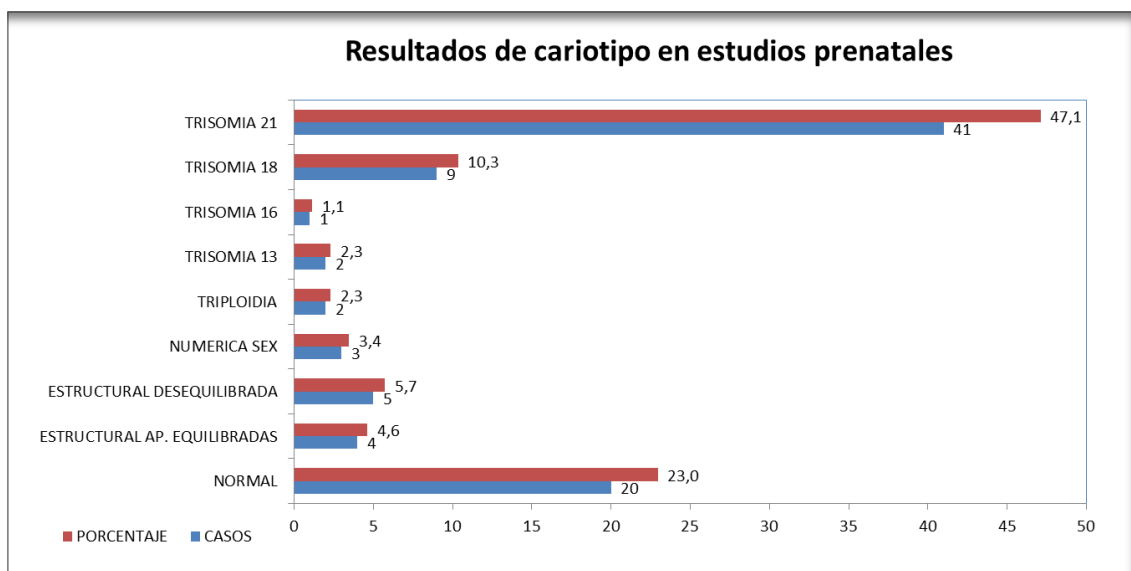
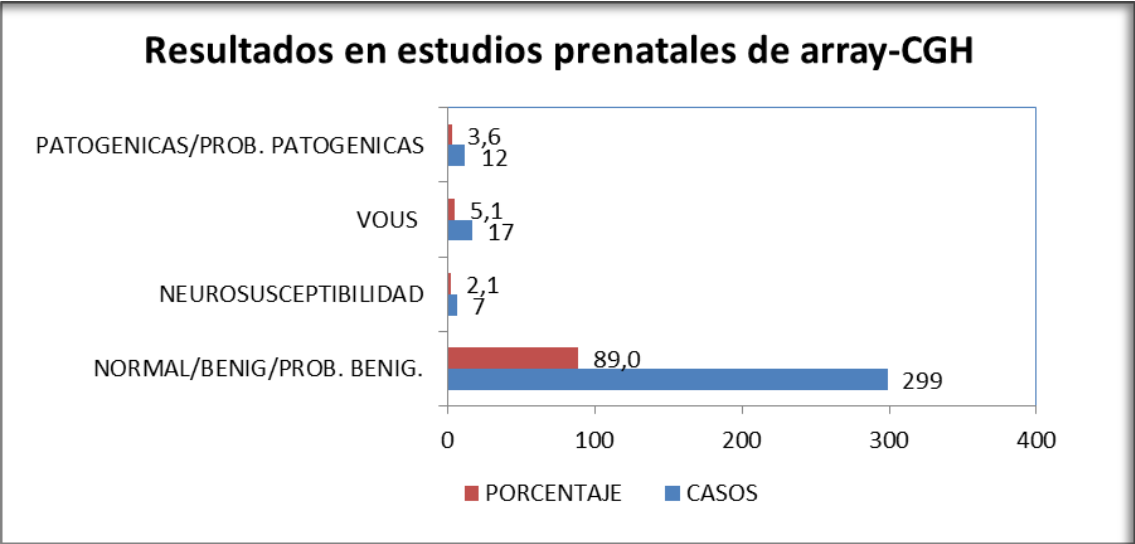


Gráfico 6. Variantes genéticas detectadas en los estudios prenatales mediante arrayCGH en 2021



ESTUDIOS POSTNATALES

Gráfico 7. Estudios postnatales realizados en los últimos 12 años

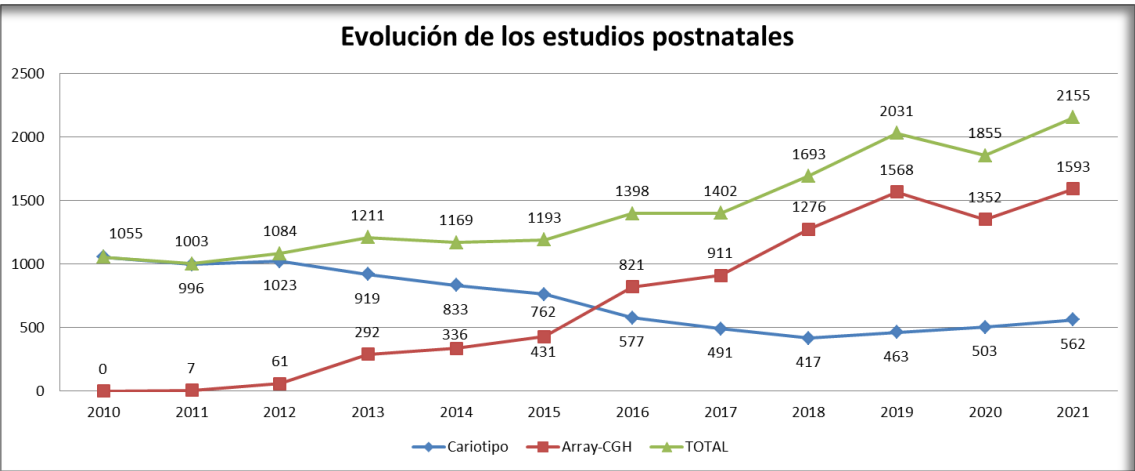


Gráfico 8 . Anomalías cromosómicas observadas en los estudios postnatales en 2021

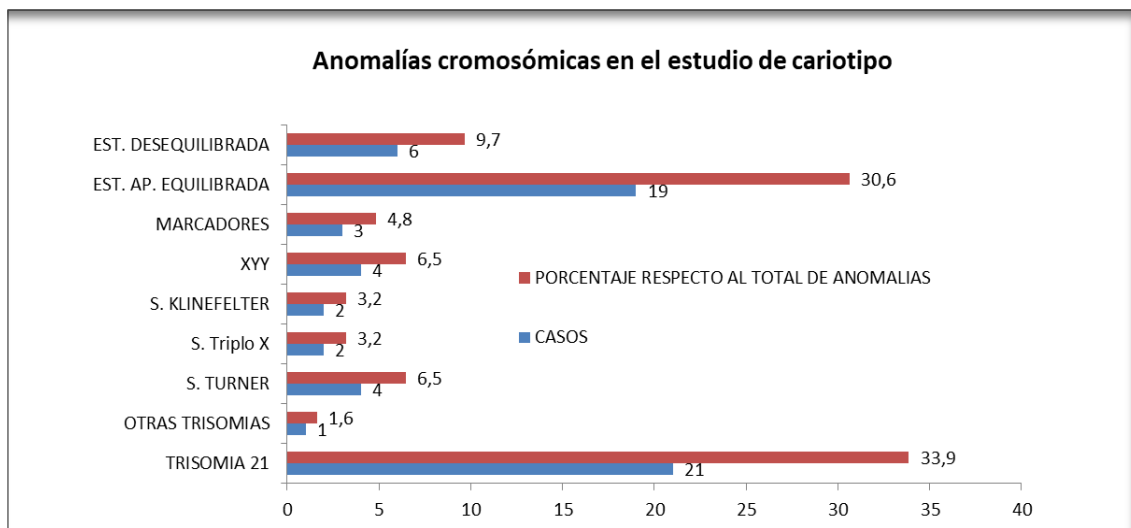
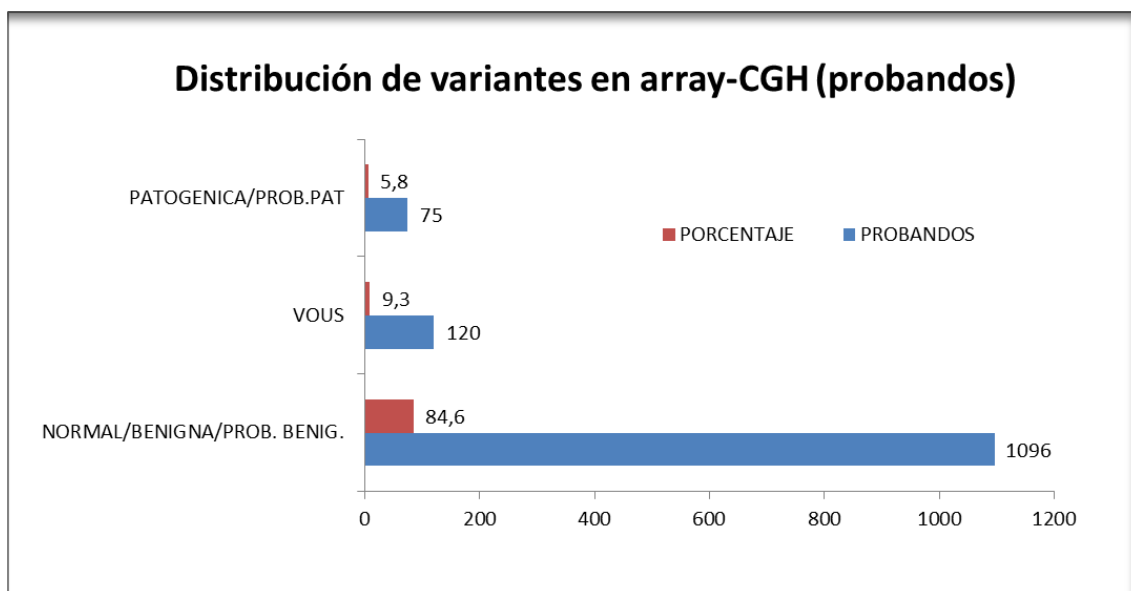


Gráfico 9. Variantes genéticas detectadas en probandos mediante arrayCGH en los estudios postnatales en 2021



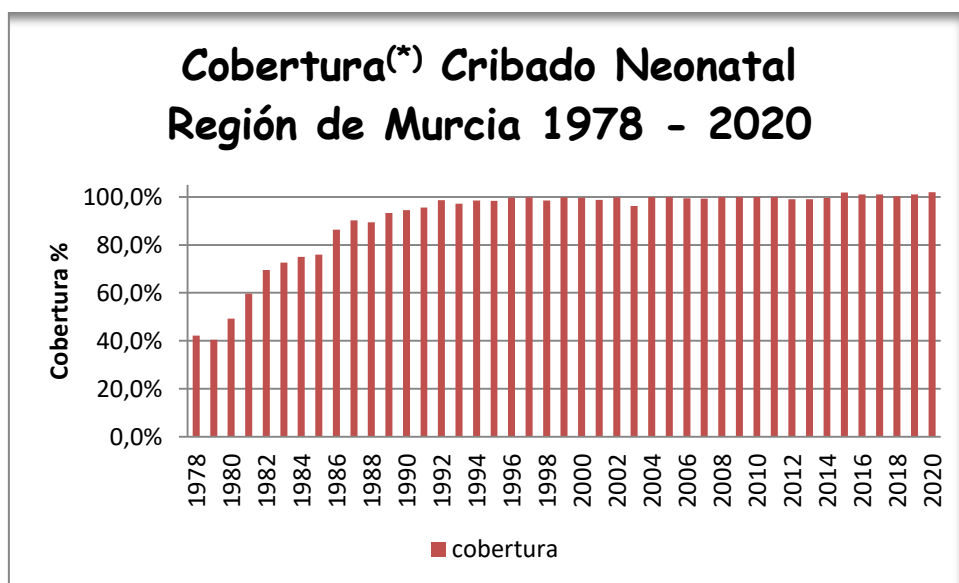
VOUS: Variantes de significado clínico incierto

Array postnatal: 1593. Probandos: 1296 (83,4%). Estudios a familiares: 297 (16,5%)

ACTIVIDAD DE LA UNIDAD DE METABOLOPATÍAS

1. PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE ENFERMEDADES ENDOCRINOMETABÓLICAS.

Figura 1. Cobertura de la población neonatal



(*) Datos de cobertura calculados a partir de los datos del INE

Figura 2. Evolución en la última década del número de recién nacidos analizados en la Región de Murcia y Ciudad Autónoma de Melilla.

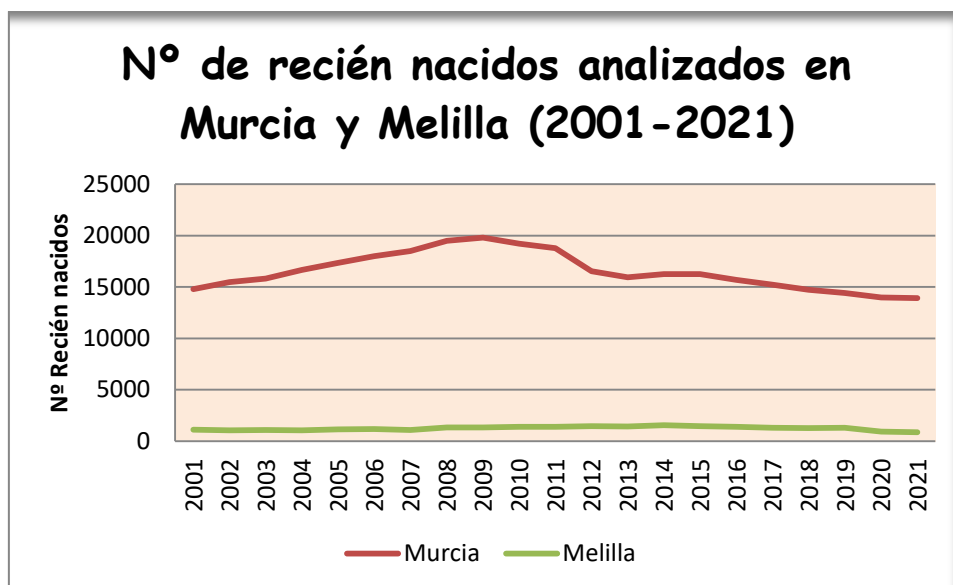


Tabla 1. Muestras de recién nacidos analizados en el año 2021 (además de 8 niños adoptados o residentes en España procedentes de otros países)

Región de Murcia	13.921
Melilla	853
TOTAL:	14.774

Figura 3. Distribución de nacimientos por Hospitales

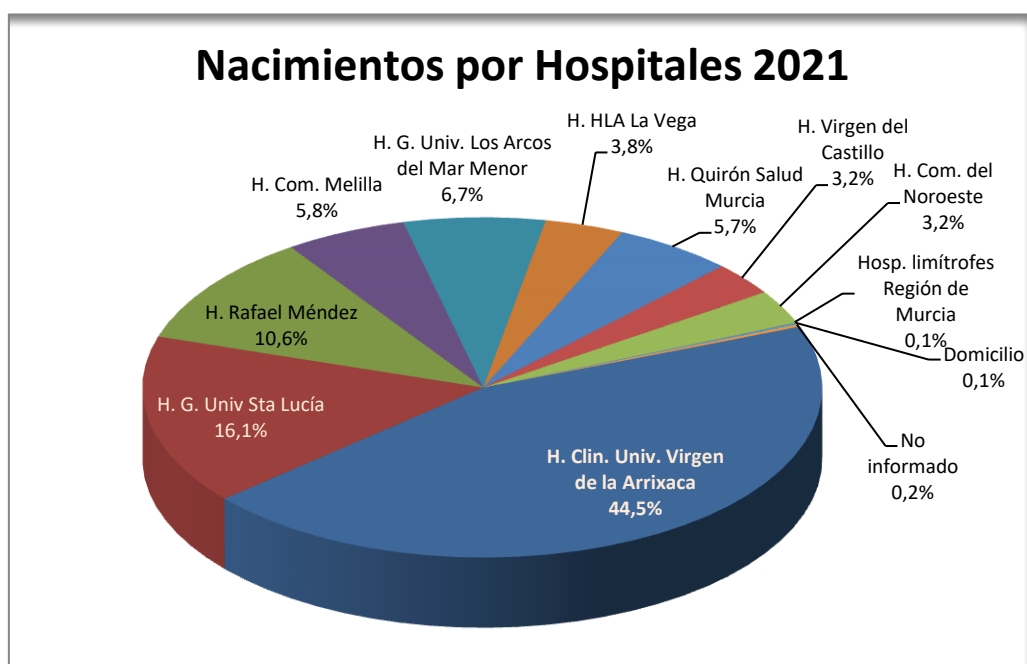


Tabla 2. Distribución de los nacimientos en la Región de Murcia

Nº R.N.	Hospitales y Clínicas
6.580	Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca
2.384	Hospital General Universitario Santa Lucía (Cartagena)
1.566	Hospital Rafael Méndez (Lorca)
853	Hospital Comarcal de Melilla
994	Hospital General Universitario Los Arcos del Mar Menor
555	Hospital HLA la Vega
838	Hospital Quirón Salud Murcia
467	Hospital Virgen del Castillo (Yecla)
478	Hospital Comarcal del Noroeste (Caravaca)
8	Hospitales limítrofes de la Región de Murcia
20	Domicilio
31	No informado

Tabla 3. Metodología utilizada según enfermedad metabólica

TIPO MUESTRA	ENFERMEDAD	ANALITOS	TÉCNICA
SP	HIPOTIROIDISMO	TSH/T4	ELISA
	FIBROSIS QUÍSTICA	IRT	ELISA
	AMINOACIDOPATÍAS	AMINOÁCIDOS	MS/MS
	ORGANICOACIDURIAS	ACILCARNITINAS	MS/MS
	ALT. β -OXIDACIÓN	ACILCARNITINAS	MS/MS
	DEF. BIOTINIDASA	ACT. BIOTINIDASA	COLORIMETRÍA
	HEMOGLOBINOPATIAS	Hbs S, C, D, E y otras	EC
	PRUEBAS 2º NIVEL	ACT. BIOTINIDASA	UV-VIS
		AMINOÁCIDOS	CIO
OP	CISTINURIA	CYS	COLORIMETRÍA
	PRUEBAS SEGUNDO NIVEL(*)	CYS	MS/MS
			CIO
		ÁCIDOS ORGÁNICOS	MS/MS
		ACILGICINAS	MS/MS
		AMINOÁCIDOS	MS/MS
			CIO
		ACILCARNITINAS	MS/MS

(*) **Pruebas de segundo nivel:** se realizan en la misma o en distinta muestra con el objeto de confirmar o descartar ciertas patologías y que mejoran el valor predictivo positivo de la prueba de cribado.

SP: Sangre impregnada en papel de cribado neonatal

OP: Orina impregnada en papel de cribado neonatal

MS/MS: Espectrometría de masas en tándem

CIO: Cromatografía de intercambio iónico

UV-VIS: espectrofotometría de ultravioleta-visible

EC: electroforesis capilar

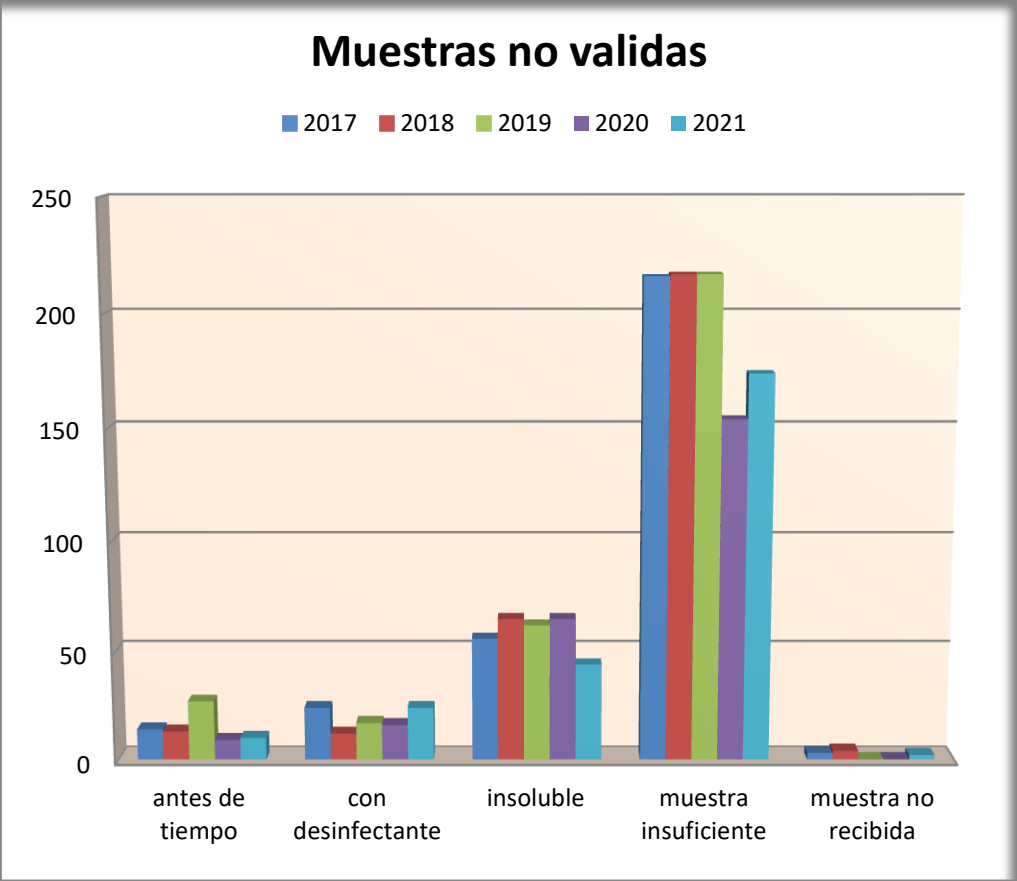
1.1. PETICIÓN DE NUEVA MUESTRA:

Tabla 4. Número de primeras muestras de sangre impregnada en papel no validas en 2021

CAUSA	
ANTES DE TIEMPO	10
CON DESINFECTANTE	24
INSOLUBLE	44
PAPEL MAL IMPREGNADO	174
NO RECIBIDA	2
Total	254

Además de 18 solicitudes por muestras procedentes de recién nacido sometidos a transfusión y de 565 por partos prematuros.

Figura 4. Comparación de muestras no válidas según motivo en los últimos 5 años.



2. ESTUDIOS SELECTIVOS

Tabla 5. Determinaciones de metabolitos para el diagnóstico de distintas enfermedades, metodología y muestras utilizada

METABOLITOS	ENFERMEDAD	MÉTODO	MUESTRA
AMINOÁCIDOS	AMINOACIDOPATÍAS ACIDURIAS ORGÁNICAS	CROMATOGRAFÍA INTERCAMBIO IÓNICO (CIO)	S, LCR, P, OR
FENILALANINA	HIPERFENILANINEMIA	CIO/MS-MS	PL, S
FENILANINA/TIROSINA	HIPERFENILANINEMIA	CIO/MS-MS	PL,S
SUCCINILACETONA	TIROSINEMIA	GASES/MASAS	PL,S
ÁCIDOS ORGÁNICOS	ORGANICOACIDURIAS AMINOACIDOPATÍAS	GASES/MASAS(GC-MS) MS/MS	S, OR, LCR
α -CETOÁCIDOS DE CADENA RAMIFICADA	JARABE DE ARCE	GASES/MASAS(GC-MS) MS-MS	S, P
LACTATO Y PIRUVATO	ACIDOSIS LÁCTICA CONGÉNITA, ACIDURIAS ORGÁNICAS, ENFERMEADES MITOCONDRIALES	ESPECTROFOTOMÉTRICO	S, P, LCR
β -HIDROXIBUTIRATO Y ACETOACETATO	ACIDURIAS ORGÁNICAS ENFERMEADES MITOCONDRIALES	ESPECTROFOTOMÉTRICO	S,P,LCR
AC. GLUTÁRICO	ACIDURIA GLUTÁRICA	GASES-MASAS(GC-MS) MS/MS	S, P, OR
AC. METILMALÓNICO	ACIDURIA METILMALÓNICA	GASES-MASAS(GC-MS) MS/MS	S,P, OR
AC. METILCITRICO	ACIDURIA PROPIÓNICA	GASES-MASAS(GC-MS) MS/MS	S, P, OR
ACILGLICINAS	DEF. BETAOXIDACIÓN MITOCONDRIAL ACIDOS GRASOS. ACIDEMIAS ORGÁNICAS	GASES-MASAS(GC-MS)	OR
ACILCARNITINAS	ACID. ORGÁNICAS BETAOXIDACIÓN	MS/MS	SP
CARNITINA LIBRE CARNITINA TOTAL	DEF. BETAOXIDACIÓN MITOCONDRIAL ACIDOS GRASOS. ACIDEMIAS ORGÁNICAS	MS/MS	SP
TEST DE BRANTON- MARSHALL	DEF.METABOLISMO PURINAS. DEF.ADENILOSUCCINATO LIASA	ESPECTROFOTOMÉTRICO	OP
BIOTINIDASA CUALITATIVA	DEF-BIOTINIDASA	COLORIMETRÍA	SP
BIOTINIDASA CUANTITATIVA	DEF. BIOTINIDASA	ESPECTROFOTOMETRÍA	S,P
OLIGOSACÁRIDOS	OLIGOSACARIDOSIS	CROMATOGRAFÍA CAPA FINA	OR
MUCOPOLISACARIDOS	MUCOPOLISACÁRIDOSIS	ELECTROFORESIS ACETATO CELULOSA	OR
GLUCOSAMINGLICANOS	MUCOPOLISACARIDOSIS	ESPECTROFOTOMETRÍA	OR
SULFOCISTEINA	DEF.SULFITO OXIDASA DEFICIENCIA COFACTOR MOLIBDENO	CIO	OR
SULFITOS	DEF.SULFITO OXIDASA	COLORIMETRÍA	OR
GALACTOSA 1 P	GALACTOSEMIA	ESPECTROFOTOMETRÍA	HEMATIES
SAICAR	DEF. ADENILATO LIASA	COLORIMETRÍA	OR
p-FENILDERIVADOS	TIROSINEMIAS/HPA	COLORIMETRÍA	OR
CDG	DEFECTOS DE LA GLICOSILACIÓN	ELECTROFORESIS CAPILAR	S

S: sangre periférica, OR: orina, LCR: líquido cefalorraquídeo, P: piel

Durante el año 2021 se realizaron **1.326 estudios** selectivos de Alteraciones Hereditarias del metabolismo a un total de **725 pacientes**:

- 442 por sospecha clínica/bioquímica
- 283 diagnosticados previamente en seguimiento clínico y bioquímico para optimización de tratamientos.

Figura 5. Evolución de los estudios selectivos realizados en los últimos 11 años (en el 2020 se produce un descenso debido al confinamiento por la pandemia de Covid-19)

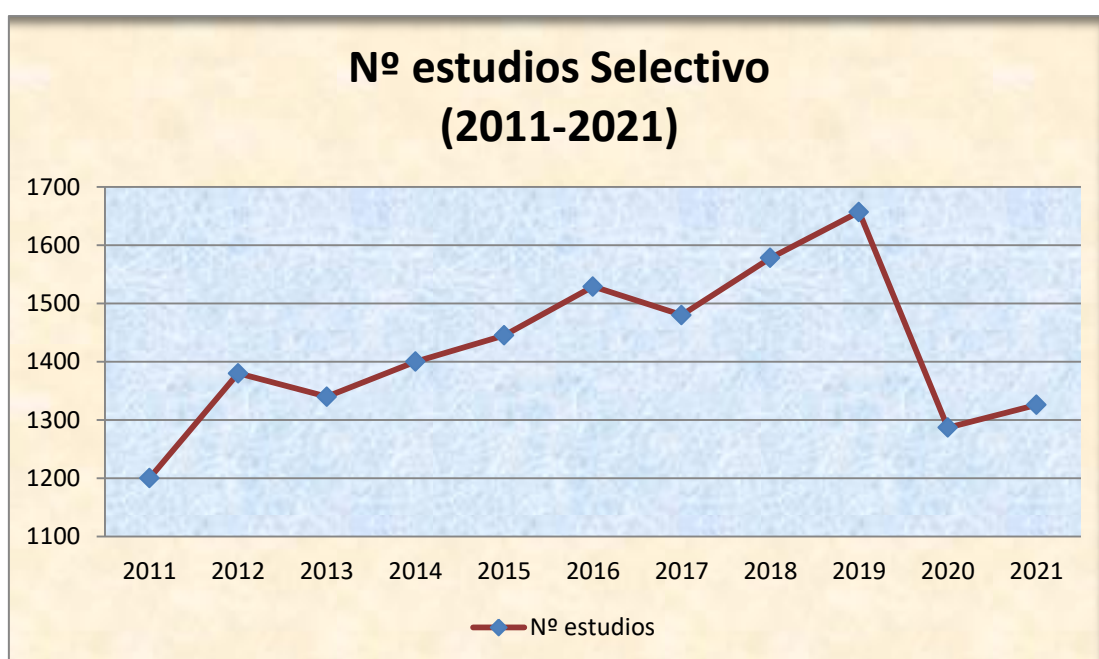


Tabla 6. Determinaciones realizadas en el año 2021

Estudio de Enfermedades metabólicas	Nº Determ.
Metabolismo intermediario y β-oxidación de ácidos grasos	
Acilcarnitinas (MS/MS)	1.629
Aminoácidos (Cromatografía Intercambio Iónico)	635
Ácidos Orgánicos (GC/MS)	387
Acilcarnitinas, Aminoácidos y Ácidos Orgánicos en orina (MS/MS)	289
Estudio preliminar de enfermedades mitocondriales:	
Lactato (Enzimático)	235
Betahidroxibutirato (Enzimático)	21
Screening enfermedades lisosomales:	
Glucosaminglicanos (DMB): Espectrofotometría UV-Vis.	85
Oligosacáridos (Cromatografía placa fina)	61
Estudios para deficiencia de Biotinidasa:	
Biotinidasa cualitativa (colorimetría)	342
Biotinidasa cuantitativa (Espectrofotometría UV-Vis)	11
Estudio de la deficiencia de la sulfito oxidasa:	
Sulfitest (Test cualitativo)	115
Screening de la deficiencia de la Adenilosuccinato liasa:	
Test Saicar (espectrofotometría UV-Vis)	105
Estudio galactosemia (def. Galactosa-1-P-uridil tranferasa):	
Galactosa 1-fosfato eritrocitaria (Enzimático)	14
Hemoglobina (tira reactiva)	14
Déficits de la glicosilación:	
CDG (Sialotransferrinas) (suero)	173
Pruebas bioquímicas en orina:	
Cistina (Test de Brand): colorimetría	780
Creatinina (tira reactiva)	695
pH (potenciometría)	691

Figura 6. Evolución del número de determinaciones en los últimos 10 años.

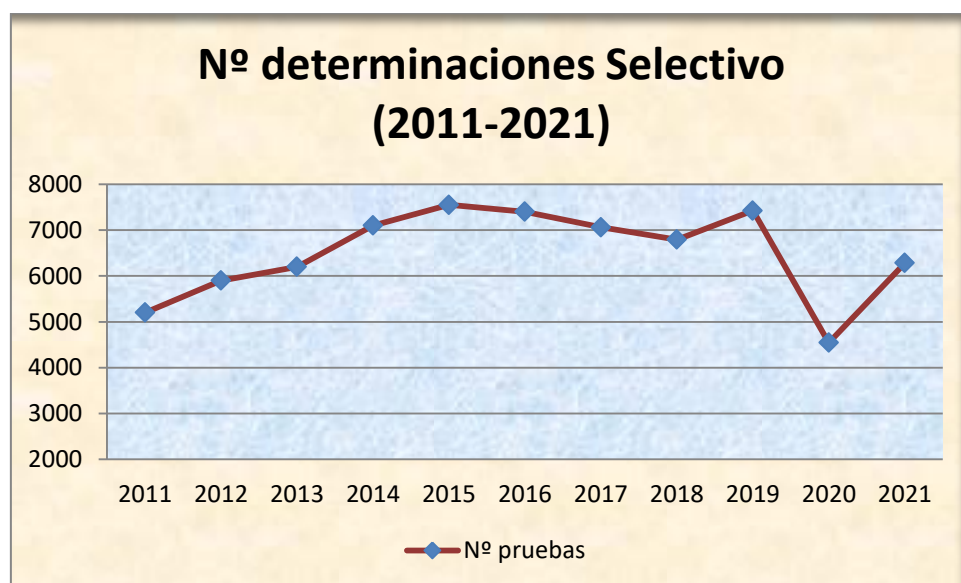


Tabla 7. Número de estudios solicitados por los distintos Hospitales de la Región de Murcia y de Melilla

CENTRO SOLICITANTE	Nº ESTUDIOS
HOSPITAL CLINICO U. VIRGEN DE LA ARRIXACA	918
CONFIRMACIÓN U. CRIBADO NEONATAL	104
HOSP. GEN. UNIV. SANTA LUCIA	118
HOSP. GEN. UNIV. MORALES MESEGUER	54
HOSPITAL RAFAEL MENDEZ	56
HOSPITAL VIRGEN DEL CASTILLO	18
HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO REINA SOFIA	13
HOSPITAL COMARCAL DEL NOROESTE	7
HOSP. GEN. UNIV. LOS ARCOS DEL MAR MENOR	8
HOSPITAL COMARCAL DE MELILLA	8
OTROS HOSPITALES	2
CENTROS DE SALUD	20
	1.326

Figura 7. Distribución de los Servicios peticionarios por los principales hospitales de la Región de Murcia.

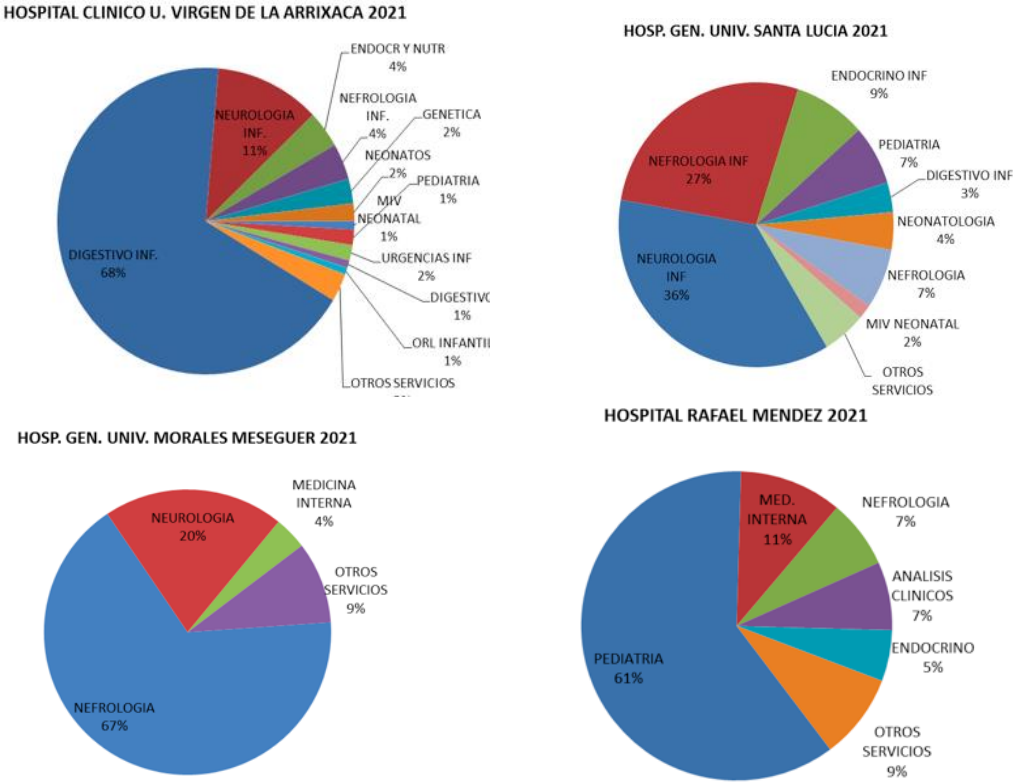


Tabla 8. Casos detectados durante 2021 (incluye cribado neonatal y estudios selectivos).

Alteración	Nº de casos
Hipotiroidismo Congénito Primario	13
Hipertirotropinemia persistente	3
Hiperfenilalaninemia	4
Fenilcetonuria	1
Acidemia Metilmalónica	1
Déficit de Biotinidasa	2
Citrulinemia I	1
OTC	1
B-meticrotonilglicinuria	2
Cistinurias	11
MCAD	1
Isobutiril-CoA Deshidrogenasa deficiencia	1
SCAD	1
Fibrosis Quística	1
Rasgo drepanocítico (FSC)	2
Anemia Falciforme	4
Doble heterocigoto C+D/ β -talasemia	1
Doble heterocigoto C/ β^0 -talasemia	1

Tabla 9. Portadores detectados

Alteración	Nº de casos
Portador HbC	24
Portador HbS	38
SCAD	2
VLCAD	2

Abreviaturas:

SCAD: deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta.

VLCAD: deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga

ACTIVIDAD DE LA UNIDAD DE GENÉTICA MOLECULAR

Tabla 1. Técnicas básicas utilizadas en la Unidad de Genética Molecular

Genética Molecular
MÉTODO DIAGNÓSTICO (PARA MUESTRAS DE ADN PRENATALES Y POSTNATALES)
QF-PCR para detección de aneuploidias cromosómicas
MLPA para detección de deleciones/duplicaciones
Secuenciación por NGS (Secuenciación masiva)
Secuenciación Sanger
Análisis de expansión de tripletes
Estudios de microsatélites mediante PCR múltiplex
PCR fluorescente multiplex.
Estudios de inactivación y de DUP (Disomía uniparental)

Gráfico 1. Procedencia de las peticiones por Hospitales en 2021

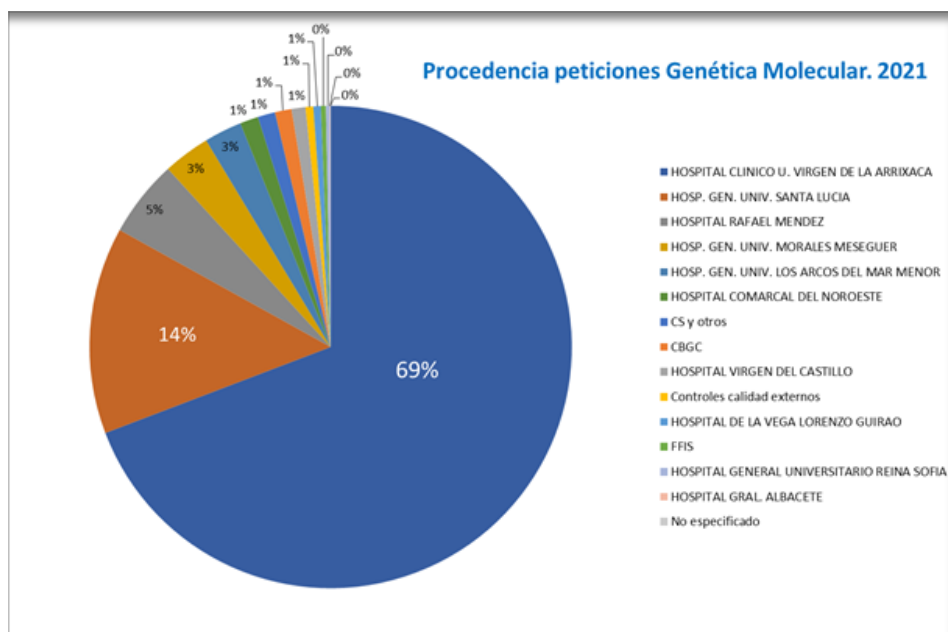


Gráfico 2. Procedencia de las peticiones del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca

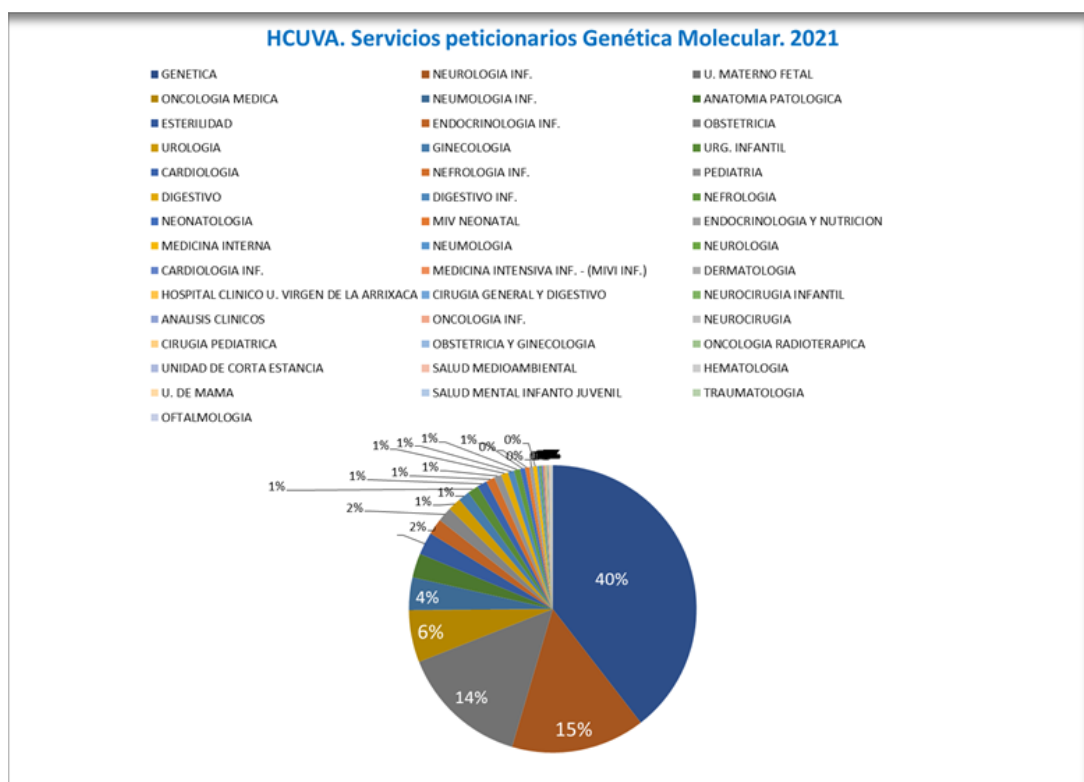
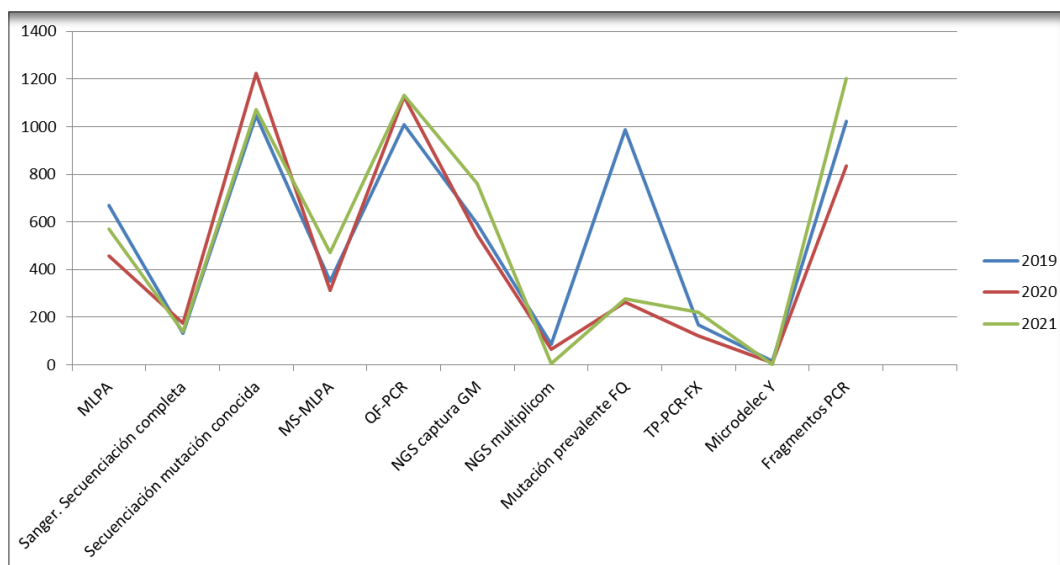


Tabla 2. Número de pruebas solicitadas, por grupo de pruebas, en los últimos 3 años

GRUPOS DE PRUEBAS	Pruebas solicitadas 2019	Pruebas solicitadas 2020	Pruebas solicitadas 2021
MLPA	670	459	572
Sanger. Secuenciación completa	132	175	139
Secuenciación mutación conocida	1048	1223	1073
MS-MLPA	352	311	473
QF-PCR	1010	1124	1133
NGS captura GM	592	547	762
NGS multiplicom	88	65	4
Mutación prevalente FQ	988	263	278
TP-PCR-FX	168	122	222
Microdelec Y	17	8	3
Fragmentos PCR	1022	837	1204
TOTAL	6087	5134	5863

Gráfico 3. Evolución de la actividad por grupos de pruebas



ACTIVIDAD SEGÚN MOTIVO DE REFERENCIA

Tabla 3. Peticiones de estudios según motivo recibidas y analizadas en 2021

PATOLOGÍA MOLECULAR/SÍNDROMES GENÉTICOS	Solicitados	analizados	positivos
Aarskog-Scott (FGD1)	4	5	0
Acondroplasia (FGFR3)	11	10	1
Alagille (JAG1, NOTCH)	11	7	3
Alport (COL4A5, COL4A4, COL4A1, COL4A3)	212	206	64
Angelman (del/dup15q11-q13.UBE3A)	9	8	0
Angiodema hereditario (del/dup SERPING1)	1	1	0
Beckwith Wiedemann (KCNQ1OT1, H19 y CDKN1C)	32	27	1
Beta Talasemia	0	2	
Cardiopatías (mutación familiar conocida)	27	27	0
Cavernomatosis cerebral (CCM2, KRIT1, PDCD10)	17	17	8
Charcot Marie Tooth (PMP22)	42	31	11
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa (LCHAD)	1		
Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa cadena media (MCAD)	1	1	1
Deficiencia de VLCAD/Carnitina	1		
Deficiencia intelectual FRAXE	1	1	0
Disomía Uniparental Cromosoma 14	1	1	0
Disomía Uniparental Cromosoma 15	1	1	0
Displasias Ectodérmicas (EDA,EDAR,EDARAR,WNT10A)	25	22	7
Displasias Ectodérmicas (otros genes)	7	4	1
Displasia mesomélica de Langer (SHOX)	2	2	
Distrofia Miotónica de Steinert (DMPK)	27	27	8

Distrofia Muscular de Becker (DMD)	5	2	0
Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de Miotilina (MYOT)	15	17	5
Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)	36	31	8
Distrofia muscular Oculofaríngea (PABP2)	19	17	2
Ehlers-Danlos(COL5A1, COL5A2, TNXB, COL3A1, PLOD1, COL1A1, COL1A2, ADAMTS2, B3GALT6)	46	38	
Esclerosis Tuberosa (TSC1, TSC2).	27	29	6
Estudio de ADN mitocondrial	9	2	0
Estudios de metilación	83	82	1
Estudios de segregación, variante familiar conocida	176	164	31
Exostosis cartilaginosa múltiple/ostecondromas múltiple (EXT1, EXT2)	3	2	1
Fibrosis Quística (CFTR)	409	315	9
Fiebre Mediterránea Familiar (MEFV)	24	26	
Gitelman (SLC12A3)	6	7	
Guion-Almeida. Dysostosis Mandibulofacial con microcefalia (MFDM, EFTUD2)	2	1	0
Hiperparatiroidismo/Hipocalcemia (CASR,GNA11,CDC73,MEN1)	3	3	0
Hiperplasia suprarrenal congénita	2	1	0
Inactivación Cromosoma X	39	12	0
Incontinencia Pigmenti (IKBKG)	4	2	0
Infertilidad masculina(CFTR)	3	1	0
KBG (ANKRD11)	1	1	0
Koolen-de Vries (KANSL1)	1	1	0
Marfan. Dilatación de aorta (FBN1,TGFBR1,TGFBR2,SKI,ADAMTSL4,FBN2,MYH11,ACTA2,SMAD3,MYLK,TGFB2,TGFB3,PRKG1,MFAP5,MAT2A)	71	64	4
METABOLOPATIAS (ACAD8, ACADS, ACADSB, ACAT1, MCCC1, MCCC2, HMGCL, BTB)	23	28	3
Microdelección 22q11	1	1	0
Microdelección cromosoma Y	2	2	1
Neurofibromatosis 1 (NF1, SPRED1)	80	70	0
Neurofibromatosis 2 (NF2)	8	5	0
Noonan (PTPN11)	0	1	0
Oligodendroglioma(Delección 1p/19q por MLPA (somática))	96	89	0
Osteodistrofia hereditaria de Albright (y otros) GNAS	12	11	4
Pancreatitis Crónica Hereditaria (PRSS1 y SPINK1)	5	4	1
Poliquistosis renal (PKD1, PKD2, PKHD1, HNF1B)	93	101	32
Porfiria (ALAD, HMBS, UROS, UROD, CPO, PPOX, FECH, ALAS1, ALAS2).	17	12	1
Porfiria Aguda Intermitente (HMBS)	27	24	3
Prader-Willi (del/dup y metilación 15q11-q13)	46	51	0
QF-PCR para aneuploidías más frecuentes (prenatal y postnatal)	920	898	89
Quistes renales y diabetes-MODY (HNF4A, GCK, HNF1A...	8	3	0
Rasopatias (vía RAS/MAPK)	57	54	0

Rett (MECP2)	28	24	2
Rubinstein Taybi (CREBBP/EP300)	14	9	1
Silver Russell (KCNQ10T1,H16 y CDKN1C)	17	17	3
Simpson-Golabi-Behmel (GPC3, GPC4, NSD1, NFIX, EZH2, CDKN1C)	8	11	1
Smith-Magenis (RAI1)	4	4	0
Sotos (NSD1)	6	5	1
Stickler (COL2A1, COL11A1, COL11A2, LOXL3, COL9A1, COL9A2, COL9A3)	20	15	1
Talla baja idiopática (SHOX)	84	60	4
Telangiectasia Hereditaria hemorrágica tipo1/2/juvenil	15	15	6
Thomsen y Becker(CLCN1)	1	1	0
Treacher Collins(TCOF1,POLRIC,POLR1D)	1	1	0
Otros estudios genéticos	56	55	2
Wilson (ATP7B)	12	12	0
X Frágil (repeticiones CGG gen FMR1)	1107	1088	11
TOTAL	4185	3889	338

SÍNDROMES DE PREDISPOSICIÓN AL CÁNCER HEREDITARIO	solicitados	analizados
Cáncer de Mama y Ovario (BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11)	29	22
CANCER FAMILIAR	44	71
Cáncer gástrico difuso Hereditario (CDH1)	4	4
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 3(RET)	1	1
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 1(MEN)	12	11
MEN2A (RET)	13	10
Paraganglioma-Feocromocitoma (SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, VHL, NF1, RET, FH)	20	22
Poliposis Adenomatosa Familiar (APC, POLD1, POLE, MUTYH, NTHL1, GREM1)	90	90
Síndrome de Cowden (PTEN)	5	7
Síndrome de Lynch (MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)	140	131
Síndrome Li-Fraumeni (TP53)	3	4
Síndrome Peutz-Jeghers (STK11)	4	4
S. Von Hippel-Lindau(VHL)	5	5
TOTAL	370	382

TOTAL DE ESTUDIOS (S. GENETICOS +CANCER HEREDITARIO) 4555 4271

ANALISIS MEDIANTE SECUENCIACIÓN MASIVA

Gráfico 4. Estudios genómicos realizados mediante NGS

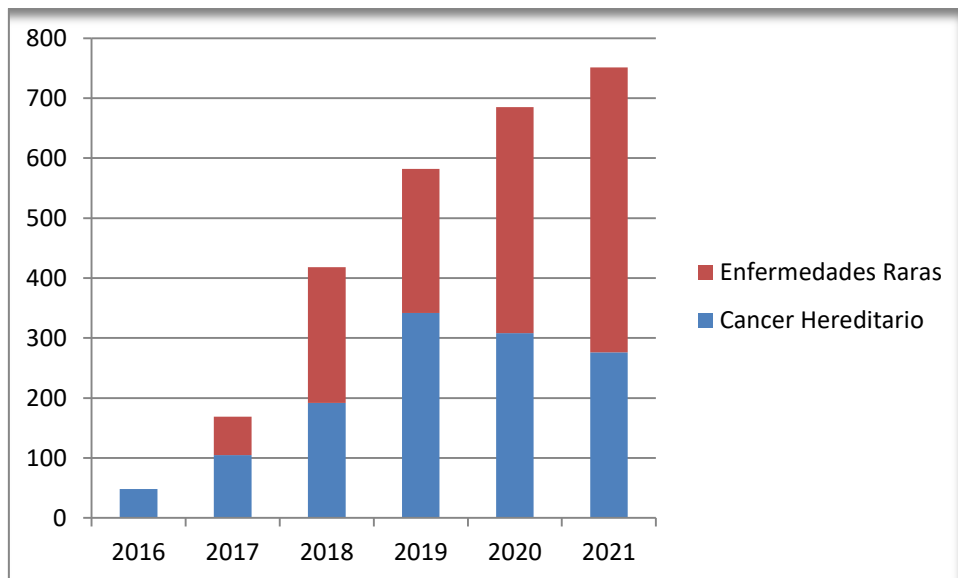


Tabla 4. Estudios de secuenciación masiva solicitados y analizados en 2021

ESTUDIOS NGS	solicitados	analizados	VP	VPP	VSCI
Panel Enfermedades Raras (Genética Médica 1)	464	459	52	45	86
Panel Enfermedades Raras (Genética Médica 2)	16	16	1		1
Panel cáncer hereditario	282	276	30	5	19
TOTAL	762	751	83	50	106

VP: variantes patogénicas. VPP: variantes probablemente patogénicas. VSCI variantes de significado clínico incierto

Tasa diagnóstica panel NGS de Enfermedades Raras: 20,6%

VI ASEGURAMIENTO DE LA CALIDAD

Acreditación


Entidad Nacional de Acreditación

Otorga la presente / Grants this

ACREDITACIÓN
1117/LE2154

a la entidad técnica / to the technical entity

**CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA
CLÍNICA**

Según criterios recogidos en la Norma UNE-EN ISO 15189, para la realización de análisis definidos en el ANEXO TÉCNICO adjunto.
According to the criteria in UNE-EN ISO 15189 for the performance of analysis as defined in the attached Technical Annex.

Fecha de entrada en vigor / Coming into effect: 06/11/2014


D. José Manuel Prieto Barrio
Presidente

La acreditación mantiene su vigencia hasta notificación en contra. Este documento no tiene validez sin su correspondiente anexo técnico, cuyo número coincide con el de la acreditación.
La presente acreditación y su anexo técnico están sujetos a modificaciones, suspensiones temporales y retirada. Su vigencia puede confirmarse en www.enac.es.

The accreditation maintains its validity unless otherwise stated. The present accreditation is not valid without its corresponding technical annex, which number coincides with the accreditation. This accreditation and its technical annex could be reduced, temporarily suspended and withdrawn. The state of validity of it can be confirmed at www.enac.es.

ENAC es firmante del Acuerdo Europeo de Reconocimiento Mutuo firmado entre Organismos Nacionales de Acreditación (www.european-accreditation.org).
ENAC is signatory of the European Recognition Agreement signed among National Accreditation Bodies (www.european-accreditation.org)

Ref.: CLCI/6835 Fecha de emisión 06/11/2014

*Validación Electrónica: a84Z99b7Ayh926Z8dq
*La acreditación y del presente certificado puede confirmarse en <http://www.enac.es/web/enac/validacion-electronica> o haciendo clic aquí

PROGRAMAS DE INTERCOMPARACION

Tabla 1. Programas de Intercomparación del área de Metabolopatías

ORGANIZADOR	PROGRAMA	MAGNITUDES	INCIO	FRECUENCIA
CDC	NSQAP	<u>Aminoácidos</u> : Phe, Tyr, Leu, Val, Met, Arg, Cit, SUAC, Ala, Gly, Orn	2007	Semestral
		<u>Acilcarnitinas</u> : C0, C2, C3, C3DC+C4OH, C4, C5, C5:1, C5DC, C5OH, C6,C8, C10, C12, C14, C14:1, C16, C16OH, C18, C18OH	2007	
		<u>Hormonas</u> : TSH. T4	2007	
		IRT	2007	
	NSQAP (proeficiency)	<u>Aminoácidos</u> : Phe, Tyr, Leu, Val, Met, Arg, Cit, SUAC.	2007	Cuatrimestral
		<u>Acilcarnitinas</u> : C0, C2, C3, C3DC+C4OH, C4, C5, C5:1, C5DC, C5OH, C6,C8, C10, C10:1, C10:2, C14, C14:1, C16, C16OH, C18, C18:1, C18OH	2007	
		Biotinidasa	2010	
		T4, TSH	2007	
		IRT	2007	
ERNDIM	QALTTIEM	<u>Amino acids in plasma</u> (≈30 Aminácidos)	1998	8 muestras al año
		<u>Quantitative Organic Acids in urine</u> (≈ 15 ácidos orgánicos)	1998	8 muestras al año
		<u>Qualitative Organic Acids in Urine Barcelona</u>	1998	9 muestras al año
		<u>Qualitative Blood Spot Acylcarnitine Roma</u>	2008	6 muestras al año
CHHCL	PGECLCNN	<u>Aminoácidos</u> : Phe, Tyr	2019	Bimensual
		<u>Acilcarnitinas</u> : C0, C2, C3, C4, C5, C5DC, C6, C8, C10, C14, C16, C18	2019	Bimensual
		TSH	2019	Bimensual
		IRT	2019	Bimensual
		<u>Anemia Falciforme</u> : HbF, HbA, HbS, HbC, HbD, HbE	2019	Bimensual
SIMMESN	MSITA (proeficiency)	Aminoácidos y Acilcarnitinas	2019	Cuatrimestral

CDC: Centers for Disease Control and Prevention.

ERNDIM: European Research Network for Diagnosis of Inherited Diseases of Metabolism.

CHHCL: Centro de Hemoterapia y Hemodonación de Castilla y León.

SIMMESN: Società Italiana per lo Studio delle Malattie Metaboliche Ereditarie e lo Screening Neonatale.

NSQAP: Newborn Screening Quality Assurance Program.

QALTTIEM: Quality Assurance in Laboratory Testing for IEM.

PGECLCNN: Programa de Garantía Externa de Calidad para Laboratorios de Cribado NeoNatal.

MSITA: Italian Working Group on Mass Spectrometry

Tabla 2. Programas de Intercomparación del área de Genética Molecular

ORGANIZADOR	European Molecular Quality Network	Cistic Fibrosis Network	Cytogenetic External Quality Assessment Service
PROGRAMA	EMQN	CF-EQA	MR-EQA
INICIO	Inicio: 1997 Registro desde : 2005	Inicio: 2001 Registro desde: 2005	Inicio: 2014
MAGNITUDES	<ul style="list-style-type: none"> -Distrofia Muscular de Duchenne/ Becker -Síndrome X Frágil -Síndromes de Prader Willi y Angelman -Neoplasia Endocrina Múltiple MEN2A/B -Poliposis Adenomatosa Familiar (FAP) -Cáncer Colorectal Hereditario No Polipósico (NPCC) -Enfermedad de Wilson, gen ATP7B (inicio 2016) -S. Beckwith Wiedemann/Silver Russell (2017) -Distrofia Muscular de Steiner (2017) 	-Fibrosis Quística	-QF-PCR
FRECUENCIA	Anual	Anual	Anual

Tabla 3. Programas de Intercomparación del área de Citogenética

ORGANIZADOR	GenQA (Genomics Quality Assessment)	GenQA	GenQA	GenQA
PROGRAMA	For postnatal and prenatal diagnosis	For postnatal and prenatal diagnosis	For postnatal and prenatal diagnosis	For postnatal and prenatal diagnosis
INICIO	2009	2009	2011	2013
MAGNITUDES	Amniotic Fluids	Bloods	CVS	CMA (Constitutional microarray analysis)
FRECUENCIA	Anual	Anual	Anual	Anual

INDICADORES DE CALIDAD

1. INDICADORES DE CALIDAD DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE LA REGIÓN DE MURCIA.

INDICADORES GLOBALES

ETAPA 1 - Toma de muestra - 2021

	1.b. (*) toma muestra (24 – 72h)	1.c. (*) calidad muestra	1.d. Trazabilidad
Óptimo.	> 99%	< 0.5%	100%
Aceptable.	> 95%	< 2%	> 99%
2016	97.95%	3.21%	99.86%
2017	98.77%	1.60%	97.44%
2018	97.85%	1.16%	99.66%
2019	98.04%	1.31%	99.07%
2020	98.31%	0.82%	99.66%
2021	98.74%	0.93%	99.00%

(*) Sin Melilla

ETAPA 2 - Transporte muestra - 2021

	2.a. (*) tiempo correo	
	< 3 días	< 4 días
Óptimo.	> 95%	> 99%
Aceptable.		> 95%
2016	87.80% (3 días)	94.26% (4 días)
2017	92.94% (3 días)	96.55% (4 días)
2018	93.25% (3 días)	95.79% (4 días)
2019	93.34% (3 días)	96.03% (4 días)
2020	92.30% (3 días)	94.96% (4 días)
2021	94.02% (3 días)	96.01% (4 días)

(*) Sin Melilla

ETAPA 3 - Laboratorio - 2021

		3.a. Tiempo resultados (< 3 días)	3.b. (*) edad 1er resultado (< 10 días)	3.c. (*) edad 2ª resultado (< 20 días)
Óptimo.		> 99%	> 99%	> 99%
Aceptable.		> 95%	> 95%	> 95%
MS/MS	2015	97.53%	75.81%	25.80%
	2016	96.24%	83.08%	23.91%
	2017	96.32%	86.03%	27.89%
	2018	94.18%	88.84%	18.47%
	2019	87.05%	79.95%	15.20%
	2020	96.56%	89.05%	21.57%
TSH	2021	96.94%	92.16%	19.55%
	2017	98.17%	92.58%	42.62%
	2018	99.51%	95.64%	34.44%
	2019	99.59%	95.03%	31.13%
	2020	98.96%	93.61%	36.94%
IRT	2021	96.29%	94.26%	33.74%
	2017	99.47%	94.30%	71.36%
	2018	99.29%	95.31%	63.79%
	2019	99.32%	94.95%	66.57%
	2020	98.94%	93.86%	64.01%
	2021	98.74%	95.70%	68.43%

(*) Sin Melilla

		3.a. Tiempo resultados (< 3 días)	3.b. (*) edad 1er resultado (< 10 días)	3.c. (*) edad 2º resultado (< 20 días)
Óptimo.		> 99%	> 99%	> 99%
Aceptable.		> 95%	> 95%	> 95%
Biot	2020	74.63%	81.14%	7.09%
	2021	82.14%	86.75%	16.78%
Hbs	2020	75.45%	80.63%	18.18%
	2021	85.76%	88.99%	16.36%

EVOLUCIÓN DE LOS INDICADORES DE CALIDAD

A. Etapa 1: Tiempo de toma de muestra:

El valor global alcanzado para este indicador de calidad para el 2021 ha sido:

Región de Murcia 2020: 98.74%

Melilla 2020: 64.01%

Figura 8: Porcentaje de muestras tomadas entre 24-72h de vida del recién nacido



B. Etapa 1. Calidad de la muestra

El valor global alcanzado para este indicador de calidad para el 2021 ha sido:

- ✓ **Región de Murcia 2020:** 0.93%
- ✓ **Melilla 2020:** 6.56%

Figura 9. Porcentaje de muestras no válidas por hospitales.



C. Etapa 2: Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio.

El valor global alcanzado para este indicador de calidad para el 2021 ha sido:

- ✓ **Región de Murcia 2020:** 96.68% < 4 días
- ✓ **Melilla 2020:** 34.82% < 4 días

Figura 10. Porcentaje de muestras que tardan menos de 4 días en llegar al laboratorio desde la toma de muestra por hospitales.

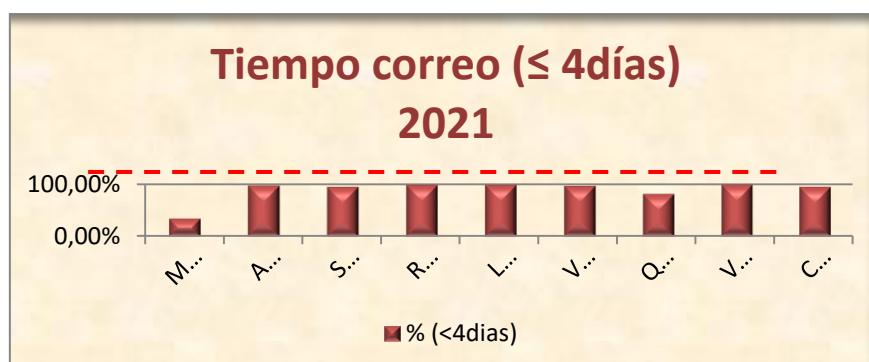


Tabla 10. Indicadores de calidad durante el 2021

INDICADORES 2021	primer cuatrimestre 2021	segundo cuatrimestre 2021	tercer cuatrimestre 2021
1,a Participación	99,99	99,99	99,99
1,b. tiempo de toma de muestra (% de muestras que se toman entre las 24-72 horas)	98.88%	97.93%	98.49%
1,c. calidad de la muestra (% de muestras no válidas)	1.35%	1.51%	1.15%
1,d trazabilidad (% de muestras de las que se conoce el resultado final del proceso)	100.00%	99.96%	97.21%
2,a tiempo de recepción de muestras en el laboratorio (% de muestras recibidas en el laboratorio antes de que hayan transcurrido 3 días tras la extracción)	94.12%	95.15%	94.23%
2,a tiempo de recepción de muestras en el laboratorio (% de muestras recibidas en el laboratorio antes de que hayan transcurrido 4 días tras la extracción)	96.30%	96.63%	96.42%
3,a tiempo de respuesta del laboratorio (% de muestras finalizadas (con fecha de conclusión para el ms) a los 3 días de haberse recibido	96.55%	99.73%	99.77%
3,b edad del recién nacido a la obtención del resultado en primera muestra (% de recién nacidos cuya edad a la detección es antes de 10 días de vida)	92.64%	97.42%	96.80%
3,b edad del recién nacido a la obtención del resultado en segunda muestra (% de recién nacidos cuya edad a la detección es antes de los 20 días de vida)	30.60%	40.40%	33.26%
4,b remisión desde el laboratorio de cribado a la unidad clínica de seguimiento	100	100	100

VII INVESTIGACIÓN, DOCENCIA Y FORMACIÓN

Grupos de investigación (IP: Dra. Guillen Navarro)

- Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca (**IMIB**): Investigación en Pediatría (código GI/IMIB/CO20/2011).
- **Grupo de Investigación Sanitaria de la Región de Murcia en Genética Clínica y Enfermedades Raras** (código FFIS-005)
- Grupo Clínico Vinculado a Pdl Medicina Pediátrica y del Desarrollo de **CIBERER** (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras)

Líneas de investigación

Discapacidad intelectual y /o anomalías congénitas.

Cáncer hereditario.

Displasias ectodérmicas.

Enfermedades metabólicas-endocrinas.

Desarrollo e implantación de nuevas tecnologías.

Medicina Genómica

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

- Proyecto FIS (Código: Nº PI21/01082). **“Secuenciación de tercera generación, caracterización funcional in vitro e in vivo y screening de posicionamiento terapéutico en displasias ectodérmicas”**. Cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). "Una manera de hacer Europa" Colaboran: M^a Carmen Martínez, Pablo Carbonell, Guillermo Glover. Investigador principal: Encarnación Guillén
- **“UshTher”**. EU (H2020-EU.3.1.3) Project ID: 754848. 1 de enero 2018 -31 de diciembre de 2022. Colabora: Lilian Galbis. Investigador principal: Carmen Ayuso García.

COLABORACION EN ENSAYO CLINICOS Y OTROS PROYECTOS

- Ensayo clínico prospectivo, multicéntrico, abierto, controlado por compatibilidad genotípica para investigar la eficacia y la seguridad de ER004 intra-amniótico como tratamiento prenatal en sujetos varones con displasia ectodérmica hipohidrótica ligada al cromosoma X (DEHLX), con código de protocolo: ER004-CLIN01 / F60082AI201. Investigador principal: Encarnación Guillén Navarro.
- La Sección de Genética Molecular forma parte del CSUR de Cardiopatías Familiares del Hospital Virgen de la Arrixaca, acreditada como Unidad de Referencia Europea (Heart-GUARD 2016)
- La Sección de Metabolopatías, en colaboración con el Servicio de Pediatría del HCUV Arrixaca, participa en el proyecto KOGNITO. "Efectos de kuan® sobre niños con Fenilcetonuria

TESIS DOCTORALES

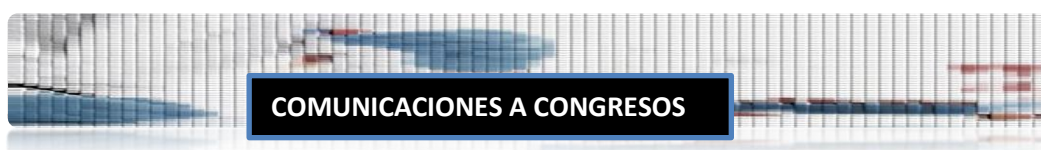
- **"Aplicación de dos métodos de cuantificación de acilcarnitinas mediante espectrometría de masas en tándem (con y sin derivatización) en muestras de sangre impregnada en papel procedentes del programa de Cribado neonatal de la Región de Murcia para el diagnóstico de defectos de la β -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos"** Doctorando: Jose M^a Egea Mellado. Dirigida por la Dra. María Jesús Juan Fita y Dr. Emilio Fernández Barón

PUBLICACIONES EN REVISTAS CIENTIFICAS

Global Methylome Scores Correlate with Histological Subtypes of Colorectal Carcinoma and Show Different Associations with Common Clinical and Molecular Features. Turpín-Sevilla MDC, Pérez-Sanz F, García-Solano J, Sebastián-León P, Trujillo-Santos J, Carbonell P, Estrada E, Tuomisto A, Herruzo I, Fennell LJ, Mäkinen MJ, Rodríguez-Braun E, Whitehall VLJ, Conesa A, Conesa-Zamora P. *Cancers (Basel)*. 2021 Oct 14;13(20):5165.

- **A novel small deletion overlapping 3q29 microdeletion syndrome in a patient with patent ductus arteriosus and normal neurodevelopment.** Juan Antonio Bafalliu , Ascension Vera-Carbonell , Gloria Soler Sánchez , Maria José Sánchez Soler , Clara

- **Inherited retinal dystrophies in 6,089 affected individuals: overview of disease prevalence, involved genes and pathogenic variants from a single Spanish centre.** Perea-Romero et al., (Galbis- Martínez L.) **Scientific Reports Sci Rep 11, 1526. 2021**
- **Genotype-Phenotype correlation in Usher patients with mutations in MYO7A: Implications for future clinical trials.** Lilián Galbis-Martínez, Irene Perea-Romero, Almudena Ávila-Fernández, Carla Fuster-García, Gema García-García, Olga Zurita-Muñoz, Fiona Blanco Kelly, Blanca García-Sandoval, José M. Millán, Carmen Ayuso. **Acta Ophthalmol. 2021 Feb 11. doi: 10.1111/aos.14795**
- **Malignant prediction in paragangliomas: analysis for clinical risk factors.** Torres-Costa M, Flores B, Torregrosa N, González M, Ríos A, Febrero B, Flores D, Rodríguez P, Carbonell P, Ortuño MI, Rodríguez JM. **Langenbecks Arch Surg. 2021 Nov;406(7): 2441-2448**
- **Inicio, evolución y situación inicial de los Programas de Cribado Neonatal en España.** José Luis Marín Soria , , José Mª Egea Mellado, Inmaculada González Gallego, Mª Jesús Juan Fita, y col. **Rev Esp Salud Pública. 2021; Vol. 95: 23 de febrero e1-29.**



III Congreso Interdisciplinar de Genética Humana, Valencia 3-5 noviembre 2021.

- **VARIANTE EL GEN WNT10A Y SU CORRELACIÓN CON EL FENOTIPO DENTAL Y DERMATOLÓGICO.** Comunicación Oral Mª Carmen Martínez-Romero. Teresa Martínez-Menchón; Ana Teresa Serrano-Antón; Maria Juliana Ballesta-Martínez; Vanesa López-González; Lidia Rodríguez-Peña; María Barreda-Sánchez; María José Sánchez-Soler; Pablo Carbonell-Meseguer; Guillermo Glóver-López; grupo GIEDE; Altea Esteve-Martínez; Irene Lázaro-Rodríguez; Ana Batalla-Cebey.
- **VARIANTES ASOCIADAS A CAVERNOMATOSIS CEREBRAL FAMILIAR EN 24 FAMILIAS ESPAÑOLAS.** Liliana Galbis-Martínez; Mª Carmen Martínez Romero; Lidia Rodríguez-Peña; Ana Teresa Serrano-Antón ; María Juliana; Ballesta-Martínez ; Vanesa López-González ; Maria José Sanchez-Soler; Pablo Carbonell Meseguer; Guillermo, Golver-López; Encarna Guillén-Navarro

51 Congreso de la Sociedad Española de Nefrología.

- RESULTADOS DE LA UNIDAD MULTIDISCIPLINAR DE ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS DE LA REGIÓN DE MURCIA (UMERH-RM): NUESTRA EXPERIENCIA. V Martínez Jiménez, Oortuño López, JD González Rodríguez, L Galbis Martínez, I Rodríguez Peña, I Galán Carrillo, S Roca Meroño, F Ramos Carrasco, JA Piñero Fernández, E Guillén Navarro (Virtual) .15-18 de octubre de 2021

58 ERA-EDTA Congress. 5-8 de junio de 2021.

- TARGETED NEXT GENERATION SEQUENCING AND MULTIDISCIPLINARY APPROACH IN AUTOSOMAL DOMINANT POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE, ALPORT DISEASE AND FAMILIAL HAEMATURIA: GENETIC SPECTRUM AND CLINICAL UTILITY. I. Galán Carrillo, L Galbis Martínez, V. Martínez, PP Ortuño Lopez, JD. González Rodríguez, S. Roca Meroño, F. Ramos, I. Rodríguez, J. Piñero Fernández, E. Guillén Navarro.

European Human Genetic Virtual Conference 2021, 28-30 de Agosto de 2021.

- MOLECULAR SPECTRUM IN 23 SPANISH FAMILIES AFFECTED BY HEREDITARY MULTIPLE OSTEochondromas. M. C. Martínez-Romero; A. T. Serrano-Antón; M. J. Sánchez-Soler; L. Rodríguez-Peña, M. J. Ballesta-Martínez; V. López-González; M. Barreda-Sánchez; M. E. Pérez-Tomás; P. Carbonell-Meseguer; C. Salcedo-Cánovas; E. Guillén-Navarro.

International Ectodermal Dysplasias Research Conference: Translating Discovery to Therapy. Charlotte, NC. USA. October 21-24, 2021.

- WNT10A ROLE IN ECTODERMAL DYSPLASIAS AND SCREENING APPROACHES FOR NEW THERAPEUTICS. Ponencia on-line Martínez-Romero MC; Guillén-Navarro E.



Profesor docente investigador en la Universidad Católica de Murcia (UCAM). Ciencias de la Salud. Asignatura: Genética Humana, grado de Medicina./Genética, grado de Biotecnología. Universidad Católica de Murcia –UCAM. M^a Carmen Martínez-Romero

Curso de Formación Continuada “ACTUALIZACIÓN EN GENÉTICA CLÍNICA” (**Protocolos y guías de actuación en Genética Clínica** (E-21-30110-01) dirigido a facultativos del Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Sesiones y ponentes:

- “Síndrome de Down: Revisión de casos diagnosticados en el CBGC”. Ascensión Vera
- “Futuro del Laboratorio de Metabolopatías”. María Jesús Juan Fita
- “Talla baja idiopática y delección recurrente en el enhancer del gen SHOX”. J. A. Bafallíu
- “Cribado Neonatal AME”. Inmaculada González Gallego
- “Extracción de ADN de Líquidos amnióticos para arrayCGH. Criterios de calidad: análisis y evaluación”. Gloria Soler

- “Diagnóstico Prenatal no invasivo de enfermedades monogénicas”. Lilian Galbis
- “Genómica en DP. Congreso ESHG e Interdisciplinar 2021”. Isabel Lopez
- “Utilidad de los perfiles de acil carnitinas en plasma en los ECH”. Jose Maria Egea
- “Trazabilidad de las muestras de NGS”. Pablo Carbonell
- “Comunicaciones a Congresos 2021”. M. Carmen Martinez

Curso: **“Grupo de trabajo para el seguimiento y mejora de la calidad del CBGC”**. E-21-28055-01(primer semestre) E-21-30109-01 (segundo semestre). Formado por Lilian Galbis, Jose M^a Egea, M^a Carmen Martínez, Ascensión Vera, Lucia Moral, M. Carmen Bernabé e Isabel López.



- Antonio Bernardino García Andreo. [Residente H. U. Torrecárdenas de Almería](#)
- Inmaculada Moreno Gázquez. [Residente Hospital Clínico Lozano Blesa de Zaragoza](#)
- Younes Mestre Terkemani. [Residente Análisis Clínicos HCUVA](#)
- María Arnaldos Carrillo: [Residente Análisis Clínicos HCUVA](#)
- Víctor Jiménez Coll. [Residente Inmunología HCUVA](#)
- Marta Dominguez Jiménez. [Residente Pediatría HCUVA](#)
- Jose Antonio López Ruiz. [Alumno practicas externas curriculares UMU Biología.](#)
- Noelia Riquelme Duran. [Alumna Técnico Superior en Laboratorio Clínico y Biomédico](#)
- Maria Fernanda López Núñez [Alumna FP cultivos celulares](#)
- Loubna El Barnaoui Moudrik [Alumna FP cultivos celulares](#)



C
B
G
C