



2022

MEMORIA ACTIVIDAD

**CENTRO DE BIOQUÍMICA Y
GENÉTICA CLÍNICA**



Región de Murcia
Consejería de Salud



Arrixaca
Hospital Clínico Universitario
Virgen de la Arrixaca

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





Copyright 2023. Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Servicio Murciano de Salud

Autores:

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

Directora:

Isabel López Expósito

ISBN: 978-84-09-35088-9

ÍNDICE

CONTENIDO DE LA MEMORIA

Presentación.....	5
Misión, objetivos, organigrama y mapa de procesos.....	10
Cartera de servicios.....	15
Gestión económica-El Centro en cifras.....	33
Actividad asistencial	39
Actividad laboratorio Citogenética.....	43
Actividad laboratorio Genética Molecular y Genómica.....	47
Actividad laboratorio Metabolopatías	55
Aseguramiento de la calidad.....	68
Investigación, docencia y formación.....	77

Presentación

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 2022. El (CBGC) es un **Centro Regional Sanitario de Diagnóstico Genético**, con más de 47 años de trayectoria, cuya función es la detección precoz, el diagnóstico, la prevención e investigación de las enfermedades germinales de origen genético, incluido el cáncer hereditario. Está acreditado bajo la norma internacional **UNE-EN ISO15189** de Laboratorio Clínico ([ANEXO TÉCNICO \(enac.es\)](https://www.enac.es) <https://www.enac.es/documents/7020/003eaf7c-1c8e-4fc0-aba0-8b314268dbc7>), lo cual respalda su competencia técnica y de gestión para realizar pruebas de análisis de forma precisa y fiable y garantiza la calidad y seguridad de los resultados obtenidos, en beneficio del paciente.



La **cartera de servicios** del Centro puede consultarse en la web de murciasalud y aborda distintos análisis genéticos y genómicos para el diagnóstico de anomalías cromosómicas, enfermedades hereditarias del metabolismo y alteraciones moleculares, que se llevan a cabo en los laboratorios de Citogenética, Metabolopatías y Genética Molecular y Genómica, respectivamente. Estos análisis son esenciales para el diagnóstico y pronóstico de una enfermedad genética, selección y seguimiento de tratamientos y para la toma de decisiones reproductivas, no solo para las personas que están siendo estudiadas sino también para sus familias, por lo que deben vincularse al asesoramiento genético.

Más del 70% de las **enfermedades raras (ER), minoritarias** o poco frecuentes (definido en la Unión Europea cuando afecta a menos de 1 por cada 2000 personas) tienen un origen genético por lo que las pruebas genéticas y genómicas son herramientas imprescindibles para su estudio. El número total de enfermedades raras distintas se calcula que podría exceder las 10.000 siendo un gran reto para la medicina y las biociencias. En su conjunto, afectan al 3,5-5,9% de la población, teniendo un alto impacto sanitario y psicosocial al ser la mayoría de ellas crónicas y degenerativas.

En la Región de Murcia se estima que unas 100.000 personas conviven con alguna de estas patologías. Aunque en los últimos años ha disminuido el retraso en obtener un diagnóstico, la media en el tiempo transcurrido desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico en España es de 6,18 años, según un estudio publicado recientemente por el Instituto de Investigación de ER (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). El reto para el 2027 del Consorcio Internacional de Investigación en ER (IRDIRC) es conseguir que el diagnóstico se realice en menos de un año.

El no disponer de un nombre para la enfermedad, además de la angustia que ello supone para el paciente y su familia, puede conllevar al empeoramiento clínico del paciente, por no tener acceso a un abordaje terapéutico temprano y adecuado. Así mismo, el desconocimiento del origen de la enfermedad dificulta o impide la posibilidad de prevenir la transmisión de la enfermedad mediante la identificación de personas portadoras que podrían beneficiarse del adecuado asesoramiento genético y de las distintas opciones reproductivas.

Durante la última década, las técnicas de secuenciación masiva del ADN (NGS) han transformado el abordaje del diagnóstico de las ER. En la actualidad, existen diferentes estrategias de análisis genómico y el uso de paneles multigénicos dirigidos de NGS se ha extendido y generalizado en la mayoría de los laboratorios. Concretamente, y desde el año 2018, el CBGC ofrece un panel de NGS para el diagnóstico de más de 40 enfermedades raras y otras enfermedades de origen genético y un panel para Cáncer Hereditario, ambos acreditados por ENAC.

Actualmente el CBGC está finalizando el proceso de incorporación de la secuenciación del exoma completo en su cartera de servicios como primera opción para el diagnóstico de aquellas enfermedades raras en las que no existe una sospecha clínica clara que oriente el estudio genético. Su implementación en la Región de Murcia permitirá avanzar hacia una medicina basada en obtener diagnósticos genéticos de precisión y de calidad, dentro de la estrategia nacional en Medicina Genómica y de Precisión, para el beneficio del paciente con ER y sus familiares, reduciendo la "odisea diagnóstica" de estos pacientes y siendo coste- efectiva para el SMS.

Ampliar e incorporar a la cartera de servicios del Centro los análisis genéticos para el diagnóstico de enfermedades raras solicitados por los profesionales del SMS, son actividades contempladas en el Plan integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (PIER) con el objetivo de mejorar el diagnóstico y asesoramiento genético.

Desde el inicio de la actividad del Centro, y sobre todo en los últimos años con la incorporación de nuevos métodos de diagnóstico genómico, el crecimiento de las solicitudes de estudios al CBGC ha sido incesante. Concretamente, durante el año 2022, se ha atendido la demanda de 11715 peticiones de distintos análisis genéticos y genómicos correspondientes a 9861 pacientes, lo que supone un incremento del 13 % con respecto al año anterior, además de los 14261 estudios dentro del Programa de Cribado Neonatal de las enfermedades endocrino-metabólicas (PCN).

Este importante Programa, conocido como "prueba del talón", se lleva a cabo en el laboratorio de Metabolopatías en todos los recién nacidos de la Región de Murcia y Ciudad Autónoma de Melilla. El objetivo es detectar precozmente ciertos errores congénitos del metabolismo y realizar una intervención sanitaria adecuada para evitar el daño neurológico y reducir la morbimortalidad y las posibles discapacidades asociadas.

Aunque nuestra Región está a la cabeza en el número de enfermedades que se pueden detectar en el PCN, el objetivo más próximo es incorporar la Hiperplasia Suprarrenal Congénita, la inmunodeficiencia combinada severa (SCID) y la atrofia muscular espinal (AME). Adicionalmente, el registro de la actividad del CBGC ha generado una importante base de datos de las enfermedades con base genética contribuyendo con ello al estudio sobre la prevalencia de las Enfermedades Raras de la Región de Murcia.

Los profesionales del Centro colaboran con el Sistema de Registro e Información de Enfermedades Raras (SIER), en la Evaluación y Seguimiento del PIER, en el desarrollo y puesta en marcha del proyecto del SMS (Génesis) para el almacenamiento de los datos generados en las pruebas genómicas asociados a cada paciente así como en el desarrollo del programa de Medicina Personalizada y de Precisión para impulsar y consolidar la Medicina Genómica en nuestra Región.

Además, realizan actividades de formación para adquirir los conocimientos científicos necesarios que aseguren una utilización eficiente de las nuevas técnicas genómicas y la correcta interpretación de los resultados. Hay que recordar que en España todavía no está reconocida la Especialidad de Genética Clínica y que es prioritario incrementar los recursos tecnológicos y humanos para poder avanzar en la prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades de origen genético. Como todos los años, el CBGC se ha marcado una serie de actividades y retos, con el objetivo de ofrecer una atención sanitaria pública de alta calidad; avanzando en la innovación tecnológica, la formación de los profesionales, la gestión efectiva de los recursos y manteniendo y ampliando la acreditación de las pruebas de su cartera de servicios.

En esta línea, el CBGC ha elaborado un proyecto de futuro para la mejora en la detección y diagnóstico genético de las enfermedades raras en la Región de Murcia que recoge y justifica la necesidad de la incorporación progresiva de nuevas prestaciones porque no cabe duda que

Para poder llevar a cabo este proyecto, así como el resto de los objetivos, se requiere un adecuado refuerzo de recursos humanos y tecnológicos en los que el SMS está trabajando para que el mencionado proyecto se pueda implementar.

Por último, y en nombre de los profesionales del Centro, quiero mostrar nuestro agradecimiento a todo el equipo directivo del Área I- Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, del Servicio Murciano de Salud y Consejería de Salud, por su apoyo y compromiso con la labor asistencial que realizamos.

Murcia, julio de 2023

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Isabel', enclosed within a faint, light-colored oval shape.

Isabel López Expósito

Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica

Misión, Objetivos, Organigrama y Mapa de procesos

MISIÓN, VISIÓN, VALORES Y EJES ESTRATÉGICOS

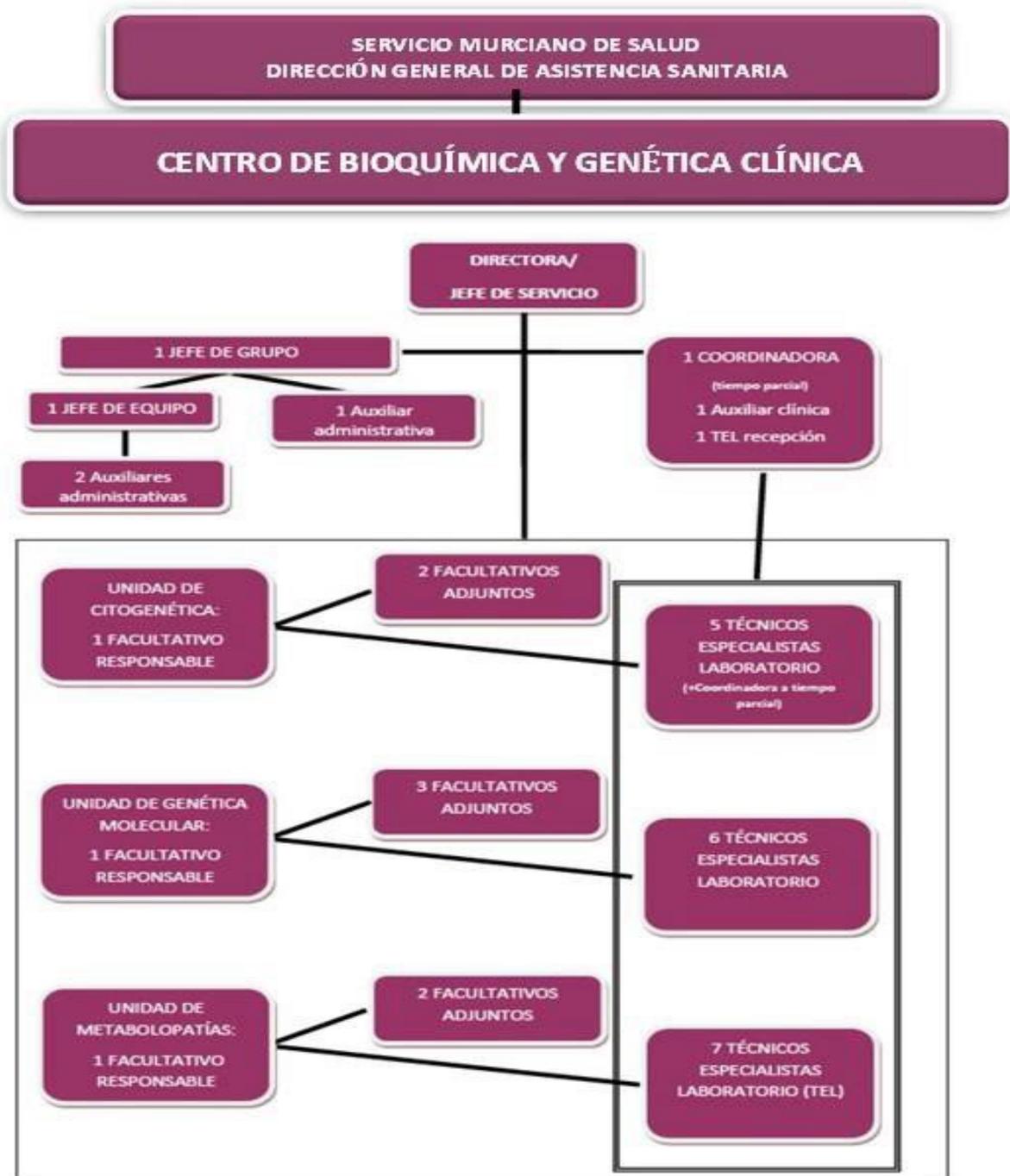


OBJETIVOS PARA EL AÑO 2023

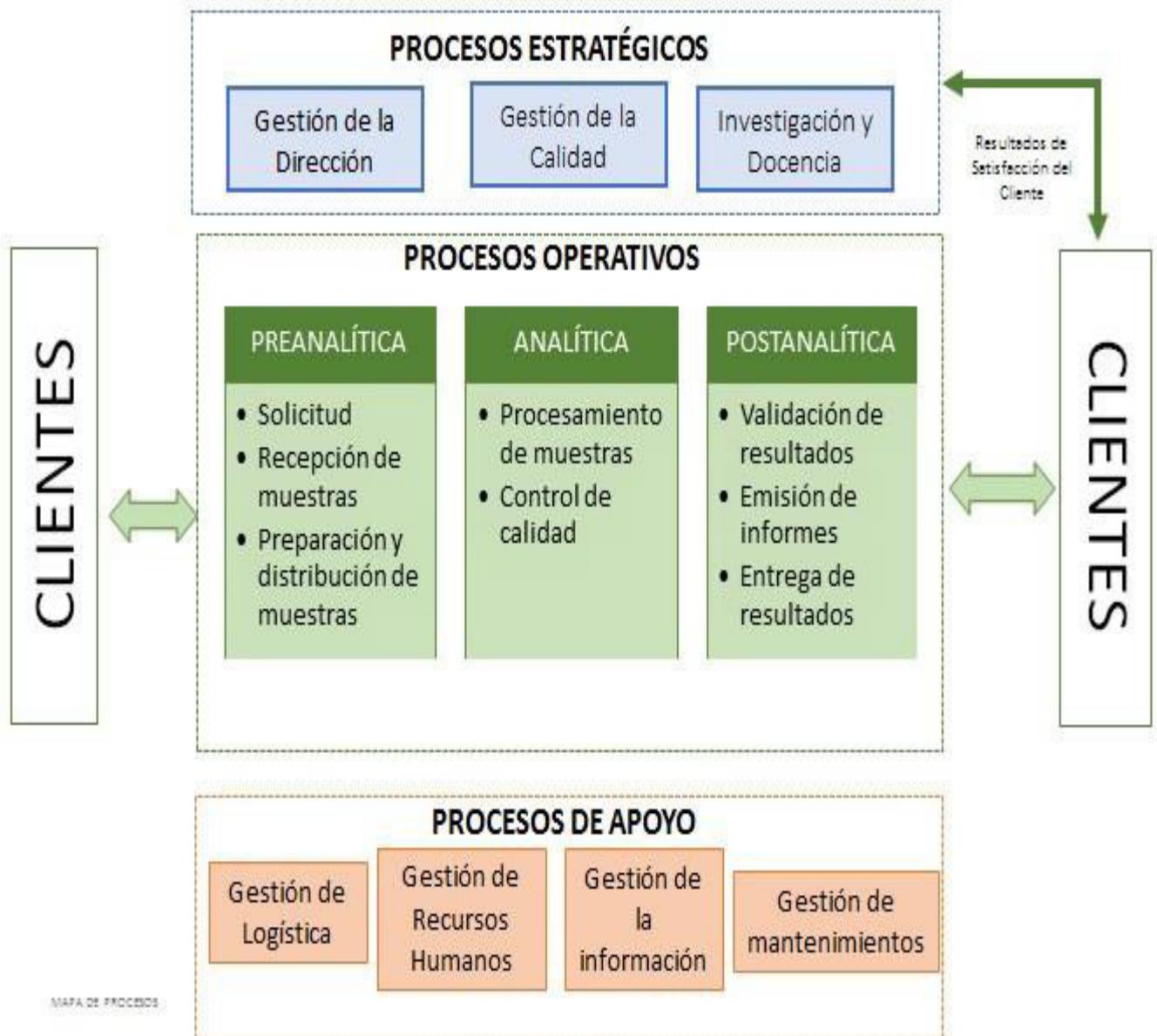


UBICACIÓN Y ORGANIGRAMA

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



MAPA DE PROCESOS



Cartera de servicios

CARTERA DE SERVICIOS

CARTERA DE SERVICIOS CBGC Octubre 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 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, tigilglicina 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, tigilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) Actividad de biotinidasa por test cualitativo
d) Actividad de biotinidasa por test cuantitativo

A. 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
A. 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
A. 10 Aciduria 2-metil-3-hidroxi-butírica (2MBG)
a) 2-metil-3-OH-butírico, 3-OH isovalérico, 2-etilhidracrílico, tigilglicina por GCMS
b)3-OHisovalerilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
b) 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-metilglutámica (HMG)
a) 3-OH 3-metilglutámico, 3-OH-isovalérico, 3-metilglutacónico, 3-metilglutámico 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
A. 14 Aciduriamalónica c)Ácido
malónico por GCMS
b)Carnitina libre, carnitina total por MSMS
c)Aminograma por CIO
A. 15 Deficiencia múltiple de carboxilasas/defholocarboxilasasintetasa (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-metilglutámico, aconítico, succínico y 2-cetoglutarato por GC-MS
b) 3-OH isovalerilcarnitina, carnitina libre, carnitina total por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.18 Aciduriafumámica
a) ácido fumámico por GC-MS
b) ácido fumámico 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 GC-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 Ornitinatrascarbamilasa (OTC)
a) Aminograma (Gln, Cit) por CIO
b) Detección ácido orótico u uracilo por GC-MS
c) Citrulina y orótico por MSMS

A5.2. Acidemia argininosuccinica (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 Vellosidad Corial	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
PATOLOGIAMOLECULAR/ 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, HBA2por 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-Forsman-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	45 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 (ostecondromas 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 MFDN, 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 TGFBR1, TGFBR2por MLPA	30 días
Secuenciación genes TGFBR1, TGFBR2. Sanger/NGS	90 días

Marfan. Dilatación de aorta	
Secuenciación genes FBN1,TGFBR1,TGFBR2,SKI,ADAMTSL4,FBN2,MYH11,ACTA2,SMAD3,MYLK,TGFB2,TGFB3,P RKG1,MFAP5,MAT2A. Sanger/ NGS)	90 días
METABOLOPATIAS	
Secuenciación genes ACAD8, ACADS, ACADSB, ACAT1, MCCC1, MCCC2, HMGCL, BTB, 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 (nefronoptosis)/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, CTRC, CLDN2, CTRC, 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 aCGH/MLPA	45 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 deleción 4p mediante aCGH/MLPA	30 días
Estudio familiar mediante FISH	30 días
X Frágil	
Análisis repeticiones CGG gen FMR-1	45 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): 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.

Gestión económica

El Centro en cifras

GESTIÓN ECONÓMICA -EL CENTRO EN CIFRAS

En este apartado se pretende dar una visión en términos monetarios de la dimensión económica, técnica y de RRHH del Centro en el ejercicio objeto de estudio así como de la evolución en los últimos cinco años, tanto a nivel de gasto como de ingresos corrientes.

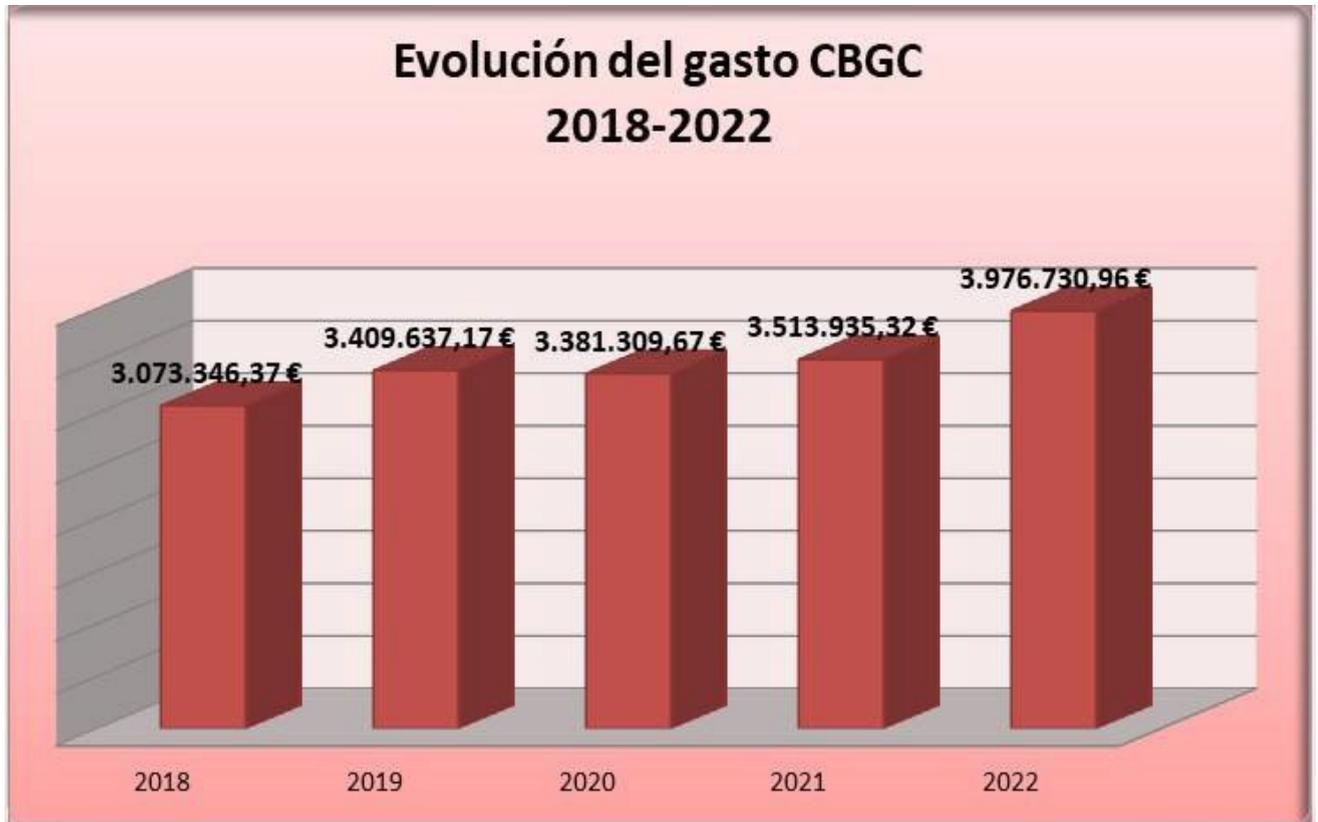
Al ser el CBGC un centro directivo dependiente de la Dirección General de Asistencia Sanitaria y a su vez estar ubicado en las instalaciones del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca es este último quien proporciona toda la logística en materia de bienes y servicios y por tanto el que aporta los datos sobre gastos correspondientes al capítulo II.

EVOLUCIÓN DE LOS GASTOS POR CAPÍTULOS. PERIODO 2018-2022

Tabla1. Datos económicos clasificados por capítulos.

Gastos Ejercicio	Capítulo I- Gastos de personal 	Capítulo II -Gastos en bienes y ss. 	Capítulo VI Inversiones 	Total gastos 
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 €	3.409.637,17 €
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 €
2022	2.045.697,21 €	1.931.033,75 €	157.761,98 €	4.134.492,94 €
Tasa de variación 2021-2022*	11%	18%	400%	18%

Gráfica 1. Evolución del gasto en los últimos 5 años (2018-2022)



A.-Gastos de Personal (capítulo I)

Gráfico 2. Evolución gastos personal-capítulo I 2018-2022



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

Gráfico 3. Evolución del gasto capítulo II bienes corrientes y servicios 2018-2022

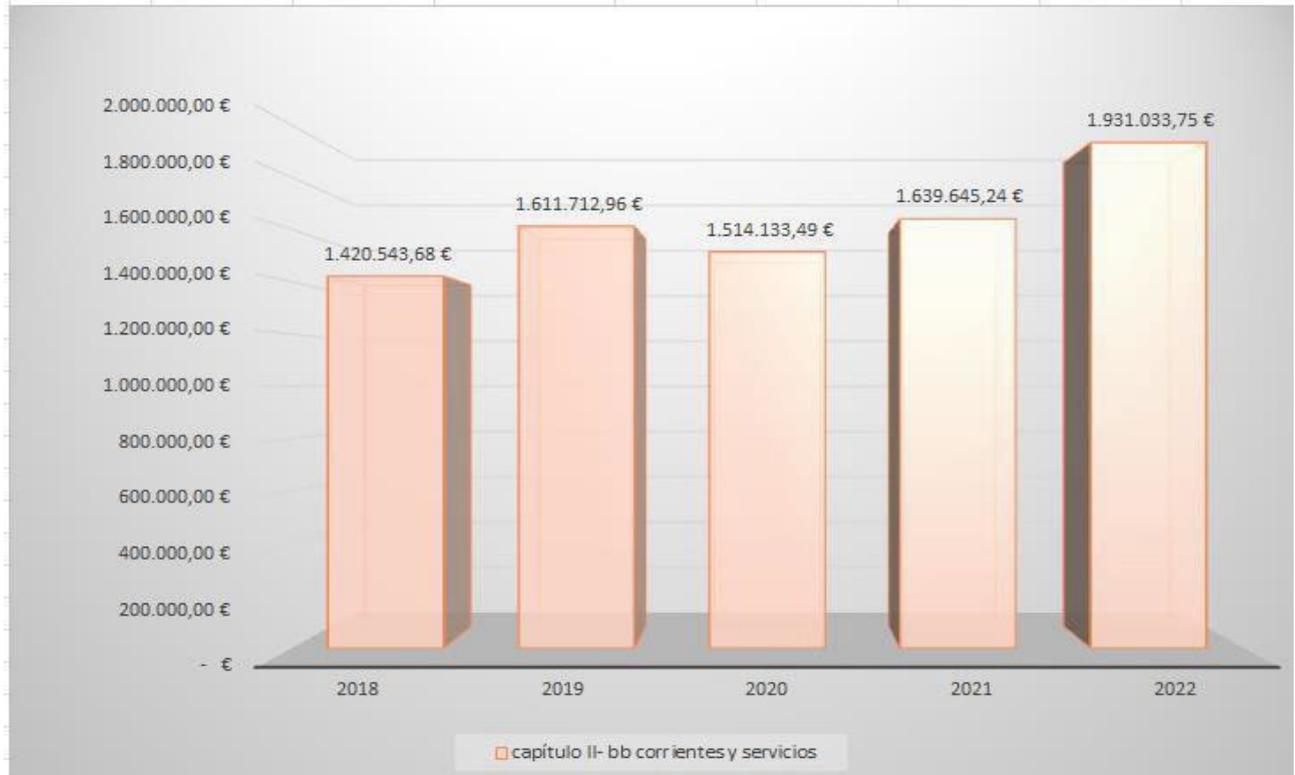


Gráfico 4. Gasto capítulo II CBGC a nivel artículo por secciones ejercicio 2022

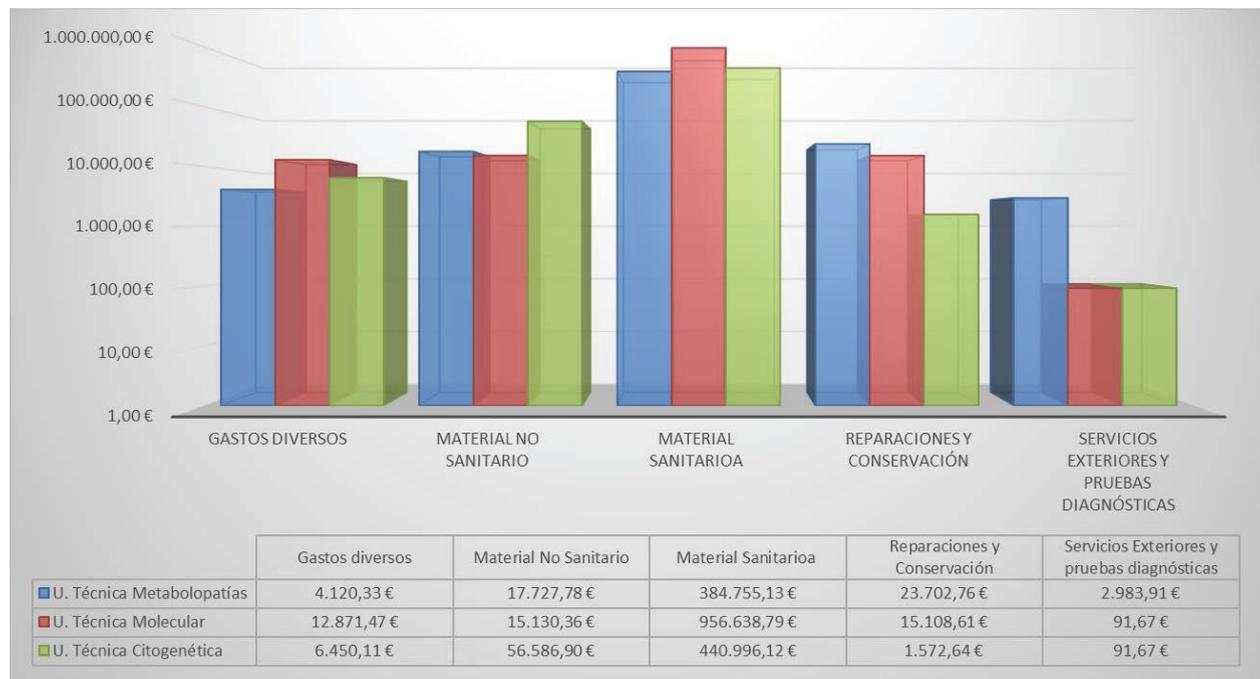


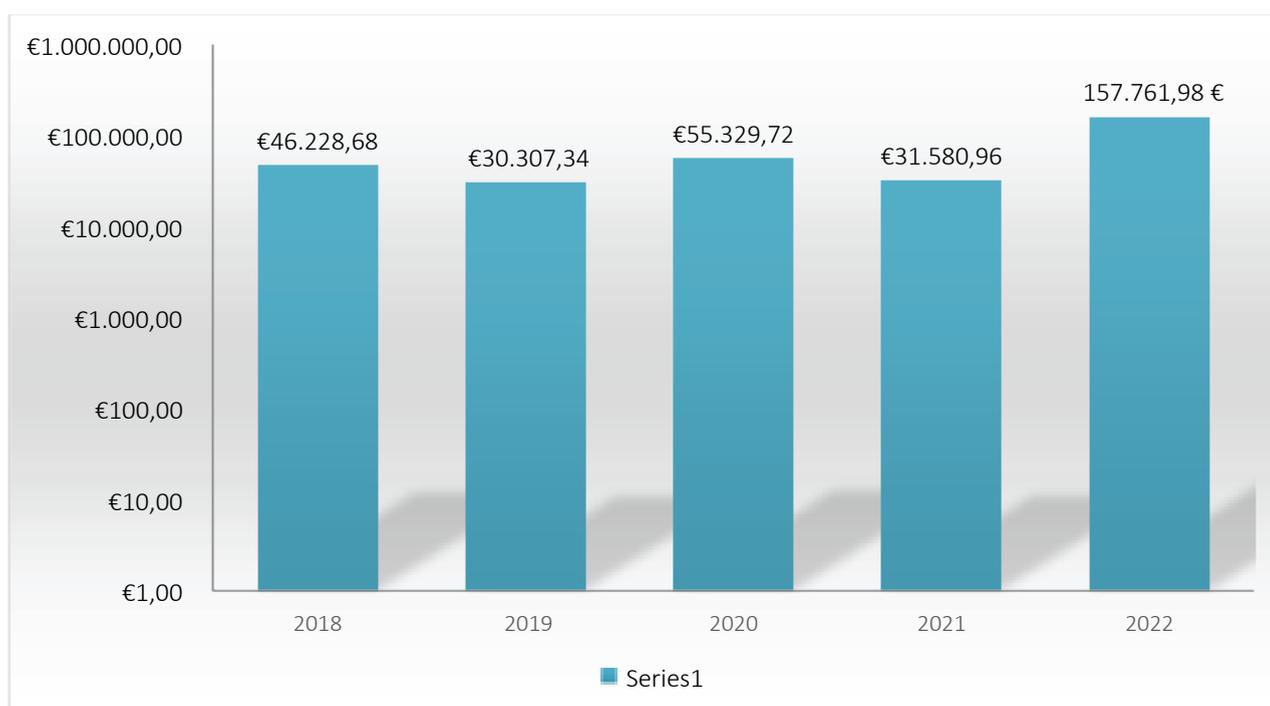
Gráfico 5. Nivel de gasto en reactivos y análogos* ejercicio 2022 por secciones



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

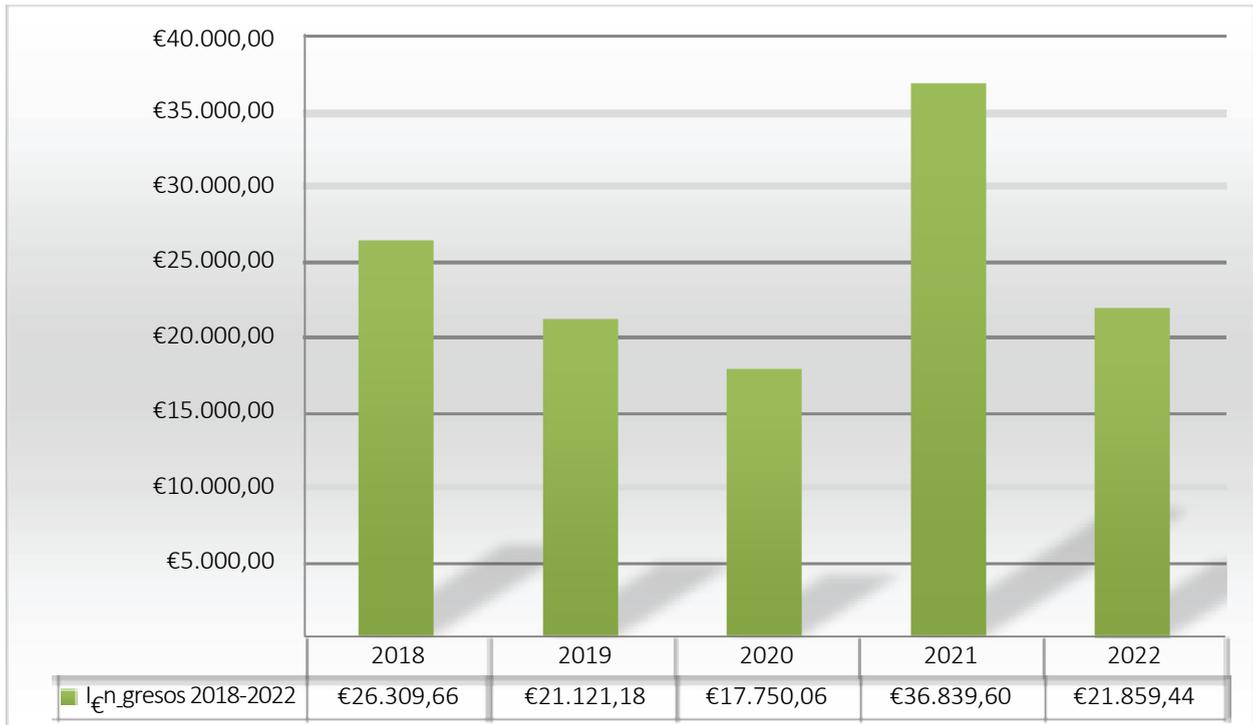
C. Inversiones reales (capítulo VI)

Gráfico 6. Evolución inversiones en el periodo 2018-2022



EVOLUCIÓN DE LOS INGRESOS POR FACTURACION PERIODO 2018-2022*

Gráfico 7. Ingresos por facturación 2019-2022



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

Actividad asistencial

ACTIVIDAD ASISTENCIAL



El laboratorio de **CITOGÉNÉTICA** ha analizado 3222 muestras prenatales y postnatales, correspondientes a 3184 pacientes.

Los estudios mediante **arrayCGH** postnatal se han incrementado un 21% respecto al año anterior, detectándose alteraciones patogénicas causantes de enfermedad en 89 pacientes 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 2022 se analizaron 14.261 muestras de recién nacidos (789 de ellos de Melilla), además de realizar 1.549 estudios selectivos a un total 866 pacientes.

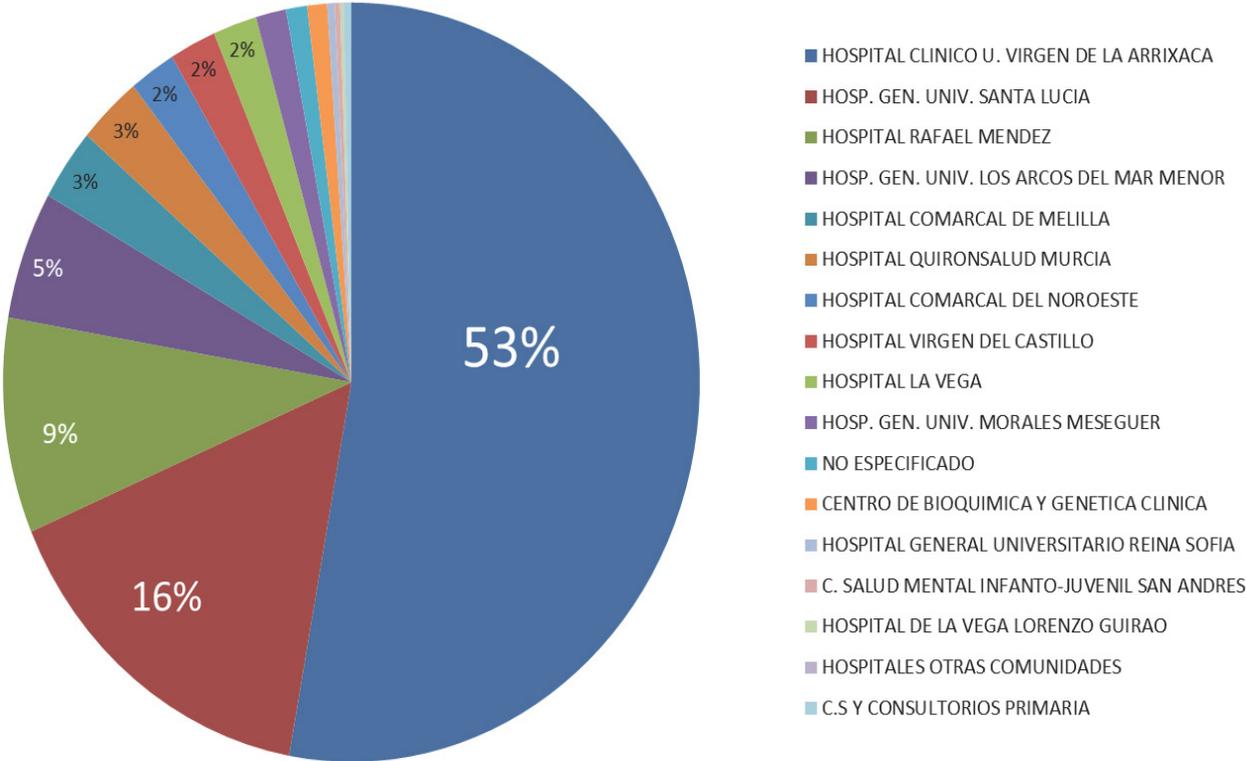


El laboratorio de **GENÉTICA MOLECULAR** ha atendido 6820 peticiones correspondientes a 5.811 pacientes, realizando un total de 7585 estudios genéticos específicos

1231 de estos estudios corresponden a análisis genómicos mediante paneles de secuenciación masiva (NGS), lo que supone un aumento de casi el 30% con respecto al año anterior.

Más del 50% de las peticiones de estudios genéticos y genómicos proceden del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca.

Procedencia de las peticiones de estudio 2022



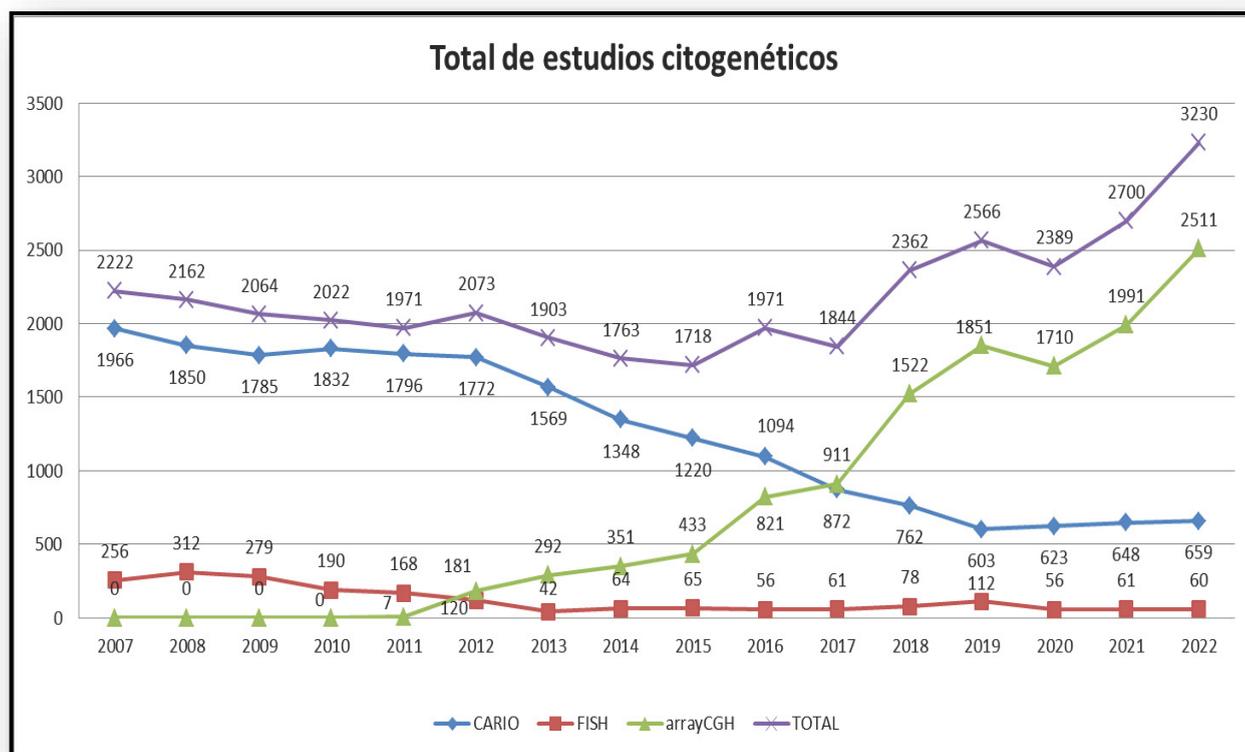
Actividad Citogenética

ACTIVIDAD DE LA UNIDAD DE CITOGENÉTICA

Tabla 1. Muestras procesadas y estudios concluidos en 2022

Prueba analítica	Tipo muestra	Procesadas	Concluidas
ARRAY	LIQUIDO AMNIOTICO	199	203
	VELLOSIDAD CORIAL	158	171
	RESTOS ABORTIVOS	168*	168*
	SANGRE PERIFERICA	2092	2036
	SANGRE DE CORDÓN	0	0
	BIOPSIA DE PIEL	3	3
Total ARRAY		2550	2511
CARIOTIPO	LIQUIDO AMNIOTICO	39	48
	VELLOSIDAD CORIAL	59	71
	SANGRE PERIFERICA	514	540
Total CARIOTIPO		612	659
FISH	LIQUIDO AMNIOTICO	1	1
	VELLOSIDAD CORIAL	1	1
	SANGRE PERIFÉRICA	58	58
Total FISH		60	60
TOTALES		3222	3230

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



ESTUDIO PRENATALES

Gráfico 2. Estudios prenatales realizados en los últimos 5 años.

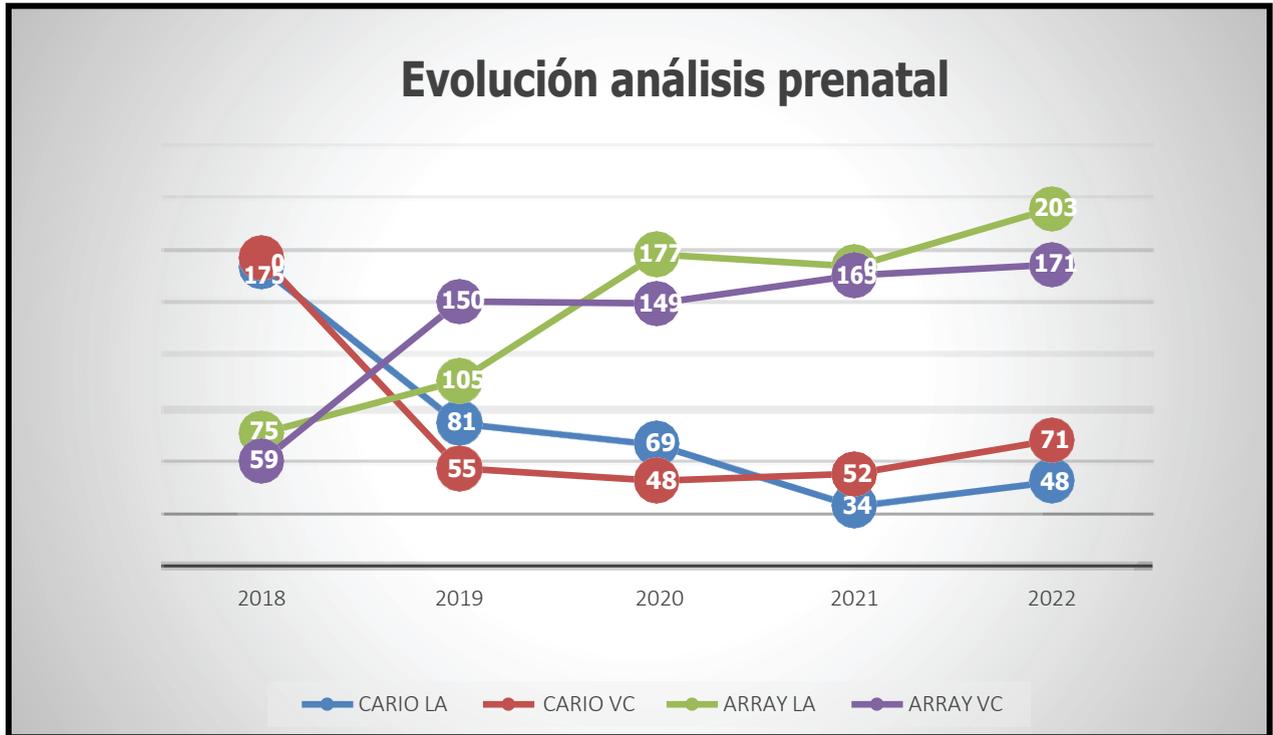
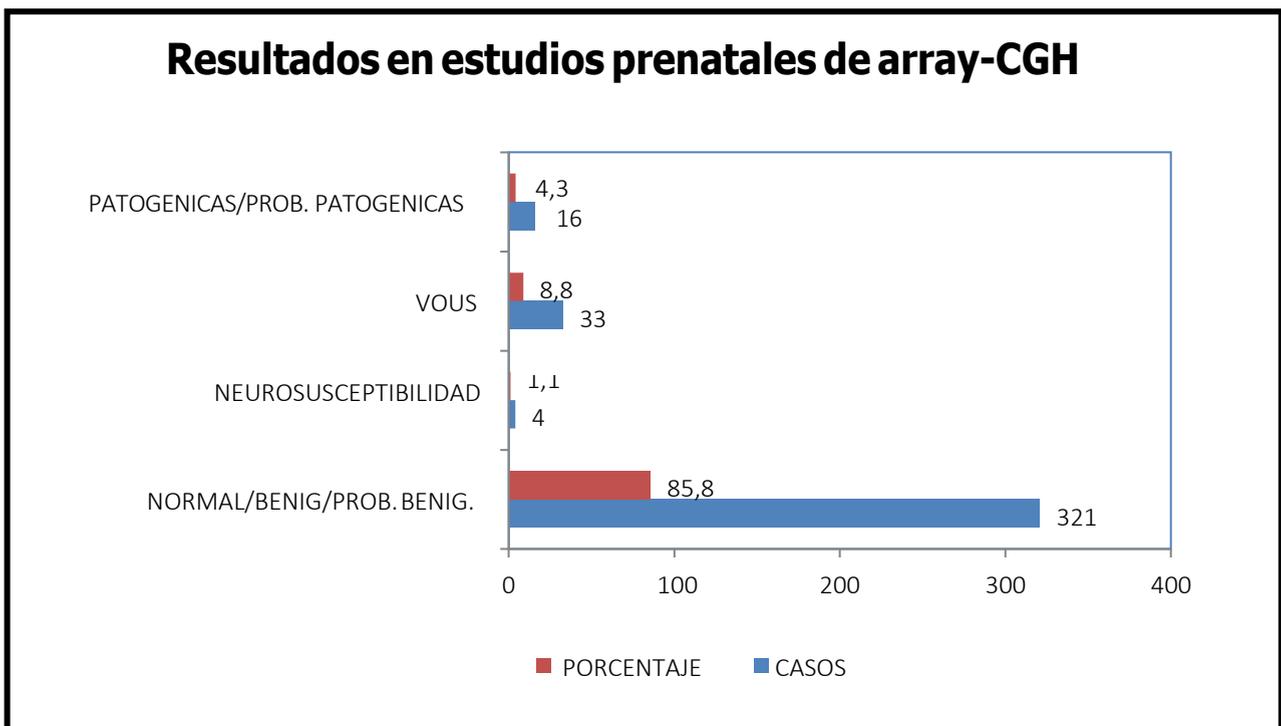
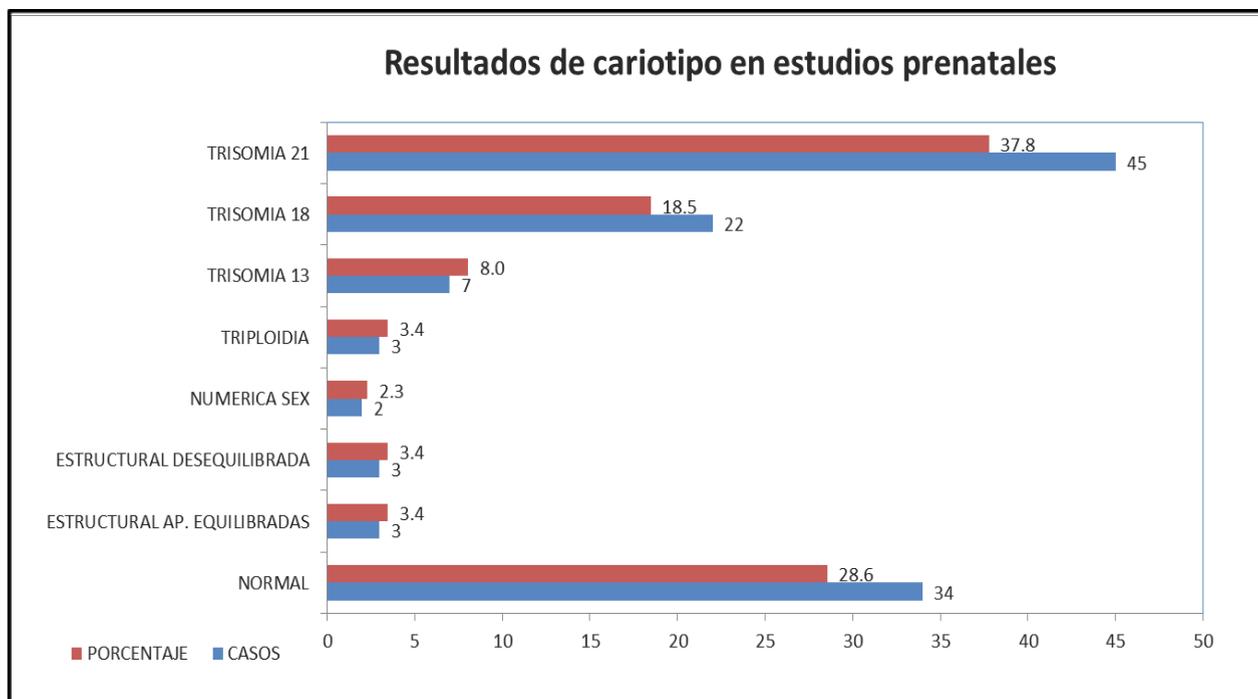


Gráfico 3. Variantes genéticas detectadas en los estudios prenatales mediante arrayCGH en 2022



VOUS: Variantes de significado clínico incierto

Gráfico 4. Resultados observados en los estudios cromosómicos prenatales 2022



*Además, se han analizado restos abortivos en 168 muestras de 142 pacientes, con resultado positivo para QF-PCR en 22 pacientes y 2 variantes patogénicas en análisis por array-CGH.

ESTUDIOS POSTNATALES

Gráfico 5. Estudios postnatales realizados en los últimos 12 años.

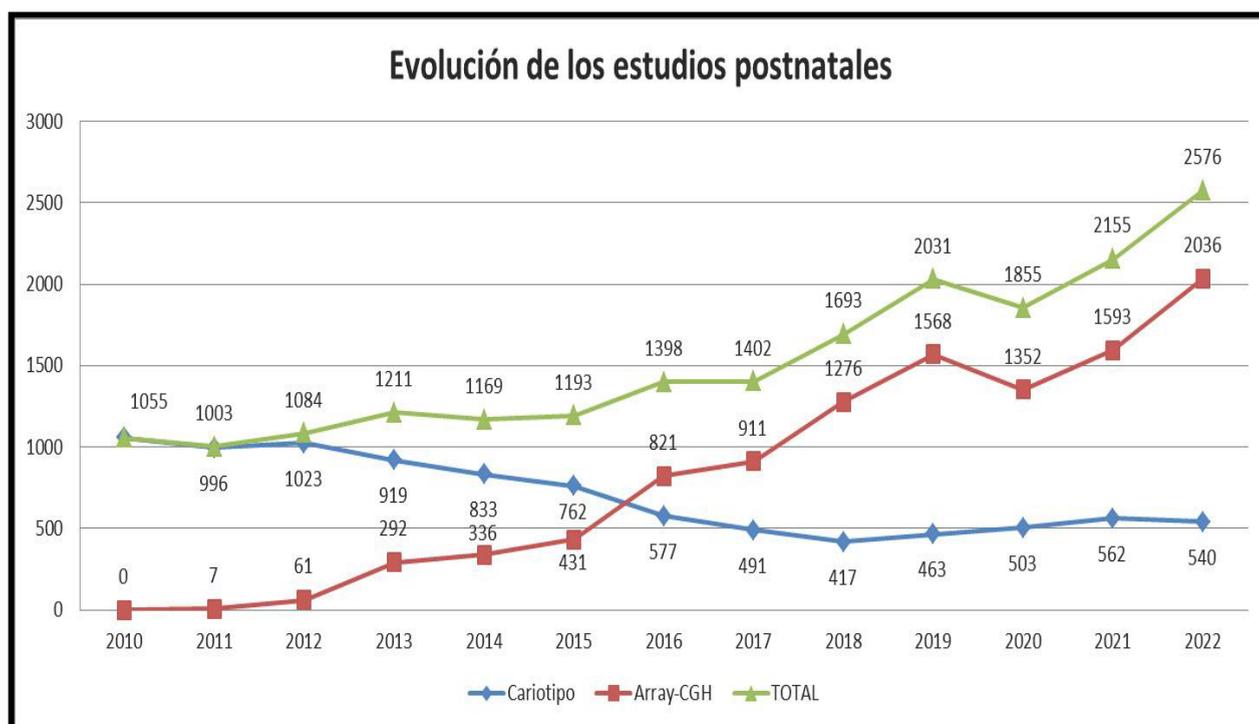


Gráfico 6. Anomalías cromosómicas observadas en los estudios postnatales en 2022

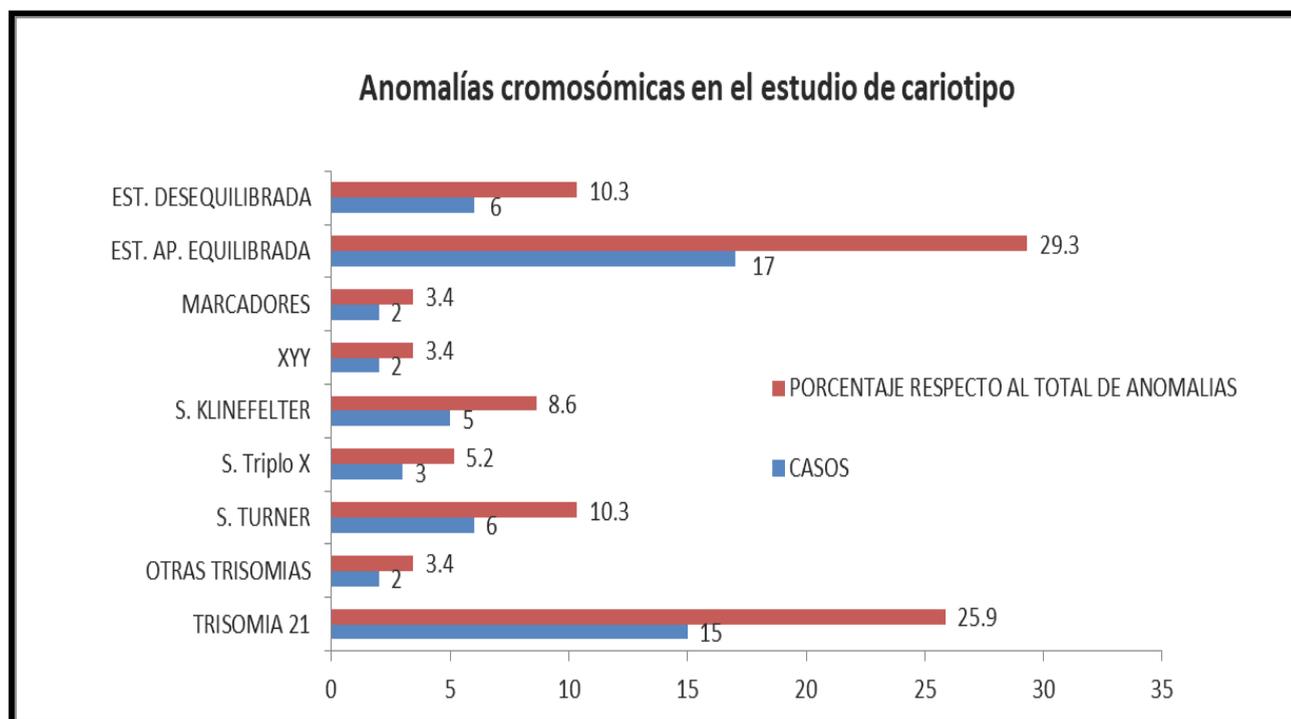
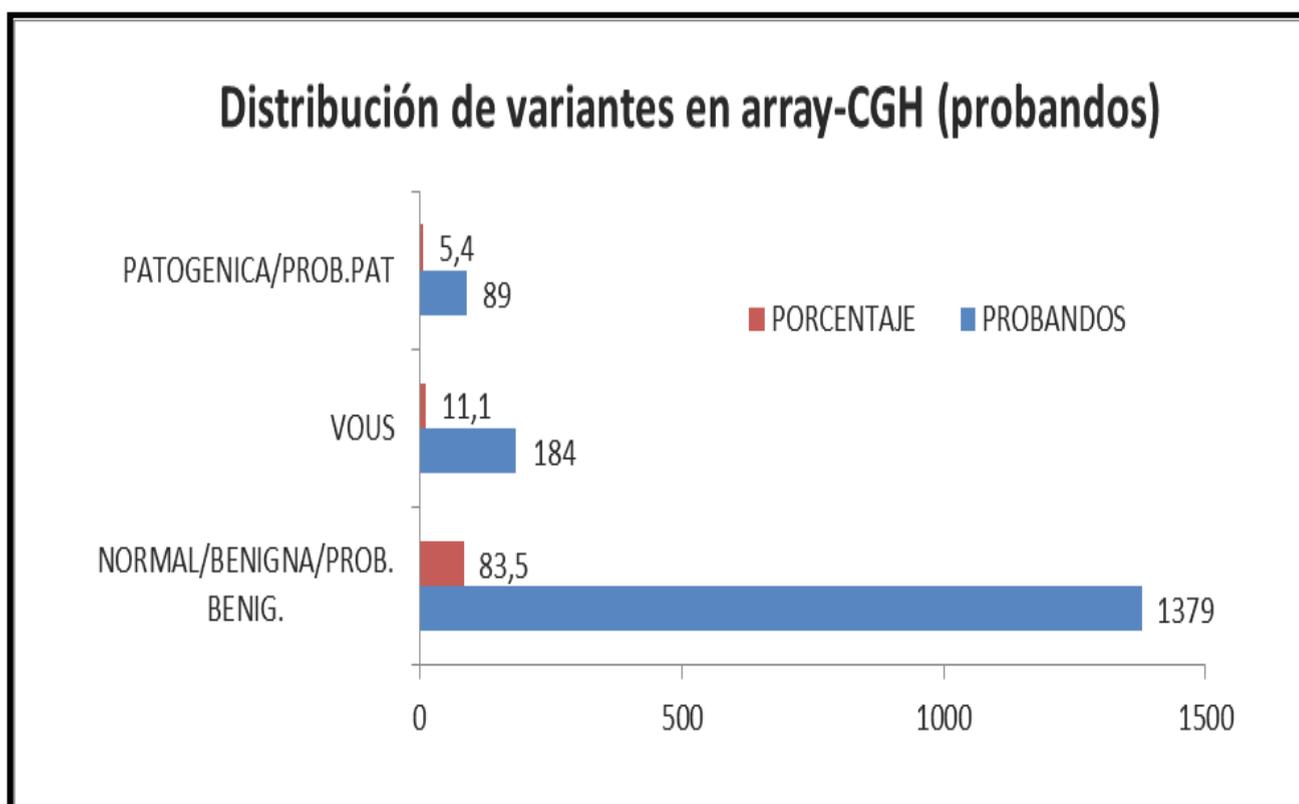


Gráfico 7. Variantes genéticas detectadas en probandos mediante arrayCGH en los estudios postnatales en 2022



Actividad Genética Molecular y Genómica

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 (TP-PCR)
Análisis de fragmentos mediante PCR fluorescente múltiplex
Estudios de metilación y de disomía uniparental (DUP)

Tabla 2. Número de pruebas solicitadas agrupadas por métodos específicos Diagnósticos en los últimos dos años

GRUPOS DE PRUEBAS	2021	2022
MLPA para detección de deleciones/duplicaciones	649	665
Secuenciación Sanger gen completo	139	168
Secuenciación Sanger mutación conocida	1073	1406
MS-MLPA para análisis de metilación	473	565
QF-PCR para detección de anomalías cromosómicas	1133	1616
Secuenciación masiva (NGS) captura GM	762	1231
Secuenciación masiva (NGS) multiplicom	4	-
Mutaciones prevalentes Fibrosis Quística (FQ)	278	265
TP-PCR-FX análisis expansión tripletes Síndrome X-frágil	222	217
Microdeleciones del cromosoma Y (PCR múltiplex)	3	3
Otros análisis de fragmentos mediante PCR fluorescente	1204	1449
TOTAL	5863	7585

Gráfico 1. Número de pruebas totales, años 2020-2022

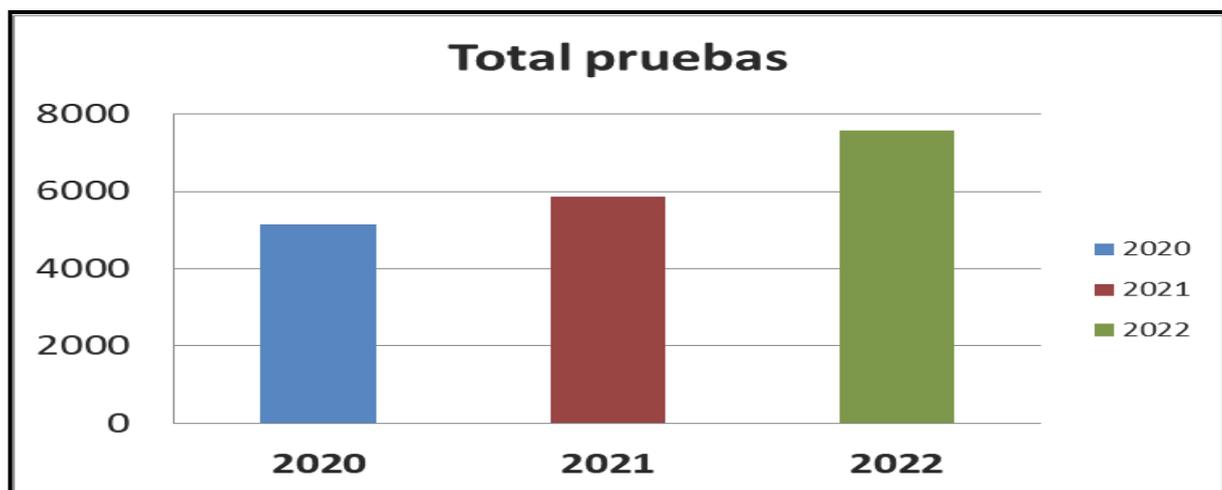


Grafico 2. Evolución de la actividad durante los tres últimos años por grupos de pruebas.

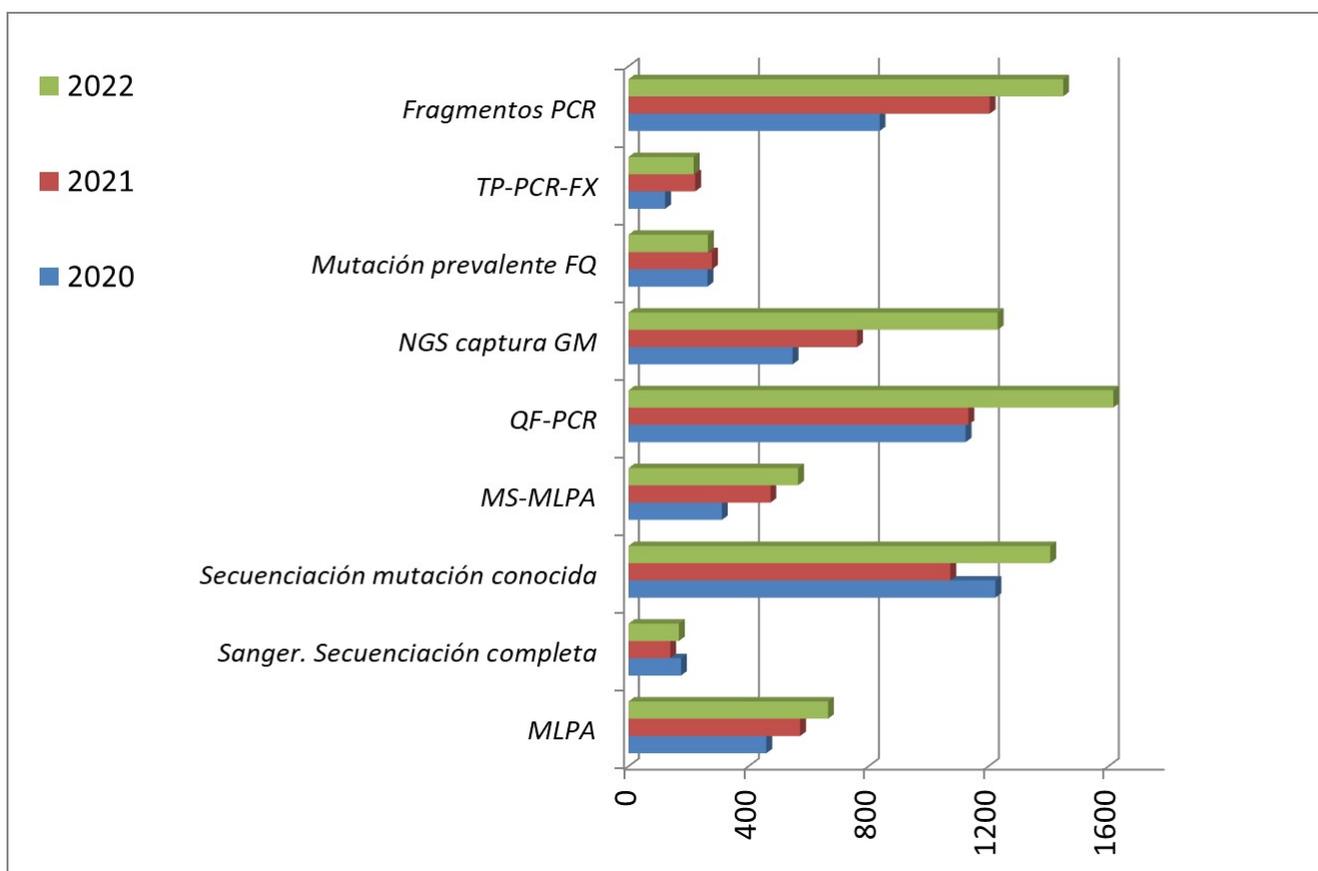


Tabla 3. Resultado de los estudios realizados en 2022 según motivo de estudio

PATOLOGÍA MOLECULAR/SINDROMES GENÉTICOS	Normal	Portador	VUS	Positivo	solicitados
Aarkog-Scott (FGD1)	0	0	1	0	2
Acondroplasia (FGFR3)	1	0	0	2	5
Alagille (JAG1)	10	0	1	2	15
Alport (COL4A5, COL4A4, COL4A1, COL4A3, MYH9)	83	5	55	82	227
Angelman (del/dup 15q11-q13)	6	0	0	1	7
Beckwith Wiedemann (KCNQ10T1, H19, CDKN1C)	0	10	0	0	43
Beta Talasemia (HBB)				1	6
Blastoma Pleuropulmonar (DICER1)	0	0	0	0	1
Cardiopatías (mutación familiar conocida)	0	0	0	0	29
Cavernomatosis cerebral (CCM2, KRIT1, PDCD10)	15	0	0	13	28
Charcot Marie Tooth (PMP22, GJB1, MPZ)	7	0	1	12	50
Clouston	1	0	0	0	1
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa (LCHAD)	0	1	0	0	1
Deficiencia de la VLCAD/Carnitina	0	3	0	0	4
Disomía Uniparental Cromosoma 14	2	0	0	0	2
Displasia Ectodérmica (EDA, EDAR, EDARAD, WNT10A)	5	0	0	11	19
Displasia Ectodérmica (otros varios genes)	3	5	0	3	14

Displasia mesomélica de Langer (SHOX)	0	0	0	1	1
Distrofia Miotónica de Steinert (DMPK)	2	0	0	9	41
Distrofia Muscular de Becker (DMB)	1	2	0	1	15
Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)	2	6	0	6	
Distrofia muscular Oculofaríngea (PABP2)	3	0	0	1	26
Distrofia muscular de cinturas deficit de Miotilina (MYOT)	0	1	0	2	22
Ehlers-Danlos(COL5A1,COL5A2,TNXB,COL3A1,PLOD1,COL1A1,COL1A2)	15	0	5	1	35
Esclerosis tuberosa (TSC1,TSC2)	6	0	3	0	22
Estudio ADN mitocondrial	4	0	0	0	9
Estudio de metilación	86	0	0	0	87
Estudio de segregación, variante familiar conocida	32	16	2	10	148
Exostosis cartilaginosa múltiple (osteochondromas múltiple)	6	0	0	3	9
Fibrosis Quística (FQ)	12	59	1	5	270
Fiebre Mediterránea Familiar (MEFV, MVK,NLRP,TNFRSF1A)	19	4	1	2	26
Gitelman (SLC12A3)	0	0	0	0	1
Guion-Almeida. Dysostosis Mandibulofacial con microcefalia (2	0	0	0	5
Hiperparatiroidismo familiar	0	2	0	0	9
Ictiosis ligada al X (STS)		0	0	0	2
Identificación de del/dup	1	0	0	0	9
Inactivación Cromosoma X	1	0	0	0	46
Incontinencia Pigmenti	3	0	0	0	3
KBG	1	0	0	2	3
Leiomiomatosis Hereditaria	0	0	0	0	1
Marfan. Dilatación de aorta	3	1	8	3	60
Metabolopatías (ACAD8,ACADS,ACADSB,ACAT1,MCCC1,MCCC2,HMGCL)	1	11	0	5	21
Microdelección 22q11	0	0	0	1	1
Mutaciones prevalentes gen CFTR	0	1	0	0	2
Mutación familiar conocida	1	4	0	0	13
Neurofibromatosis 1 (NF1,SPRED1)	0	0	0	2	58
Neurofibromatosis 2 (NF2)	0	0	0	0	6
Oligodendroglioma (del 1p/19q)	0	0	0	0	87
Osteodistrofia hereditaria de Albright (y otros) (GNAS)	8	0	0	6	20
Pancreatitis Crónica Hereditaria (PRSS1, SPINK,CTRC,CLDN2...	0	1	0	0	2
Peutz Jeghers (STK11)	0	0	0	0	5
Poliposis Adenomatosa FamiliarAPC,POLD1,POLE,MUTYH,NTHL1,G	0	0	0	0	126
Poliquistosis renal (PKD1,PKD2,PKHD1,HNF1B, DNAJB11,GANAB...	27	1	27	43	99
Porfiria (ALAD, HMBS,UROS,UROD,CPO)	2	0	4	2	23
Porfiria aguda intermitente (HMBS)	3	0	1	2	16
Prader-Willi (del/dup 15q11-q13)	42	0	0	2	46
QF-PCR para aneuploidias más frecuentes	404	0	0	110	557
Quistes renales y diabetes-MODY (HNF1B)	9	0	6	5	31
Rasopatías (Vía RAS/MAPK)	0	0	0	0	59
Rett (MECP2,FOXG1,CDKL5)	79	0	1	2	82
Rubinstein Taybi (CREBBP, EP300,SRCAP)	7	0	0	1	11
Secuenciación gen CFTR	0	0	0	0	3
Silver Russell (KCNQ10T1,H19, CDKN1C,PLAG1,HMGA2)	25	0	0	3	30

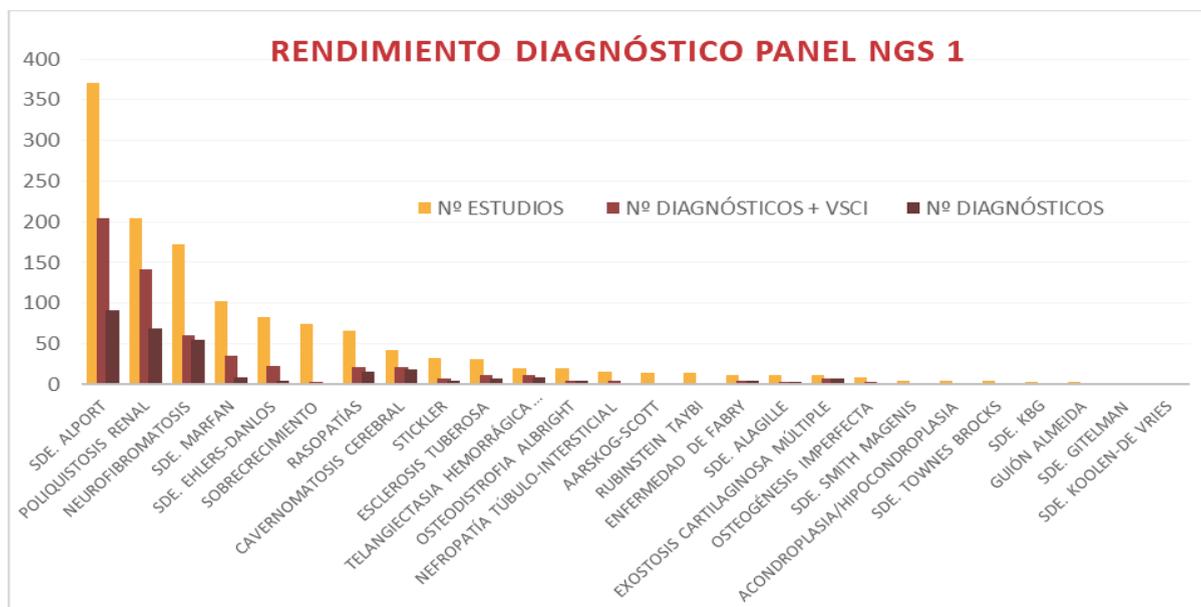
Simpson-Golabi-Behmel (GPC3)	2	0	0	0	3
Smith-Magenis (RAI1)	1	0	0	0	1
Sotos (NSD1)	10	0	0	0	11
Stickler (COL2A1,COL11A1,COL11A2,LOXL3,COL9A1,COL9A2,COL9A3)	20	0	1	6	29
Talla baja idiopática (SHOX)	125	1	3	9	139
Telangiectasia Hereditaria hemorrágica tipo1/2/juvenil	8	0	0	13	21
Townes-Brocks (SALL1,SALL4)	2	0	0	0	2
Treacher Collins (TCOF1, POLR1D,POLR1C)	1	1	0	0	2
Wilson (ATP7B)	0	0	0	0	7
X Frágil (repeticiones CGG gen FRM-1)	1298	24	0	2	1327
Otros estudios genéticos	10	1	0	4	40
TOTAL	2451	149	121	391	4212

SINDROMES DE PREDISPOSICIÓN CANCER HEREDITARIO	solicitados
Cáncer Familiar (NGS Panel 94 genes)	41
Cáncer Páncreas (BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11)	2
Cáncer Renal (FH, FLCN, MET, VHL)	2
Cáncer de Mama y Ovario (BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11)	29
Cáncer gástrico difuso hereditario (CDH1)	3
Li Fraumeni (TP53)	10
MEN2A (RET)	25
Melanoma (ATM, BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, POT1)	3
Nefroma Quístico/Tumor de Wilms (DICER1)	1
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 3 (RET)	2
Neoplasia endocrina múltiple tipo I (MEN 1)	21
S. Paraganglioma/Feocrom. Familiar	7
Síndrome Birt-Hogg-Dubé (FLCN)	1
Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (PTEN)	14
Síndrome de Cowden (PTEN)	2
Síndrome de Gorlin (PTCH1, PTCH2, SUFU)	1
Síndrome de Legius (SPRED1)	1
Síndrome de Lynch (MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)	170
Von Hippel -Lindau (VHL)	5
C.MamaATM,BARD1,BRCA1,BRCA2,CDH1,CHEK2,PALB2,PTEN,STK11,TP53	2
TOTAL	342

ANÁLISIS MEDIANTE SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS)

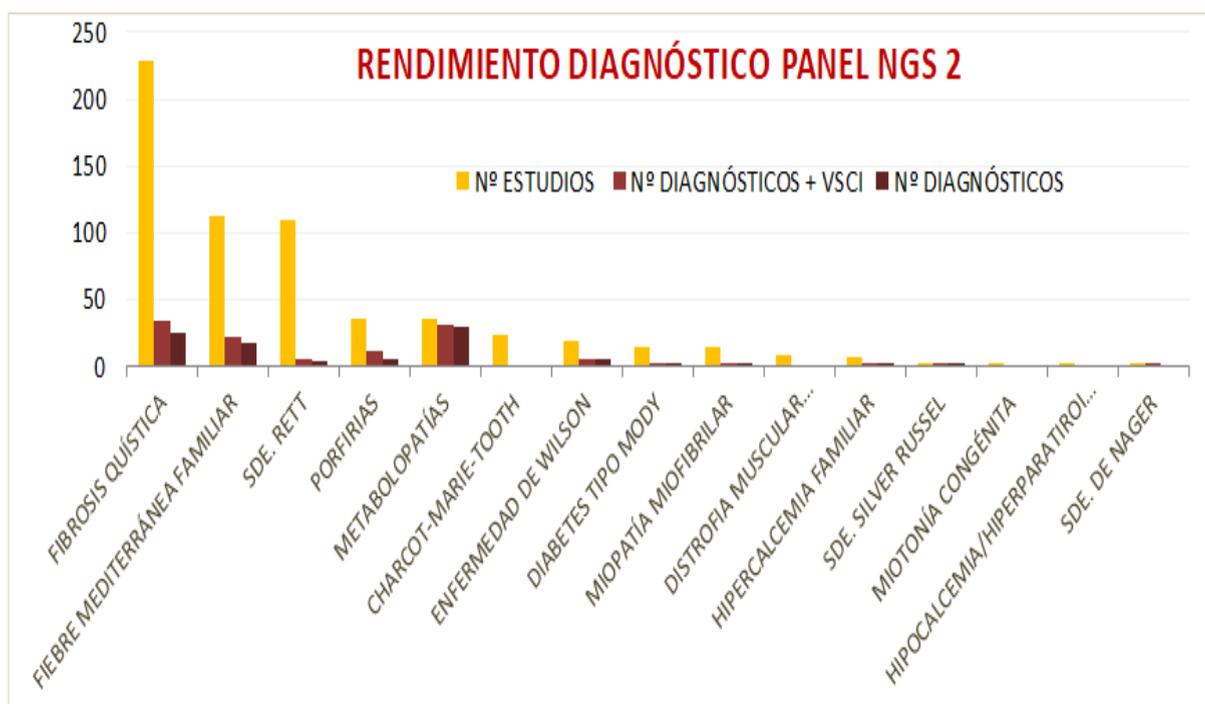
Desde el año 2018 el CBGC ofrece dos paneles de NGS, acreditados por ENAC, para el diagnóstico de más de 40 enfermedades raras y otras enfermedades de origen genético.

Desde su implementación, el crecimiento de solicitudes de este tipo de estudios al CBGC ha sido exponencial (en el último año casi un 30% más que el año anterior), realizándose, hasta finales del 2022, un total de 1947 estudios e identificando la causa de la trastorno genético en 410 pacientes. La tasa diagnóstica global observada varía entre las distintas patologías analizadas, con una media del 18,5%.



VSCI: Variantes de significado clínico incierto

MOTIVO DE ESTUDIO (PANEL 1)	Nº ESTUDIOS	Nº DIAGNÓSTICOS	RDTO. DIAGNÓSTICO (%)
EXOSTOSIS CARTILAGINOSA MÚLTIPLE	12	8	67
SDE. KBG	3	2	67
ACONDROPLASIA/HIPOCONDROPLASIA	4	2	50
CAVERNOMATOSIS CEREBRAL	42	19	45
TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA	20	9	45
ENFERMEDAD DE FABRY	12	5	42
POLIQUISTOSIS RENAL	204	69	34
NEUROFIBROMATOSIS	172	55	32
ESCLEROSIS TUBEROSA	31	8	26
SDE. ALAGILLE	12	3	25
SDE. ALPORT	370	91	25
RASOPATÍAS	66	16	24
OSTEODISTROFIA ALBRIGHT	20	4	20
STICKLER	33	5	15
AARSKOG-SCOTT	15	2	13
RUBINSTEIN TAYBI	15	2	13
OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA	9	1	11
SDE. MARFAN	103	9	9
NEFROPATÍA TÚBULO-INTERSTICIAL	16	1	6
SDE. EHLERS-DANLOS	83	5	6
SOBRECRECIMIENTO	74	2	3
SDE. SMITH MAGENIS	5	0	0
SDE. TOWNES BROCKS	4	0	0
GUIÓN ALMEIDA	3	0	0
SDE. GITELMAN	2	0	0
SDE. KOOLEN-DE VRIES	2	0	0
TOTAL	1332	318	22



VSCI: Variantes de significado clínico incierto

MOTIVO DE ESTUDIO (PANEL 2)	Nº ESTUDIOS	Nº DIAGNÓSTICOS	RDTO. DIAGNÓSTICO (%)
METABOLOPATÍAS	35	30	86
SDE. SILVER RUSSEL	3	1	33
ENFERMEDAD DE WILSON	19	6	32
FIEBRE MEDITERRÁNEA FAMILIAR	113	18	16
HIPERCALCEMIA FAMILIAR	7	1	14
PORFIRIAS	36	5	14
FIBROSIS QUÍSTICA	229	25	11
DIABETES TIPO MODY	14	1	7
MIOPATÍA MIOFIBRILAR	14	1	7
SDE. RETT	109	4	4
CHARCOT-MARIE-TOOTH	24	0	0
DISTROFIA MUSCULAR DUCHENNE/BECKER	8	0	0
MIOTONÍA CONGÉNITA	2	0	0
HIPOCALCEMIA/HIPERPARATIROIDISMO	1	0	0
SDE. DE NAGER	1	0	0
TOTAL	615	92	15

Actividad Metabolopatías

ACTIVIDAD DE LA UNIDAD DE METABOLOPATÍAS

1. PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL DE LAS ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABOLICAS

Figura 1. Cobertura de la población neonatal

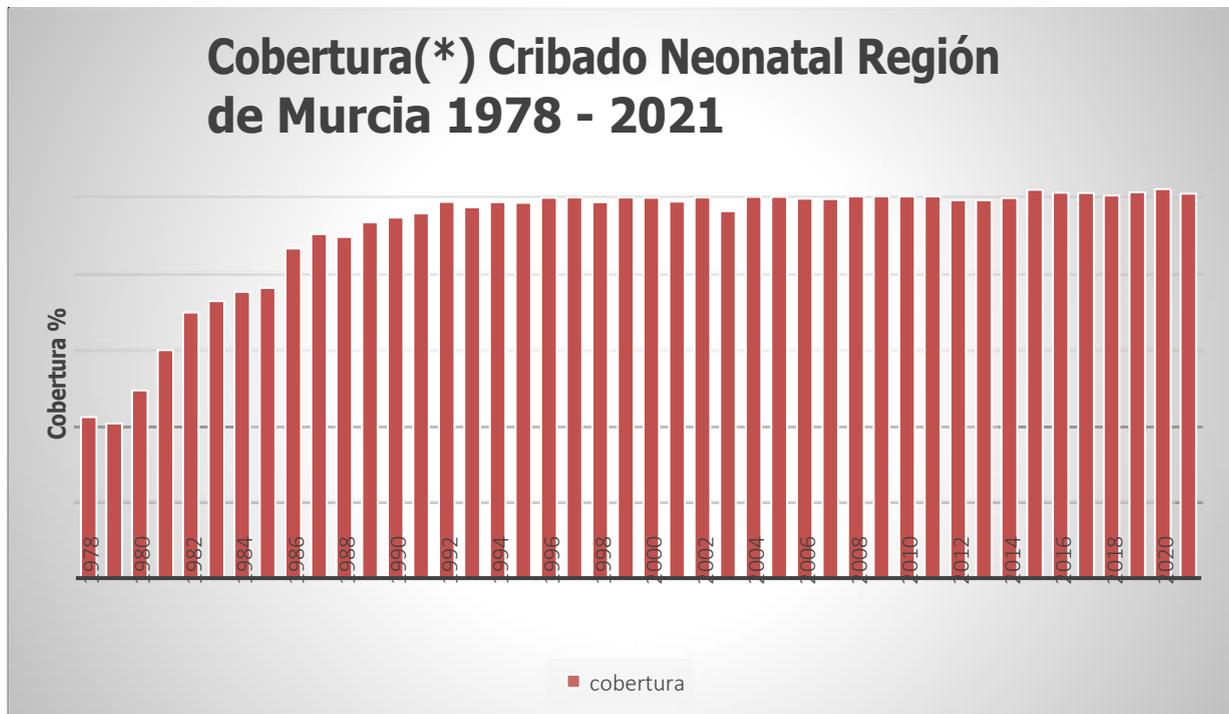


Figura 2. Evolución del número de recién nacidos analizados. Se observa un claro descenso de la natalidad en la Región de Murcia desde el año 2008

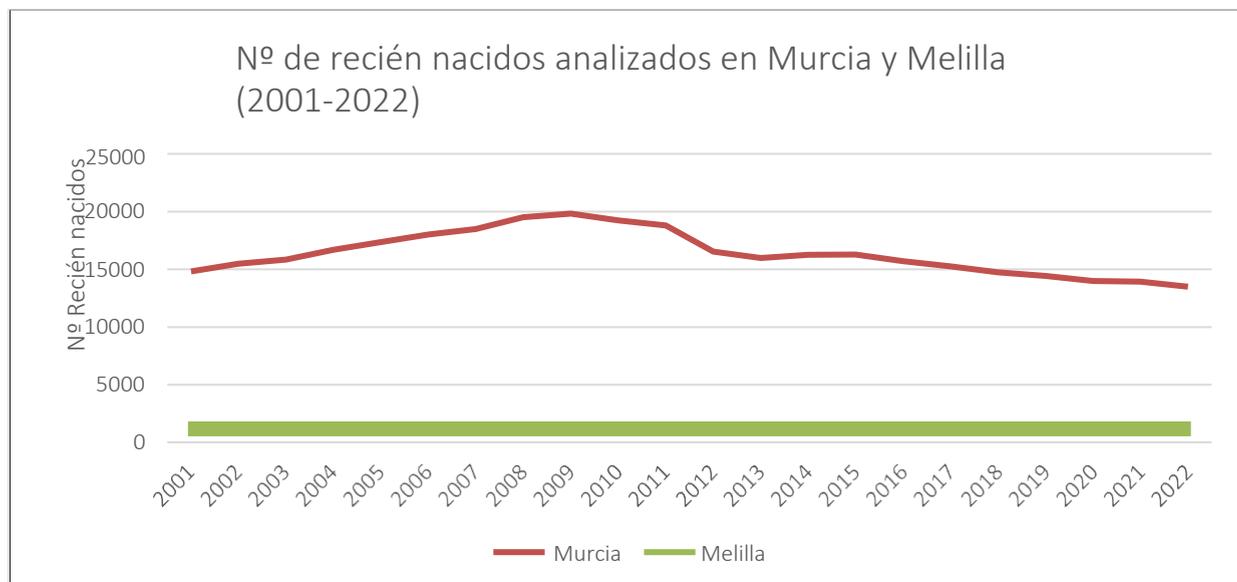


Tabla 1. Muestras de recién nacidos analizadas en el año 2022 de la Región de Murcia y Ciudad Autónoma de Melilla

Región de Murcia	13.471
Melilla	790
TOTAL	14.261

Se han realizado además 22 estudios para descartar las alteraciones incluidas en el Programa de cribado neonatal a niños adoptados o residentes en España procedentes de otros países donde no están implantados los Programas de Cribado Neonatal o no consta en los antecedentes pediátricos.

Figura 3. Distribución de nacimientos por Hospitales



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

Nº R.N. Hospitales y Clínicas	
6.405	Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca
2.385	Hospital General Universitario Santa Lucía (Cartagena)
1.491	Hospital Rafael Méndez (Lorca)
790	Hospital Comarcal de Melilla
1.027	Hospital General Universitario Los Arcos del Mar Menor
532	Hospital HLA la Vega
775	Hospital Quirón Salud Murcia
427	Hospital Virgen del Castillo (Yecla)
397	Hospital Comarcal del Noroeste (Caravaca)
4	Hospitales limítrofes de la Región de Murcia
22	Domicilio
6	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 AMINOÁCIDOS	UV-VIS CIO
OP	CISTINURIA	CYS	COLORIMETRÍA
	PRUEBAS SEGUNDO NIVEL(*)	CYS	MS/MS CIO
		ÁCIDOS ORGÁNICOS	MS/MS
		ACILGLICINAS	MS/MS
		AMINOÁCIDOS	MS/MS CIO
		ACILCARNITINAS	MS/MS

(*) **Pruebas de segundo nivel:** aquellas pruebas que 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

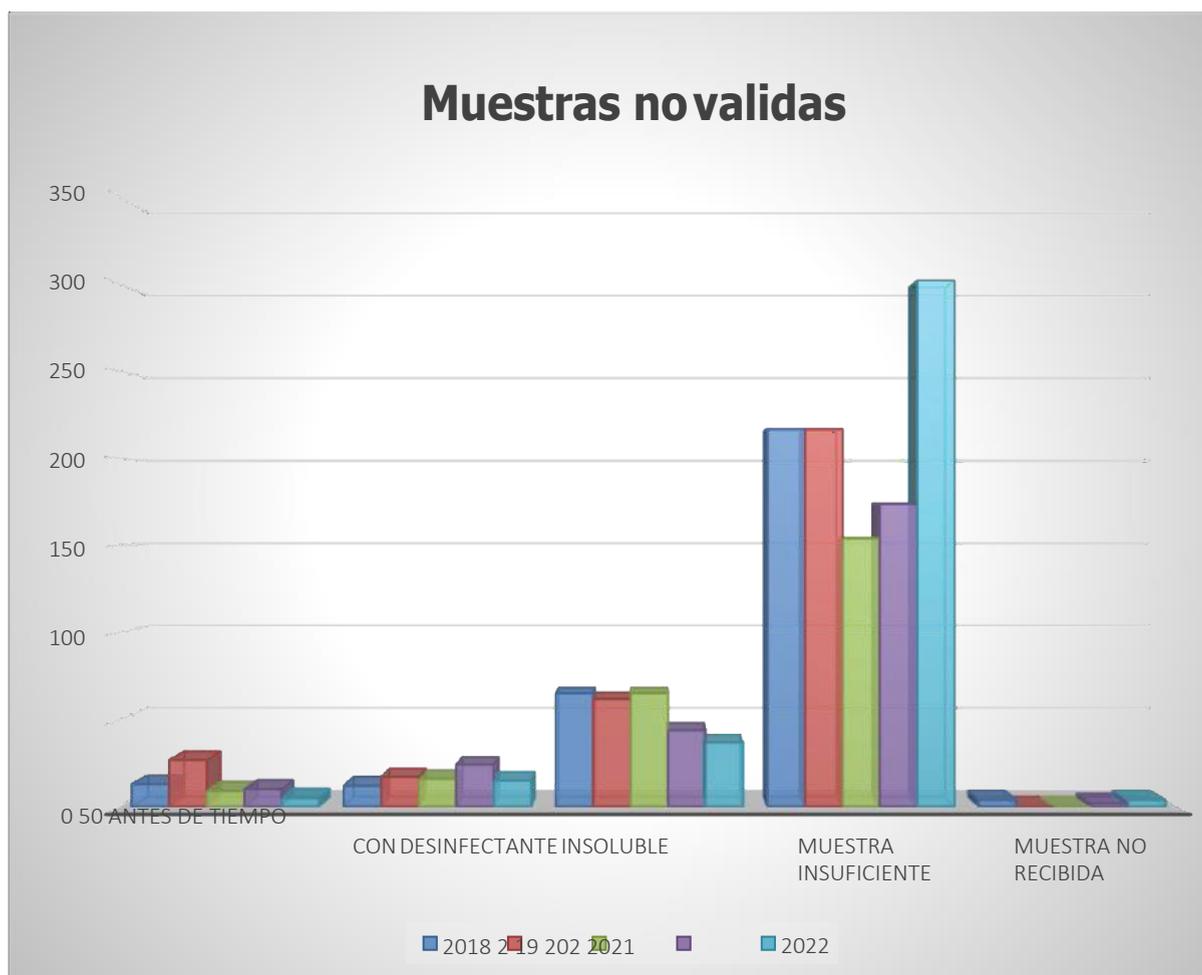
UV-VIS: espectrofotometría de ultravioleta-visible
 EC: electroforesis capilar

PETICIÓN DE NUEVA MUESTRA

Tabla 4. Muestras no validas 2022

CAUSA	
ANTES DE TIEMPO	5
CON DESINFECTANTE	15
INSOLUBLE	37
PAPEL MAL IMPREGNADO	302
NO RECIBIDA	4
Total	363

Figura 4. Comparación muestras no válidas 2018 – 2022



Las solicitudes realizadas por muestras procedentes de recién nacido sometidos a transfusión han sido 16 y, en el caso de partos prematuros, se solicitaron 501 muestras

2. ESTUDIOS SELECTIVOS

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

Durante el año 2022 fueron realizados 1.549 estudios a un total de 866 pacientes para estudios selectivos de Alteraciones Hereditarias del metabolismo, de los cuales:

- 614 son pacientes con sospecha clínica/bioquímica de alteración hereditaria del metabolismo a los que se ha solicitado estudio para el diagnóstico de dichas enfermedades.
- 252 son pacientes diagnosticados previamente de enfermedad metabólica hereditaria en seguimiento clínico y bioquímico para optimización de tratamientos.

Figura 5. Evolución de los estudios selectivos realizados en los últimos años

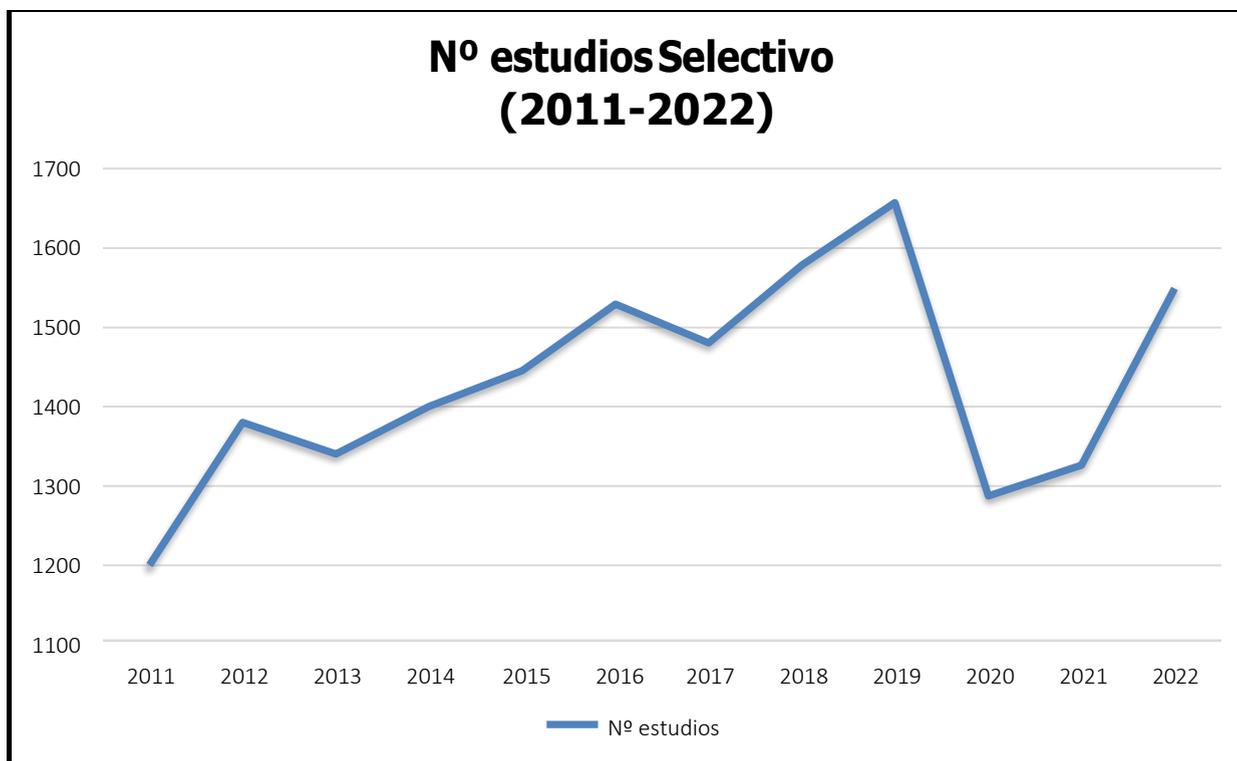


Tabla 6. Determinaciones realizadas en el año 2022 en estudios selectivos para el diagnóstico de enfermedades hereditarias del metabolismo.

Estudio de Enfermedades metabólicas	Nº Determ.
Metabolismo intermediario y β-oxidación de ácidos grasos	
Acilcarnitinas (MS/MS)	1.956
Aminoácidos (Cromatografía Intercambio Iónico)	738
Ácidos Orgánicos (GC/MS)	408
Acilcarnitinas, Aminoácidos y Ácidos Orgánicos en orina (MS/MS)	432
Estudio preliminar de enfermedades mitocondriales:	
Lactato (Enzimático)	232
Betahidroxibutirato (Enzimático)	34
Screening enfermedades lisosomales:	
Glucosaminglicanos (DMB): Espectrofotometría UV-Vis.	86
Oligosacáridos (Cromatografía placa fina)	45
Estudios para deficiencia de Biotinidasa:	
Biotinidasa cualitativa (colorimetría)	470
Biotinidasa cuantitativa (Espectrofotometría UV-Vis)	47
Estudio de la deficiencia de la sulfito oxidasa:	
Sulfitest (Test cualitativo)	93

Screening de la deficiencia de la Adenilosuccinato liasa:	
Test Saicar (espectrofotometría UV-Vis)	95
Estudio galactosemia (def. Galactosa-1-P-uridil transferasa):	
Galactosa 1-fosfato eritrocitaria (Enzimático)	22
Hemoglobina (tira reactiva)	22
Déficits de la glicosilación:	
CDG (Sialotransferrinas) (suero)	183
Pruebas bioquímicas en orina:	
Cistina (Test de Brand): colorimetría	888
Creatinina (tira reactiva)	702
pH (potenciometría)	690

Tabla 7. Determinaciones realizadas en el año 2022 en Cribado neonatal para el diagnóstico de enfermedades hereditarias del metabolismo.

Cribado Neonatal	Nº Determ.
Cribado para aminoacidopatías, organicoacidurias y defectos de la β-oxidación de ácidos grasos	
Acilcarnitinas y aminoácidos (MS/MS)	15.747
Aminoácidos (Cromatografía Intercambio Iónico)	5
Ácidos Orgánicos (GC/MS)	6
Acilcarnitinas, Aminoácidos y Ácidos Orgánicos en orina (MS/MS)	1.898
Cribado para Fibrosis Quística	
IRT (Enzimoimmunoensayo, ELISA)	15.131
Cribado para deficiencia de Biotinidasa	
Actividad de biotinidasa (Colorimetría)	14.957
Cribado para Cistinuria	
Determinación de cistina, Test de Brand (Colorimetría)	16.652
Cribado para hemoglobinopatías	
Perfil de hemoglobinas (Electroforesis capilar)	14.367
Cribado para Hipotiroidismo congénito:	
TSH (Enzimoimmunoensayo, ELISA)	15.642
T4 (Enzimoimmunoensayo, ELISA)	617

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

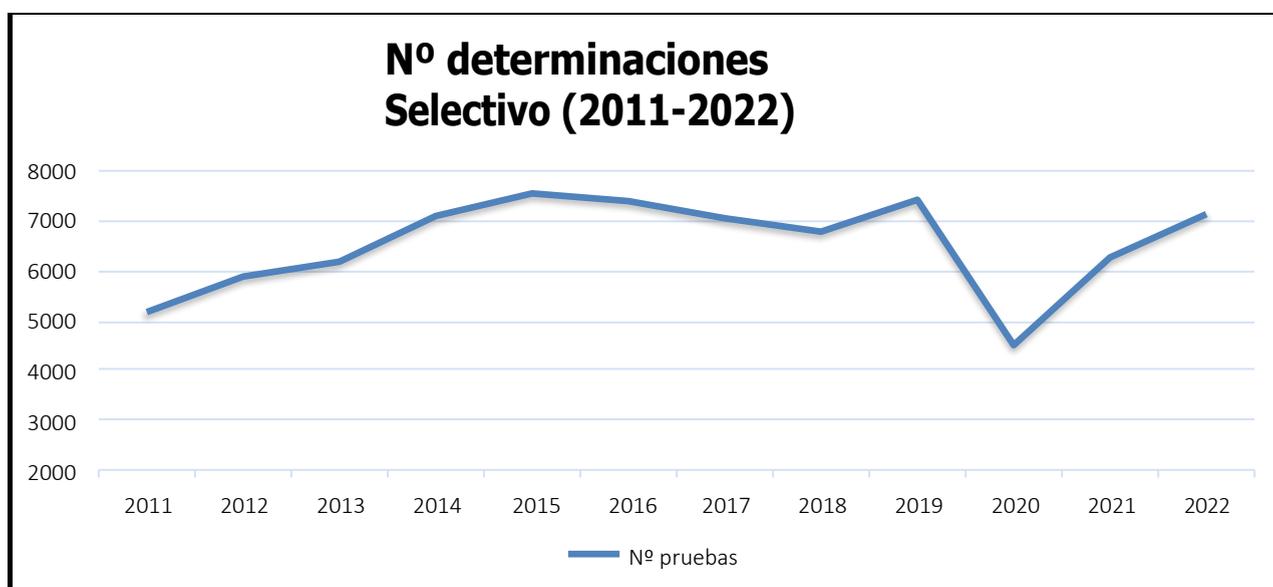
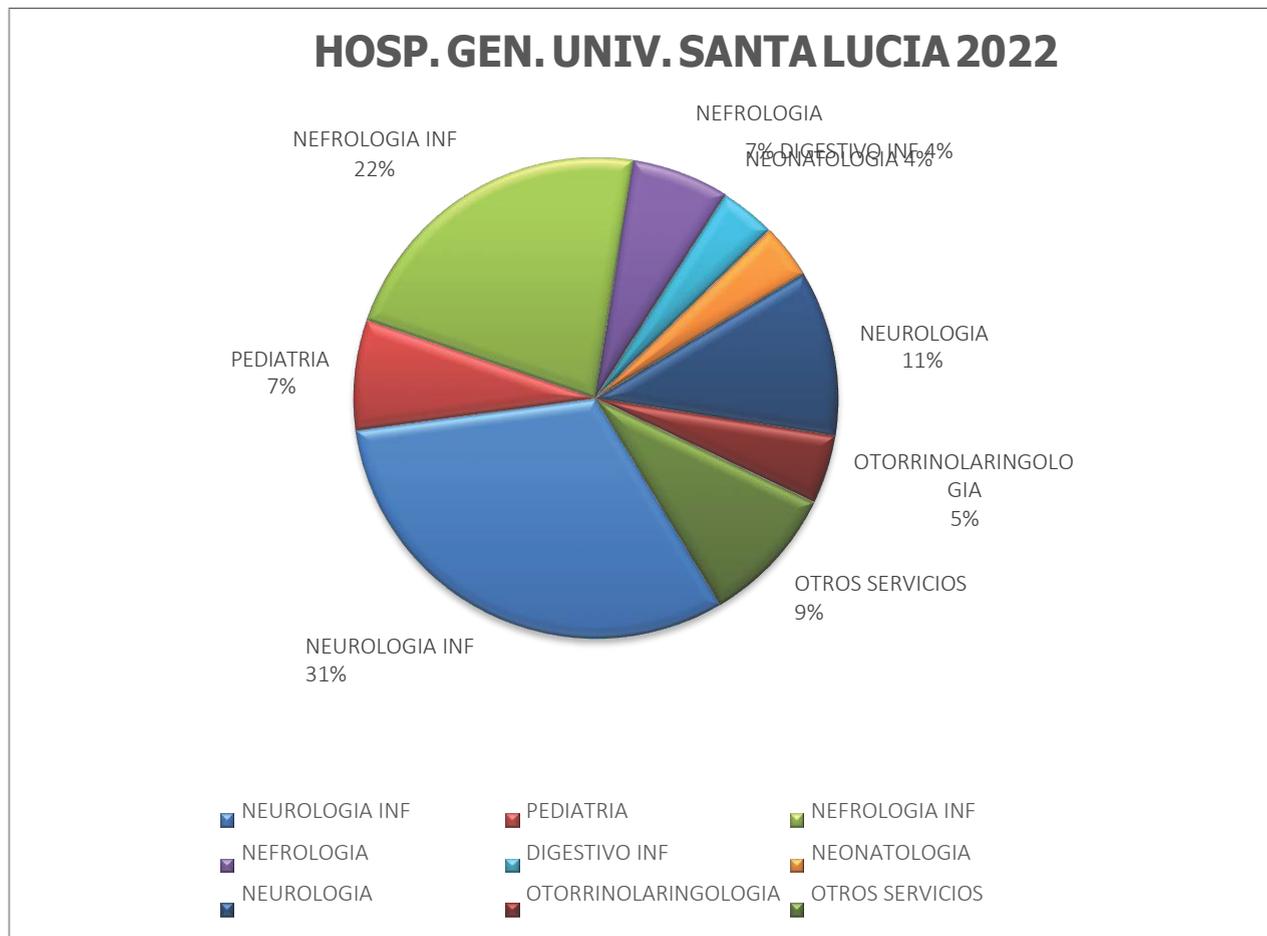
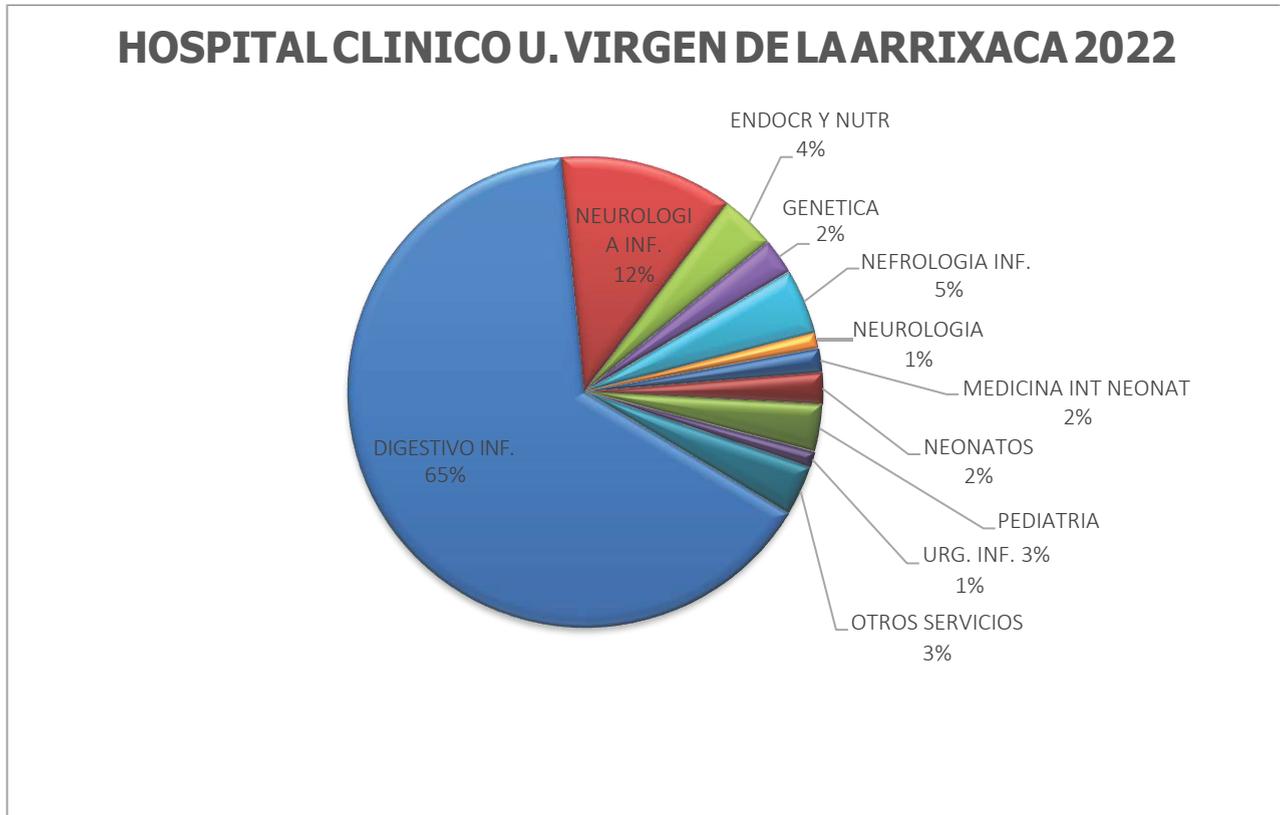


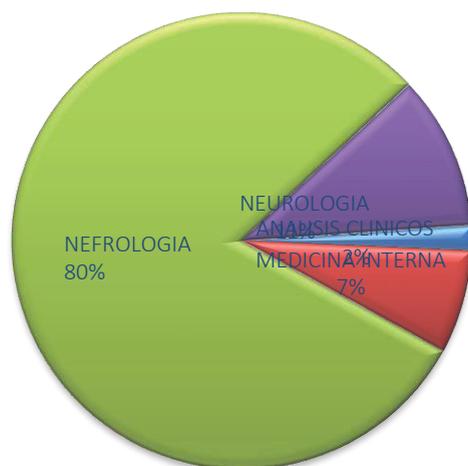
Tabla 8. Número de estudios solicitados por los distintos Hospitales de la Región de Murcia y de Melilla

CENTRO SOLICITANTE	Nº ESTUDIOS
HOSPITAL CLINICO U. VIRGEN DE LA ARRIXACA	1.109
CONFIRMACIÓN U. CRIBADO NEONATAL	116
HOSP. GEN. UNIV. SANTA LUCIA	108
HOSP. GEN. UNIV. MORALES MESEGUER	55
HOSPITAL RAFAELMENDEZ	58
HOSPITAL VIRGEN DEL CASTILLO	10
HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO REINA SOFIA	24
HOSPITAL COMARCAL DEL NOROESTE	8
HOSP. GEN. UNIV. LOS ARCOS DEL MAR MENOR	16
HOSPITAL COMARCAL DE MELILLA	15
OTROS HOSPITALES	2
CENTROS DE SALUD	28
	1.549

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

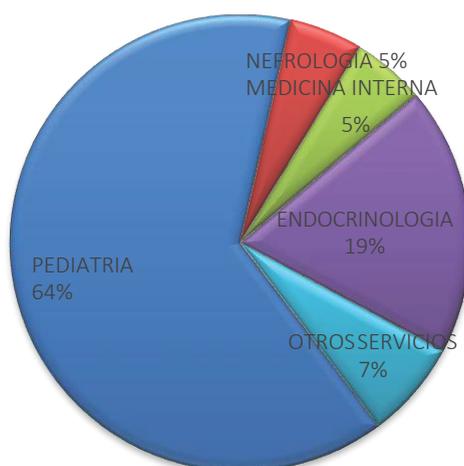


HOSP. GEN. UNIV. MORALES MESEGUER 2022



■ ANALISIS CLINICOS ■ MEDICINA INTERNA ■ NEFROLOGIA ■ NEUROLOGIA

HOSPITAL RAFAEL MENDEZ 2022



■ PEDIATRIA ■ NEFROLOGIA ■ MEDICINA INTERNA ■ ENDOCRINOLOGIA ■ OTROS SERVICIOS

Tabla 9. Casos detectados durante 2022 (incluye cribado neonatal y estudios selectivos).

Alteración	Nº de casos
Hipotiroidismo Congénito Primario	14
Hipertirotropinemia persistente	1
Hiperfenilalaninemia	2
Fenilcetonuria	2
Acidemia Metilmalónica (Cbl C)	1
Déficit de Biotinidasa	10
Citrulinemia I (gen ASS1)	2
Hiperglicinemia no cetósica	1
β-meticrotonilglicinuria	1
β-meticrotonilglicinuria materna (*)	1
Cistinurias	5
Aciduria 3-OH-3-metilglutarica	1
MAT-I	3
Hiperprolinemia tipo I	1
Enfermedad mitocondrial	2
Enfermedad de Gaucher	1
Fibrosis Quística	2
Anemia Falciforme	1
Doble heterocigoto C+D-/tβalasemia	1
Dobleheterocigoto C/β⁰-talasemia	1

(*) detectadas mediante el Cribado Neonatal del recién nacido

Tabla 10. Portadores detectados

Alteración	Nº de casos
Portador HbC	26
Portador HbS	38
Portador HbE	2
Fibrosis Quística	3
Def. Biotinidasa	3
Citrulinemia tipo 1 (gen ASS1)	1

Colaboraciones Clínicas:

Se derivan 22 muestras de sangre impregnada procedentes del cribado neonatal almacenadas en nuestro laboratorio para descartar infección neonatal por Citomegalovirus.

En el estudio preliminar de enfermedades mitocondriales se han diagnosticado una delección del ADN mitocondrial.

Aseguramiento de la calidad

ASEGURAMIENTO DE LA CALIDAD



PROGRAMA DE INTERCOMPARACIÓN

Tabla 1. Programas de Intercomparación del área de Metabolopatías

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

QALTIEM: 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	-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 and prenatal diagnosis
INICIO	2009	2009	2011	2013
MAGNITUDES	Amniotic Fluids	Bloods	CVS	CMA (Constitutional microarray analysis)
FRECUENCIA	Anual	Anual	Anual	Anual

EVOLUCIÓN DE LOS INDICADORES DE CALIDAD DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL

INDICADORES GLOBALES

ETAPA 1 - Toma de muestra - 2022

	1.b. (*) toma muestra (24 – 72h)	1.c. (*) calidad muestra	1.d. Trazabilidad
Óptimo.	> 99%	< 0.5%	100%
Aceptable.	> 95%	< 2%	> 99%
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%
2022	98.05%	1.72%	99.33%

(*) Sin Melilla

ETAPA 2 - Transporte muestra - 2022

	2.a. (*) tiempo correo	
	< 3 días	< 4 días
Óptimo.	> 95%	> 99%
Aceptable.		> 95%
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)
2022	95.06% (3 días)	96.64% (4 días)

(*) Sin Melilla

ETAPA 3 - Laboratorio - 2022

		3.a. Tiempo resultados (< 3 días)	3.b. (*) edad 1er resultado (< 10 días)	3.c. (*) edad 2º resultado (< 20 días)
Óptimo. Aceptable.		> 99%	> 99%	> 99%
		> 95%	> 95%	> 95%
MS/MS	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%
	2021	96.94%	92.16%	19.55%
	2022	98.70%	95.40%	49.27%
TSH	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%
	2021	96.29%	94.26%	33.74%
	2022	99.92%	97.10%	59.92%
IRT	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%
	2022	99.82%	97.01%	75.81%

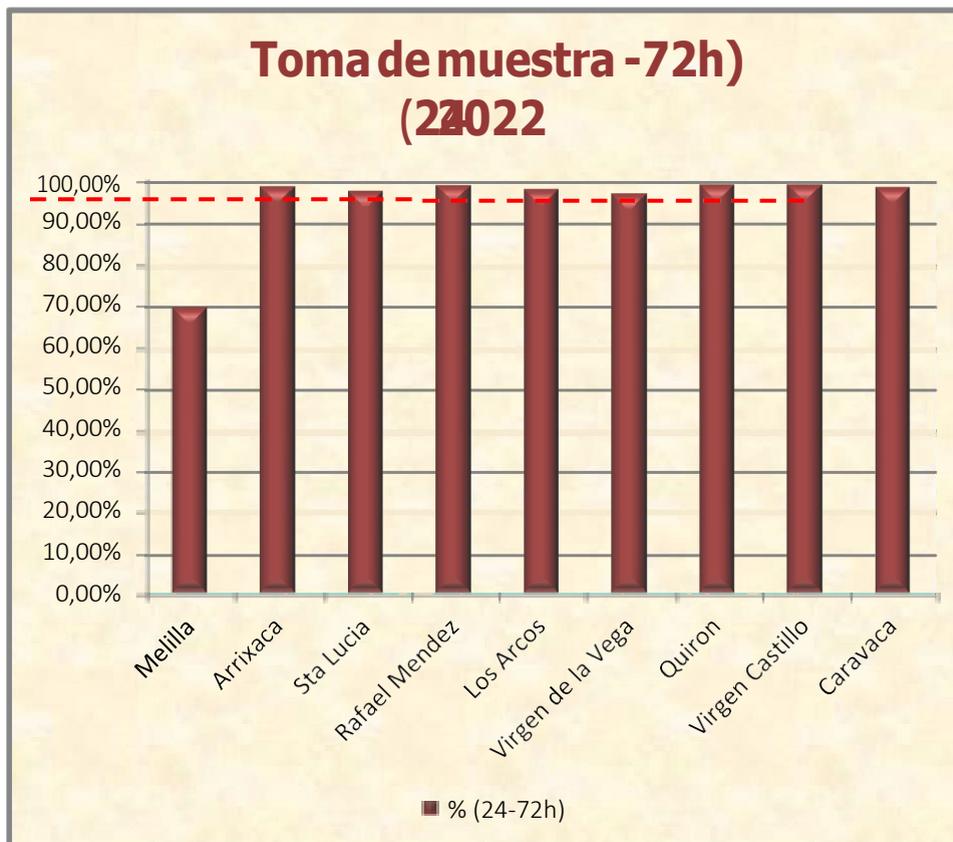
(*) Sin Melilla

		3.a. Tiempo resultados (< 3 días)	3.b. (*) edad 1er resultado (< 10 días)	3.c. (*) edad 2º resultado (< 20 días)
Óptimo. Aceptable.		> 99%	> 99%	> 99%
		> 95%	> 95%	> 95%
Biot	2020	74.63%	81.14%	7.09%
	2021	82.14%	86.75%	16.78%
	2022	93.76%	86.94%	24.65%
Hbs	2020	75.45%	80.63%	18.18%
	2021	85.76%	88.99%	16.36%
	2022	88.79%	81.33%	38.10%

Etapa 1: Tiempo de toma de muestra:

- 2 Región de Murcia 2022: 98.05%
- 2 Melilla 2022: 69.11%

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



Etapa 1. Calidad de la muestra

- 2 Región de Murcia 2022: 1.72%
- 2 Melilla 2022: 5.06%

Figura 9. Porcentaje de muestras no válidas por hospitales.



Etapas 2: Tiempo de recepción de las muestras en el laboratorio.

2Región de Murcia 2022:	96.64%	< 4 días
2Melilla 2022:	43.17%	< 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 globales de calidad durante el 2022

INDICADORES 2022	primer cuatrimestre 2022	segundo cuatrimestre 2022	tercer cuatrimestre 2022
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)	98.75%	97.98%	97.43%
1,c. calidad de la muestra (% de muestras no válidas)	2.02%	3.25%	1.76%
1,d trazabilidad (% de muestras de las que se conoce el resultado final del proceso)	97.72%	96.83%	98.33%
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)	95.76%	95.35%	94.15%
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)	97.08%	96.92%	95.95%
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)	99.42%	96.54%	100.00%
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)	53.80%	66.00%	64.21%
4,b remisión desde el laboratorio de cribado a la unidad clínica de seguimiento	100	100	100

Investigación, docencia y formación

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.
- **Nefropatía Mesangial Idiopática y Nefropatía Mesangial IGM como expresión de enfermedad de Alport**. *CEIm de referencia: Hospital General Universitario Morales Meseguer. Centros participantes: Hospital General Universitario Reina Sofía, Hospital General Universitario Santa Lucía, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, CBGC.* Colabora: Lilian Galbis

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 kuvan® sobre niños con Fenilcetonuria

PUBLICACIONES EN REVISTAS Y COMUNICACIONES A CONGRESOS

- **El manejo multidisciplinar mejora el diagnóstico genético de las enfermedades renales hereditarias en la era de Next Generation Sequencing (NGS)** Isabel Galán Carrillo, Liliana Galbis Martínez, Víctor Martínez, Susana Roca Meroño, Fernanda Ramos, Juan David González Rodríguez, Juan Piñero Fernández, Encarnación Guillén Navarro . **Revista de la Sociedad Española de Nefrología, 2022**
- **Dental Phenotype with Minor Ectodermal Symptoms Suggestive of WNT10A Deficiency.** García-Martínez VE , Galiana-Vallés X, Zomeño-Alcalá O, Rodríguez-López R, Llena C, Martínez-Romero MC, Guillén-Navarro E.. **Children, ISSN: 2227-9067 10 Feb 2023;10(2):356.**
- **Health Impact of acute intermittent porphyria in latent an non-recurrent attacks patients.** Juan Buendía-Martínez, María Barreda-Sánchez, Lidya Rodríguez-Peña, María Juliana Ballesta-Martínez, Vanesa López-González, María José Sánchez-Soler, Ana Teresa Serrano-Antón, María Elena Pérez-Tomás, Remedios Gil-Ferrer, Francisco Avilés-Plaza, Guillermo Glover-López, Carmen Carazo-Díaz and Encarna Guillén-Navarro *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2021 16:106
- **Phenotypic characterization of a pediatric cohort with cystinuria and usefulness of newborn screening.** Juan Alberto Piñero-Fernández, Carmen Vicente-Calderón, María José Lorente-Sánchez, María Jesús Juan-Fita, José María Egea-Mellado, Inmaculada C. González-Gallego. *Pediatric Nephrology* Oct 2022 <https://doi.org/10.1007/s00467-022-05732>
-

- **Papel del cariotipo en la caracterización de determinadas CNVs detectadas por array-CGH. Su implicación en el asesoramiento genético.** Vera Carbonell, Ascensión; Bafalliu Vidal, Juan Antonio; Soler Sánchez, Gloria; López Expósito, Isabel. XV Congreso Internacional de Enfermedades Raras.

ORGANIZACIÓN Y PARTICIPACIÓN EN ACTIVIDADES DE FORMACIÓN CONTINUADA.

- **I Jornada sobre formación básica del Programa de Cribado Neonatal de la Región de Murcia.** 17 de marzo 2022 y 2ª edición entre los días 14 y 29 de junio. Ponentes: Inmaculada Gonzalez, Jose Mª Egea y Mª Jesús Juan Fita.
- Curso de Formación Continuada "**Actualización en el abordaje del diagnóstico genético y genómico de casos clínicos en el CBGC** (E-22-30835-01). De 12/01/2022 al 14/12/2022 (20 horas)
- **Grupo de trabajo para el seguimiento de mejora de la calidad del CBGC** (E-22-30790-01) Formado por Liliana Galbis, Jose Mª Egea, Mª Carmen Martínez, Ascensión Vera, Lucia Moral, M. Carmen Bernabé e Isabel López. De 20/01/2022 a 24/11/2022 (22 horas)

CURSOS REALIZADOS Y ASISTENCIA JORNADAS Y CONGRESOS

- o Curso Exoma Básico y Exoma Avanzado (Hospital Vall d´Hebron, diciembre 2022)
- o Curso Actualización en Genética Clínica: Habilidades Avanzadas para el Asesoramiento Genético, Partes 3ª (AEGH, 2022)
- o Experto Universitario en Genética Médica y Genómica (Genotipia-UCAM, 2022-2023, en curso)
- o Curso de Técnicas en Biología Molecular Claves para mejorar en el laboratorio. Genotipia 2022.
- o Curso de Epigenética en Medicina. Genotipia 2022.
- o Curso de Genética para profesionales clínicos y sanitarios Genotipia 2022.
- o Curso una Visión 360º de la medicina genómica Genotipia 2022.
- o Curso Genómica en Enfermedades Raras Genotipia 2022.
- o Curso co-creación en investigación e innovación biosanitaria - Ed. 1 FFIS 2022.
- o Curso Protocolo de coordinación regional para proyectos europeos biosanitarios. Ed.1 FFIS 2022.
- o SNV classification- It´s all about the evidence. GenQA. 25 abril 2022.
- o The challenges of delivering Non-invasive prenatal testing (NIPT). GenAQ. 30 junio 2022.
- o Encuentro virtual NGS 2022: WES y WGS, secuenciación de exomas y genomas completos. Genotipia. 5 julio 2022.

- o Reporting guidance: Striving for the perfect genomic report. GenQA. 1 diciembre de 2022.
- o **Aplicaciones Médicas de la Genética en las enfermedades raras.** Curso Nacional de Genética Humana (CNGH2022). Sociedad Española de Genética. Online, 5 de julio 2022.
- o **Master: Título de Experto Universitario de Postgrado en Genética Médica y Genómica,** expedido por la Universidad Católica San Antonio de Murcia. Mayo - Septiembre de 2022.
- o **Curso de Genética Clínica (9ª Edición),** Hospital Universitario de Getafe, 11 de Noviembre de 2022
- o **Curso Avances en Cribado Neonatal y diagnóstico en Enfermedades endocrino-Metabólicas. Madrid, 2 de junio de 2022.**
- o curso **Fundamentos de los Errores Innatos del Metabolismo Intermediario.** Online. del 3 de Julio al 25 de octubre de 2022.
- o **II Jornadas Innovación IMIB** (Murcia, 27 septiembre 2022).
- o **IX Congreso Internacional de Enfermedades Raras** (Murcia, 3 y 4 de noviembre 2022).
- o **IX Jornada Asociación de Diagnóstico Prenatal** (Valencia, 7 de octubre 2022).
- o **XV Jornada de Actualización en Genética Humana** de la AEGH. Online, 22 de abril 2022.
- Taller de Genómica (NGS) en el Diagnóstico Prenatal de la AEDP.** Online, 27 de abril 2022.
- o **I Jornada sobre formación básica del Programa de Cribado Neonatal de la Región de Murcia.** 17 de marzo y 2ª edición los días 14 y 29 de Junio 2022.
- o **XI Jornada Cardiogenética** (Murcia, 25 de noviembre 2022)
- o 17ª Jornada sobre Investigación Traslacional y Medicina de Precisión: Medicina de Precisión, más allá del genoma. Online, 2 de febrero de 2022
- o **X Jornada de Dismorfología de la SEGCD** (Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología). Online, 28 de Octubre de 2022
- o **Innovación en enfermedades lisosomales.** Post World Symposium 2022. Rarereview Online, 22 y 23 de abril de 2022.

ROTACIONES DE RESIDENTES Y ALUMNOS EN PRÁCTICAS

- Fernando Macho Carballido Residente Análisis Clínicos **H. U. de Albacete** (solo Metabolopatías)
- Jose Angel López Albaladejo. Residente Bioquímica Clínica **H. U. de Alabacete** (solo Metabolopatías)
- Maria Perán Fernandez. Residente Bioquímica Clínica **Hospital Clínico Lozano Blesa de Zaragoza**
- Maria Ignacia Navarro Rey. Residente **Análisis Clínicos HCUVA**
- Marina Caparrós Guerrero: Residente **Análisis Clínicos HCUVA**
- Marta Dominguez Jiménez. Residente **Pediatría HCUVA**
- Esther Martinez Soriano. Residente Análisis Clínicos **H. U. de Elche** (solo Metabolopatías)
- Samuel Ruiz Rodriguez. Residente Análisis Clínicos **H. U. de Elche** (solo Metabolopatías)
- Inmaculada Manzanares Martinez. Alumna prácticas externas curriculares **UMU Biología**
- Conchi Martinez Martinez. Residente **H. U. de Elche** (solo Metabolopatías)
- Piedad Ros Moreno. Alumna **Técnico Superior en Laboratorio Clínico y Biomédico**
- Ismael Morales Terrones. Alumno **Técnico Superior en Laboratorio Clínico y Biomédico**
- Gregoría Segura Giménez. Alumna. **Curso Especialización Formación Profesional Cultivos Celulares**



