



2023-24

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

Hospital Materno Infantil (planta -2)
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca
30120 El Palmar (Murcia)



+34 968381166





ÍNDICE

CONTENIDO DE LA MEMORIA

PRESENTACIÓN

MISIÓN, OBJETIVOS, ORGANIGRAMA Y MAPA DE PROCESOS

CARTERA DE SERVICIOS

ACTIVIDAD ASISTENCIAL

LABORATORIO CITOGENÉTICA Y CITOGENÓMICA

LABORATORIO GENÉTICA MOLECULAR Y GENÓMICA

LABORATORIO METABOLOPATÍAS (GENÉTICA BIOQUÍMICA)

ASEGURAMIENTO DE LA CALIDAD

INVESTIGACIÓN, DOCENCIA Y FORMACIÓN

Presentación

PRESENTACIÓN

Esta memoria recoge la actividad **asistencial, científica, formativa y de gestión** realizada en el **Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC)** durante los años 2023 y 2024.

El CBGC es un **Centro Sanitario Regional de Diagnóstico Genético**, con más de 50 años de trayectoria, cuya misión se centra en la **detección precoz, diagnóstico, prevención e investigación de enfermedades de origen genético**, incluyendo el **cáncer hereditario**. El Centro está acreditado bajo la norma internacional **UNE-EN ISO 15189** para laboratorios clínicos ([ANEXO TÉCNICO - ENAC](#)), lo que garantiza la **calidad y fiabilidad de los resultados diagnósticos**, siempre priorizando la seguridad del paciente.



La cartera de servicios del CBGC, que puede consultarse en la web de Murciasalud ([Cartera de Servicios del CBGC \(PDF\)](#)), recoge los distintos **análisis genéticos y genómicos** que se realizan en el Centro, incluyendo pruebas para el diagnóstico de **anomalías cromosómicas, enfermedades hereditarias del metabolismo y alteraciones moleculares**, llevadas a cabo en los laboratorios de **Citogenética, Metabolopatías y Genética Molecular y Genómica**, respectivamente.

Estos análisis son fundamentales para el diagnóstico y pronóstico de enfermedades genéticas, la selección y seguimiento de tratamientos, así como para la toma de decisiones reproductivas, beneficiando no solo a los pacientes estudiados, sino también a sus familias. Por ello, el proceso debe estar siempre acompañado de un adecuado **asesoramiento genético**.

Más del **70 % de las enfermedades raras o poco frecuentes** (definidas en la UE como aquellas que afectan a menos de 1 por cada 2.000 personas) tienen origen genético. Con más de 7.000 enfermedades raras identificadas, su diagnóstico representa un gran reto para la medicina moderna. En conjunto, estas patologías afectan al **3,5-5,9 % de la población**, muchas de ellas de carácter crónico y degenerativo, con un alto impacto sanitario y psicosocial.

En la **Región de Murcia**, se estima que más de **110.000 personas** conviven con alguna de estas enfermedades. Aunque los tiempos de diagnóstico han mejorado, en España el tiempo medio desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico sigue siendo de **6,18 años**. El objetivo del **Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDIRC)** para 2027 es acortar ese plazo a **menos de un año**.

No contar con un diagnóstico no solo genera incertidumbre, sino que puede empeorar la evolución clínica del paciente por la ausencia de un tratamiento temprano y adecuado. Además, dificulta la **prevención de la transmisión genética** al impedir la identificación de personas portadoras que podrían beneficiarse del asesoramiento genético y las opciones reproductivas disponibles.

En los últimos 50 años, los avances en genética han sido extraordinarios. El CBGC ha mantenido siempre un firme compromiso con la **innovación y la calidad**, incorporando las tecnologías más avanzadas. Ello ha supuesto una evolución continua del Centro, especialmente destacada en los últimos años con la incorporación de las nuevas tecnologías de diagnóstico genómico, como son las **técnicas de secuenciación masiva (NGS)** que han tenido un enorme impacto en el diagnóstico genético de las enfermedades raras, permitiendo una mayor tasa de detección de forma más rápida y precisa.

Desde 2018, el CBGC ofrece **paneles de secuenciación para enfermedades raras y cáncer hereditario**, y en 2024 se ha incorporado el **exoma completo (WES)** como primera opción en casos sin sospecha clínica clara. Esta estrategia se alinea con **el Plan Nacional de Medicina Genómica y de Precisión**, y permite reducir significativamente la llamada "odisea diagnóstica" y mejora la eficiencia del sistema sanitario.

El número de estudios realizados ha crecido de forma sostenida. En los años 2023 y 2024, el CBGC ha gestionado más de **24.800 solicitudes de análisis genéticos y genómicos**, correspondientes a **20.800 pacientes**, además de los **26.994 estudios realizados dentro del Programa de Cribado Neonatal (PCN)**.

Este importante Programa de prevención secundaria 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 una determinada enfermedad congénita para poder tratar antes de la aparición de los síntomas en el recién nacido/a con el fin de evitar mortalidad prematura o prevenir discapacidades físicas o psíquicas asociadas; poder mejorar el pronóstico y aumentar la calidad de vida.

Nuestra región es una de las que más patologías incluye en este cribado, y en 2025 se ha incorporado la **Hiperplasia Suprarrenal Congénita** y en un futuro breve, la **Inmunodeficiencia Combinada Severa (SCID)** y la **Atrofia Muscular Espinal (AME)**.

Además, el registro de la actividad del Centro ha generado una valiosa **base de datos sobre enfermedades genéticas**, contribuyendo al conocimiento de la **prevalencia de las enfermedades raras** en la Región. Los profesionales del Centro colaboran con el **Sistema de Registro e Información de Enfermedades Raras (SIER)**, en la Evaluación y Seguimiento y actualización del **PIER**, en el desarrollo y puesta en marcha del proyecto **GÉNESIS** del SMS para el almacenamiento de los datos generados en las pruebas genómicas asociados a cada paciente, en el Proyecto Únicas enfocado a la atención pediátrica, así como en el desarrollo del programa de **Medicina Personalizada y de Precisión** para impulsar y consolidar la Medicina Genómica e implantar la **cartera de genética del SNS** en nuestra región.

El equipo del CBGC forma parte del **Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla (IMIB)** y del **Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)**, y participa en ensayos clínicos y proyectos de gran calado, como el **proyecto piloto CRINGENES**, orientado al **cribado neonatal genómico de 300 enfermedades raras** de inicio pediátrico con opciones terapéuticas.

El Centro también desarrolla una intensa **actividad formativa**, tanto para profesionales sanitarios como en el ámbito de la divulgación. En el primer semestre del 2025, ha organizado la **II Jornada de Genética en Enfermedades Raras** (28 y 29 de abril), y conferencias de destacados expertos en genética en el marco de las celebraciones del **50 aniversario del Centro**.

El CBGC colabora estrechamente con **asociaciones de pacientes**, participando en encuentros y jornadas científicas. También forma parte de los **Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR)** del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca en áreas como **Cardiopatías Familiares, Enfermedades Metabólicas Congénitas** y como **Servicio de Apoyo del CSUR de Esclerosis Múltiple**, consolidando su papel como referente en genética clínica.

Como cada año, el CBGC se plantea nuevos **retos y objetivos**, con el fin de seguir ofreciendo una **atención sanitaria pública de calidad**, avanzar en **tecnología, formación,**

eficiencia y acreditación de sus servicios. Este esfuerzo cuenta con el respaldo de las autoridades sanitarias, comprometidas con el refuerzo de los recursos humanos y tecnológicos necesarios.

Este año, además, celebramos un hito importante: **el anuncio de la creación de las Especialidades en Genética**, que permitirá reconocer y regular nuestra profesión y garantizar que los profesionales que atienden a los pacientes o trabajan en los laboratorios estén adecuadamente **formados y cualificados**.

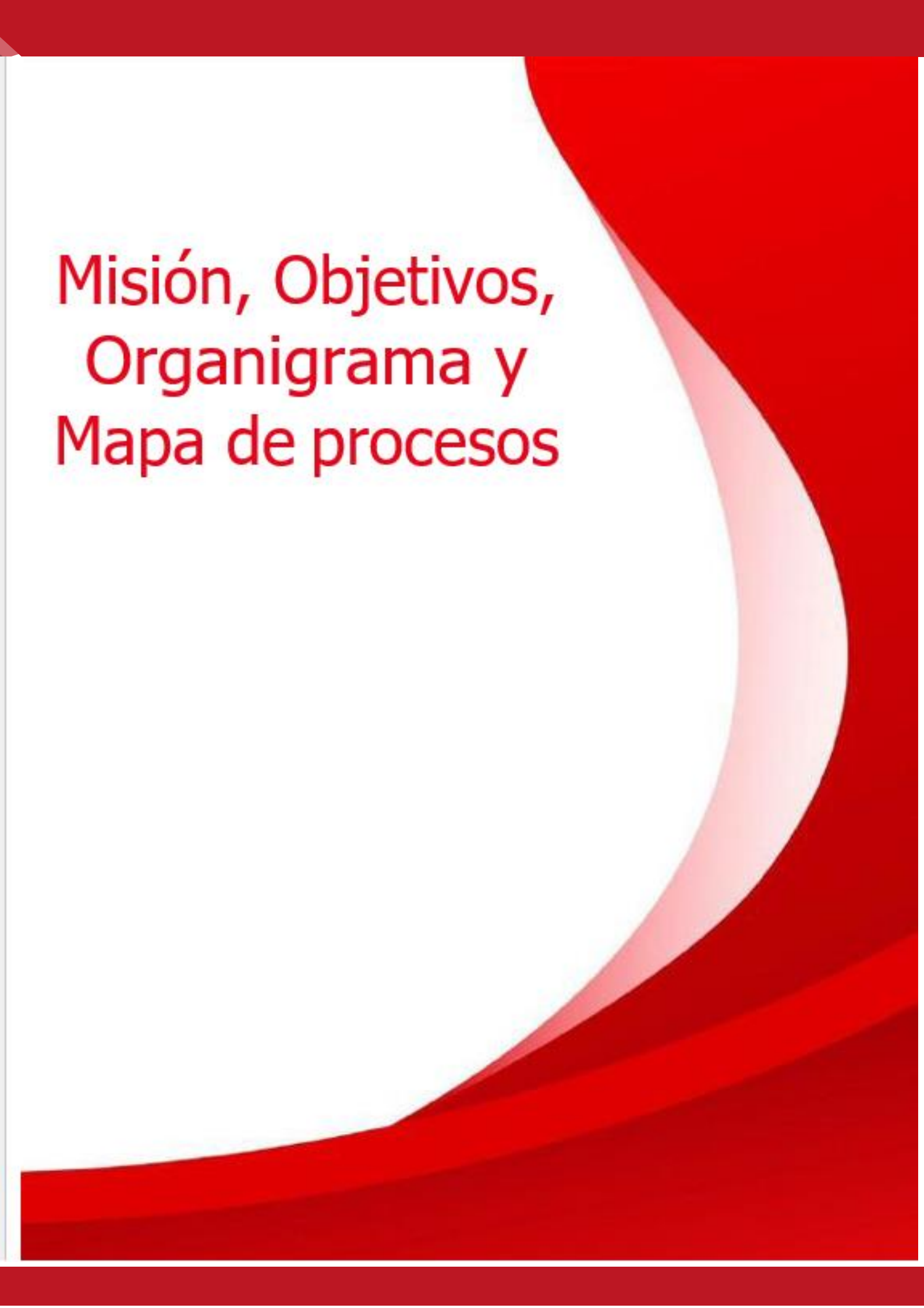
Por último, en nombre de todos los profesionales del Centro, queremos expresar nuestro **agradecimiento al equipo directivo del Área I-Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, al Servicio Murciano de Salud y a la Consejería de Salud**, por su continuo apoyo y compromiso con nuestra labor asistencial

Murcia, julio de 2025



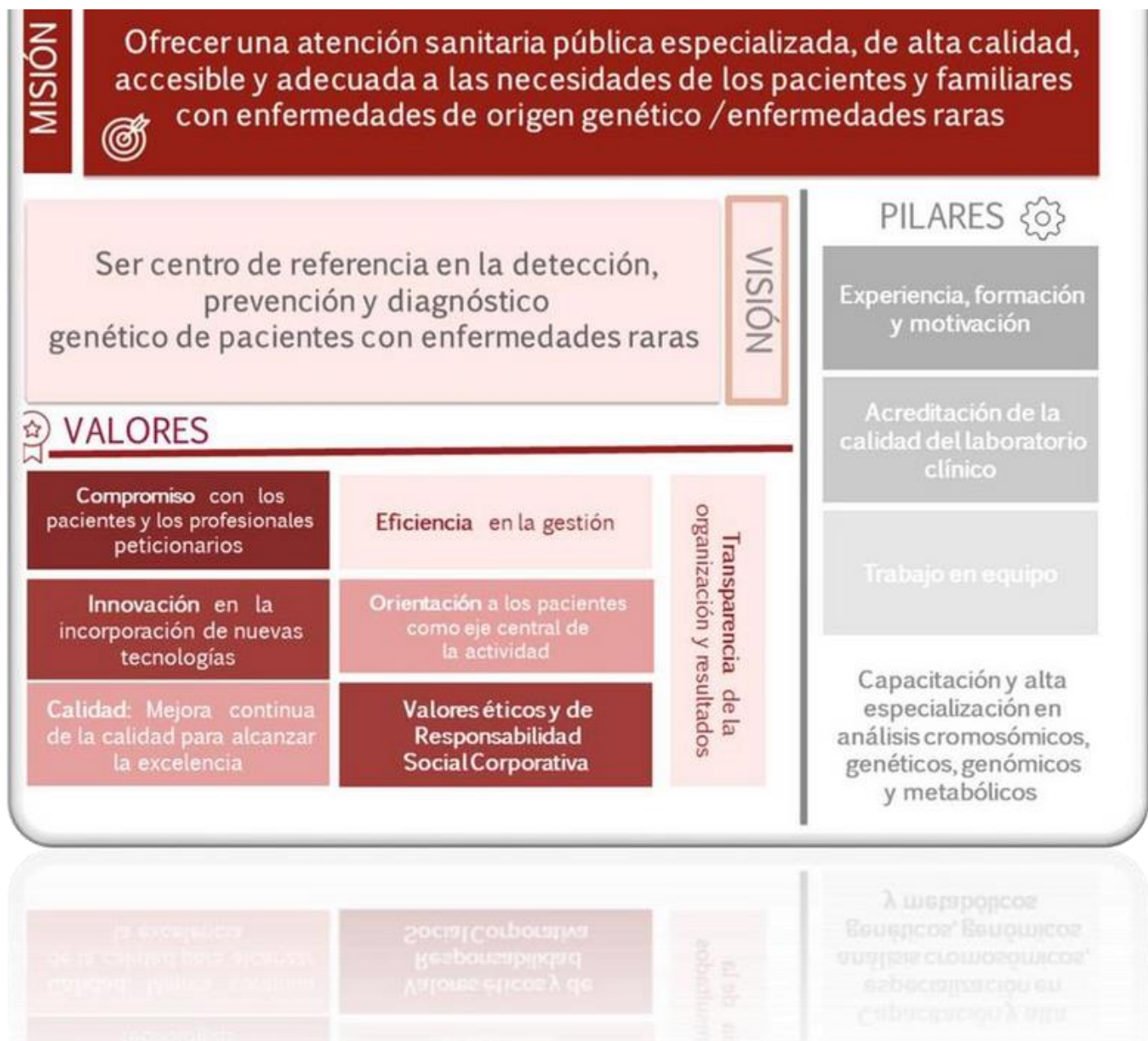
Isabel López Expósito

Directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica



Misión, Objetivos, Organigrama y Mapa de procesos

MISIÓN, VISIÓN, VALORES Y EJES ESTRATEGICOS

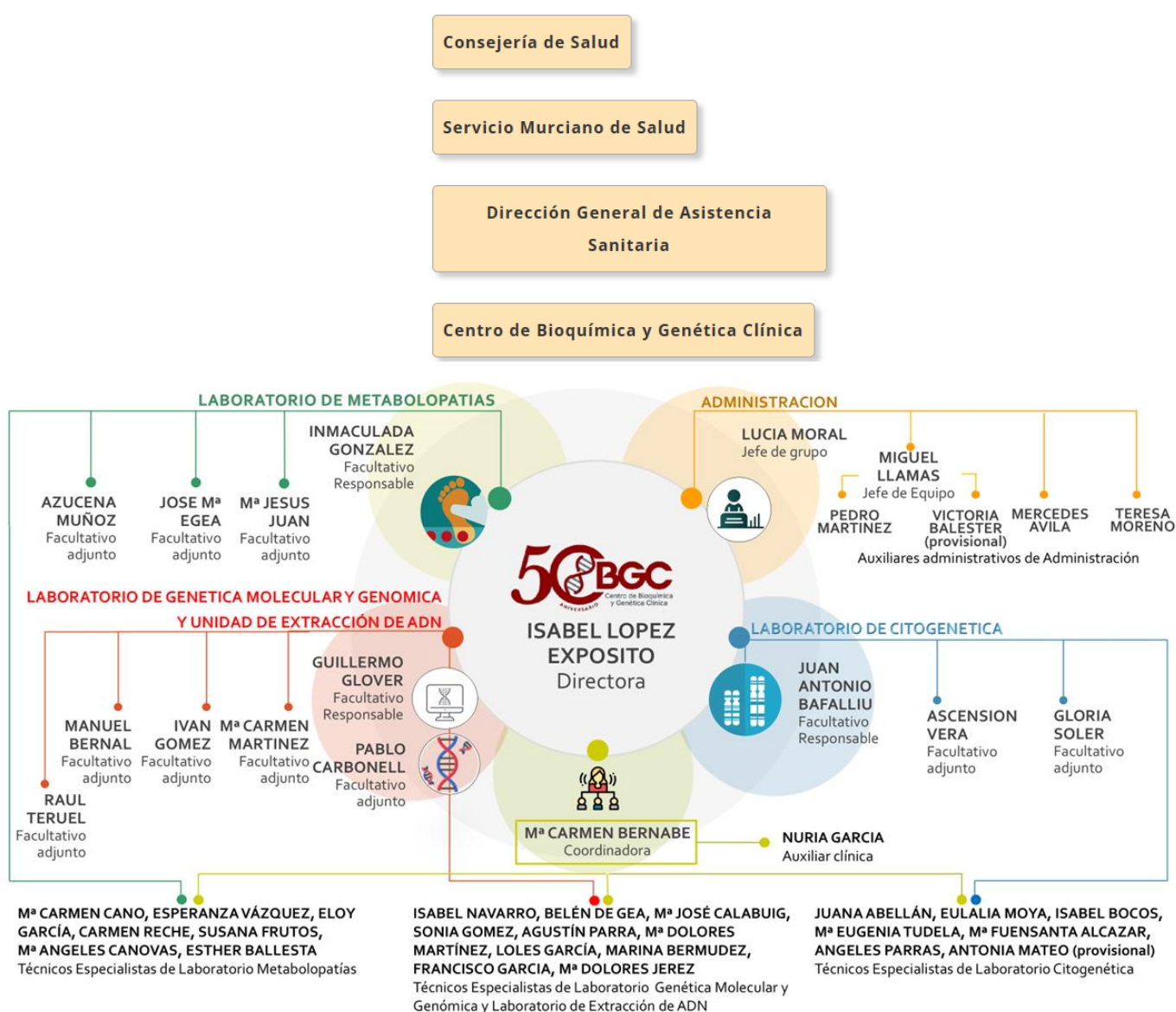


OBJETIVOS PARA EL AÑO 2025

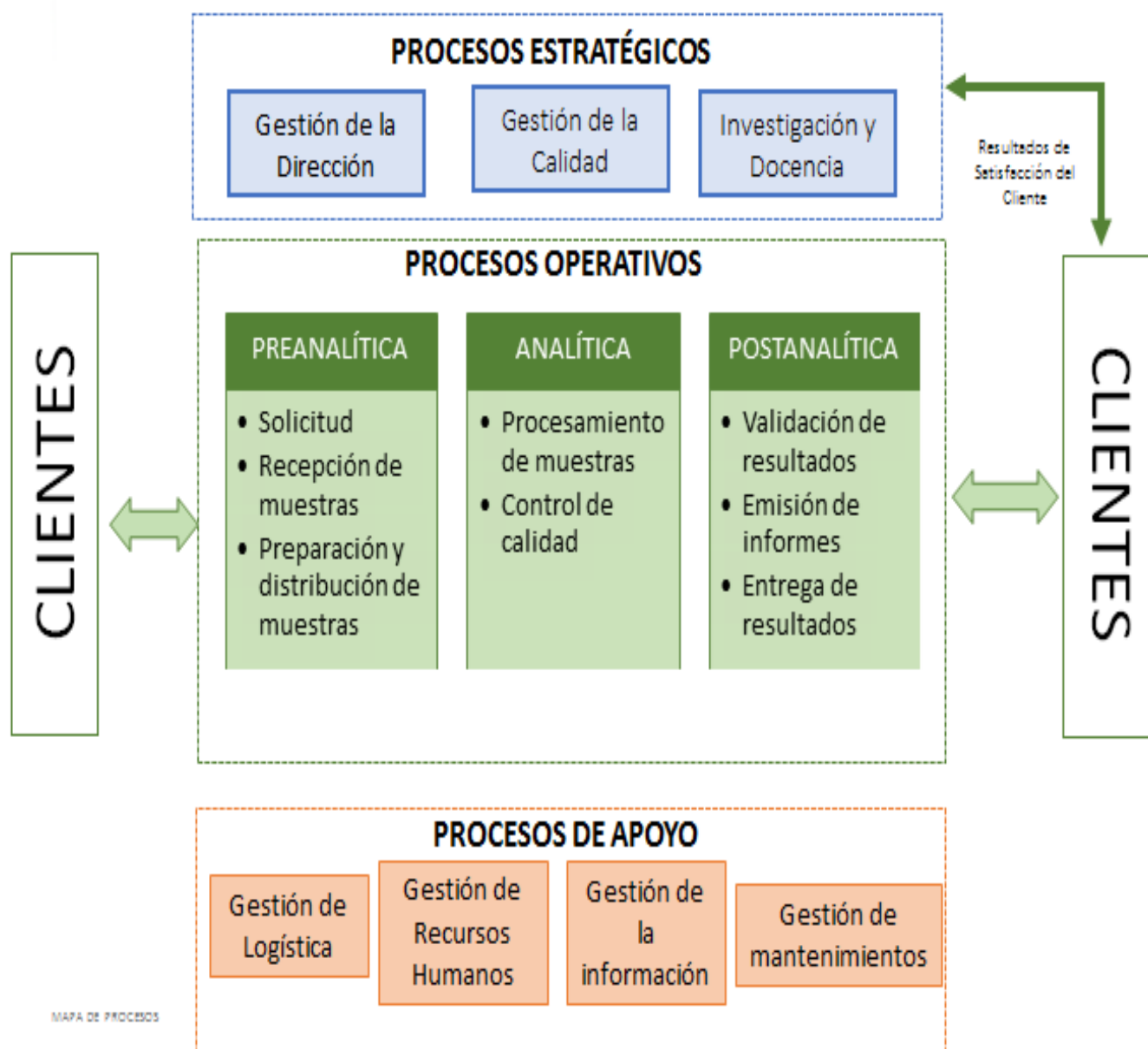


UBICACIÓN Y ORGANIGRAMA

El Centro está ubicado en el Edificio del Materno-Infantil, planta -2, del Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (HCUVA). Avda. Primero de Mayo, 143. 30120. El Palmar. Murcia.



MAPA DE PROCESOS



Cartera de servicios

CARTERA DE SERVICIOS

CENTRO DE BIOQUÍMICA Y GENÉTICA CLÍNICA. Julio 2025

LABORATORIO DE METABOLOPATÍAS (GENÉTICA BIOQUÍMICA)

A) Trastornos del metabolismo intermediario

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.

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. Aciduria argininosuccínica (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. Aciduria Glutárica (GA-I)
a) Ac. Glutárico, Ac. 3-OH-glutárico por GC-MS
b) Glutarilcarnitina por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.2. Aciduria Metilmalónica (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. Aciduria Propiónica (PA)
a) Ac. Metilcátrico, propionilglicina, tigilglicina por GC-MS
b) Propionilcarnitina, carnitina libre por MSMS
c) Aminograma por CIO
A2.5. Aciduria Isovalérica (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
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 (2 MBG)
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)
c) 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
c) 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/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-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 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)
c) 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. 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) Glucosaminglicanos totales (DMB)
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) Determinación TSH por enzimoimmunoensayo (ELISA)

b) Determinación 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) Determinación de IRT por enzimoimmunoensayo (ELISA)

B6. Cistinuria

a) Determinación de Cistina por Test de Brand

b) Determinación de Cistina por MSMS

B7. Deficiencia de Biotinidasa

a) Actividad de biotinidasa por test enzimático

B8. Hemoglobinopatías

a) anemia falciforme

c) rasgo drepanocítico

c) otras variantes de hemoglobina

B9) Hiperplasia Suprarrenal Congénita

a) determinación de 17-hidroxiprogesterona por ELISA

C) Asesoramiento Genético de las alteraciones detectadas.**D) Monitorización bioquímica de pacientes con alteración metabólica.**

El panel de enfermedades detectadas mediante el Programa de Cribado Neonatal de la Región de Murcia puede consultarse en <https://www.murciasalud.es/web/centro-de-bioquimica-y-genetica-clinica/enfermedades-detectables-mediante-cribado-neonatal>.

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 las muestras)

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

LABORATORIO DE CITOGENÉTICA Y CITOGENÓMICA	
ESTUDIO PRENATAL	Tiempos de respuesta (días)
Cariotipo en Líquido Amniótico	21
Cariotipo en Vellosidad Corial	25
Cariotipo en Sangre de Cordón	7
Estudio en restos abortivos (aCGH y QF-PCR ampliado a:15,16 y 22)	15
Cultivo celular para otros estudios genéticos y/o metabólicos	15

Array-CGH prenatal	10 *
*El tiempo de respuesta del arrayCGH prenatal puede ser mayor si se requiere obtener muestra de ADN a partir de cultivo celular	
ANÁLISIS CROMOSÓMICO (POSTNATAL)	
Cariotipo en sangre periférica alta resolución (bandas GTG)	30
Cariotipo en biopsia de piel y en otros tejidos (bandas GTG)	45
Cultivo celular para otros estudios posteriores	20
Caracterización anomalías cromosómicas (mediante FISH /aCGH)	30
Estudio alteraciones numéricas en mosaico (mediante FISH)	30
Array-CGH postnatal	30
LABORATORIO GENÉTICA MOLECULAR Y GENÓMICA	
PATOLOGÍA MOLECULAR/ SÍNDROMES GENÉTICOS	Tiempos de respuesta: 30-90 días
Aarskog-Scott (del/dup gen FGD1 por MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
Acondroplasia (mutación prevalente gen FGFR3 o secuenciación Sanger/ NGS)	
Alagille (del/dup gen JAG1 por aCGH/MLPA o secuenciación de los genes JAG, NOTCH. Sanger/ NGS)	
Alfa Talasemia (del/dup genes HBA1, HBA2 por MLPA)	
Alport (secuenciación genes COL4A5, COL4A4, COL4A1, COL4A3, MYH9. Sanger/ NGS)	
Amiloidosis familiar asociada a TTR (secuenciación gen TTR)	
Angelman (del/dup 15q11-q13 y metilación por MLPA o secuenciación del gen UBE3A. Sanger/ NGS)	
Angioedema hereditario (del/dup gen SERPING por MLPA)	
Bannayan-Riley-Ruvalcaba (secuenciación gen PTEN. Sanger/NGS)	
BeckwithWiedemann (del/dup y metilación genes KCNQ10T1, H16 y CDKN1C por MLPA)	
Beta talasemia (del/dup gen HBB por MLPA o secuenciación Sanger)	
Borjeson-Forssman-Lehmann (secuenciación gen PHF6. Sanger/ NGS)	
Cardiopatías familiares distintas a la Miocardiopatía Hipertrófica (Panel virtual NGS)	
Cavernomatosis cerebral (del/dup genes CCM2, KRIT1, PDCD10 por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
Charcot Marie Tooth (del/dup genes PMP22, GJB1, MPZ por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
Charge (Secuenciación genes CHD7, SEMA3E. Sanger/NGS)	
Clouston (del/dup gen GJB6 por MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
CLOVE (Secuenciación del gen PIK3CA. Sanger/NGS)	
Cornelia de Lange (Secuenciación genes NIPBL, SMC1A, HDAC8, SMC3, RAD21. Sanger/NGS)	
Cri-du-Chat (del 5p por aCGH/MLPA)	
Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (Secuenciación del gen LCHAD)	
Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (Secuenciación del gen MCAD)	
Deficiencia de la VLCAD/Carnitina (del/ dup genes ACADVL, SLC22A5 por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
Deficiencia intelectual FRAXE (del/dup y metilación gen AFF2 por MLPA)	
Deleción 1p36 (del/dup subteloméricas por aCGH/MLPA)	
Disgenesia tubular renal (Secuenciación genes ACE, AGT, AGTR1, REN. Sanger/NGS)	
Disomía Uniparental Cromosoma 14	
Disomía Uniparental Cromosoma 15	
Disomía Uniparental Cromosoma 16	
Disomía Uniparental Cromosoma 20	
Disomía Uniparental Cromosoma 7	
Displasias Ectodérmicas (del/dup por MLPA o secuenciación genes asociados. Sanger/NGS)	
Displasia mesomélica de Langer (secuenciación gen SHOX. Sanger/NGS)	
Disqueratosis congénita (secuenciación gen DKC. Sanger/NGS)	

Distrofia Miotónica de Steinert (análisis repeticiones CAG gen DMPK)	
Distrofia Muscular de Becker / Duchenne (secuenciación gen DMD. Sanger/NGS)	
Distrofia muscular de cinturas por deficiencia de Miotilina (secuenciación gen MYOT)	
Distrofia muscular Oculofaríngea (análisis repeticiones CGC en el gen PABPN1/(PABP2)	
ECC-Síndromes relacionados (secuenciación de los genes p63. Sanger/ NGS)	
Ehlers-Danlos (Secuenciación genes COL5A1, COL5A2, COL3A1, PLOD1, COL1A1, COL1A2, ADAMTS2, B3GALT6. Sanger/ NGS)	
Enfermedad de Fabry (Secuenciación gen GLA. Sanger/NGS)	
Esclerosis Tuberosa (Secuenciación genes TSC1, TSC2. Sanger/ NGS)	
Exostosis cartilaginosa múltiple (osteochondromatosis múltiple) (Secuenciación genes EXT1, EXT2. Sanger/ NGS)	
Fibrosis Quística (FQ) (del/dup por MLPA gen CFTR por MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
Fiebre Mediterránea Familiar (Secuenciación genes MEFV, MVK, NLRP3, TNFRSF1A Sanger/ NGS)	
Galactosemia (Secuenciación gen GALT)	
Gitelman (Secuenciación gen SLC12A3. Sanger/ NGS)	
Guion-Almeida. Dysostosis Mandibulofacial con microcefalia (Secuenciación genes MFDM, EFTUD2. Sanger/ NGS)	
Hipercalcemia familiar (Secuenciación gen AP2S1. Sanger/NGS)	
Hiperekplexia (del/dup SLC6A5, GLRA1, GLRB por MLPA)	
Hipocalcemia/Hiperparatiroidismo (Secuenciación genes CASR, GNA11, CDC73, MEN1.Sanger/ NGS)	
Ictiosis ligada al X (del/dup gen STS por aCGH/MLPA)	
Inactivación Cromosoma X	
Incontinencia Pigmenti (del/dup gen IKBKG por MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
Infertilidad Masculina (microdel cromosoma Y. Mutaciones prevalentes gen CFTR)	
Kallmann (del/dup gen KAL1 por aCGH/MLPA)	
KBG (Secuenciación gen ANKRD11. Sanger/ NGS)	
Koolen-de Vries (Secuenciación gen KANSL1. Sanger/ NGS)	
Leiomiomatosis Hereditaria (Secuenciación gen HLRCC)	
Lesch-Nyhan (del/dup gen HPRT1 por MLPA)	
Loeys-Dietz (del/ dup genes TGFB1, TGFB2 por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
Marfan. Dilatación de aorta (Secuenciación genes FBN1, TGFB1, TGFB2, SKI, ADAMTSL4, FBN2, MYH11,ACTA2,SMAD3,MYLK,TGFB2,TGFB3,PRKG1,MFAP5,MAT2A. Sanger/ NGS)	
METABOLOPATIAS (Secuenciación genes ACAD8, ACADS, ACADSB, ACAT1, MCCC1, MCCC2, HMGCL, BTB, ACADM, ACADVL Sanger/ NGS)	
Microdelección 22q11 (del/dup por aCGH/ MLPA)	
Microdelección 17q11 (del/dup por aCGH/MLPA gen NF1)	
Microdelección cromosoma Y	
Miller-Diecker / Lisencefalia (del/dup genes LIS1, TMX2 por aCGH/MLPA o secuenciación)	
Miocardopatía Hipertrófica (Panel virtual NGS)	
Miopatia Miofibrilar (secuenciación genes MYOT, LDB3, DES. Sanger/NGS)	
Miopía alta-sordera neurosensorial (Secuenciación del gen SLITRK6. Sanger/NGS)	
Miotonía Congénita (Secuenciación gen CLCN1. Sanger/NGS)	
MODY fenotipo (Secuenciación genes ABCC8, APPL1, BLK, CEL,GCK, HNF4A, HNF1A, HNF1B,INS,KCNJ11,KLF11,NEUROD1,PAX4,PDX1. Sanger/NGS)	
Mutaciones prevalentes gen CFTR	
Nager (Secuenciación gen SF3B4. Sanger/NGS)	
Nefropatía túbulo-intersticial AR (nefronoptosis)/AD (Secuenciación genes NPHP1, UMOD. Sanger/NGS)	
Neurofibromatosis 1 (Secuenciación genes NF1, SPRED1. Sanger/ NGS)	
Neurofibromatosis 2 (Secuenciación gen NF2. Sanger/ NGS)	

Noonan (Secuenciación gen PTPN11. Sanger/NGS)	
Oligodendroglioma (Deleción 1p/19q por MLPA (somática))	
Osteodistrofia hereditaria de Albright (y otros) (del/dup gen GNAS por MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
Osteogénesis Imperfecta (Secuenciación genes COL1A1, COL1A2. Sanger/NGS)	
Pancreatitis Crónica Hereditaria (Secuenciación genes PRSS1, SPINK1, CTSC, CLDN2, CTSC, CAP1. Sanger/NGS)	
Phelan-Mc-Dermid (del 22q13 por aCGH/MLPA)	
Piebaldismo (del/dup genes KIT, SNAI2 por MLPA o secuenciación Sanger)	
Poliquistosis renal (Secuenciación genes PKD1, PKD2, PKHD1, HNF1B, DNAJB11, GANAB, DZIP1L. Sanger/ NGS)	
Porfiria (Secuenciación genes ALAD, HMBS, UROS, UROD, CPO, PPOX, FECH, ALAS1, ALAS2, HFE, CPOX Sanger/ NGS)	
Porfiria Aguda Intermitente (mutación prevalente y secuenciación gen HMBS)	
Prader-Willi (del/dup 15q11-q13 y metilación por MLPA)	
Queratodermiapalmoplantar focal (Secuenciación gen DSG1. Sanger/ NGS)	
Quistes renales y diabetes-MODY (Secuenciación gen HNF1B. Sanger/NGS)	
Rasopatías. 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)	
Resistencia Hormona Tiroidea (del/dup gen THRB por MLPA o secuenciación Sanger)	
Rett (del/dup genes MECP2, FOXP1, CDKL5 por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
Rubinstein Taybi (del/dup genes CREBBP, EP300, SRCAP por aCGH/MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
Silver Russell (del/dup y metilación genes KCNQ10T1, H19, CDKN1C, PLAG1, HMGA2 por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
Simpson-Golabi-Behmel (del/dup gen GPC3 por MLPA o secuenciación Sanger/ NGS de GPC3, GPC4, NSD1, NFIX, EZH2, CDKN1C)	
Smith-Lemli-Opitz síndrome (del/dup gen SLOS por MLPA)	
Smith-Magenis (del/dup gen RAI1 por aCGH/MLPA o secuenciación Sanger/ NGS)	
Sospecha defectos de la metilación	
Sotos (del/dup gen NSD1 por aCGH/MLPA)	
Stickler (Secuenciación genes COL2A1, COL11A1, COL11A2, LOXL3, COL9A1, COL9A2, COL9A3. Sanger/NGS)	
Talla baja idiopática (del/dup gen SHOX por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
Telangiectasia Hereditaria hemorrágica tipo1/2/juvenil (secuenciación genes Rendu Osler Weber) (ACVRL1, ENG, SMAD4, GDF2.Sanger/ NGS)	
Thomsen y Becker (secuenciación gen CLCN1)	
Townes-Brocks (secuenciación genes SALL1, SALL4.Sanger/ NGS)	
Treacher Collins (del/dup genesTCOF1, POLR1D, POLR1C por MLPA o secuenciación Sanger/NGS)	
Uña-Rótula (secuenciación gen LMX1B)	
Williams (del 7q11 por aCGH/MLPA)	
Wilson (secuenciación gen ATP7B)	
Wolf-Hirschhorn (del 4p mediante aCGH/MLPA)	
X Frágil (Análisis repeticiones CGG gen FMR-1)	
Otros síndromes genéticos	
Estudio de segregación/variante familiar conocida	
Estudio rápido de aneuploidías más frecuentes (QF-PCR : 13,18,21, X e Y)	3 días
SINDROMES DE PREDISPOSICIÓN AL CANCER HEREDITARIO	
Tiempos de respuesta: 90 días caso índice y 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)	
Tricotodistrofia (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	Tiempo de respuesta: 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.	
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, TGFB3, UMOD, TGFB2, TGFB3, TSC2, UBE3A, TSC1.	
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, SMARCA4, SOX18, ST14, TBX3, TERC, TERT, TGFA, TINF2, TP63, TRAF6, TRPS1, TRPV3, TSPEAR, TWIST2, UBR1, WDR19=IFT144, WDR35=IFT121, WNT10A y WNT10B.	
OTROS ESTUDIOS NGS	Tiempo de respuesta (días)
Re-análisis de panel NGS	15

Secuenciación NGS Exoma Completo (WES)	60
Secuenciación NGS Exoma Dirigido (Panel virtual)	60
Re-análisis de WES	15

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.

Actividad asistencial

ACTIVIDAD ASISTENCIAL



El laboratorio de **CITOGÉNÉTICA** ha analizado 7.111 muestras prenatales y postnatales, correspondientes a 6779 pacientes durante los años 2023-2024.

Los estudios citogenéticos totales, tanto de arrayCGH como de cariotipo, siguen incrementarse año tras año



En el laboratorio de **METABOLOPATIAS** se lleva a cabo el Programa de Cribado Neonatal ampliado en prueba de talón a los recién nacidos/as de la Región de Murcia y de la Ciudad Autónoma de Melilla.

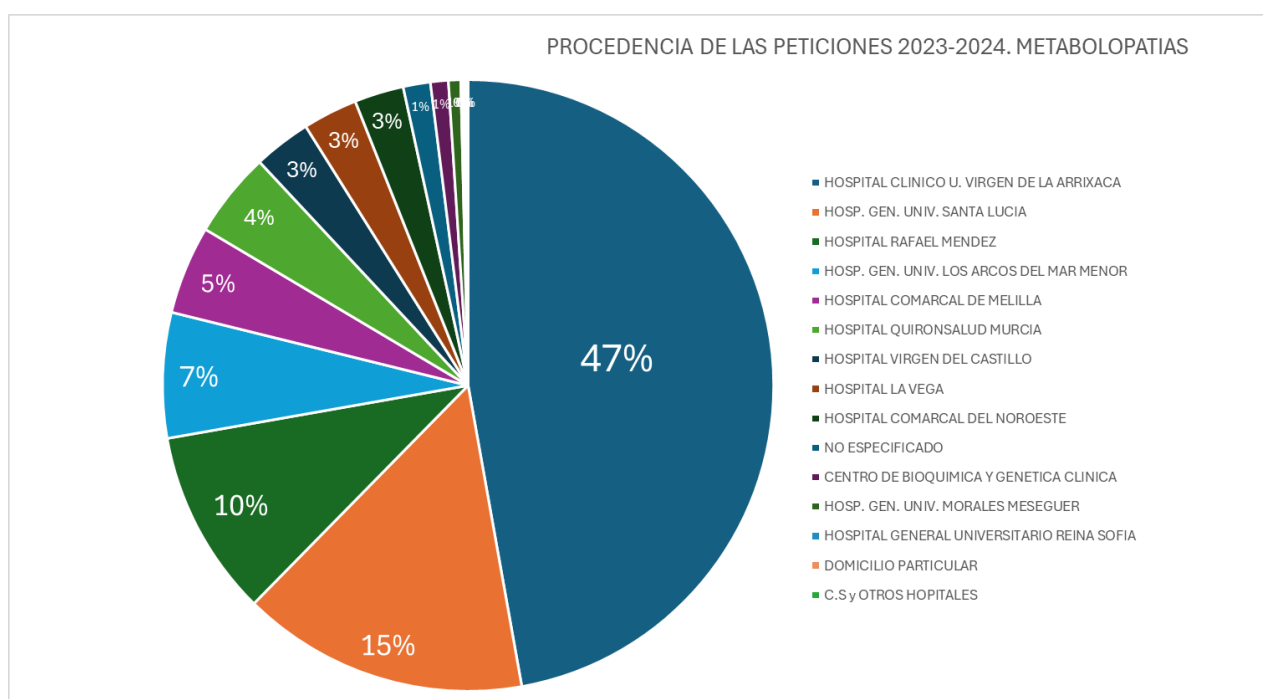
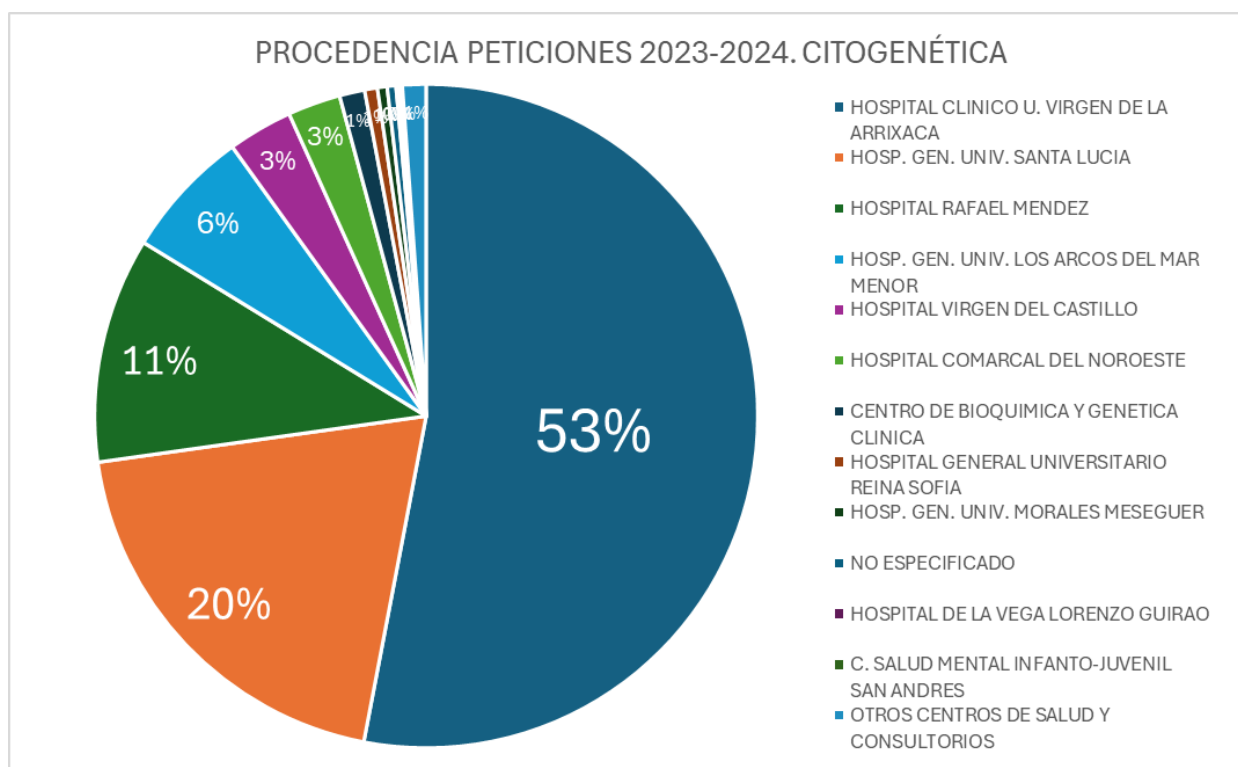
En 2023-24 se analizaron 26.994 muestras (1437 de Melilla), además de realizar 3655 estudios selectivos a un total 2081 pacientes.



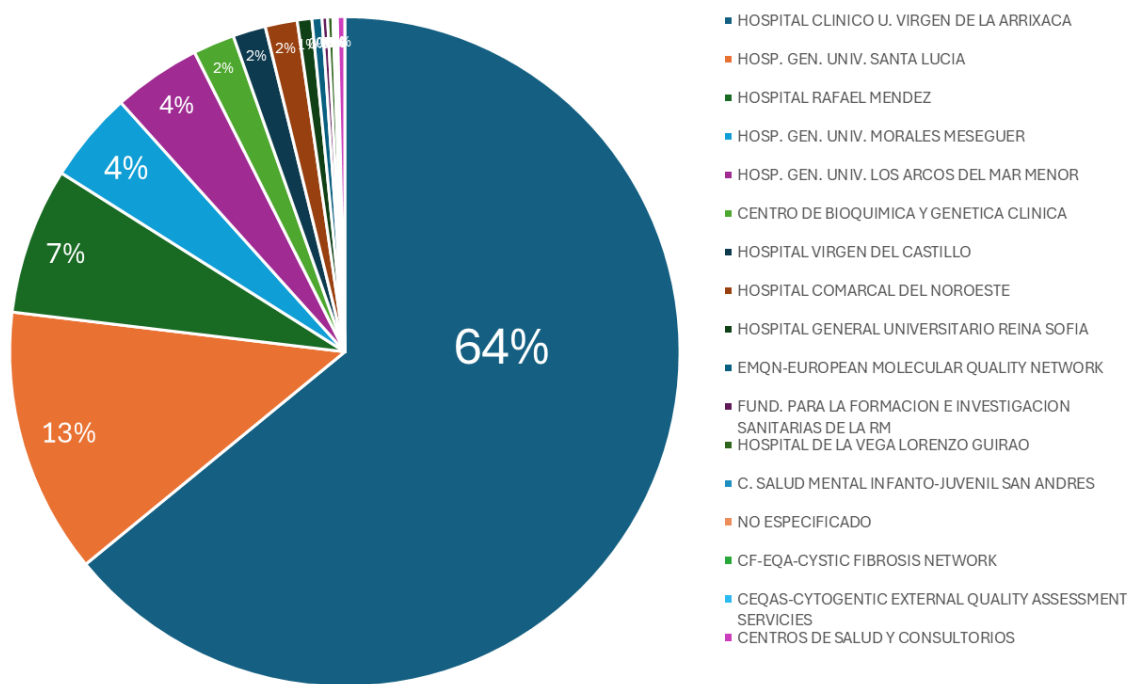
El laboratorio de **GENÉTICA MOLECULAR** ha atendido 13.984 peticiones correspondientes a 11.403 pacientes, realizando un total de..... estudios genéticos específicos

2215 de estos estudios corresponden a análisis genómicos mediante paneles de secuenciación masiva (NGS)

Procedencia de las peticiones de estudios genéticos y genómicos



PROCEDENCIA DE LAS PETICIONES 2023-2024. GENÉTICA MOLECULAR



Actividad Citogenética

ACTIVIDAD DE LA UNIDAD DE CITOGENÉTICA

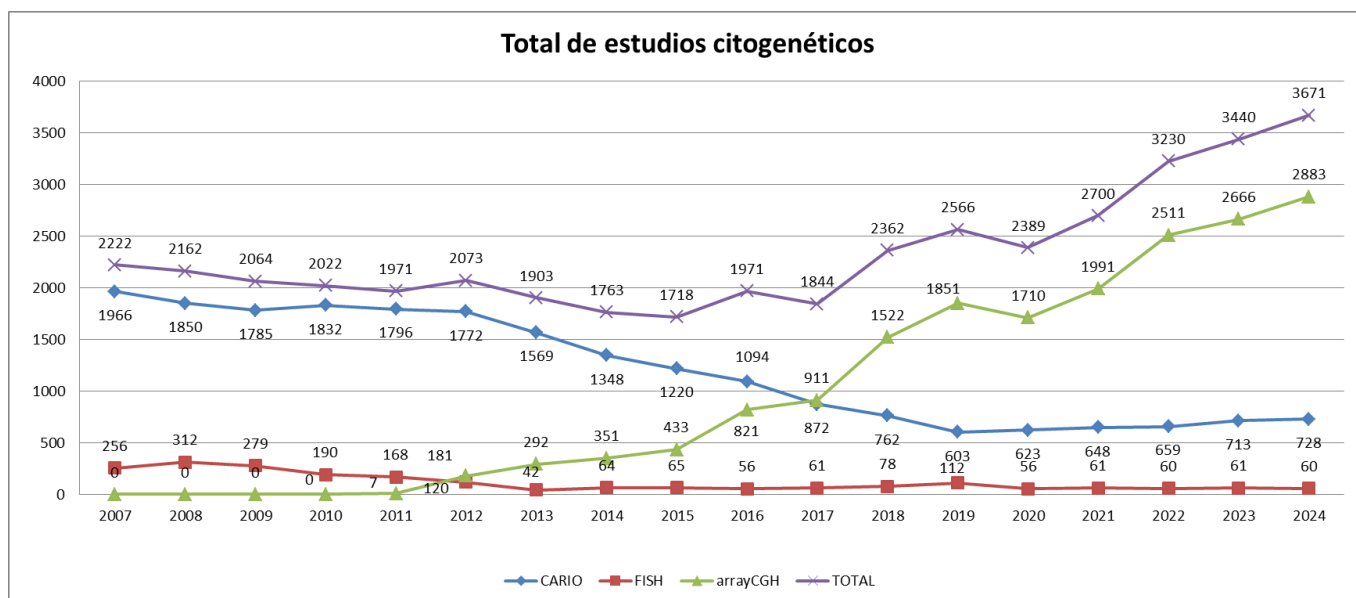
Tabla 1a. Muestras procesadas y estudios concluidos en 2023

Prueba analítica	Tipo muestra	Procesadas	Concluidas
ARRAY	LIQUIDO AMNIOTICO	251	244
	VELLOSIDAD CORIAL	164	157
	RESTOS ABORTIVOS	164	164
	SANGRE PERIFERICA	2155	2096
	SANGRE DE CORDÓN	1	1
	BIOPSIA DE PIEL	4	4
Total ARRAY		2739	2666
CARIOTIPO	LIQUIDO AMNIOTICO	30	25
	VELLOSIDAD CORIAL	61	62
	SANGRE PERIFERICA	643	626
Total CARIOTIPO		734	713
FISH	LIQUIDO AMNIOTICO	2	2
	VELLOSIDAD CORIAL	0	0
	SANGRE PERIFÉRICA	59	59
Total FISH		61	61
TOTALES		3534	3440

Tabla 1b. Muestras procesadas y estudios concluidos en 2024

Prueba analítica	Tipo muestra	Procesadas	Concluidas
ARRAY	LIQUIDO AMNIOTICO	289	291
	VELLOSIDAD CORIAL	167	157
	RESTOS ABORTIVOS	174	161
	SANGRE PERIFERICA	2174	2258
	SANGRE DE CORDÓN	6	6
	BIOPSIA DE PIEL	1	1
Total ARRAY		2811	2883
CARIOTIPO	LIQUIDO AMNIOTICO	30	34
	VELLOSIDAD CORIAL	76	68
	SANGRE PERIFERICA	627	626
Total CARIOTIPO		733	728
FISH	LIQUIDO AMNIOTICO	1	1
	VELLOSIDAD CORIAL	1	1
	SANGRE PERIFÉRICA	58	58
Total FISH		60	60
TOTALES		3604	3671

Gráfico 1. Evolución de los estudios citogenéticos realizados 2007-2024



ESTUDIO PRENATALES

Gráfico 2. Estudios prenatales realizados 2018-2024

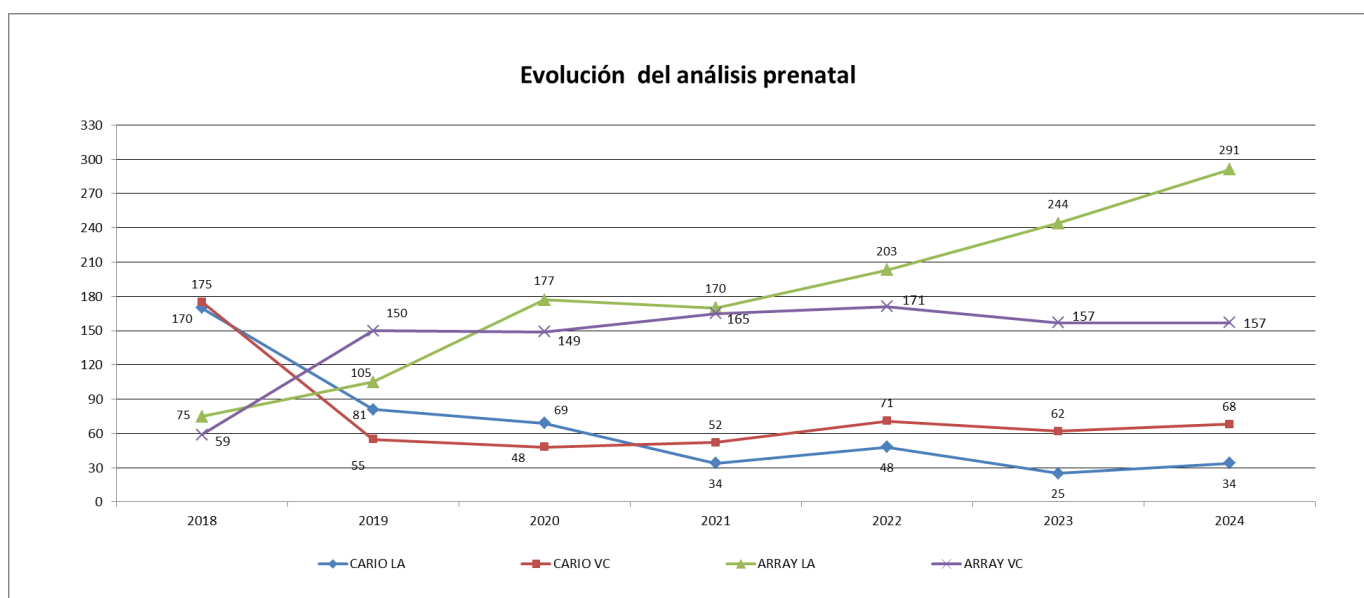
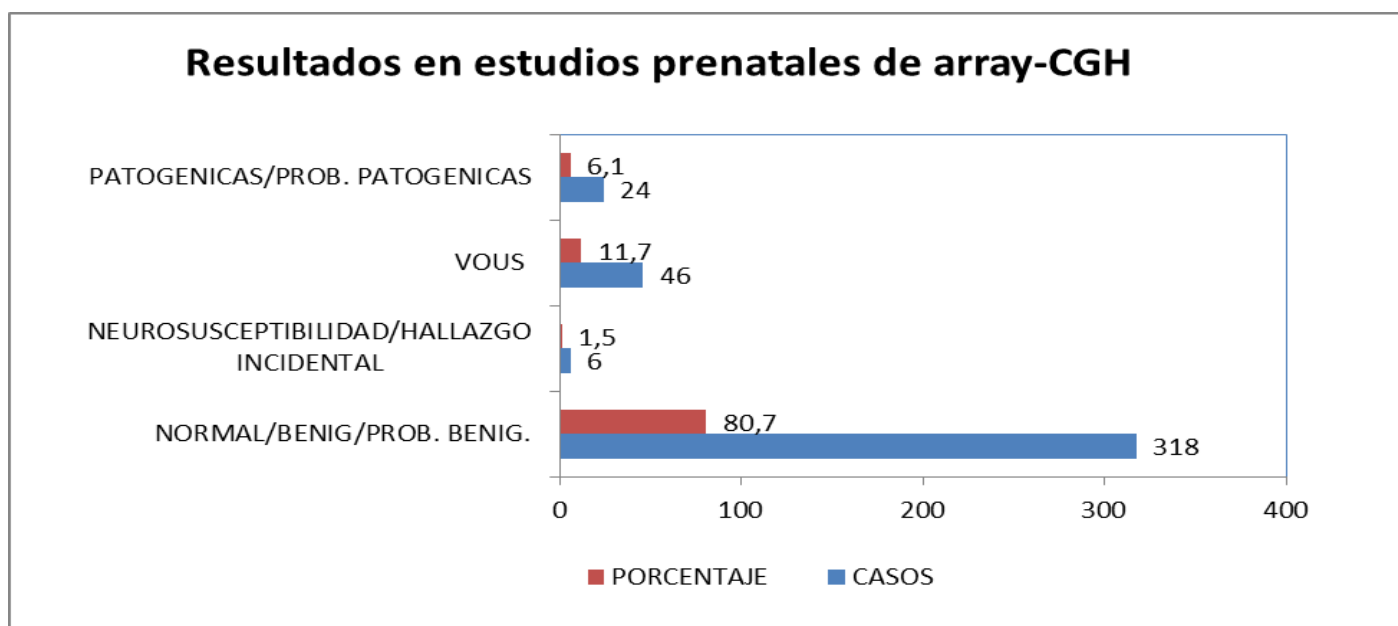


Gráfico 3a. Variantes genéticas detectadas en los estudios prenatales mediante arrayCGH en 2023



VOUS: Variantes de significado clínico incierto

Gráfico 3b. Variantes genéticas detectadas en los estudios prenatales mediante arrayCGH en 2024

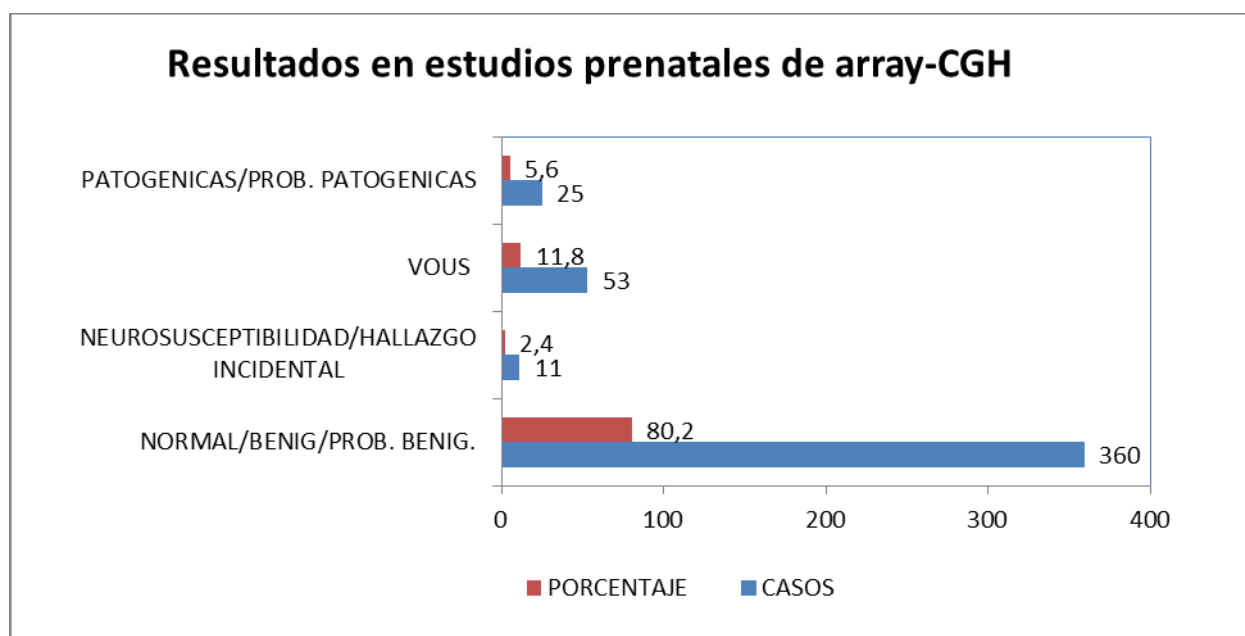
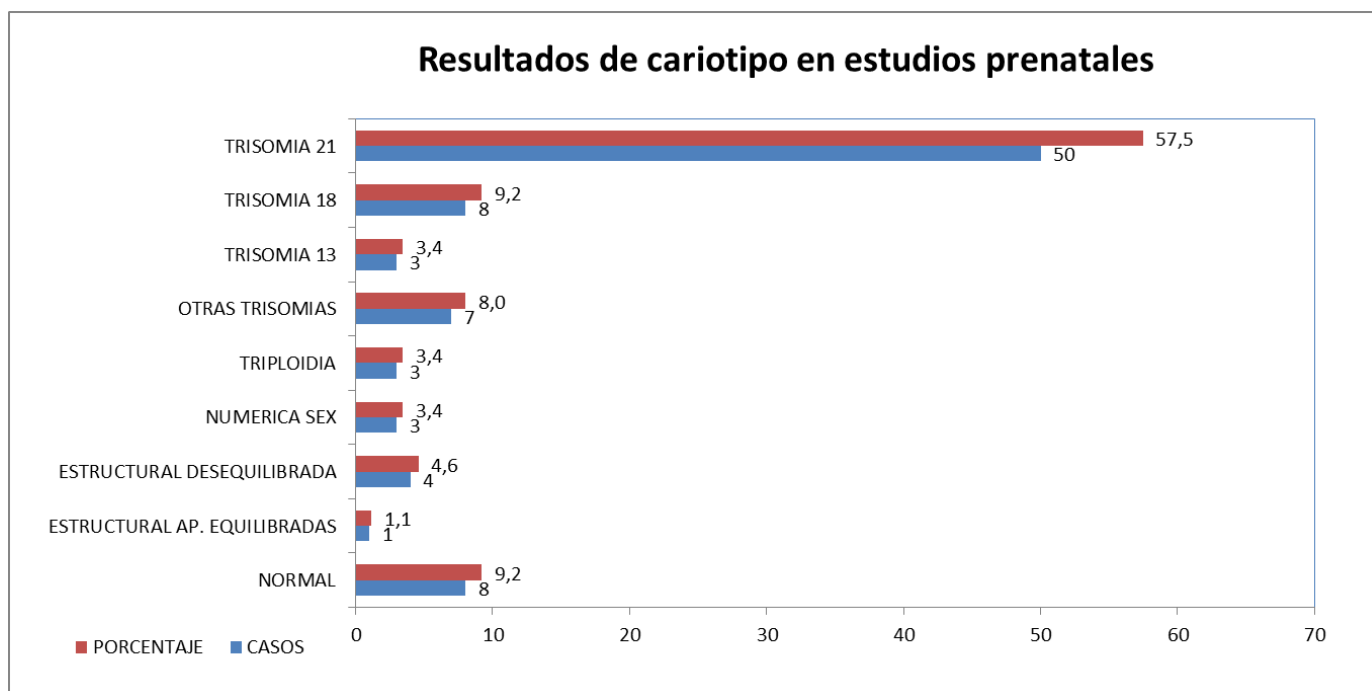
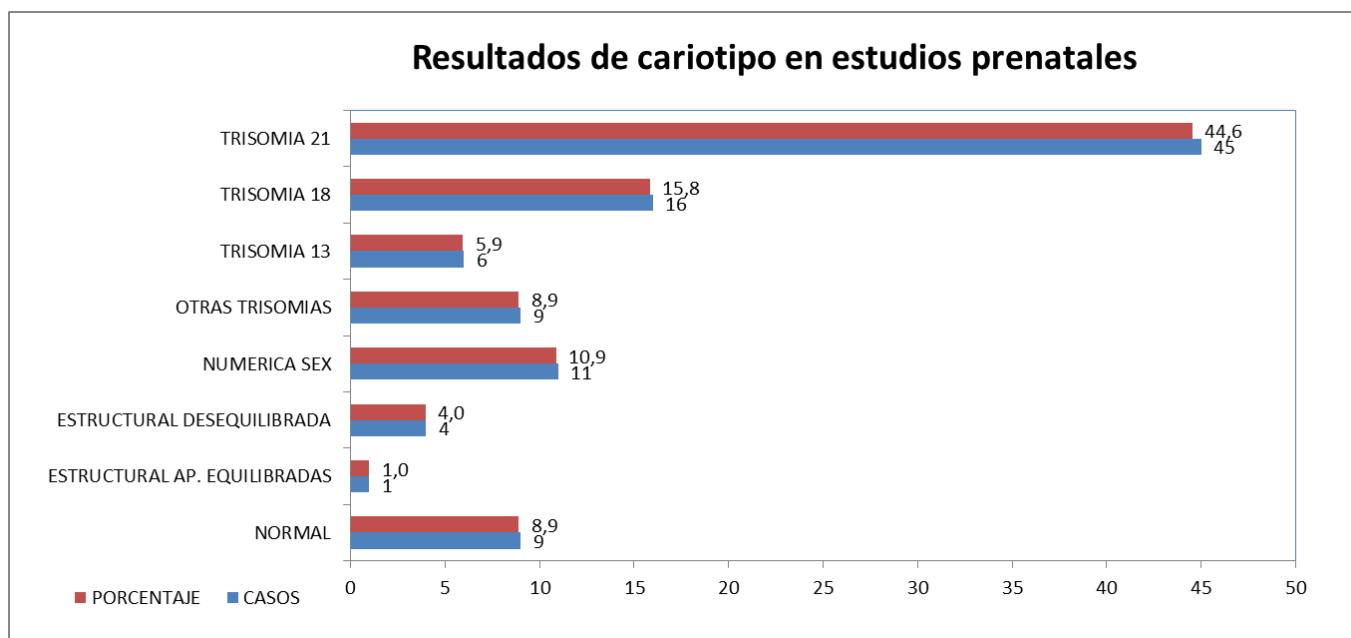


Gráfico 4a. Resultados observados en los estudios cromosómicos prenatales 2023**Gráfico 4b.** Resultados observados en los estudios cromosómicos prenatales 2024

ESTUDIOS POSTNATALES

Gráfico 5. Estudios postnatales realizados 2010-2024.

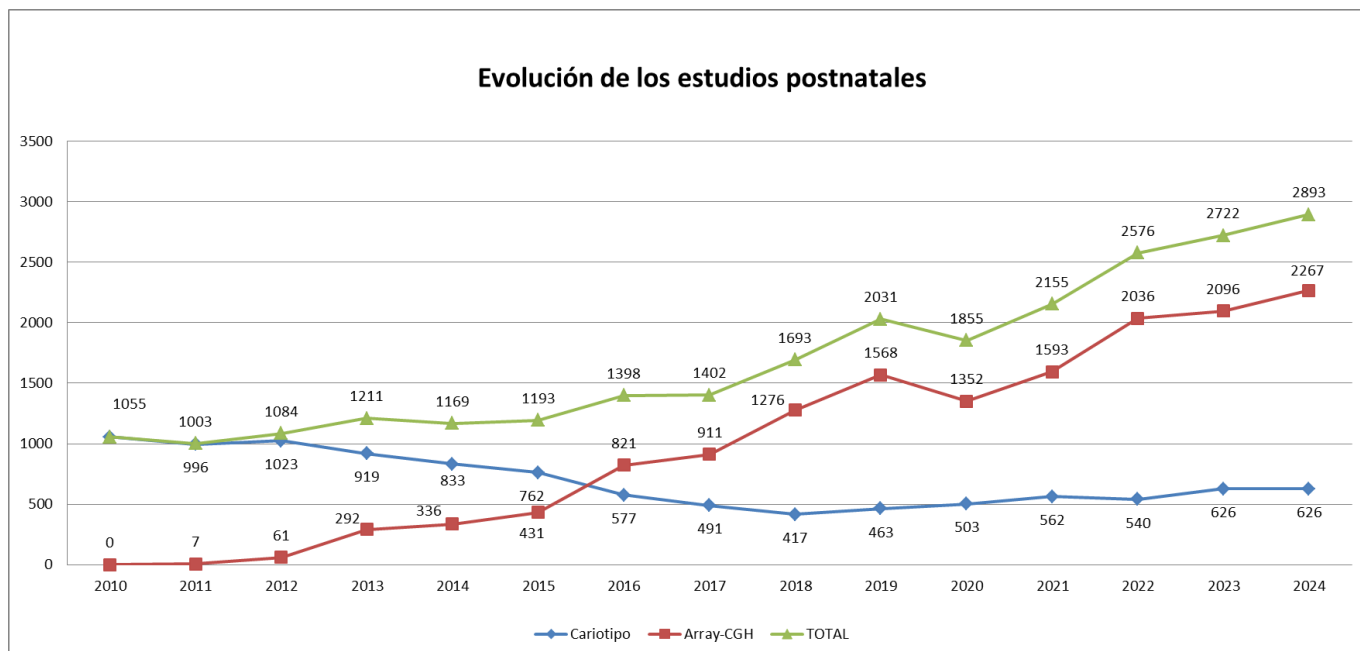


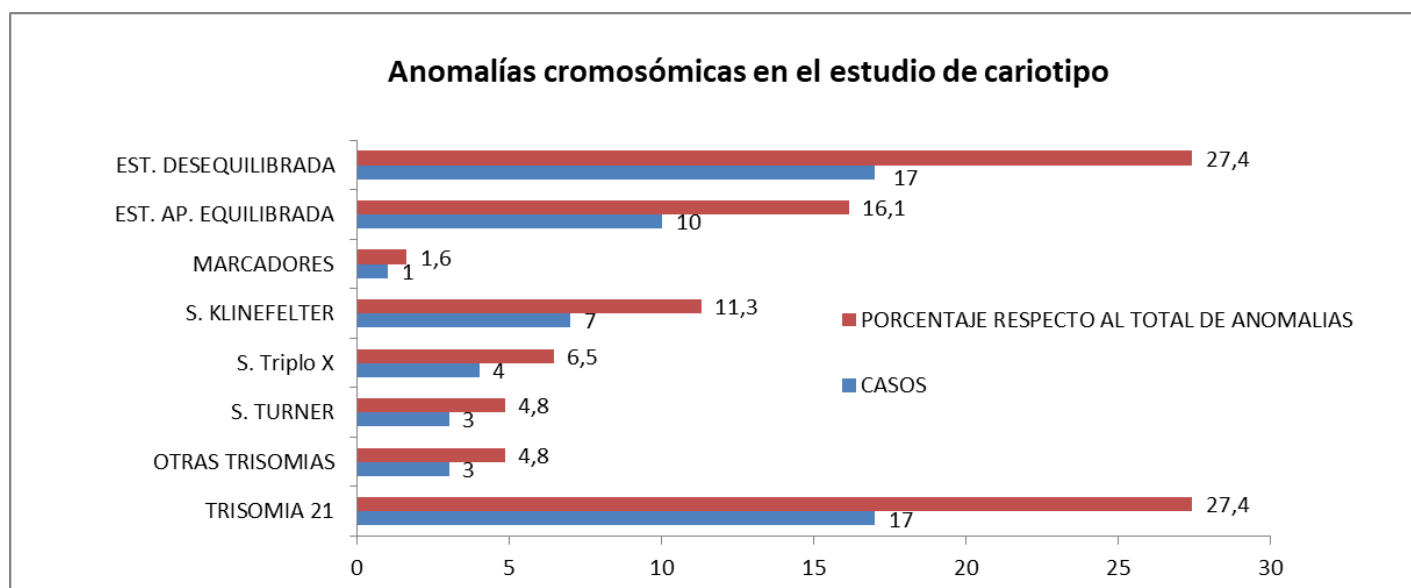
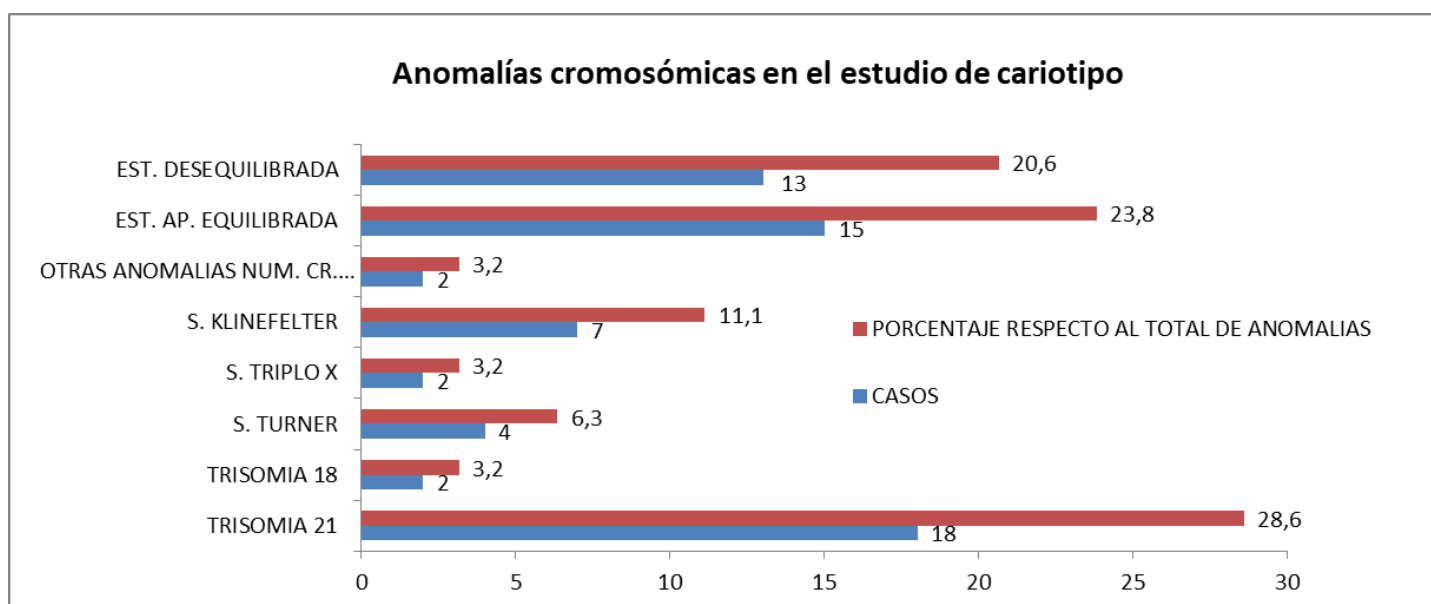
Gráfico 6a. Anomalías cromosómicas observadas en los estudios postnatales en 2023**Gráfico 6b.** Anomalías cromosómicas observadas en los estudios postnatales en 2024

Gráfico 7a. Variantes genéticas detectadas en probandos mediante arrayCGH en los estudios postnatales en 2023

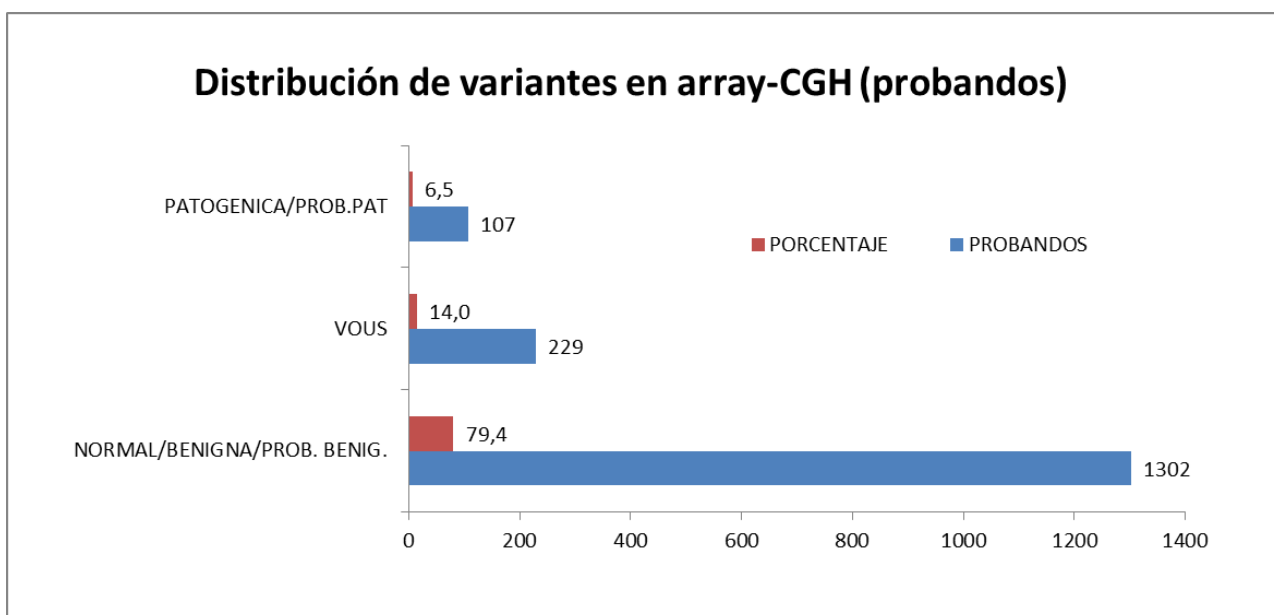
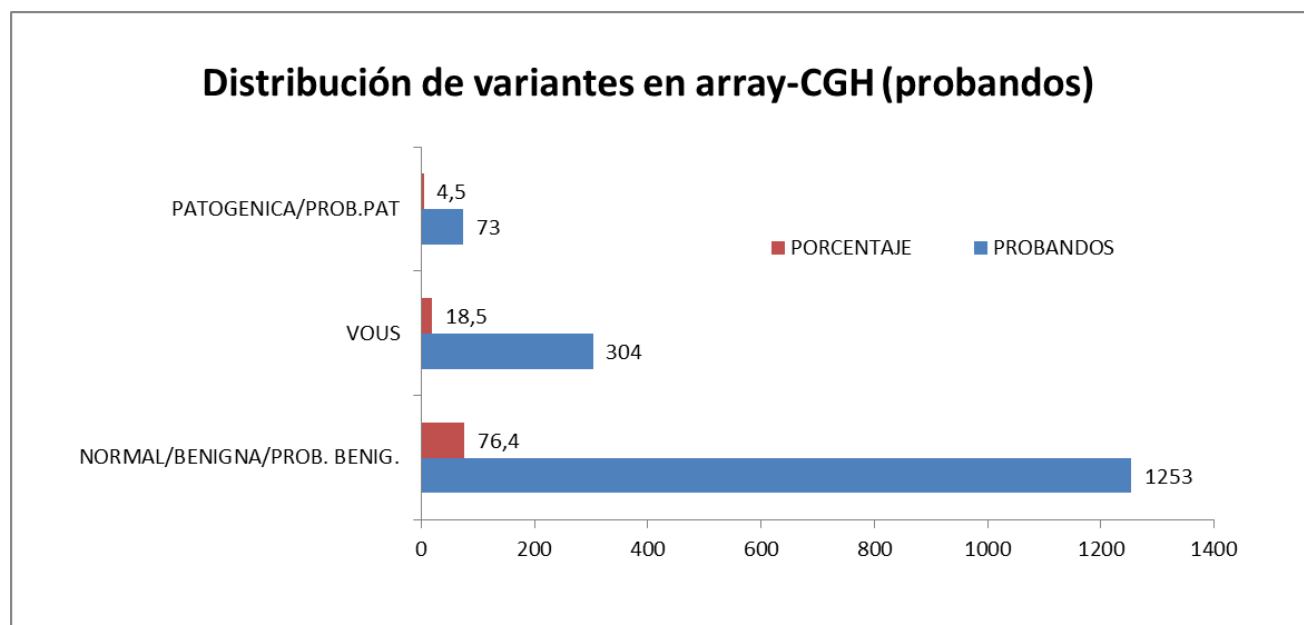


Gráfico 7b. Variantes genéticas detectadas en probandos mediante arrayCGH en los estudios postnatales en 2024



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)
Análisis de expansión de tripletes (TP-PCR)
Análisis de fragmentos mediante PCR fluorescente múltiplex
Estudios de metilación y de disomía uniparental (DUP)
MLPA para detección de deleciones/duplicaciones
QF-PCR para detección de aneuploidias cromosómicas
Secuenciación Sanger
Secuenciación por NGS (Secuenciación masiva)

Tabla 2a. Número de pruebas solicitadas agrupadas por métodos específicos en los últimos 5 años. En el año 2024 se ha iniciado el estudio de la secuenciación del exoma completo

ID	GRUPOS DE PRUEBAS	Pruebas solicitadas 2020	Pruebas solicitadas 2021	Pruebas solicitadas 2022	Pruebas solicitadas 2023	Pruebas solicitadas 2024
1	MLPA (<i>Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification</i>)	459	572	665	834	821
2	Secuenciación Sanger completa (<i>CDKN1C, EDA, SHOX, TTR...</i>)	175	139	168	215	311
3	Secuenciación Sanger mutación conocida (<i>mutación familiar o estudio de segregación</i>)	1223	1073	1406	1238	954
4	MS-MLPA (<i>Methylation-specific MS-MLPA</i>)	311	473	565	665	762
5	QF-PCR (<i>Aneuploidias frecuentes, marcadores o estudio extendido</i>)	1124	1133	1616	1782	1734
6A	NGS captura por paneles (<i>GM1, GM2, Cáncer hereditario, Displasias ectodérmicas</i>)	547	762	1231	1040	913
6B	NGS multiplicom	65	4	-	-	-
8	Mutación prevalente FQ (<i>Elucigene CF-EU2</i>)	263	278	265	215	271
9	Expansión microsatélites (<i>TP-PCR-FX, TP-PCR-DMPK</i>)	122	222	217	256	269
10	Microdelec Y	8	3	3	6	10
11	Fragmentos PCR (<i>X-Frágil, InacX, microsatélites</i>)	837	1204	1449	1426	1279
13	Secuenciación Exoma Completo (WES)	-	-	-	-	135
	TOTAL	5134	5863	7582	7677	7459

Tabla 2b. Pacientes y número de pruebas totales, años 2020-2024

	2020	2021	2022	2023	2024
Pacientes	4474	5125	5800	5858	5836
Pruebas	5134	5863	7582	7677	7459

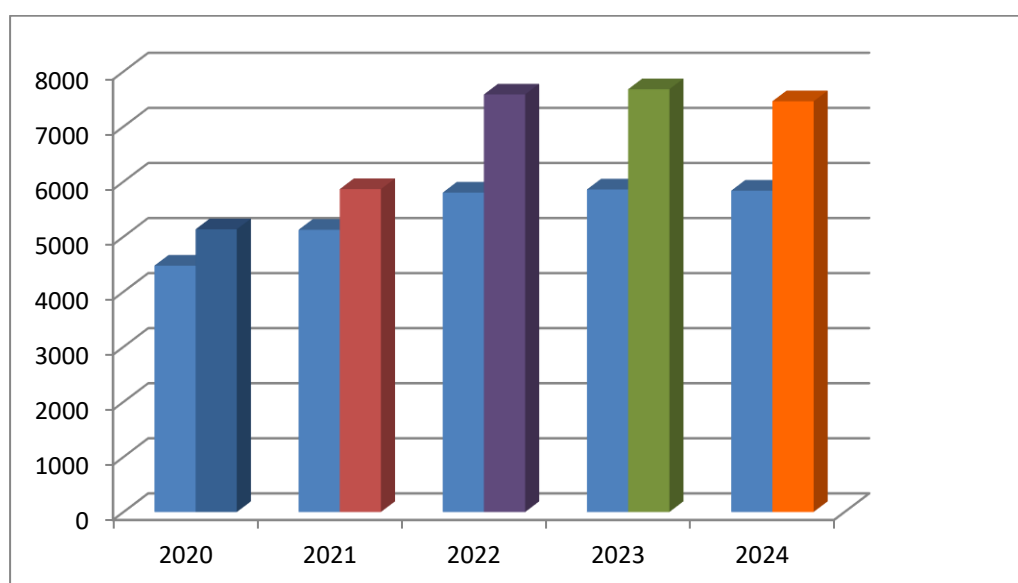
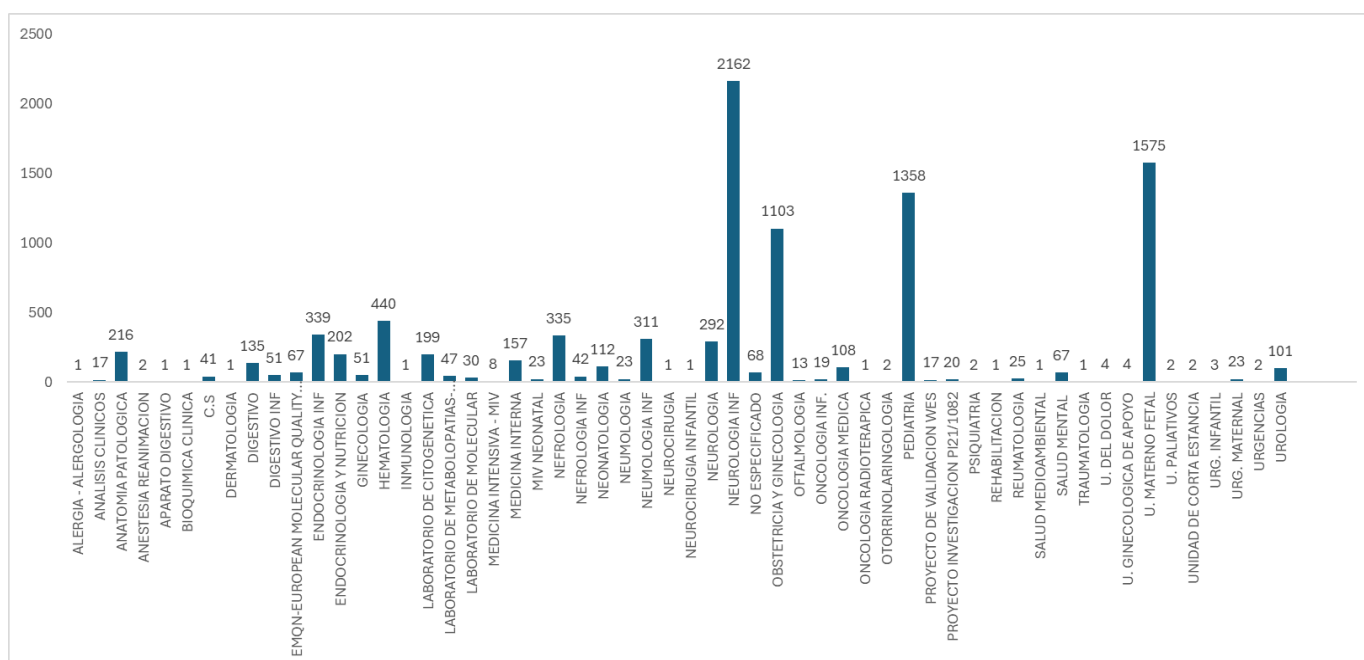
Gráfico 1a. Pacientes (azul) y número de pruebas totales (color), años 2020-2024**Gráfico 1b.** Número de pruebas solicitadas según los distintos servicios. 2023-2024.

Grafico 2. Evolución de la actividad reflejada en las diferentes pruebas realizadas durante los cinco últimos años.

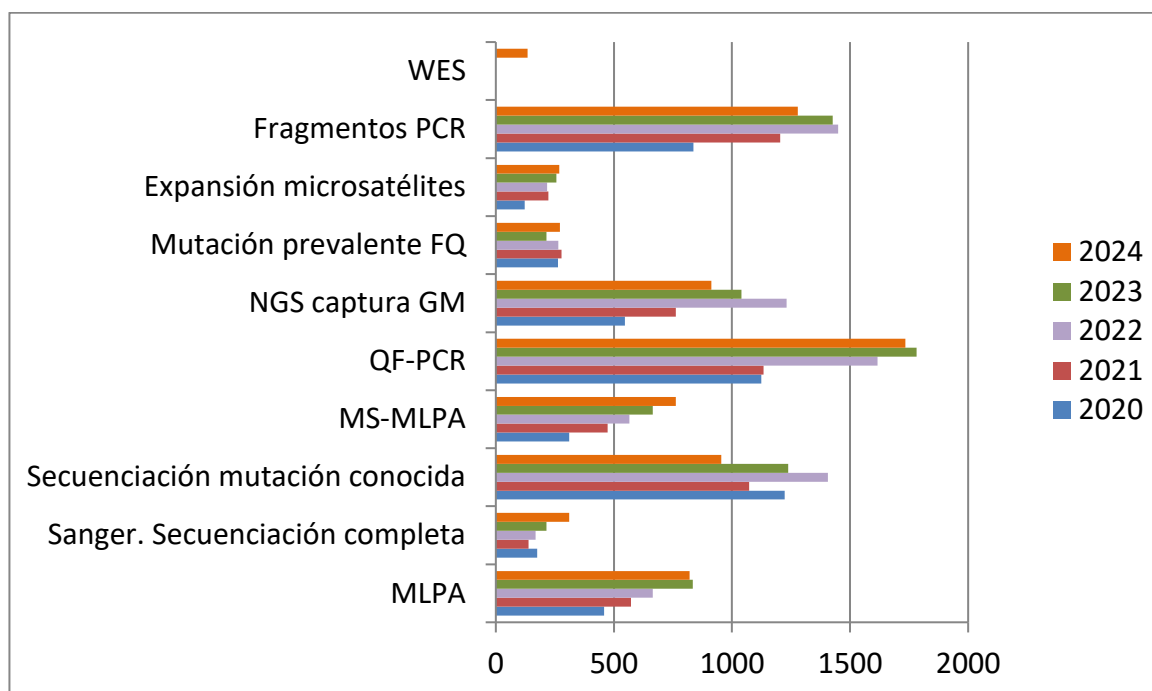


Tabla 3. Resultado de los estudios realizados en 2023 y 2024 según motivo de estudio. 670 diagnosticados con variantes patogénicas o probablemente patogénicas.

PATOLOGÍA MOLECULAR/ SINDROMES GENETICOS	NORMAL	PORTADOR	VUS	POSITIVO	TOTAL
Aarkog-Scott (FGD1)	1	0	0	0	1
Acondroplasia (FGFR3)	0	0	0	8	12
Adenoma Hipofisiario Familiar (AIP)	0	0	0	0	15
Alagille (JAG1)	13	0	0	2	16
Alport (COL4A5,COL4A4, COL4A1, COL4A3,MYH9)	145	13	56	91	305
Angelman (del/dup 15q11-q13)	13	0	0	0	13
Ataxia-Telangiectasia (ATM)	0	0	0	0	2
Beckwith Wiedemann (KCNQ10T1,H19,CDKN1C)	52	1	0	3	60
Beta Talasemia (HBB)	4	3	0	3	10
Blastoma Pleuropulmonar (DICER1)	0	0	0	0	7
C.MamaATM,BARD1,BRCA1,BRCA2,CDH1,CHEK2,PALB2,PTEN,STK11,TP53	0	0	0	0	49
Carcinoma Paratiroides (CDC73)	0	0	0	0	2
Cardiopatías (mutación familiar conocida)	1	0	0	2	19
Cavernomatosis cerebral (CCM2,KRIT1,PDCD10)	15	0	1	12	28
Charcot Marie Tooth (PMP22, GJB1,MPZ)	0	0	2	18	83
Colangiocarcinoma (BAP1)	0	0	0	0	6
Complejo de Carney (PRKAR1A)	0	0	0	0	1
Confirmación CNV Array	1	0	1	8	10
Cáncer Col.Her.APC MLH1,MLH3,MSH2,MSH6,MUTYH,PMS2,POLD1,POLE	0	0	0	0	3
Cáncer Familiar (NGS Panel 94 genes)	0	0	0	0	22

Cáncer Próstata (BRCA1, BRCA2, HOXB13)	0	0	0	0	3
Cáncer Páncreas (BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11)	0	0	0	0	5
Cáncer Renal (FH, FLCN, MET, VHL)	0	0	0	0	7
Cáncer de Mama y Ovario (BRCA1, BRCA2, PALB2, STK11)	0	0	0	0	2
Cáncer gástrico difuso hereditario (CDH1)	0	0	0	0	2
Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa (MCAD)	0	1	1	0	5
Deficiencia de la VLCAD/Carnitina	0	1	0	0	4
Disomía Uniparental Cromosoma 14	2	0	0	0	2
Disomía Uniparental Cromosoma 20	2	0	0	0	2
Displasia Ectodérmica (EDA, EDAR, EDARAD, WNT10A)	11	2	3	13	34
Displasia Ectodérmica (otros varios genes)	4	3	0	3	11
Displasia mesomélica de Langer (SHOX)	3	0	0	0	3
Distrofia Miotónica de Steinert (DMPK)	1	0	0	7	42
Distrofia Muscular de Becker (DMB)	1	0	0	2	16
Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)	1	7	1	4	41
Distrofia muscular Oculofaríngea (PABP2)	0	0	0	12	33
Distrofia muscular de cinturas deficit de Miotilina (MYOT)	0	1	0	7	27
Ehlers-Danlos (COL5A1,COL5A2,TNXB,COL3A1,PLOD1,COL1A1,COL1A2)	36	0	7	0	53
Esclerosis Tuberosa (TSC1,TSC2)	26	0	2	3	36
Estudio ADN mitocondrial	5	0	0	0	5
Estudio de metilación	212	0	0	3	227
Estudio de restos abortivos	203	0	0	30	309
Estudio de segregación, variante familiar conocida	44	62	8	27	317
Exostosis cartilaginosa múltiple (osteochondromas múltiple)	9	0	0	4	13
Feocromocitoma (RET)	0	0	0	0	4
Fibrosis Quística (FQ)	5	90	6	9	526
Fiebre Mediterránea Familiar (MEFV, MVK,NLRP,TNFRSF1A)	68	7	3	4	87
Gitelman (SLC12A3)	0	0	0	1	1
Guion-Almeida. Dysostosis Mandibulofacial con microcefalia (	2	0	0	0	2
Hiperparatiroidismo familiar	0	0	0	0	41
Ictiosis ligada al X (STS)	0	1	0	1	2
Identificación de del/dup	1	0	0	1	2
Inactivación Cromosoma X	7	0	0	1	51
Incontinencia Pigmenti	0	0	0	0	1
Infertilidad Masculina (CFTR)	0	0	0	0	2
KBG	3	0	0	0	3
Kallmann (KAL1)	2	0	0	0	2
Leiomiomatosis Hereditaria	0	0	0	0	8
Li Fraumeni (TP53)	0	0	0	0	6
MEN2A (RET)	0	0	0	0	43
Marfan. Dilatación de aorta	2	1	6	4	54
Melanoma (ATM, BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, POT1)	0	0	0	0	23
Metabolopatías (ACAD8,ACADS,ACADSB,ACAT1,MCCC1,MCCC2,HMGCL,B	0	35	0	9	64
Microdelección 22q11	2	0	0	0	2
Microdelección cromosoma Y	0	0	0	0	10
Mutaciones prevalentes gen CFTR	0	0	0	0	1
Mutación familiar conocida	6	6	0	1	47
Neoplasia Endocrina Múltiple tipo 3 (RET)	0	0	0	0	6

Neoplasia endocrina múltiple tipo I (MEN 1)	0	0	0	0	20
Neurofibromatosis 1 (NF1,SPRED1)	4	1	4	25	113
Neurofibromatosis 2 (NF2)	3	0	0	2	17
Noonan (PTPN11)	0	0	0	0	3
Oligodendroglioma (del 1p/19q)	0	0	0	0	192
Osteodistrofia hereditaria de Albright (y otros) (GNAS)	12	0	0	5	21
Otros estudios genéticos	2	2	0	2	29
Pancreatitis Crónica Hereditaria (PRSS1, SPINK,CTRC,CLDN2...	0	1	0	0	8
Peutz Jeghers (STK11)	0	0	0	0	4
PoliposisAdenomatosaFamiliarAPC,POLD1,POLE,MUTYH,NTHL1,GREM1	0	0	0	0	221
Poliquistosis renal (PKD1,PKD2,PKHD1,HNF1B, DNAJB11,GANAB...	71	11	32	60	178
Porfiria (ALAD,HMBS,UROS,UROD,CPO,PPOX,FECH,ALAS1,ALAS2)...	0	4	1	4	30
Porfiria Aguda Intermitente (HMBS)	1	2	0	4	18
Prader-Willi (del/dup 15q11-q13)	67	0	0	2	71
QF-PCR para aneuploidias más frecuentes	904	0	1	201	1210
Quistes renales y diabetes-MODY (HNF1B)	23	1	4	2	33
Rasopatías (Vía RAS/MAPK)	0	0	0	0	74
Rett (MECP2,FOXG1,CDKL5)	152	0	0	2	157
Rubinstein Taybi (CREBBP, EP300,SRCAP)	1	0	0	1	4
S. Paraganglioma/Feocrom. Familiar	0	0	0	0	28
Secuenciación gen CFTR	0	1	0	0	5
Silver Russell (KCNQ10T1,H19, CDKN1C,PLAG1,HMGA2)	31	0	0	0	33
Simpson-Golabi-Behmel (GPC3)	5	0	0	0	5
Síndrome de Denys-Drash (WT1)	0	0	0	0	2
Sotos (NSD1)	7	0	1	0	9
Stickler (COL2A1,COL11A1,COL11A2,LOXL3,COL9A1,COL9A2,COL9A3)	22	0	1	6	29
Síndrome Birt-Hogg-Dubé (FLCN)	0	0	0	0	6
Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba (PTEN)	55	0	0	4	61
Síndrome de Cowden (PTEN)	4	0	0	0	5
Síndrome de Gorlin (PTCH1, PTCH2, SUFU)	0	0	0	0	4
Síndrome de Legius (SPRED1)	0	0	0	0	1
Síndrome de Lynch (MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM)	0	0	0	0	264
Talla baja idiopática (SHOX)	310	1	19	29	361
Telangiectasia Hereditaria hemorrágica tipo1/2/juvenil (Rend	12	0	1	11	24
Thomsen y Becker (CLCN1)	0	0	0	2	2
Townes-Brocks (SALL1,SALL4)	1	0	0	0	1
Treacher Collins (TCOF1, POLR1D,POLR1C)	2	0	0	2	4
Von Hippel -Lindau (VHL)	0	0	0	0	7
Wilson (ATP7B)	0	0	0	0	33
X Frágil (repeticiones CGG gen FRM-1)	2218	61	1	13	2606
Total global	4810	319	162	670	8744

ANALISIS MEDIANTE SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS)

Desde 2018, el CBGC ofrece dos paneles personalizados de secuenciación masiva (NGS 1 y NGS 2), ambos acreditados por ENAC, que permiten el diagnóstico preciso de más de 40 enfermedades raras, así como otras patologías de origen genético.

En 2024, el centro dio un paso más en la innovación diagnóstica incorporando el estudio del exoma completo (WES, por sus siglas en inglés: Whole Exome Sequencing). Esta técnica avanzada permite analizar la totalidad de las regiones codificantes del genoma humano, que representan aproximadamente el 1,5% del total, pero donde se concentra la mayoría de las variantes genéticas clínicamente relevantes.

Durante este primer año de implementación, se realizaron 135 estudios WES, consolidando su integración en la práctica diagnóstica del centro. La creciente demanda de esta tecnología refleja su alto valor clínico y pronostica una expansión significativa en su uso en los próximos años.

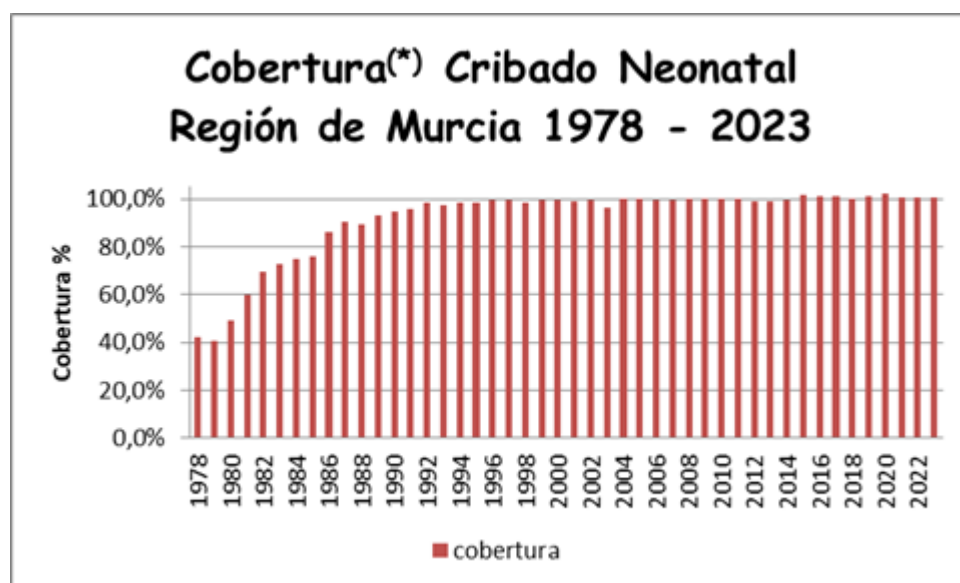
Actividad Metabolopatías

I

ACTIVIDAD DE LA UNIDAD DE METABOLOPATÍAS

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

Figura 1. Cobertura de la población neonatal



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

Figura 2. Evolución del número de recién nacidos analizados

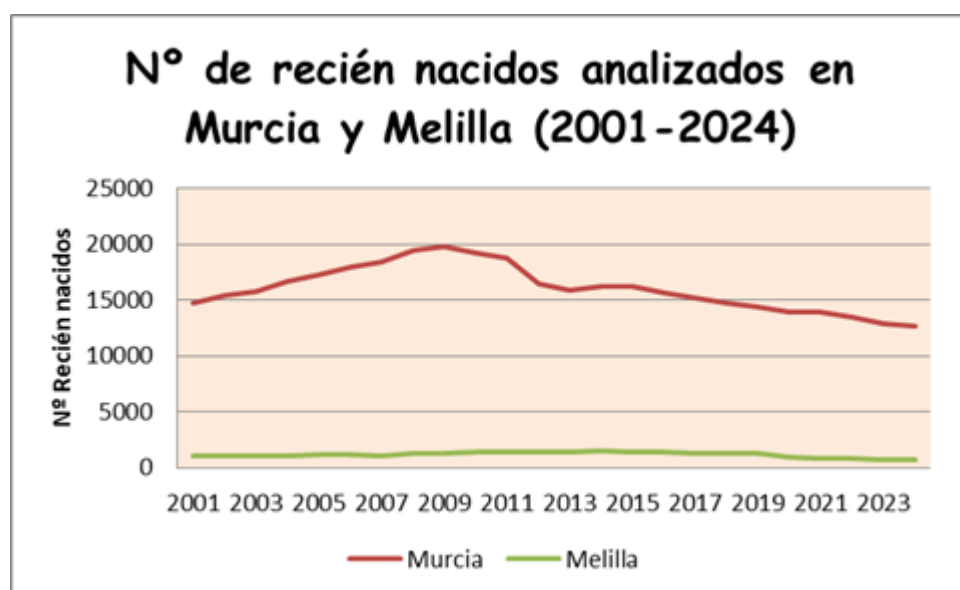


Tabla 1. Muestras de recién nacidos analizadas en los años 2023 y 2024 de la Región de Murcia y Ciudad Autónoma de Melilla

	2023	2024
Región de Murcia	12.932	12.625
Melilla	699	738

Asimismo, se han realizado, durante los años 2023 y 2024, 13 y 12 estudios, respectivamente, 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 historia clínica pediátrica.

Figura 3. Distribución de nacimientos por Hospitales



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

Hospitales y Clínicas	Nº R.N.	
	2023	2024
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca	6.140	6.070
Hospital General Universitario Santa Lucía (Cartagena)	2.193	2.266
Hospital Rafael Méndez (Lorca)	1.440	1.352
Hospital General Universitario Los Arcos del Mar Menor	1.021	1.012
Hospital HLA la Vega	460	440
Hospital Quirón Salud Murcia	748	655
Hospital Virgen del Castillo (Yecla)	464	435
Hospital Comarcal del Noroeste (Caravaca)	423	367
Hospital Comarcal de Melilla	699	738
Hospitales limítrofes de la Región de Murcia	11	6
Domicilio	19	17
No informado	13	5

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

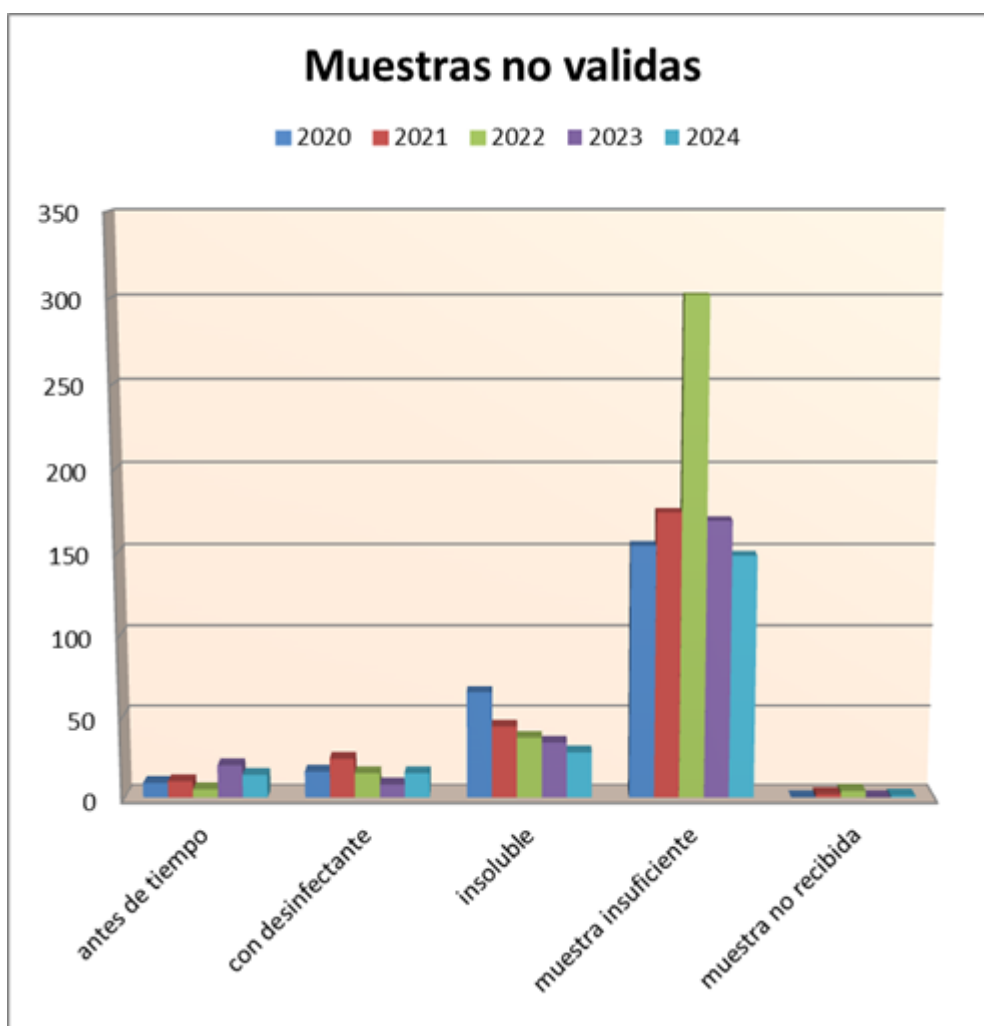
EC: electroforesis capilar

PETICIÓN DE NUEVA MUESTRA

Tabla 4. Muestras no validas 2023-24

CAUSA	2023	2024
ANTES DE TIEMPO	20	14
CON DESINFECTANTE	8	15
INSOLUBLE	34	28
PAPEL MAL IMPREGNADO	169	148
NO RECIBIDA	0	1
Total	231	206

Figura 4. Comparación muestras no válidas 2020-2024



Las solicitudes realizadas por muestras procedentes de recién nacido sometidos a transfusión durante los años 2023 y 2024 han sido 14 y 16 respectivamente y, en el caso de partos prematuros, se solicitaron 995 muestras para estos dos años.

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 DEFECTOS CICLO UREA	CROMATOGRAFÍA INTERCAMBIO IÓNICO (CIO)	PL(HLi), LCR, O24H
		MS/MS	SP y OP
SUCCINILACETONA	TIROSINEMIA	GASES/MASAS	PL(HLi), OR
ÁCIDOS ORGÁNICOS	ORGANICOACIDURIAS AMINOACIDOPATÍAS DEF β-OXIDACION AC. GRASOS	GASES/MASAS(GC-MS)	OR, PL(HLi), LCR
		MS/MS	OP
LACTATO	ACIDOSIS LÁCTICA CONGÉNITA, ACIDURIAS ORGÁNICAS, ENFERMEADES MITOCONDRIALES	ESPECTROFOTOMÉTRICO	PL(HLi), LCR
PIRUVATO	ACIDURIAS ORGÁNICAS, ENFERMEADES MITOCONDRIALES	ESPECTROFOTOMÉTRICO	PL(HLi)
β-HIDROXIBUTIRATO	ACIDURIAS ORGÁNICAS ENFERMEADES MITOCONDRIALES	ESPECTROFOTOMÉTRICO	PL(HLi)
ACETOACETATO	ACIDURIAS ORGÁNICAS ENFERMEADES MITOCONDRIALES	ESPECTROFOTOMÉTRICO	PL(EDTA)
ACILGLICINAS	DEF β-OXIDACION AC. GRASOS ACIDEMIAS ORGÁNICAS	GASES-MASAS(GC-MS)	OR
		MS/MS	OP
ACILCARNITINAS	ACIDURIAS ORGÁNICAS DEF β-OXIDACION AC. GRASOS	MS/MS	SP, OP
CARNITINA LIBRE CARNITINA TOTAL	DEF β-OXIDACION AC. GRASOS ACIDEMIAS ORGÁNICAS	MS/MS	SP, OP
PRUEBA DE SAICAR	DEF. METABOLISMO PURINAS. DEF. ADENIOSUCCINATO LIASA	ESPECTROFOTOMÉTRICO	OP, OR
BIOTINIDASA CUALITATIVA	DEF. BIOTINIDASA	COLORIMETRÍA	SP
BIOTINIDASA CUANTITATIVA	DEF. BIOTINIDASA	ESPECTROFOTOMETRÍA	S
GLUCOSAMINGLICANOS (DMB)	MUCOPOLISACARIDOSIS	ESPECTROFOTOMETRÍA	OR
SULFITEST	DEF. SULFITO OXIDASA DEF. COFACTOR MOLIBDENO	TEST QUIMICA SECA	OR
CISTINA	CISTINURIA	COLORIMETRÍA	OP
GALACTOSA-1P	GALACTOSEMIA	ESPECTROFOTOMETRÍA	HEMATIES
CDG (SIALOTRANFERRINA)	DEFECTOS DE LA GLICOSILACIÓN	ELECTROFORESIS CAPILAR	S, PL(HLi)

SP: Sangre impregnada en papel de cribado neonatal

OP: Orina impregnada en papel de cribado neonatal

MS/MS: Espectrometría de masas en tándem

O24H: orina de 24 horas

OR: orina reciente

PL(HLi): plasma (heparina de litio). Tubo verde

PL(EDTA): plasma (EDTA). Tubo morado

S: suero. Tubo rojo

LCR: Líquido cefalorraquídeo

Durante el año **2023** fueron realizados 1.822 estudios a un total de 1.014 pacientes para estudios selectivos de Alteraciones Hereditarias del metabolismo, de los cuales:

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

Así mismo, durante el año **2024** fueron realizados 1.833 estudios a un total de 1.067 pacientes para estudios selectivos de Alteraciones Hereditarias del metabolismo, de los cuales:

- 799 son pacientes con sospecha clínica/bioquímica de alteración hereditaria del metabolismo a los que se ha solicitado estudio para el diagnóstico de dichas enfermedades.
- 268 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 2023-24 en estudios selectivos para el diagnóstico de enfermedades hereditarias del metabolismo.

Estudio de Enfermedades metabólicas	Nº Determ.	
	2023	2024
Metabolismo intermediario y β-oxidación de ácidos grasos		
Acilcarnitinas (MS/MS)	2.468	2.318
Aminoácidos (Cromatografía Intercambio Iónico)	934	948
Ácidos Orgánicos (GC/MS)	421	406
Acilcarnitinas, Aminoácidos y Ácidos Orgánicos en orina (MS/MS)	628	566
Estudio preliminar de enfermedades mitocondriales:		
Lactato (Enzimático)	236	241
Betahidroxibutirato (Enzimático)	12	28
Screening enfermedades lisosomales:		
Glucosaminglicanos (DMB): Espectrofotometría UV-Vis.	101	76
Oligosacáridos (Cromatografía placa fina)	50	-
Estudios para deficiencia de Biotinidasa:		
Biotinidasa cualitativa (colorimetría)	191	161
Biotinidasa cuantitativa (Espectrofotometría UV-Vis)	24	36
Estudio de la deficiencia de la sulfito oxidasa:		
Sulfitest (Test cualitativo)	94	95
Screening de la deficiencia de la Adenilosuccinato liasa:		
Test Saicar (espectrofotometría UV-Vis)	102	101
Estudio galactosemia (def. Galactosa-1-P-uridil tranferasa):		
Galactosa 1-fosfato eritrocitaria (Enzimático)	24	18
Hemoglobina (tira reactiva)	24	18
Déficits de la glicosilación:		
CDG (Sialotransferrinas) (suero)	182	154
Pruebas bioquímicas en orina:		
Cistina (Test de Brand): colorimetría	660	736
Creatinina (tira reactiva)	893	896
pH (potenciometría)	846	876

Tabla 7. Determinaciones realizadas en el año 2023-24 en Cribado neonatal para el diagnóstico de enfermedades hereditarias del metabolismo.

Cribado Neonatal	Nº Determ.	
	2023	2024
Cribado para aminoacidopatías, organicoacidurias y defectos de la β-oxidación de ácidos grasos		
Acilcarnitinas y aminoácidos (MS/MS)	22.904	22.766
Aminoácidos (Cromatografía Intercambio Iónico)	15	220
Ácidos Orgánicos (GC/MS)	2	4
Acilcarnitinas, Aminoácidos y Ácidos Orgánicos en orina (MS/MS)	1.981	1.510
Cribado para Fibrosis Quística		
IRT (Enzimoinmunoensayo, ELISA)	14.341	14.152
Cribado para deficiencia de Biotinidasa		
Actividad de biotinidasa (Colorimetría)	14.362	14.082
Cribado para Cistinuria		
Determinación de cistina, Test de Brand (Colorimetría)	15.814	15.214
Cribado para hemoglobinopatías		
Perfil de hemoglobinas (Electroforesis capilar)	13.683	13.418
Cribado para Hipotiroidismo congénito:		
TSH (Enzimoinmunoensayo, ELISA)	14.983	14.699
T4 (Enzimoinmunoensayo, ELISA)	741	804

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

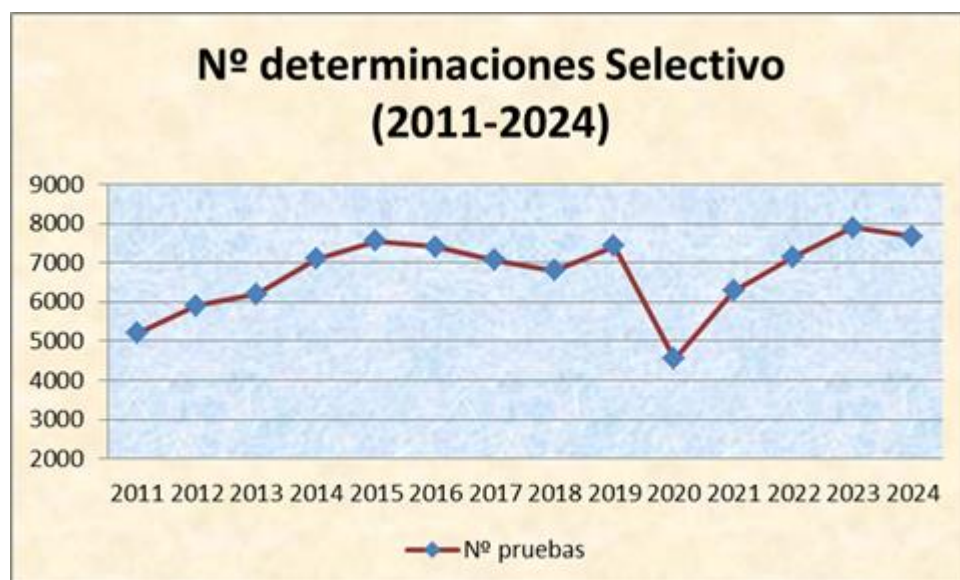
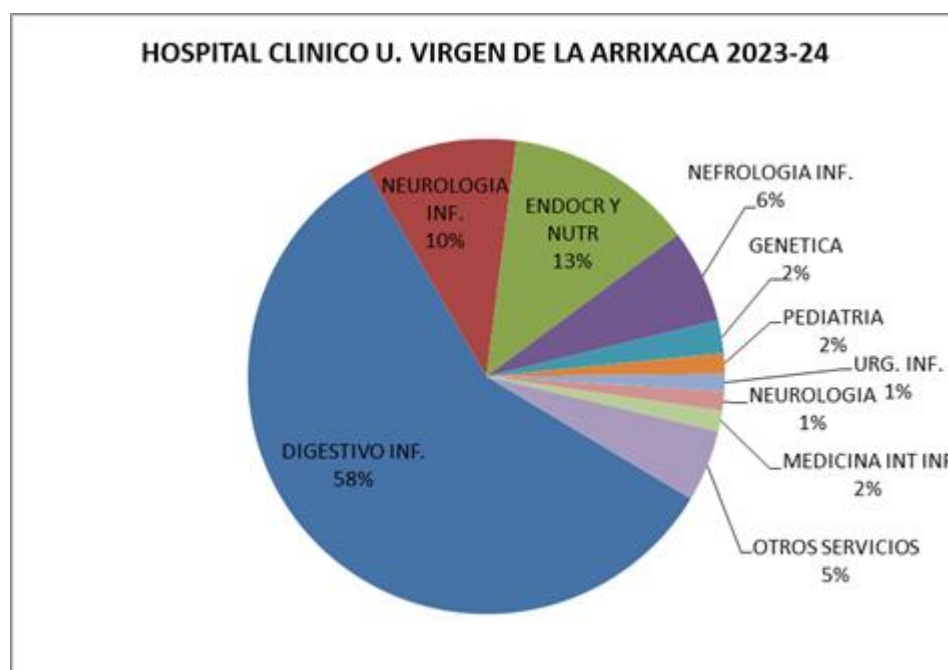


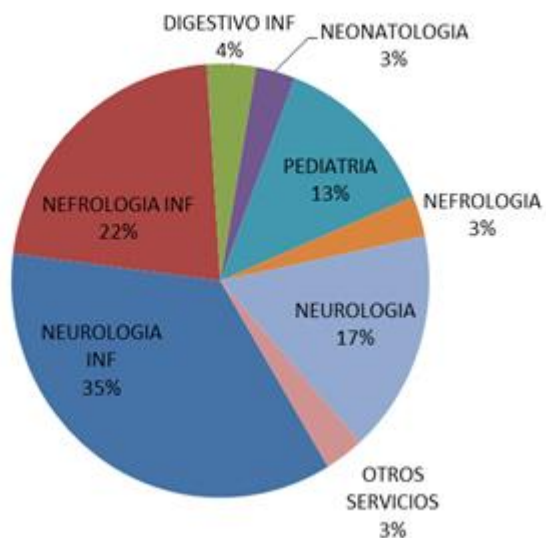
Tabla 8. Número de estudios solicitados por los distintos Hospitales de la Región de Murcia y de Melilla

CENTRO SOLICITANTE	Nº ESTUDIOS	
	2023	2024
HOSPITAL CLINICO U. VIRGEN DE LA ARRIXACA	1.237	1.209
CONFIRMACIÓN U. CRIBADO NEONATAL	149	141
HOSP. GEN. UNIV. SANTA LUCIA	128	132
HOSP. GEN. UNIV. MORALES MESEGUER	82	120
HOSPITAL RAFAEL MENDEZ	139	138
HOSPITAL VIRGEN DEL CASTILLO	16	30
HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO REINA SOFIA	20	22
HOSPITAL COMARCAL DEL NOROESTE	11	11
HOSP. GEN. UNIV. LOS ARCOS DEL MAR MENOR	10	15
HOSPITAL COMARCAL DE MELILLA	11	3
OTROS HOSPITALES	5	5
CENTROS DE SALUD	14	7
	1.822	1.833

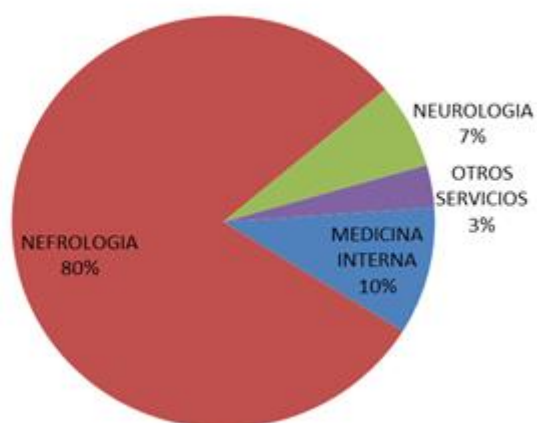
Figura 7. Distribución de los Servicios peticionarios por los principales hospitales de la Región de Murcia.



HOSP. GEN. UNIV. SANTA LUCIA 2023-24



HOSP. GEN. UNIV. MORALES MESEGUER 2023-24



HOSPITAL RAFAEL MENDEZ 2023-24

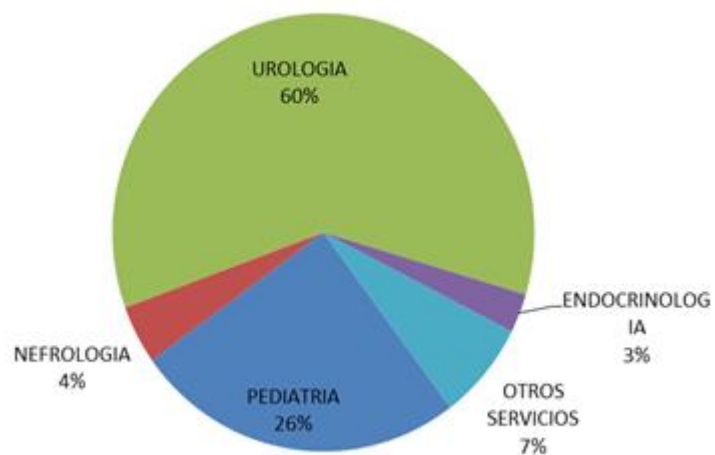


Tabla 9. Patologías detectadas durante 2023-24 (incluye cribado neonatal y estudios selectivos).

Alteración	Nº de casos
Hipotiroidismo Congénito Primario	13
Hipertirotropinemias	2
Hiperfenilalaninemia	1
Fenilcetonuria	2
Aciduria 3 –Metilglutacónica	1
Déficit de Biotinidasa	7
MCAD	1
Cistinurias	
Tipo I	11
S. Hipotónico con cistinuria	1
Hiperprolinemia Tipo I	3
Acidemia Isovalérica	1
β- Metilcrotonilglicinuria	1
SCAD	1
Acidemia Metilmalónica con Homocistinuria	1
Acidemia Metilmalónica .déficit mat. B12	1
Acidemia Metilmalónica	1
Déficit Holocarboxilasa sintetasa	1
Citrulinemia tipo I	1
Defecto congénito de Glicosilación	1
Fibrosis Quística	4
Hemoglobinopatías	
Rasgo drepanocítico S/C. R. Talasémico.β	1
Anemia falciforme. (FS)	3
Hemoglobinopatía (FC)	1
TOTAL	60

Tabla 10. Portadores detectados durante los años 2023 y 2024

Aunque no es objeto de cribado neonatal, en algunas situaciones las técnicas de diagnóstico permiten la detección de estado de portador en la población, mediante alteración de los marcadores bioquímicos analizados.

Alteración	Nº de casos
Portador HbC	56
Portador HbS	87
Déficit primario de Carnitina	2
Déficit de Biotinidasa	5
SCAD	1
Fibrosis Quística	1
MCAD	1
β- Metilcrotonilglicinuria	1

MCAD: deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media.

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

Todos los pacientes detectados con una patología han sido derivados a Servicios Clínicos especializados, Hematología- Eritropatología, Gastroenterología, Neuropediatría y Neumología Infantil.

Los estudios de segregación familiar realizados a los progenitores han permitido un asesoramiento genético con fines reproductivos en S. Genética Médica

Colaboraciones Clínicas:

Desde la Sección de Metabolopatías, se canalizan las muestras de Cribado Neonatal de recién nacidos con sintomatología específica para la realización de diagnóstico retrospectivo de infección por Citomegalovirus.

Durante estos años, han sido remitidas 38 muestras de sangres procedentes del Programa de Cribado Neonatal al Servicio de Virología del HCUV Arrixaca, previa petición desde consultas de distintas especialidades pediátricas de todas las áreas sanitarias de la Región acompañada de consentimiento informado de progenitores.

Aseguramiento de la calidad

ASEGURAMIENTO DE LA CALIDAD



Tabla 1. Programas de Intercomparación del área de Metabolopatías (2024)

ORGANIZADOR	PROGRAMA	INICIO	MAGNITUDES			
CDC	Newborn Screening Quality Assurance Program (NSQAP). Quality Control	AA: enero 2005 AC: julio 2007	The hormone panel: T4, TSH.	The aminoacid panel: Ala, Phe, Leu, Met, Tyr, Val, Cit, Arg, Orn, Gly y Suac.	The acylcarnitine pane: C0, C2, C3, C3DC+C4OH, C4, C5, C5:1, C5DC, C5OH, C6, C8, C10, C12, C14, C14:1, C16, C16OH, C18 y C18OH.	Separate panels IRT
CDC	Newborn Screening Quality Assurance Program (NSQAP). Proeficiency testing	AA: enero 2005 AC: julio 2007	The hormone panel: T4, TSH.	The aminoacid panel: Phe, Leu, Met, Tyr, Val, Cit, Arg y SUAC.	The acylcarnitine panel: C0(L), C2(L), C3, C4, C3DC+C4OH, C5, C5:1, C5DC, C5OH, C6, C8, C10, C10:1, C10:2, C14, C14:1, C16, C16OH, C18, C18:1 y C18OH.	Separate panels IRT y Biot.
ERNDIM	ERNDIM Acylcarnitines in dried blood spots (ACBD) Rome scheme	2012	Acylcarnitines			
CHEMCYL	Programa de Garantía de Calidad para Laboratorios de Cribado Neonatal	2019	Anemia Falciforme: HbS, HbA, HbF			
SIMMESN	Programa para Cribado Neonatal MSITA Italian Working Grupe on Mass Sapectrometry	2019	Programa VEQ Fibrosis Quística: IRT	Programa VEQ Hipotiroidismo Congénito: TSH	Programa VEQ Hiperfenilalaninemia: Phe	Proeficiency Testing for Acylcarnitines & Amino Acids
UKNEQAS	Newborn Sickle Screening	2024	Anemia Falciforme: HbS, HbA, HbF			

CDC: Centers for Disease Control and Prevention.

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

GECCNN: Garantía Externa de Calidad para Cribado Neonatal

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

AC: acilcarnitinas

AA: aminoácidos

UKNEQAS: United Kingdom National External Quality Assessment Schemes

Tabla 2. Programas de Intercomparación del área de Genética Molecular (2024)

ORGANIZADOR	PROGRAMA	Magnitudes	Frecuencia
Genomic Quality Assessment <u>GenQA</u> (MR-EQA)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>QF-PCR</u>	<u>Anual</u>
Cystic Fibrosis Network (CF-EQA)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>Fibrosis Quística</u>	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>Dna Sequencing-SANGER</u>	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>Síndrome X-Frágil</u>	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>Distrofía Muscular de Duchenne/Becker</u>	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>Cáncer Colorrectal Hereditario no Polipósico (NPCC)- S. LYNCH (MLH1/MSH2/MSH6/PMS2)</u>	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>Poliposis Adenomatosa familiar</u>	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	EQA scheme for cardiac genetics (arrhythmias)	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	EQA scheme for cardiac genetics (Hypertrophic cardiomyopathies)	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	EQA scheme for Hereditary breast and ovarian cancer (for labs doing panel testing)	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>Poliquistosis Renal (PKD1/PKD2)</u>	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>Monogenic diabetes testing (MONODIAB-22)</u>	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>Porfirias (POR)</u>	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>Stickler</u>	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>Osteogenesis Imperfecta (OI)</u>	<u>Anual</u>
European Molecular Quality Network (EMQN)	Prenatal and post-natal diagnosis	<u>Dna Sequencing -NGS</u>	<u>Anual</u>

Tabla 3. Programas de Intercomparación del área de Citogenética (2023-2024)

ORGANIZADOR	PROGRAMA	FECHA	MAGNITUDES	FRECUENCIA	Nº PARTICIPANTES
GenQA (Genomis Quality Assessment)	For postnatal and prenatal diagnosis	2023	Postnatal Karyotyping Prenatal Karyotyping Postnatal constitutional microarray Prenatal constitutional microarray	Anual	169 128 194 106
GenQA (Genomis Quality Assessment)	For postnatal and prenatal diagnosis	2024	Postnatal Karyotyping Prenatal Karyotyping Postnatal constitucional microarray Prenatal constitucional microarray	Anual	179 94 189 100

EVOLUCIÓN DE LOS INDICADORES DE CALIDAD DEL PROGRAMA DE CRIBADO NEONATAL-2024

INDICADORES GLOBALES

ETAPA 1 - Toma de muestra - 2024

	1.b. (*) toma muestra (24 – 72h)	1.c. (*) calidad muestra	1.d. Trazabilidad
Óptimo. Aceptable.	> 99% > 95%.	< 0.5% < 2%	100% > 99%
2015	89.98%	3.91%	96.73%
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%
2022	98.05%	1.72%	99.33%
2023	96.71%	0.81%	98.90%
2024	97.80%	0.82%	99.08%

(*) Sin Melilla

ETAPA 2 - Transporte muestra - 2024

	2.a. (*) tiempo correo	
	< 3 días	< 4 días
Óptimo.	> 95%	> 99%
Aceptable.		> 95%
2015	79.51% (3 días)	87.57% (4 días)
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)
2022	95.06% (3 días)	96.64% (4 días)
2023	95.62% (3 días)	96.76% (4 días)
2024	96.71% (3 días)	97.83% (4 días)

(*) Sin Melilla

ETAPA 3 - Laboratorio - 2024

		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%
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%
	2021	96.94%	92.16%	19.55%
	2022	98.70%	95.40%	49.27%
	2023	92.68%	92.61%	51.67%
	2024	92.84%	93.13%	49.14%

(*) Sin Melilla

ETAPA 3 - Laboratorio - 2024

		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%
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%
	2023	99.94%	98.13%	72.26%
	2024	99.21%	97.73%	73.68%
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%
	2023	99.90%	98.11%	72.53%
	2024	99.81%	97.76%	63.80%

(*) Sin Melilla

ETAPA 3 - Laboratorio - 2024

		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%
	2022	93.76%	86.94%	24.65%
	2023	98.91%	93.00%	52.83%
	2024	98.19%	92.18%	53.40%
Hbs	2020	75.45%	80.63%	18.18%
	2021	85.76%	88.99%	16.36%
	2022	88.79%	81.33%	38.10%
	2023	88.00%	82.24%	22.22%
	2024	96.40%	96.34%	71.43%

Toma de la muestra (24-72h)

	Virgen de la Arrixaca		Santa Lucía		Rafael Méndez		Los Arcos del Mar Menor	
Óptimo. Aceptable.		> 99% > 95%		> 99% > 95%		> 99% > 95%		> 99% > 95%
Enero	97,22%	Aceptable	97,65%	Aceptable	98,44%	Aceptable	100,00%	Óptimo
Febrero	96,75%	Aceptable	91,41%	No Aceptable	98,35%	Aceptable	96,84%	Aceptable
Marzo	98,79%	Aceptable	92,76%	No Aceptable	98,98%	Aceptable	95,38%	Aceptable
Abril	98,83%	Aceptable	96,06%	Aceptable	98,33%	Aceptable	98,91%	Aceptable
Mayo	98,87%	Aceptable	93,62%	No Aceptable	100,00%	Óptimo	98,53%	Aceptable
Junio	98,04%	Aceptable	94,05%	No Aceptable	100,00%	Óptimo	98,63%	Aceptable
Julio	98,14%	Aceptable	93,63%	No Aceptable	99,19%	Óptimo	92,31%	No Aceptable
Agosto	98,05%	Aceptable	94,62%	No Aceptable	99,25%	Óptimo	98,08%	Aceptable
Septiembre	98,93%	Aceptable	94,79%	No Aceptable	98,28%	Aceptable	100,00%	Óptimo
Octubre	99,26%	Óptimo	95,50%	Aceptable	100,00%	Óptimo	98,94%	Aceptable
Noviembre	99,62%	Óptimo	98,43%	Aceptable	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Diciembre	99,46%	Óptimo	97,86%	Aceptable	100,00%	Óptimo	97,70%	Aceptable
	98,52%		95,15%		99,19%		97,83%	

Toma de la muestra (24-72h)

	La Vega		QuirónSalud Murcia		Virgen del Castillo		Noroeste	
Óptimo. Aceptable.		> 99% > 95%		> 99% > 95%		> 99% > 95%		> 99% > 95%
Enero	95,12%	Aceptable	98,59%	Aceptable	100,00%	Óptimo	97,44%	Aceptable
Febrero	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	96,77%	Aceptable	89,19%	No Aceptable
Marzo	94,12%	No Aceptable	97,83%	Aceptable	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Abril	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	96,30%	Aceptable	96,30%	Aceptable
Mayo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Junio	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Julio	91,43%	No Aceptable	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	92,59%	No Aceptable
Agosto	97,50%	Aceptable	98,28%	Aceptable	97,92%	Aceptable	100,00%	Óptimo
Septiembre	86,11%	No Aceptable	100,00%	Óptimo	97,62%	Aceptable	95,65%	Aceptable
Octubre	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Noviembre	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	97,44%	Aceptable
Diciembre	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	93,94%	No Aceptable	96,77%	Aceptable
	97,27%		99,54%		98,62%		97,00%	

Calidad de la muestra

	Virgen de la Arrixaca		Santa Lucía		Rafael Méndez		Los Arcos del Mar Menor	
Óptimo. Aceptable.		<2.00% <0.5%		<2.00% <0.5%		<2.00% <0.5%		<2.00% <0.5%
Enero	0,99%	Aceptable	10,33%	No Aceptable	0,78%	Aceptable	2,56%	No Aceptable
Febrero	1,01%	Aceptable	1,23%	Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Marzo	0,73%	Aceptable	4,61%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	1,54%	Aceptable
Abril	0,39%	Óptimo	1,97%	Aceptable	0,83%	Aceptable	1,09%	Aceptable
Mayo	1,35%	Aceptable	4,26%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Junio	0,65%	Aceptable	2,38%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Julio	0,74%	Aceptable	3,43%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Agosto	0,39%	Óptimo	1,61%	Aceptable	0,75%	Aceptable	0,96%	Aceptable
Septiembre	1,42%	Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Octubre	1,48%	Aceptable	3,00%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Noviembre	1,50%	Aceptable	2,62%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Diciembre	0,72%	Aceptable	2,67%	No Aceptable	0,88%	Aceptable	3,45%	No Aceptable
	0,96%		3,22%		0,30%		0,79%	

Calidad de la muestra

	La Vega		QuirónSalud Murcia		Virgen del Castillo		Noroeste	
Óptimo. Aceptable.		<2.00% <0.5%		<2.00% <0.5%		<2.00% <0.5%		<2.00% <0.5%
Enero	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo	2,56%	No Aceptable
Febrero	3,45%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Marzo	0,00%	Óptimo	2,17%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Abril	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Mayo	0,00%	Óptimo	4,00%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Junio	0,00%	Óptimo	2,04%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Julio	2,86%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Agosto	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Septiembre	2,78%	No Aceptable	1,92%	Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
Octubre	4,00%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	3,03%	No Aceptable	0,00%	Óptimo
Noviembre	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo	8,33%	No Aceptable	0,00%	Óptimo
Diciembre	3,03%	No Aceptable	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo	0,00%	Óptimo
	1,36%		0,76%		0,92%		0,27%	

Transporte muestras (< 4 días)

	Virgen de la Arrixaca		Santa Lucía		Rafael Méndez		Los Arcos del Mar Menor	
Óptimo. Aceptable.		<2.00% <0.5%		<2.00% <0.5%		<2.00% <0.5%		<2.00% <0.5%
Enero	95,43%	Aceptable	99,06%	Óptimo	98,44%	Aceptable	100,00%	Óptimo
Febrero	96,35%	Aceptable	94,48%	No Aceptable	97,52%	Aceptable	97,89%	Aceptable
Marzo	97,34%	Aceptable	96,71%	Aceptable	98,98%	Aceptable	96,92%	Aceptable
Abril	97,67%	Aceptable	98,52%	Aceptable	98,33%	Aceptable	100,00%	Óptimo
Mayo	97,75%	Aceptable	98,40%	Aceptable	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Junio	97,17%	Aceptable	97,62%	Aceptable	100,00%	Óptimo	98,63%	Aceptable
Julio	96,47%	Aceptable	97,55%	Aceptable	99,19%	Óptimo	92,31%	No Aceptable
Agosto	97,08%	Aceptable	98,92%	Aceptable	99,25%	Óptimo	99,04%	Óptimo
Septiembre	98,05%	Aceptable	97,63%	Aceptable	98,28%	Aceptable	100,00%	Óptimo
Octubre	96,86%	Aceptable	99,00%	Aceptable	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Noviembre	98,31%	Aceptable	99,48%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Diciembre	97,84%	Aceptable	99,47%	Óptimo	100,00%	Óptimo	97,70%	Aceptable
	97,20%		98,15%		99,11%		98,42%	

Transporte muestras (< 4 días)

	La Vega		QuirónSalud Murcia		Virgen del Castillo		Noroeste	
Óptimo. Aceptable.		<2.00% <0.5%		<2.00% <0.5%		<2.00% <0.5%		<2.00% <0.5%
Enero	97,56%	Aceptable	98,59%	Aceptable	100,00%	Óptimo	97,44%	Aceptable
Febrero	100,00%	Óptimo	92,98%	No Aceptable	96,77%	Aceptable	89,19%	No Aceptable
Marzo	88,24%	No Aceptable	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Abril	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	96,30%	Aceptable	100,00%	Óptimo
Mayo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Junio	97,06%	Aceptable	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Julio	97,14%	Aceptable	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	96,30%	Aceptable
Agosto	90,00%	No Aceptable	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Septiembre	94,44%	No Aceptable	100,00%	Óptimo	97,62%	Aceptable	100,00%	Óptimo
Octubre	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Noviembre	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo
Diciembre	100,00%	Óptimo	100,00%	Óptimo	96,97%	Aceptable	100,00%	Óptimo

Investigación,
docencia y formación

INVESTIGACIÓN, DOCENCIA Y FORMACIÓN

GRUPOS DE INVESTIGACIÓN (IP: Dra. Guillén 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. IP: Encarnación Guillén
01/01/2021 - 31/12/2023
- **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
- 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. Colabora: M Carmen Martínez Romero. IP: Encarnación Guillén

Navarro.

- **Posicionamiento y posibilidades de la secuenciación de cuarta generación en el diagnóstico de enfermedades raras.** Entidad de realización: Servicio de Hematología y Oncología Médica, Hospital Universitario Morales Meseguer, Centro Regional de Hemodonación, IMIB. CB15/00055-CIBERER. Colabora: M Carmen Martínez Romero IP: Belén de la Morena Barrio. 01/07/2023 - 30/03/2025
- Proyecto convocatorio ACCI 2023: **Síndrome de Discapacidad intelectual DDX3X: Estudio funcional de variantes y búsqueda de tratamiento por reposicionamiento de fármacos.** Colabora: M Carmen Martínez Romero. IP: Maria Luisa Cayuela Fuentes.
- La Sección de Metabolopatías participa en los proyectos de investigación:
 - ✓ **"Relación entre la lactancia materna prolongada a demanda y la composición de la leche materna con la caries de la infancia temprana",** Departamento de Estomatología Facultad de Odontología Universidad de Murcia.
 - ✓ **"Proyecto piloto CRINGENES** de cribado genómico (IP: Maria Luz Couze)
- 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) y la Sección de Metabolopatías del **CSUR de Enfermedades Metabólicas** Congénitas del Hospital Virgen de la Arrixaca. Además, el Centro es un Servicio de Apoyo del **CSUR de Esclerosis Múltiple.**

PUBLICACIONES EN REVISTAS Y LIBROS

- A Newborn Screening Program for Sickle Cell Disease in Murcia (Spain). Sánchez-Villalobos M, Campos Baños E, **Juan Fita MJ, Egea Mellado JM, Gonzalez Gallego I**, Beltrán Videla A, Berenguer Piqueras M, Bermúdez Cortés M, Moraleda Jiménez JM, Guillen Navarro E, Salido Fierrez E, Pérez-Oliva AB. Int J Neonatal Screen. 2023 Oct 10;9(4):55. doi: 10.3390/ijns9040055.PMID: 37873846
- HELIX Syndrome, a Claudinopathy with Relevant Dermatological Manifestations: Report of Two New Cases. **Martínez-Romero MC**, Hernández-Contreras ME, **Bafalliu-Vidal JA**, Barrada-Sánchez M, Martínez-Menchón T, Cabello-Chaves V, Guillén-Navarro E. Genes (Basel). 2024 May 26;15(6):687. doi: 10.3390/genes15060687.PMID: 38927623

- 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 MDC**, Guillén-Navarro E. Children (Basel). 2023 Feb 10;10(2):356. doi: 10.3390/children10020356.PMID: 36832485
- Sotos Syndrome and Nephrocalcinosis, a Rare But Possible Association due to Impact on Contiguous Genes. González-Rodríguez JD, Inglés-Torres EQ, Cabrera-Sevilla JE, Ibáñez-Micó S, Bermejo-Costa F, **Vera-Carbonell A**, **Bafalliu-Vidal JA**, Cortés-Mora P, Lorente-Nicolás A, Donate-Legaz JM. J Clin Res Pediatr Endocrinol. 2023 Aug 10. doi: 10.4274/jcrpe.galenos.2023.2023-3-11. Online ahead of print.PMID: 37559368
- ¿Podría servir para investigar nuevas dianas terapéuticas el estudio del genoma implicado en las vías patogénicas responsables de la nefropatía por inmunoglobulina A (NIgA)? Kiryluk K, Sanchez-Rodriguez E, Zhou X-J, Zanon F, Liu L, Mladkova N, et al. Genome-wide association analyses define pathogenic signaling pathways and prioritize drug targets for IgA nephropathy. Nat Genet. 2023; 55:1091-105. Análisis crítico: Pedro Pablo Ortuño¹, Víctor Martínez¹, Liliana Galbis² ¹ Servicio de Nefrología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia ² Servicio de Bioquímica y Genética Médica. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia NefroPlus 2023;15(2):58-65

Capítulos de libros

- **"CASOS CLÍNICOS DE LAS ESPECIALIDADES CENTRALES 2022. HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO VIRGEN DE LA ARRIXACA"** con ISBN: 978-84-126774-2-3 y depósito legal: MU-1011-2023, en el capítulo titulado **"ERROR CONGÉNITO DEL METABOLISMO DE ÁCIDOS GRASOS EN UN NEONATO: DEFICIENCIA DE CARNITINA PALMITOIL TRANSFERASA-II"**. Caparrós Guerrero, M.; Sansano Galiano R.; Guirao Blázquez C.; Requena López, S.; González Gallego, I

COMUNICACIONES A CONGRESOS

- **European Human Genetic Conference 2023.** Glasgow, Reino Unido. 10 al 13 de junio de 2023
 - ✓ **"A targeted Next-Generation Sequencing panel outcomes for molecular diagnosis of Ectodermal Dysplasia in Spanish population"**. M^a Carmen Martínez Romero
- **XV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo.** Madrid, 25 al 27 de octubre de 2023
 - ✓ **"Relación entre los niveles de prolina en sangre y la afectación neurológica en pacientes diagnosticados de síndrome de delección 22q11.2"**. C. Caro Baños, D. Gil Ortega, José María Egea Mellado, M. J. Juan-Fita, I. González Gallego, I. Vives Piñera, M. Sordi García.
 - ✓ **"Programa Piloto de control Externo para aminoácidos en muestra de orina impregnada en papel"**. A. Anadon Ruiz, M.D. Boveda Fontan, D.E. Castineiras Ramos, J. Cocho de Juan, C. Delgado Pecellin, J.M. Egea Mellado, J. Garcia Villoria, G.

Lamarca, A. Ormazabal Herrero, H. Rocha, O. Rodriguez Fraga, C. Rizzo, P. Ruiz Sala, M. Unceta Suarez

- **IV Congreso Interdisciplinar en Genética Humana.** Málaga, 15 al 17 de noviembre de 2023
 - ✓ **"Aproximación a la detección de mosaicos del cromosoma x mediante array-cgh".** Ascensión Vera Carbonell; Juan Antonio Bafallú Vidal; Gloria Soler Sanchez; Isabel Iopez Expósito;

- **XVIII Congreso Nacional del laboratorio Clínico.** Bilbao, 20 al 22 de noviembre de 2024
 - ✓ **"Influencia de la Etnia en la determinación de Tripsina Inmunorreactiva para cribado neonatal de fibrosis quística".** F. Gómez Bernal, José María Egea Mellado, I. González Gallego, M. J. Juan-Fita.
 - ✓ **"Importancia de los bajos excretores en el diagnóstico de la aciduria glutárica tipo I".** A. Pérez Rodriguez, José María Egea Mellado, I. González Gallego.
 - ✓ **"Importancia del Laboratorio Clínico en el Diagnóstico de Errores Congénitos del Metabolismo".** A. Puche Candel, M.I. Díaz López, A. Fernández Reina, E. Pérez Fernández, S. Attaibi, José María Egea Mellado, M. J. Juan-Fita, I. González Gallego.

- **XVIII Congreso Asociación Española de Diagnóstico Prenatal.** Madrid, 7 y 8 de noviembre de 2024
 - ✓ **"Hallazgos secundarios detectados por Array-CGH en muestras prenatales, análisis del rendimiento del Array-CGH y de la patogenicidad de los genes de la lista ACMG".** Gloria Soler Sánchez, Juan Antonio Bafallú, Ascensión Vera Carbonell, Isabel Iopez Expósito.

- **II Congreso Nacional SETSS (Sociedad Española de Técnicos Superiores Sanitarios.** Granada, 5 y 6 de mayo 2023
 - ✓ **"Implementación de la norma UNE-EN ISO 15189 en el CBGC".** Agustín Parra Montoya, M Inmaculada Navarro Pérez, M. Dolores Martínez Rosa, Marina Sanz Figueroa
 - ✓ **"Utilización de la Secuenciación Masiva en el diagnóstico molecular del Síndrome DICER 1.** Agustín Parra Montoya, M. Dolores Martínez Rosa, Marina Sanz Figueroa, M Inmaculada Navarro Pérez

ACTIVIDADES DE FORMACIÓN CONTINUADA ORGANIZADAS POR ELCBGC

- Curso de Formación Continuada **"Actualización en el abordaje del diagnóstico genético y genómico de casos clínicos en el CBGC"** E-23-34114-01

Día	Contenido	Profesorado
18/01/2023	Diagnóstico citogenómico: dos casos con del 18p-	Ascensión Vera Carbonell
24/01/2023	Hallazgos incidentales no monogénicos en el despistaje metabólico	Maria Jesús Juan Fita
10/02/2023	Síndrome hemolítico urémico atípico (SHUa)	Lilian Galbis
28/02/2023	Revisión de casos de arrayCGH	J. A.Bafalliu Vidal
18/03/2023	Actualización en NGS	Pablo Carbonell Meseguer
28/03/2023	Diagnóstico Prenatal de TN aumentada en 1er trimestre y rasopatías	Gloria Soler Sanchez
18/04/2023	Hipotiroidismo congénito	Jose Maria Egea Mellado
12/05/2023	Dos casos con Hipohidrosis	Mª Carmen Martinez Romero
23/05/2023	Mosaicismo & arrayCGH. A propósito de un caso	Ascensión Vera Carbonell
06/06/2023	Autopsia genómica en muerte perinatal	Isabel López Expósito
15/06/2023	Odisea diagnóstica metabólica	Maria Jesús Juan Fita
21/06/2023	Aplicaciones de los criterios de ACMG/AMP para la clasificación de variantes de secuencias.	Lilian Galbis
21/09/2023	TAR syndrome	J. A.Bafalliu Vidal
18/10/2023	Tecnologías de secuenciación masiva.(I Jornada de Genética)	Pablo Carbonell Meseguer
31/10/2023	Defectos del tubo neural (TDN): dupXq27.1 y gen SOX3	Gloria Soler Sanchez
23/11/2023	Perfil anómalo de acilcarnitinas en un lactante. S. Mitchell	Jose Maria Egea Mellado

- Curso de Formación Continuada **“Actualización en el abordaje del diagnóstico genético y genómico de casos clínicos en el CBGC”** E-24-38013-01

Día	Contenido	Profesorado
18/01/2024	NGS en el CBGC (con Genética Médica)	Pablo Carbonell Meseguer
08/02/24	Catálogo Común de pruebas genéticas: Indicaciones de cariotipo	Ascensión Vera Carbonell
13/02/2024	Genética y Reproducción	Mª Carmen Martinez Romero
27/02/2024	Actualización de la Norma ISO 15189	Isabel López Expósito
12/03/2024	Odisea diagnóstica Metabólica: S. de Kearns-Sayre	Maria Jesús Juan Fita
26/03/2024	Norma ISO. 15189. 2022. Aspectos Técnicos	Jose Maria Egea Mellado
09/04/2024	Practicando con el análisis de exoma	J. A.Bafalliu Vidal
03/05/2024	Mosaicos de bajo grado. Dilema diagnóstico y nuevos retos	Gloria Soler Sanchez
13/06/2024	Diagnóstico molecular del S. X-frágil	Lilian Galbis
20/06/2024	Exomas de cribado neonatal	Pablo Carbonell Meseguer
27/06/2024	Odisea diagnóstica de una familia afecta de Secuencia Pierre Robin	Mª Carmen Martinez Romero
03/10/2024	Síndrome de Sotos & Nefrocalcinosis.	Ascensión Vera Carbonell
17/10/2024	Inclusión de estudios moleculares en el cribado Neonatal actual.CN Genómico	Maria Jesús Juan Fita

14/11/2024	Informe de variantes en genes con herencia recesiva	J. A.Bafalliu Vidal
28/11/2024	Manejo de hallazgos incidentales en pruebas genómicas	Gloria Soler Sanchez
12/12/2024	Recién nacido con metabolopatía y resultado inesperado	Jose Maria Egea Mellado

- Cursos **Grupo de trabajo para el seguimiento de mejora de la calidad del CBGC**
Formado por Liliana Galbis Martinez, Jose M^a Egea, M^a Carmen Martínez, Ascensión Vera, Lucia Moral, M. Carmen Bernabé e Isabel López. E-23-34219-01 y E-24-39089-01
- Curso **“SESIONES FORMATIVAS PARA TÉCNICOS SUPERIORES EN LABORATORIO CLÍNICO Y BIOMÉDICO DEL CBGC”** E-23-34370-01. De 27/01/2023 a 31/03/2023 (12h)

Día	Contenido	Profesorado
09:00 – 11:00 h. 27 Enero 2023	Generalidades de ácidos nucleicos. Estructura y función del ADN. Variación genética.	D. Pablo Carbonell Meseger
09:00 – 11:00 h. 10 Febrero 2023	Recepción e identificación de muestras. Extracción de ácidos nucleicos.	D. Agustín Parra Montoya
09:00 – 11:00 h. 24 Febrero 2023	Amplificación de ácidos nucleicos: PCR	D. Guillermo Glover López
09:00 – 11:00 h. 10 Marzo 2023	Secuenciación capilar tipo Sanger.	Dña. Liliana Galbis Martinez
09:00 – 11:00 h. 24 Marzo 2023	MLPA: Multiplex ligation-dependent probe amplification	Dña M ^a Carmen Martinez Romero
09:00 – 11:00 h. 31 Marzo 2023	Secuenciación masiva NGS: Next Generation Sequencing	D. Pablo Carbonell Meseger

- Curso **“SESIONES FORMATIVAS PARA TÉCNICOS SANITARIOS (TSLCyB - TCAE) DEL CBGC”**: E-24-39536-01. De 16/04/2024 a 19/11/2024 (26 h)

Día	Contenido	Profesorado
09:00 – 11:00 h. 16 Abril 2024	"El laboratorio de Metabolopatías en el diagnóstico de enfermedades del Ciclo de la Urea"	Dña. Inmaculada González Gallego / Dña. Mariana Alicia García García
09:00 – 11:00 h. 30 Abril 2024	"El laboratorio de Metabolopatías en el diagnóstico de MCAD"	D. José M ^a Egea Mellado / D. Francisco García Martínez
09:00 – 11:00 h. 14 Mayo 2024	"Alteración Metabólica de causa no Genética"	Dña. M ^a Jesús Juan Fita / D. Francisco García Martínez
09:00 – 11:00 h. 28 Mayo 2024	"Programas de Cribado Neonatal en la Región de Murcia"	Dña. M ^a Jesús Juan Fita
09:00 – 11:00 h. 11 Junio 2024	"Papel del cariotipo en la caracterización de determinadas CNVs detectadas por Array-CGH. Su implicación en el asesoramiento genético."	Dña. Ascensión Vera Carbonell / Dña. Isabel M ^a Bocos Rodríguez
09:00 – 11:00 h. 25 Junio 2024	"Procedimientos técnicos y gestión de muestras de origen prenatal en el laboratorio de Citogenética"	Dña. Gloria Soler / Dña. Juana Abellán Moreno
09:00 – 11:00 h. 9 Julio 2024	"Técnicas Citogenética molecular: FISH y Array-CGH"	Dña. Juana Abellán Moreno / Dña. Isabel M ^a Bocos Rodríguez
09:00 – 11:00 h. 23 Julio 2024	"Calidad en el Laboratorio. Actualización de la Norma ISO 15189"	Dña. Isabel López Expósito
09:00 – 11:00 h. 24 Septiembre 2024	"Metodología de las técnicas PCR-Gabi, TP-PCR, Array-CGH y MLPA"	Dña. M ^a Dolores Martínez Rosa / D. Agustín Parra Montoya
09:00 – 11:00 h. 08 Octubre 2024	"Estudio del patrón de metilación en el gen GNAS"	Dña. M ^a Carmen Martínez Romero / Dña. M ^a Dolores Martínez Rosa
09:00 – 11:00 h. 22 Octubre 2024	"Presencia de dos alelos en el gen FMR1, en un varón con trastorno generalizado del desarrollo"	Dña. Liliana Galbis Martínez / D. Agustín Parra Montoya
09:00 – 11:00 h. 05 Noviembre 2024	"Segregación Familiar de una variante patogénica de impronta paterna asociada a fenotipo Silver Russell"	D. Agustín Parra Montoya
09:00 – 11:00 h. 19 Noviembre 2024	"Utilización de secuenciación masiva NGS en el diagnóstico molecular de síndrome DICER1"	D. Agustín Parra Montoya / Dña. M ^a Dolores Martínez Rosa

- **I JORNADA DE GENÉTICA.** Organizado por el Ilustre Colegio Oficial De Biólogos Región Murcia (COBRM), Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBGC), Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Pascual Parrilla (IMIB)- Fundación para la Formación e Investigación Sanitaria (FFIS), Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). 17 y 18 de octubre de 2023. 5 horas y 30 minutos. P-23-37351-01 (0.6 créditos)
 - **"Programa de Cribado Neonatal en la Región de Murcia. Diagnóstico de Enfermedades Metabólicas".** Inmaculada González Gallego
 - **"Abordaje del diagnóstico e investigación de las enfermedades genéticas en la Región de Murcia"** Isabel Lopez Exposito
 - **"Diagnóstico genómico. Tecnologías de secuenciación masiva. Clasificación e interpretación de variantes genéticas".** Dr. Pablo Carbonell Meseguer /Dra. Liliana Galbis Martínez.
 - **"Diagnóstico genético de las enfermedades de impronta".** Dra. M^a Carmen Martínez Romero

CONFERENCIAS Y CURSOS IMPARTIDOS

- **XVI Congreso Internacional de Enfermedades Raras.** Murcia. 25 y 26 de octubre de 2023.
 - ✓ **"PCN para la detección de enfermedades endocrino-metabólicas en la Región de Murcia"** conferencia de M^a Jesús Juan Fita
- **VIII WorkER Investigación y humanización en las enfermedades raras.** Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, 10 de noviembre de 2023.
 - ✓ **"Actualización del Programa de Cribado Metabólico Neonatal"**. Inmaculada González Gallego
- **Titulación del Grado de Enfermería.** Asignatura "Enfermería, Discapacidad y Dependencia". Facultad de Enfermería de la Universidad de Murcia. 11 y 12 de diciembre de 2023.
 - ✓ **"Diagnóstico de Enfermedades Raras metabólicas. Programa de Cribado Neonatal en la Región de Murcia"**. Inmaculada González
 - ✓ **"Enfermedades raras y discapacidad. Diagnóstico genético"**. Isabel López Expósito
- **XXXVII Semana de la Biología, UMU,** 19 febrero 2024.
 - ✓ **"El papel de los biólogos en el desarrollo de la genética clínica"**. Isabel López Expósito
- Curso **"Del laboratorio clínico a las Familias: Importancia de un cribado neonatal de Calidad"**. Celebrado dentro del marco de las XXI jornadas del Comité Científico y organizado por la SEQC. Sevilla, 29 de febrero y 1 de marzo de 2024.
 - ✓ **"Requisitos Técnicos para la acreditación por la norma ISO 15189"**. José María Egea Mellado
- **Taller interautonómico: Cribado Neonatal y Genómica: Abordando el presente y visualizando el futuro del Diagnóstico de Enfermedades Raras.** Madrid, 12 de noviembre en Madrid.
 - ✓ mesa redonda **"Los retos para la implementación de las nuevas técnicas de diagnóstico en la atención sanitaria"** Ponente Isabel López Expósito.
- **XVII Congreso Internacional de Enfermedades Raras.** Murcia, 22 y 23 de noviembre de 2024.
 - ✓ **"Enfermedades de Impronta"**. Conferencia M^a Carmen Martínez Romero
- curso **de extracción, recogida y transporte de muestras para los laboratorios biomédicos.** I-24-38878-01 De 09/04/2024 a 30/04/2024 (3.1 créditos)
 - ✓ **Muestras dirigidas al Laboratorio de Genética y Bioquímica Molecular.** Agustín Parra Montoya

OTRAS ACTIVIDADES FORMATIVAS

La Sección de Metabolopatías ha participado en las siguientes sesiones formativas:

Del Ministerio

- Sistema de información del cribado neonatal. 2024-06-12
- Catálogo de pruebas genéticas_ 2021-01-23

Otras organizaciones

- Erndim_ 2024-02-13_ erndim quantitative aminoacids in serum. Online technical Workshop
- SOMUCA_ 2024-04-25_ Uso seguro de pruebas diagnósticas genéticas. SOMUCA- Webinar Jueves de Calidad "Uso seguro de pruebas diagnósticas genéticas".- SADECA
- Aula Clínic Barcelona_ Jornada Online: perspectivas futuras en los PCN_ 14/12/2023

OTROS CURSOS REALIZADOS

- **Pruebas genéticas: explorando el potencial del ADN.** Genotipia. 12 de enero 2023 (6,7 créditos)
- **Riesgos Generales de Seguridad y salud en el trabajo. Formación Transversal para la integración de la PRL.** Organizado por Cualtis para la Entidad Nacional de Acreditación (ENAC). 2 de febrero de 2023
- **Taller de Ética en el Diagnóstico Prenatal (II Edición)** organizado por la Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP), 27 abril 2023. online
- **Prevención de Riesgos Laborales en el manejo de productos químicos en Servicios de Laboratorio.** Organizado por el Servicio de Prevención de Riesgos Laborales del Área I del Servicio Murciano de Salud. Celebrado en el Centro de Bioquímica y Genética Clínica el 18 de mayo de 2023.
- **Experto Universitario en Genética Clínica.** Organizado por la Sociedad Científica Española de Formación, Docencia e Investigación para profesionales en Ciencias de la Salud. Reconocimiento como Título de Formación Permanente de la Universidad Europea Miguel de Cervantes, con gestión y patrocinio de Formación Alcalá. Impartido entre el 21 de septiembre de 2022 y 14 de mayo de 2023
- **Normas de buena práctica clínica ICH E6 (R2).** Organizado por The Global Health Training Centre. 27 de junio de 2023
- **Training for the shipping of Category A., Infectious Substance Affecting Humans. Category B, Biological Substance.** Training for the handling/offering for transportation of dangerous good as indicating below. Tested as per 49CFR 172.700/IATA 1.5". Provided by Mayo Clinic Laboratories. 28 de junio 2023.
- **Paneles de genes, exomas y genomas en la práctica clínica.** Genotipia. 25 horas. Julio 2023.
- **Genética, dismorfología y asesoramiento genético (5ª edición)** virtual. 21 -22 marzo 2024. Hospital Universitari Vall d'Hebron.
- **The Diagnostic, Clinical and Therapeutic Programme on Inherited Metabolic Disorders.** Organizado por MetabERN (European Reference Network for hereditary Metabolic Disorders desde el 9 de abril de 2024.

- **Curso de extracción, recogida y transporte de muestras para los laboratorios biomédicos.** I-24-38878-01. Del 09 al 30 de abril de 2024 (3.1 créditos)
- **Prevención de riesgos laborales en el manejo de productos químicos en servicios de laboratorio.** I-23-35819-01. 11 de mayo de 2024 (3h)
- **Historia Clínica Electrónica Nacional y Europea: hacia la interoperatividad. Formación para profesionales sanitarios.** Organizado por la Dirección General de Recursos Humanos (SMS) e incluido en el Plan Integrado de Formación Continuada Sanitaria de la Región de Murcia. Celebrado entre los días 16 y 31 de mayo de 2024.
- **Escuela de verano de genética asistencial. Aplicación práctica de la genética en contexto clínico.** Hospital Universitari Vall d'Hebron. 10 al 14 de junio de 2024. (15h)
- **Bootcamp de habilidades y herramientas para el diagnóstico genético.** Genotipia. 10 horas. 23-25 de septiembre de 2024.
- **Principles for efficient and proportionate analysis of genomic variant.** GenQA 1 octubre de 2024.
- **Curso de Buenas prácticas (Certificate of Good Clinical Practice, e-learning course)** 15 de noviembre 2024
- **Taller de Diagnóstico Prenatal en la era del PGT.** Organizado por la AEDP. Formato virtual 14 diciembre 2023. 0,4 créditos.
- **Epigenética en Medicina.** Genotipia. Diciembre de 2024. Duración en horas: 35 horas

ASISTENCIA A CONGRESOS Y JORNADAS

- **Jornada de presentación del catálogo común de pruebas genéticas.** Ministerio de Sanidad. Madrid, a 23 de enero de 2024.
- **Jornada Técnica "Un camino hacia la mejora continua".** Servicio de Atención al Usuario y Servicio de Información al Ciudadano y Defensa de los Usuarios de Servicios Sanitarios de la Región de Murcia. 22 de febrero de 2023 (5h)
- **VI Jornada de la UMDE, Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas** Hospital Universitario La Paz. 25 de abril de 2023
- **XV Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo.** Madrid. 25-27 octubre 2023
- **Presentación de Revvity para Life Sciences y Applied Genomics.** Madrid 24 octubre 2023

- **XVI Congreso Internacional de Enfermedades Raras.** Murcia, 25 y 26 de octubre de 2023. (Comité científico y moderadora Isabel López Expósito)
- **IV Congreso Interdisciplinar de Genética Humana.** Málaga, 15 al 17 de noviembre de 2023
- **XI Jornada de Dismorfología de la SEGCD** (Sociedad Española de Genética Clínica y Dismorfología). Hospital Universitari Son Espases. 27 de noviembre 2023 (6 horas)
- **I Congreso Español de Medicina Genómica.** Online, Madrid, 23 y 24 de mayo 2024 (12h)
- **IV Jornadas de enfermería del Área I Murcia Oeste.** I-24-38596-01. 19 y 20 de junio de 2024. (0.9 créditos)
- **XVII Congreso Internacional de Enfermedades Raras.** Murcia, 22 y 23 de noviembre de 2024. (Comité científico y moderadora Isabel López Expósito)
- Jornada online **“mapeo óptico del genoma (OGM)”**: aspectos técnicos y aplicaciones en genética humana organizada por la Comisión de Genética Oncohematológica de la AEGH. 27 de noviembre de 2024

ROTACIONES DE RESIDENTES Y ALUMNOS EN PRÁCTICAS

Año 2023

Residentes:

Análisis Clínicos HCUVA (Metabolopatías y Citogenética): Laura Márquez González

Inmunología HCUVA: Carlos Sanchez Rodriguez

Análisis Clínicos H. Santa Lucia: Ángela Puche Candel (Metabolopatías y Citogenética)

Hospital General Universitario de Elche: Samuel Ruiz Rodriguez (2 meses en Metabolopatía)

Hospital Universitario Torrecárdenas de Almería: Rita Cerdá Sevilla (2 meses Citogenética y 2 en Metabolopatías)

Hospital General Universitario de Albacete: Ma Fuensanta López Marín.

Hospital Universitario de Canarias: Fuensanta Gómez Bernal. (Metabolopatías y Genética Molecular)

Hospital Universitario 12 de octubre de Madrid: Jesús Cabanes. (2 meses en Metabolopatías)

Alumnos en prácticas curriculares:

UMU Biología: Gloria Rubio Provencio

UMU Biotecnología: Celia Muñoz Menzinger,

Técnico Superior en Laboratorio Clínico y Biomédico: Amparo García Ortíz

Año 2024

Residentes:

Análisis Clínicos HCUVA (Metabolopatías y Citogenética):

- Raúl Sansano Galiano
- Cristina Guirao Blázquez
- Verónica Martínez Pina

Inmunología HCUVA. Marina Fernández (Citogenética y Molecular)



