

SERVICIO DE GENÉTICA

I. CARTERA ASISTENCIAL

A.- OFERTA DE SERVICIOS EN HOSPITALIZACIÓN:

-A.1.- INTERCONSULTAS

Los facultativos médicos del área de Genética Clínica realizan interconsultas de los pacientes, con sospecha de enfermedad genética, que se encuentran hospitalizados a cargo de cualquier especialidad médica (Neurología, Cardiología, UCI, Pediatría, Medicina Interna, etc.) o quirúrgica (Cirugía infantil, etc), durante su ingreso en planta.

B.- OFERTA EN ATENCIÓN AMBULATORIA:

-B.1.- CONSULTA EXTERNA INTRAHOSPITALARIA

El Servicio de Genética ofrece Consulta de GENETICA CLINICA y Consulta de ASESORAMIENTO GENETICO en enfermedades genéticas hereditarias tanto del niño como del adulto con especial dedicación a las enfermedades raras.

Las indicaciones de derivación de pacientes se resumen en:

1. Paciente de cualquier edad con síntomas o signos sugerentes de enfermedad genética o enfermedad rara.
2. Paciente y/o parejas con riesgo aumentado de tener hijo afecto enfermedad o anomalía congénita por:
 - Historia de hij@ previo con enfermedad genética (p.ej. discapacidad intelectual sindrómica, displasia esquelética, epilepsia).
 - Estar afectados de enfermedad de base genética (p.ej. poliquistosis renal)
 - Ser portador asintomático de variantes genéticas asociadas a enfermedad (p.ej. retinosis pigmentaria, sordera).
 - Historia de infertilidad, abortos de repetición o riesgo en programas de cribado (p.ej. insuficiencia ovárica ligada al X, portador de traslocaciones cromosómicas).
3. Persona sana con riesgo aumentado de desarrollar una enfermedad genética (pre-sintomático o predictivo) (p.ej. enfermedad de Huntington, displasia arritmogénica de ventrículo derecho).
4. Personas que, por historia familiar, grupo étnico o poblacional tengan mayor probabilidad de transmitir enfermedad a sus hijos (p.ej. consanguinidad, portadores de fibrosis quística).

La atención ambulatoria se desarrolla en diferentes modalidades de consulta:

- GENÉTICA CLINICA GENERAL.
- GENÉTICA CLINICA ESPECIALIZADA multidisciplinar en tres áreas:
 - ✓ Genética Fetal
 - ✓ Paraparesia espástica familiar/Ataxias/Trastornos de la marcha.
 - ✓ Unidad Diagnóstica de Embriopatía por Talidomida del País Vasco.
- ASESORAMIENTO GENÉTICO.
- CONSULTA TELEFONICA
- CONSULTA NO PRESENCIAL

C.- OFERTA DE TÉCNICAS DIAGNÓSTICAS

El Servicio de Genética integra la actividad clínica de diagnóstico y asesoramiento genético con estudios genéticos/genómicos realizados en el propio Servicio, en otros centros de la red de Osakidetza y/o en centros externos concertados. Dispone de dos laboratorios de genética de asistenciales que se engloban en el marco de la Unidad de Gestión Clínica de Laboratorios: 1) Laboratorio de Citogenética y 2) Laboratorio de Genética Molecular. El Servicio de Genética es referente para el estudio en línea germinal de determinadas enfermedades genéticas hereditarias de la provincia de Bizkaia y, de otras, para la totalidad de la CAV.

-C.1.- LABORATORIO DE CITOGENÉTICA

- Citogenética convencional (cariotipo bandas G) y molecular (FISH- Hibridación fluorescente *in situ*) en sangre periférica de niños y adultos (p.ej. abortos de repetición, infertilidad, síndromes de microdeleción).
- Citogenética convencional y molecular (FISH) en médula ósea en enfermedades oncohematológicas de niños y adultos.

-C.2.- LABORATORIO DE GENÉTICA MOLECULAR

- Técnicas de extracción de ácidos nucleicos (ADN, ARN) y básicas (amplificación PCR).
- Técnicas de amplificación de tripletes (p.ej. síndrome X frágil, enfermedad de Steinert, ataxias hereditarias).
- Técnicas de inactivación del cromosoma X.
- Cariotipo molecular o microarray (aCGH).
- Técnicas de secuenciación Sanger.
- Técnicas de secuenciación masiva o NGS (Next Generation Sequencing) dirigido a paneles de genes concretos de patología (p.ej. cáncer hereditario) o exoma clínico (p.ej. enfermedad de Parkinson).
- Técnica de análisis de aneuploidias de ADN fetal en sangre materna en el contexto del Programa de Cribado Prenatal en ADN fetal de la CAV.
- Estudios "in silico" de interpretación genómica mediante el uso de herramientas bioinformáticas y bases datos

II. OFERTA DOCENTE

A.- OFERTA DOCENTE GRADO

En la situación actual de la inexistencia de un plan de formación y reconocimiento de la especialidad de Genética Clínica /Genética de Laboratorio/Asesor Genético a nivel estatal, se ofrece a estudiantes de grado de Medicina que tengan interés, la posibilidad de acompañarnos en la consulta externa de Genética Clínica para conocer la aproximación diagnóstica holística del paciente/familia con enfermedad de base genética.

B.- OFERTA DOCENTE POSTGRADO

- B.1.- Rotaciones en el Laboratorio Citogenética y/o en el Laboratorio de Genética Molecular para especialistas en formación en Análisis Clínicos y Hematología.
- B.2.- Rotaciones libres en consulta de Genética Clínica y Asesoramiento Genético para cualquier especialista clínico (Pediatras, Ginecólogos, Oncólogos, Atención Primaria, etc.) en formación o no, que lo desee.

C.- COLABORACIÓN CON CURSOS Y MASTERS

- C.1.- **Formación en Consejo Genético en el Programa Docente para Matronas de la Escuela Superior de Enfermería UPV.**
- C.2.- **Curso de Genética para Técnicos Especialistas de Laboratorio.**
- C.3.- **Colaboración en el Programa “Practicum” del Master en Salud Mental y Terapias psicológicas de la Facultad de Psicología y Educación de la Universidad de Deusto.**

III. INVESTIGACIÓN

Las principales líneas de investigación en las que participa el Servicio de Genética se centran en las enfermedades raras, terapias avanzadas y la medicina personalizada.

- Miembro de la Comisión de Investigación del Instituto de Investigación Sanitaria Biobizkaia (IIS Biobizkaia).
- Investigador colaborador en el Grupo del Células Madre y Terapias Avanzadas del IIS Biobizkaia (especialmente en la osteogénesis imperfecta).
- Investigadores colaboradores en proyectos de investigación del Grupo de Salud Materno infantil (enfermedades renales pediátricas) del IIS Biobizkaia.
- Investigadores colaboradores en proyectos de investigación y desarrollo en Salud del Departamento de Salud del Gobierno Vasco – Plataforma de Genética Genómica del IIS Biobizkaia.

IV. PARTICIPACIÓN EN COMISIONES Y COMITÉS

- Miembro del Comité de Planificación y Gestión de la Medicina Personalizada de Euskadi.
- Miembro del Comité de Enfermedades Raras del Gobierno Vasco.
- Representante de la Comunidad Autónoma del País Vasco en el Grupo de Trabajo del Ministerio de Sanidad de la Cartera de Servicios de Genómica.
- Vicepresidencia del Comité de Ética Asistencial de la OSI EEC.
- Miembro del Comité Multidisciplinar de Trasplante Renal Pediátrico de la OSI EEC.
- Vocalía de la Comisión de Garantía y Evaluación de la Eutanasia de Euskadi.
- Miembro Grupo de Referentes de Eutanasia de la OSI EEC
- Miembro del Comité de Tumores Hematológicos de la OSI EEC.
- Miembro del Comité de Diagnóstico Integrado en Hematología OSI EEC
- Miembro del Comité de Leucemias Pediátricas OSI EEC.
- Miembro del Comité Nacional de Diagnóstico Genético de la Leucemia Linfoblástica Aguda Pediátrica.
- Vocalía de la Junta Directiva del GCECGH (Grupo Cooperativo Español de Citogenética Hematológica).
- Miembro del Grupo de trabajo de la SEAGEN (Sociedad Española de Asesoramiento Genético), para la creación de Guías de neoplasias hematológicas de origen germinal.
- Miembro de la Unidad de Fibrosis Quística de la OSI EEC.