GENETIKA ZERBITZUA

I.ASISTENTZIA-ZORROA

A.- OSPITALIZAZIOKO ZERBITZUEN ESKAINTZA:

- A.1.- **KONTSULTARTEKOAK**

  Genetika Klinikoko arloko mediku fakultatiboek gaixotasun genetikoaren susmoa duten eta edozein espezialitate medikoren (Neurologia, Kardiologia, ZIU, Pediatria, Barne Medikuntza, etab.) edo kirurgikoren (Haurren Kirurgia, etab.) kargura ospitaleratuta dauden pazienteen arteko kontsultak egiten dituzte, solairuan ingresatuta dauden bitartean.

B.- ARRETA ANBULATORIOKO ESKAINTZA:

- B.1.- **OSPITALE BARRUKO KANPO-KONTSULTA**

Genetika Zerbitzuak GENETIKA KLINIKOAREN Kontsulta eskaintzen du, bai eta GENETIKARI BURUZKO AHOLKULARITZA ere, haurren eta helduen gaixotasun genetiko hereditarioetan, gaixotasun arraroei arreta berezia eskainita.

Pazienteak deribatzeko indikazioak honela laburbiltzen dira:

1. Edozein adinetako pazientea, gaixotasun genetikoaren edo gaixotasun arraroaren sintomak edo zantzuak dituena.
2. Sortzetiko anomalia edo gaixotasuna duen seme edo alaba bat izateko arrisku handiagoa duten pazienteak edo bikoteak, arrazoi hauengatik:
   - Gaixotasun genetikoa duten seme-alaben aurreko historia (adib. desgaitasun intelektual sindromikoa, displasia eskeletikoa, epilepsia).
   - Oinarri genetikoko gaixotasuna izatea (adibidez, giltzurruneko polikiistosia)
   - Gaixotasunari lotutako aldagai genetikoen eramaile asintomatikoa izatea (adibidez: erretinosi pigmentarioa, gorreria).
   - Antzutasunaren historia, errepikatzeko abortuak edo arrisku-abortuak baheketa-programetan (adibidez: X-ri lotutako obario-gutxiegitasuna, translokazio kromosomikoak dituena).
3. Gaixotasun genetiko bat (aurre-sintomatikoa edo prediktiboa) garatzeko arrisku handiagoa duen pertsona osasuntsua (adibidez: Huntington-en gaixotasuna, eskuineko bentrikuluaren displasia arritmogenikoa).
4. Familia-historiagatik, talde etnikoagatik edo populazioagatik seme-alabei gaixotasuna transmititzeko probabilitate handiagoa duten pertsonak (adibidez, odol-ahaidetasuna, fibrosi kistikoa dutenak).

Arreta anbulatorioa hainbat kontsulta-modalitatetan garatzen da:

- GENETIKA KLINIKO OROKORRA.
- GENETIKA KLINIKO ESPEZIALIZATUA, diziplina anitzekoa, hiru arlotan:
  - ✓ Fetuaren genetika
  - ✓ Familiako paraparesia espastikoa/Ataxiak/Martxaren trastornoak.
  - ✓ EAEko Talidomida bidezko Enbriopatia Unitate Diagnostikoa.
- AHOLKULARITZA GENETIKOA.

- TELEFONO BIDEZKO KONTSULTA
- KONTSULTA EZ-PRESENTZIALA

C.- DIAGNOSI-TEKNIKEN ESKAINTZA

Genetika Zerbitzuak diagnostiko eta aholkularitza genetikoko jarduera klinikoa integratzen du, Zerbitzuan bertan, Osakidetzaren sareko beste zentro batzuetan eta/edo kanpoko zentro itunduetan egindako azterketa genetikoekin. Asistentzia-genetikako bi laborategi ditu, Laborategien Kudeaketa Klinikoko Unitatearen esparruan: 1) Zitogenetikako Laborategia eta 2) Genetika Molekularreko Laborategia. Genetika Zerbitzua erreferentea da Bizkaiko gaixotasun genetiko hereditario jakin batzuk ernamuinean aztertzeko eta, beste batzuen artean, EAE osorako.

- C.1.- **ZITOGENETIKAKO LABORATEGIA**
  - Zitogenetika konbentzionala (G banden kariotipoa) eta molekularra (FISH - Hibridazio fluoreszentea in situ) haurren eta helduen odol periferikoan (adibidez, errepikatzeko abortuak, ernalezintasuna, mikrodelezio-sindromeak).
  - Zitogenetika konbentzionala eta molekularra (FISH) hezur-muinean, haurren eta helduen gaixotasun onkohematologikoetan.
- C.2.- **GENETIKA MOLEKULARREKO LABORATEGIA**
  - Azido nukleikoak (DNA, RNA) eta basikoak (PCR anplifikazioa) erauzteko teknikak.
  - Tripleteak anplifikatzeko teknikak (adibidez: X hauskorraren sindromea, Steinerten gaixotasuna, ataxia hereditarioak).
  - X kromosoma inaktibatzeko teknikak.
  - Kariotipo molekularra edo mikroarraya (aCGH).
  - Sanger sekuentziazio-teknikak.
  - Sekuentziazio masiboko teknikak edo NGS (Next Generation Sequencing), patologia (herentziazko minbizia) edo exoma klinikoko (Parkinsonen gaixotasuna, adibidez) gene-panel zehatzetara bideratua.
  - EAEko fetuaren DNAren aneuploidiak amaren odolean analizatzeko teknika, jaio aurreko baheketa-programaren testuinguruan.
  - Interpretazio genomikoari buruzko in silico azterlanak, tresna bioinformatikoak eta datu-baseak erabiliz

II. IRAKASKUNTZA-ESKAINTZA

A.- GRADUKO IRAKASKUNTZA-ESKAINTZA

Gaur egun, estatu mailan ez dago Genetika Klinikoa/Laborategiko Genetika/Aholkulari Genetikoa espezialitatea prestatzeko eta aitortzeko planik. Hori dela eta, interesa duten Medikuntzako graduko ikasleei Genetika Klinikoko kanpo-kontsultan laguntzeko aukera eskaintzen zaie, oinarri genetikoko gaixotasuna duen pazientearen/familiaren hurbilketa diagnostiko holistikoa ezagutzeko.

B.- GRADUONDOKO IRAKASKUNTZA-ESKAINTZA

- B.1.- Txandakatzeak Laborategi Zitogenetikoan eta/edo Genetika Molekularraren Laborategian, Analisi Klinikoen eta Hematologiaren arloko prestakuntzan espezialistak

direnentzat.
- B.2.- Genetika Klinikoko kontsultan txandakatze libreak eta aholkularitza genetikoa edozein espezialista klinikorentzat (pediatrak, ginekologoak, onkologoak, lehen mailako arreta, etab.), prestakuntza jaso zein ez.

C.- IKASTARO ETA MASTERREKIN LANKIDETZAN ARITZEA

- C.1.- Aholku Genetikoari buruzko prestakuntza, EHUko Goi Mailako Erizaintza Eskolako erizainentzako irakaskuntza-programan.
- C.2.- Laborategiko teknikari espezialistentzako genetika-ikastaroa.
- C.3.- Deustuko Unibertsitateko Psikologia eta Hezkuntza Fakultateko Osasun Mentaleko eta Terapia Psikologikoetako Masterreko "Practicum" programan laguntzea.

III. IKERKETA

Genetika Zerbitzuak parte hartzen duen ikerketa-ildo nagusiak gaixotasun arraroak, terapia aurreratuak eta medikuntza pertsonalizatua dira.

- Biobizkaia Osasun Ikerketa Institutuko (ISI Biobizkaia) Ikerketa Batzordeko kidea.
- Biobizkaia OIIko Zelula Amen eta Terapia Aurreratuen Taldeko ikertzaile laguntzailea (bereziki osteogenesi inperfektuan).
- Biobizkaia OIIko Ama-haurren Osasun Taldearen (pediatriako giltzurrun-gaixotasunak) ikerketa-proiektuetan ikertzaile laguntzaileak.
- Eusko Jaurlaritzako Osasun Sailaren osasun-arloko ikerketa- eta garapen-proiektuetako ikertzaile laguntzaileak – Biobizkaia ISIko Genetika Genomikoko Plataforma.

IV. BATZORDE ETA KOMITEETAN PARTE HARTZEA

- Euskadiko Medikuntza Pertsonalizatuaren Plangintza eta Kudeaketa Batzordeko kidea.
- Eusko Jaurlaritzako Gaixotasun Arraroen Batzordeko kidea.
- Euskal Autonomia Erkidegoaren ordezkaria Genomikako Zerbitzuen Zorroko Osasun Ministerioaren Lantaldean.
- EEG ESIko Etika Asistentzialeko Batzordearen buruordetza.
- EEG ESIko Giltzurruneko Transplante Pediatrikoko Diziplina Anitzeko Batzordeko kidea.
- Euskadiko Eutanasiaren Berme eta Ebaluazio Batzordeko kidea.
- EEG ESIko Eutanasiako Erreferenteen Taldeko kidea
- EEG ESIko Tumore Hematologikoen Batzordeko kidea.
- EEG ESI Hematologian Integratutako Diagnostiko Batzordeko kidea
- EEG ESIko Leuzemia Pediatrikoen Batzordeko kidea.
- Leuzemia Linfoblastiko Akutu Pediatrikoaren Diagnostiko Genetikoaren Batzorde Nazionaleko kidea.
- GCECGHko (Zitogenetika Hematologikoko Espainiako Talde Kooperatiboa) Zuzendaritza Batzordeko kidea.
- SEAGENeko (Espainiako Aholkularitza Genetikoko Elkartea) lantaldeko kidea, jatorri germinaleko neoplasia hematologikoen gidak sortzeko.
- EEG ESIko Fibrosi Kistikoaren Unitateko kidea.