

GOBIERNO DE NAVARRA

DESARROLLO ECONÓMICO

DERECHOS SOCIALES

HACIENDA Y POLÍTICA FINANCIERA

PRESIDENCIA, FUNCIÓN PÚBLICA,  
INTERIOR Y JUSTICIARELACIONES CIUDADANAS E  
INSTITUCIONALES

EDUCACIÓN

SALUD

CULTURA, DEPORTE Y JUVENTUD

DESARROLLO RURAL, MEDIO  
AMBIENTE Y ADMINISTRACIÓN LOCAL

SEGURIDAD Y EMERGENCIAS

## El Servicio de Genética del CHN atiende al año 2.500 consultas sobre problemas congénitos y hereditarios

*Esta mañana se ha celebrado una jornada con motivo del 25 aniversario de esta unidad*

Jueves, 29 de octubre de 2015

El Servicio de Genética Médica del Complejo Hospitalario atiende 2.500 consultas anuales, y realiza estudios de las causas de los defectos congénitos y de la discapacidad intelectual; de enfermedades hereditarias que puedan afectar a los distintos sistemas del organismo; estudios de fertilidad; y estudios prenatales, como diagnóstico prenatal de alteraciones cromosómicas y enfermedades hereditarias.



El Servicio de Genética del CHN celebra su 25º aniversario.

Además, la consulta de enfermería de esta unidad atiende a las gestantes que acuden al programa de cribado de cromosopatías del Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea (75% del número de nacimientos anuales).

Se trata de un servicio único, creado en 1990, dentro del SNS-O. Su plantilla está integrada por 25 personas: una jefatura de Servicio, diez facultativos especialistas, dos enfermeras, ocho técnicos de laboratorio, dos administrativos y dos becarios.

Estos y otros datos relacionados con su actividad se han expuesto esta mañana en una jornada organizada con motivo de la celebración este año del 25 aniversario de esta unidad. En la sesión han participado M<sup>a</sup> Antonia Ramos, jefa del Servicio, y Alberto Valiente, facultativo de esta unidad; así como los expertos Javier Benítez (Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas), Marta Rodríguez (Fundación Jiménez Díaz) y Bernhard Landwehrmeyer (Universidad de Ulm, Alemania). La sesión se ha desarrollado en la Facultad de Ciencias de la Salud de la UPNA.

### Más de 63.000 pruebas en el laboratorio diagnóstico

A lo largo de ese cuarto de siglo de existencia, el laboratorio de diagnóstico del Servicio ha realizado 63.370 pruebas: 9.850 cariotipos (análisis cromosómico) de sangre periférica, 12.500 cariotipos de líquido

amniótico, 8.600 cariotipos de médula ósea, 5.100 FISH (hibridación fluorescente) y 27.320 pruebas de ADN. El Servicio cuenta con 25.500 historias genéticas.

La actividad de este laboratorio depende fundamentalmente de la desarrollada en las consultas externas de esta especialidad, aunque también se reciben directamente de otros servicios, principalmente de hematología.

El laboratorio ofrece distintas técnicas de diagnóstico genético, como citogenética (cultivos celulares, microscopía o cariotipo convencional); citogenética molecular; y genética molecular (identificación de mutaciones puntuales, secuenciación genética, análisis de fragmentos o microsatélites).

Por otro lado, el Servicio de Genética Médica mantiene una actividad relevante con otras unidades, especialmente Ginecología y Obstetricia, Pediatría, Neurología (adultos y pediátrica), Hematología, Digestivo y Oncología. Esta actividad se realiza mayoritariamente de forma estructurada, mediante el establecimiento de unidades funcionales y protocolos consensuados, como el cribado de cromosopatías/diagnóstico prenatal, neurogenética, diferentes patologías hematológicas y cáncer hereditario.

Además de su actividad asistencial, el Servicio ha participado desde su inicio en el desarrollo de más de 30 proyectos de investigación subvencionados por organismos autonómicos, nacionales e internacionales. En la actualidad cuenta con las siguientes líneas de investigación: etiología de los defectos congénitos y el retraso mental; enfermedad de Huntington; y cáncer colorrectal familiar/hereditario.

También gestiona y coordina el Registro de Defectos Congénitos y Enfermedades Hereditarias de Navarra.