
INVESTIGACIÓN PRIORIZADA EN EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS:

(Inventario de Laboratorios de Análisis Genético Molecular en España)

*Informe de Evaluación de
Tecnologías Sanitarias N^o 42
Madrid, Diciembre de 2004*



Instituto
de Salud
Carlos III

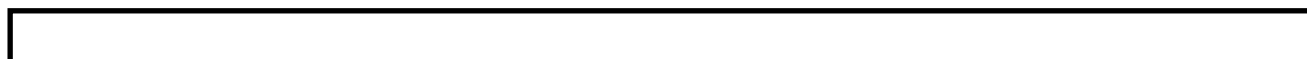
Ministerio de Sanidad y Consumo

A|e Agencia de Evaluación
I|S de Tecnologías Sanitarias



**INVESTIGACIÓN PRIORIZADA EN EVALUACIÓN
DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS:**

(Inventario de Laboratorios de Análisis Genético Molecular en España)



Informe de Evaluación de
Tecnologías Sanitarias N° 42
Madrid, Diciembre de 2004



Ministerio de Sanidad y Consumo

Instituto
de Salud
Carlos III

A|e Agencia de Evaluación
I|S de Tecnologías Sanitarias

**Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (AETS)
Instituto de Salud Carlos III
Ministerio de Sanidad y Consumo**

Sinesio Delgado, 6 - Pabellón 4
28029 MADRID (ESPAÑA)
Tels.: 91 822 78 40 - 91 822 78 00
Fax: 91 822 78 41

Edita: AGENCIA DE EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS
Instituto de Salud Carlos III - Ministerio de Sanidad y Consumo

N.I.P.O.: 354-04-009-5
I.S.B.N.: 84-95463-27-X
Depósito Legal: M-53621-2004

Imprime: Rumagraf, S.A. Avda. Pedro Díez, 25. 28019 Madrid

0.T. 38643

Este documento es un Informe Técnico de la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (AETS) del Instituto de Salud «Carlos III» del Ministerio de Sanidad y Consumo.

Dirección AETS:

José M.^a Amate Blanco

Autores:

Armando Albert Martínez

Luis M. Plaza Gómez

Centro de Información y Documentación Científica (CINDOC)

Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC)

Documentación, edición y difusión:

Antonio Hernández Torres

El presente informe forma parte del Proyecto 02/10.020, parcialmente financiado al amparo de la Orden SCO/2483/2002, de 12 de septiembre.

Para citar este informe:

Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (AETS)
Instituto de Salud Carlos III - Ministerio de Sanidad y Consumo
«Investigación priorizada en Evaluación de Tecnologías Sanitarias:
(Inventario de Laboratorios de Análisis Genético Molecular en España)»
Madrid: AETS - Instituto de Salud Carlos III, Madrid. Diciembre de 2004

Este texto puede ser reproducido siempre que se cite su procedencia.

Índice

	Pág.
INTRODUCCIÓN	7
RESUMEN	9
INAHTA STRUCTURED SUMMARY	11
1. ANTECEDENTES	13
1.1. Encuesta piloto de la OCDE	13
1.2. Estudio del IPTS	13
1.3. Encuesta de la OCDE 2003	14
2. ENCUESTA DE LA OCDE SOBRE PRUEBAS GENÉTICAS MOLECULARES	15
2.1. Objetivos del presente estudio	15
2.2. Metodología	15
2.3. Resultados del estudio	15
3. DESCRIPCIÓN DE LOS LABORATORIOS Y PERSONAL EMPLEADO	17
3.1. Pruebas genéticas moleculares ofrecidas por los laboratorios en el último año (2002)	17
3.2. Clasificación de los laboratorios	17
3.3. Personal empleado por los laboratorios	18
3.4. Consejo genético	19
3.5. Personal técnico empleado	20
4. INFORMACIÓN SOBRE LAS MUESTRAS	21
4.1. Recogida de las muestras	21
4.2. Tipo de muestras recogidas por los laboratorios	21
4.3. Laboratorios que reciben muestras de otros países	22
5. TIPOS DE PRUEBAS GENÉTICAS MOLECULARES REALIZADAS	25
6. MÉTODOS	31
7. PROCEDIMIENTOS OPERATIVOS ESTÁNDAR	33
8. INFORMES DE LABORATORIO	35
9. CONSENTIMIENTO INFORMADO	37
10. LICENCIAS Y ACREDITACIONES	41
10.1. Participación en programas de calidad	41
10.2. Pruebas genéticas cubiertas por patentes	42
11. CONSIDERACIONES FINALES	45

12. ANEXOS	47
12.1. Fuentes empleadas	47
12.2. Relación de laboratorios de genética molecular en España	49
12.3. Distribución de los laboratorios por Comunidades Autónomas	52
12.4. Catálogo de ensayos por laboratorios y Comunidades Autónomas	62
12.5. Enfermedades diagnosticadas	72

Introducción

El auge espectacular que viene experimentando la genética molecular se traduce en una creciente proyección de sus aplicaciones sobre la práctica asistencial, que, por ahora, se desarrolla básicamente en el ámbito del laboratorio de diagnóstico. Sin embargo, las particularidades de las diversas técnicas en juego, la pluralidad de ensayos y aplicaciones, así como su especificidad en los sistemas de control y aseguramiento de la calidad, exigen un esfuerzo de normalización sobre el que sustentar cualquier programa de buenas prácticas que, entre otros efectos, contribuya a propiciar la colaboración internacional, así como a facilitar una transferencia rápida a la clínica de los resultados de investigación.

Desde 1997, tras los resultados de la *Concerted Action on Genetic Services in Europe*, se han planteado diversas iniciativas internacionales en esta línea que han puesto de manifiesto la carencia de un estudio de situación sistemático y elaborado con criterios homogéneos en todos los países participantes.

En este sentido, se adoptaron paralelamente dos iniciativas preliminares. El *Institute for Prospective Technological Studies (IPTS)* del *Joint Research Center* de la UE en Sevilla estudió las necesidades técnicas para el aseguramiento de la calidad de los laboratorios europeos que realizasen ensayos genéticos. Por su parte, la OCDE abordó una encuesta piloto en nueve países, que permitió poner de manifiesto las necesidades metodológicas y de información que habían de satisfacerse en trabajos más exhaustivos.

A su vez, la evaluación de cualquiera de estas tecnologías de diagnóstico genético molecular requería contar con un inventario actualizado de los recursos disponibles en España, sus posibilidades y limitaciones, por lo que la

Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias del Instituto de Salud «Carlos III» valoró la oportunidad de combinar su realización con la de la encuesta que estaba preparando el *Working Party on Biotechnology* de la OCDE. A tal efecto, la ORDEN SCO/2483/2002, de 12 de septiembre, por la que se convocaban ayudas económicas del programa de promoción y fomento de la investigación biomédica y en ciencias de la salud del Instituto de Salud «Carlos III» con el fin de realizar estudios e investigaciones sobre evaluación de tecnologías sanitarias, promovió la inclusión de un tema específico en los siguientes términos:

- *Laboratorios de Análisis Genético en España.*
- *Objetivos de investigación:* Establecer un catálogo y filiación de Laboratorios de Análisis Genéticos mediante técnicas biotecnológicas en España. Proporcionar información sobre los ensayos que realizan. Descripción de normas de calidad adoptadas.
- *Formato de investigación propuesta:* Análisis de situación. Encuestas. Análisis de bases de datos, registros y otras fuentes de información.

Entre los proyectos financiados en tal programa de Investigación Priorizada en Evaluación de Tecnologías Sanitarias figuraba el presentado por los Dres. Plaza y Albert, del Consejo Superior de Investigaciones Científicas, cuya memoria final ha generado el *Inventario de Laboratorios de Análisis Genético Molecular en España*, que constituye la presente publicación y que confiemos sea el punto de partida de un registro vivo de los laboratorios que realizan esta actividad asistencial en España.

José María Amate Blanco

Resumen

1. Objetivos del presente estudio

Los principales objetivos de este informe han sido:

- 1) Elaborar un directorio de los laboratorios españoles de ensayo genético molecular.
- 2) Analizar los resultados de una revisión practicada conforme a los procedimientos establecidos por la OCDE.
- 3) Analizar por nuestra parte los resultados de la encuesta, de tal forma que se puedan conocer:
 - 3.1) Características y descripción de los laboratorios, junto con las actividades de interés clínico que vienen desarrollando, tales como: enfermedades objeto de estudio, muestras procesadas, técnicas aplicadas o disponibilidad de Procedimientos Normalizados de Trabajo.
 - 3.2) Aspectos organizativos relativos a las acreditaciones y licencias de tales laboratorios, así como a la cualificación de sus directivos y demás profesionales, incluyendo, en su caso, los dedicados al consejo genético a los pacientes.

2. Metodología

El estudio se ha desarrollado conforme al protocolo de actuación homologado que adoptara la OCDE para la realización de las encuestas en los países miembros. En consecuencia, se han consultado sociedades científicas y asociaciones profesionales y de afectados (Asociación de Genética Humana, Sociedad Española de Genética, etc.) que operan en España, así como distintas fuentes de información tales como bases de datos, Sistema Nacional de Salud, recursos en Internet, Cámaras de Comercio, sociedades, asociaciones empresariales y demás, para la elaboración de una relación de laboratorios de ensayos genéticos moleculares.

En una segunda fase se han enviado los cuestionarios a los laboratorios detectados, mediante el procedimiento mixto de envío por correo postal ordinario y correo electrónico, así como contactos telefónicos a modo «recordatorio».

Finalmente se procedió a la recopilación, procesamiento informático y análisis de las respuestas. Esta actividad se superpuso con la participación española en el estudio de la OCDE, con objeto de ampliar la proyección internacional del sector español de diagnóstico genético molecular, y, por tal razón, los cuestionarios se han enviado en inglés.

Aplicando sus recomendaciones y partiendo de un conjunto de 63 sociedades científicas y organizaciones españolas, se han detectado 102 laboratorios a los que se ha remitido el cuestionario estandarizado propuesto por la OCDE. Diez de tales laboratorios contestaron que no realizaban análisis genéticos moleculares, por lo que el presente directorio sólo se refiere a los 92 restantes.

3. Resultados del estudio

Se han obtenido respuestas válidas de 72 laboratorios de los 102 inicialmente detectados. El 54% corresponde a hospitales públicos, el 15% son privados y el 19% restante pertenece a organismos de investigación. Prácticamente todos estudian enfermedades monogénicas; los ensayos presintomáticos se realizan preferentemente en hospitales o laboratorios privados.

La mayoría (60%) de los directores de los laboratorios han recibido formación específica en genética molecular, mientras que el 40% restante la ha adquirido por su experiencia profesional. Todos los laboratorios trabajan sobre muestras de sangre; el 68% sobre órganos y el 55% sobre fluidos o tejidos obtenidos post-mortem; recibándose muestras de otros países en el 41% de los laboratorios. Los 32 trastornos contemplados en el cuestionario de la OCDE se estudian en laboratorios españoles, aunque hay una notable heterogeneidad en la

metodología que vienen aplicando. Algunos (11%) utilizan reactivos comerciales y sistemas automatizados, mientras que la mayoría (54%) emplea reactivos internos y sistemas no automatizados. Casi todos los laboratorios emiten un informe de sus resultados analíticos al médico o la institución que derivaron al paciente, mientras que sólo el 29% de los análisis realizados se envían directamente a éste.

Debido a la ausencia de legislación específica, se aprecia cierta confusión en cuanto a las posibilidades de acreditación o autorización. Así, el 75% de los laboratorios consideran que

no necesitan autorización alguna, mientras que el 23% cree lo contrario y el 35% consideraba estar certificado o acreditado por alguna agencia reconocida u organismo de acreditación.

Finalmente debe destacarse la alta tasa de respuesta obtenida, superior al 70%, que coincide con el aumento, respecto a estudios anteriores, del número de laboratorios españoles que realizan ensayos de genética molecular, y cuya distribución institucional viene a ser muy semejante a la del conjunto de los países de la OCDE.

INHATA Structured Summary

TITLE: «PRIORITIZED RESEARCH IN HEALTH TECHNOLOGY ASSESMENT: SPANISH MOLECULAR GENETIC TESTING LABORATORIES». PROFILES, TESTS, COMPETENCE AND QUALITY ASSESMENT.

Authors: Armando Albert Martínez, Luis M. Plaza Gómez. **Agency:** CINDOC-CSIC/AETS (Centro de Información y Documentación Científica-Consejo Superior de Investigaciones Científicas / Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias) (Centre for Scientific Information and Documentation-Spanish Council for Scientific Research / Spanish Health Technology Assessment Agency). **Contact:** Armando Albert/José M.^a Amate Blanco. **Date:** December 2004. **Pages:** 80. **Price:** 9 €. **Language:** Spanish. **English abstract:** Yes. **ISBN:** 84-95463-27-X. **Technology:** Molecular Genetic Testing. **MeSH keywords:** Biomedical. Other keywords: Molecular Genetic Testing, Spanish Laboratory Directory, Survey Analysis.

Purpose of Assessment - Objective: The main objectives of this report are both; to elaborate a Directory of Spanish Molecular Genetic Testing Laboratories, as well as to analyse the results of a survey carried out on the identified laboratories according to the procedures established by OECD.

Methodology - Data Sources: According to OECD recommendations, a total of 102 laboratories have been detected using a set of 63 Spanish Professional and Patient Associations and Scientific Societies as main information sources. A survey has been conducted on the Spanish detected laboratories as part of the OECD macro-survey using the corresponding standardized questionnaire.

Cost/economic analysis: No. **Expert opinion:** No.

Content of the Report / Results:

— DIRECTORY: The questionnaires designed by OECD were sent to a total of 102 Spanish laboratories previously identified. Only 92 have been included on the present Directory as 10 answered that they were not conducting Molecular Genetic Tests (MGTs). The Directory includes name of the unit-

laboratory, postal address, e-mail and contact person data. On the other hand, information about types of diagnostic testing and genetic diseases studied are also provided. The Directory is also structured according to the Spanish territorial or Regional Governments, and allows to know where the genetic diseases and/or disorders can be studied.

Main Survey Results: From the 102 originally detected labs, 72 valid complimented questionnaires were received and analysed. All Spanish Regional entities have Molecular Genetic Testing Labs. An institutional distribution of the Spanish labs shows that 54% are in public hospitals, 15% are private labs and 19% are research centres. Monogenic diseases are practically studied by all the labs. Pre-symptomatic tests are more frequently realized in private labs or hospitals. An important number of labs are concerned with pharmaco-genetics. The majority of lab directors or supervisors have long experience (40%) or have been trained on molecular genetics (60%). The genetic counselling is provided by physician professionals employed or associated to the labs. 77% of labs analyse specimens collected either in-situ or ex-situ. All labs accept samples of whole blood, 68% organ and 55% post-mortem (tissues or fluids). Samples from other countries are accepted and studied by 41% of the labs. All the disorders (32) included in the OECD questionnaire are offered by the Spanish labs. There is an evident heterogeneity in the methodology used by the Spanish labs. Small percentage of the labs use automated systems and commercial reagents (11%), 54% uses non-automatic systems and in-house reagents. The most frequent method is the direct mutation analysis using PCA-based technique (90%) followed by direct mutation analysis using sequencing. Standard operating procedures are available in the majority of Spanish labs but in 40% of the research centres. Nearly all labs (92%) issue a report to the referring physician or institution, summarizing the results of the Molecular Genetic analysis. Only 29% of the tests are also sent directly to the patient. The Informed Consent of the patient is prior to any of the Genetic testing offered by the labs

though only 60% of them request a documented consent. Licensing and accreditation: As a result of the absence of any specific legislation in Spain on MGT labs, 75% of the labs believe that licensing is not necessary and only 23% believe the opposite. Only 35% of the labs answered that they accredited/certified by recognised agency or accrediting body. Those results show a confusing situation in our country. Participation in proficiency testing programmes is the case with 75% of the Spanish laboratories. Few labs (13%) offer tests covered by patents recognized in our country.

Recommendations/Conclusions: In the first place, it has to be noted that more than 70% of the labs answered the survey. An important increase of the number of Spanish labs

performing MGTs has been observed in comparison to previous studies.

The number of Spanish labs identified as research centres or private labs is similar to that identified for the whole OECD countries, nevertheless slightly lower in the case of the research centres and higher in the private labs.

It appears a confusing situation among the laboratory directors concerning the necessity or not of licensing and possible accreditation mechanisms. This can be explained by the absence of specific regulation in Spain for this type of laboratories and activities.

Another aspect that needs further studies is the lack, in our National Health System, of clinical geneticists with formal medical qualification trained in Molecular Genetics.

1. Antecedentes

Los ensayos genéticos moleculares (EGM) aumentan de manera espectacular en los países desarrollados, tanto en lo que se refiere al número de enfermedades diagnosticadas como a los ensayos realizados. El interés y la importancia de estos ensayos para la salud de la población han contribuido a que exista una participación del sector privado cada vez mayor en la realización y comercialización de los mismos y de las patentes de los genes implicados. Cualquier consideración económica, legal o ética de la situación actual lleva a la necesidad de garantizar la calidad y la seguridad de los EGMs. Sin embargo, en la mayoría de los países de la OCDE no existe una normativa que regule los ensayos analíticos clínicos de genética molecular. Además, cada día existen más centros de investigación orientados a estos ensayos, lo que supone avances muy importantes al tener nuevas posibilidades de diagnóstico previamente inexistentes, aunque con estos nuevos ensayos se introduce la consiguiente incertidumbre que implica utilizar los resultados de investigaciones no validados de manera suficiente por la práctica clínica.

Esto ha puesto de manifiesto la necesidad de establecer una política común para asegurar la validez analítica y clínica, garantizar la seguridad, privacidad y confidencialidad de la información genética y la calidad y acreditación de los laboratorios implicados. La necesidad de establecer esta política internacional de buenas prácticas fue el resultado de la *Concerted Action on Genetic Services in Europe (CAGSE)*, que en 1997 evaluó los servicios genéticos en diferentes países de Europa. La misma conclusión se obtuvo en el Simposio Internacional organizado por la Comisión Europea en 1998 y en el taller del *Joint Research Centre* de la Comisión Europea en el 2000. Recomendaciones similares se han sugerido por distintos foros como el Parlamento Europeo, WHO, UNESCO o el Grupo Europeo de Ética.

1.1. Encuesta piloto de la OCDE

A fin de identificar ámbitos de cooperación para el desarrollo de normas, programas de

competencia de ensayos y directrices interpretativas, resulta imprescindible realizar estudios con el propósito de valorar las medidas para asegurar la calidad en los laboratorios que realizan ensayos de genética molecular a escala internacional. En enero de 2002, la OCDE inició la fase piloto de una encuesta dirigida a laboratorios de ensayos genéticos que emplean técnicas moleculares. En esta encuesta, que finalizó el 19 de abril de 2002, participaron nueve países: Austria, Canadá, Estados Unidos, Finlandia, Italia, Japón, Portugal, Reino Unido y Suiza. Los responsables nacionales encargados de realizar dicha encuesta identificaron una serie de laboratorios en los que se realizan ensayos genéticos moleculares, a los que remitieron los cuestionarios. Dado el carácter experimental de la encuesta, cada país procedió con una metodología propia para la selección de laboratorios. Sin embargo, este estudio sirvió para concluir que, para una encuesta a gran escala, era imprescindible establecer un procedimiento de identificación de los laboratorios que fuera común a todos los países de la OCDE, evitándose así cualquier sesgo. España, aunque no se sumó a la realización de esta encuesta piloto, sí participó en las distintas reuniones de la OCDE para identificar las variables a analizar y definir el diseño de la encuesta.

1.2. Estudio del IPTS

En paralelo, el *Institute for Prospective Technological Studies (IPTS)* del *Joint Research Centre* de la UE en Sevilla realizó un estudio sobre las necesidades técnicas para asegurar la calidad en los laboratorios de la UE que realizan ensayos de genética molecular. En el 2002 encargó a la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía la elaboración de una encuesta piloto sobre la oferta de diagnóstico genético para enfermedades hereditarias en España.

En este estudio preliminar se identificaron 53 laboratorios españoles que realizan pruebas genéticas de enfermedades hereditarias: 42 públicos y 11 privados. La mayoría de los laboratorios pertenecen a hospitales públicos, siendo las Comunidades de Madrid, Ca-

taluña, Aragón, País Vasco y Galicia las que cuentan con mayor número de laboratorios *per capita*. Los resultados de este estudio indicaron que en España se analizan 214 enfermedades genéticas, siendo las más estudiadas la hemocromatosis, desórdenes de coagulación, X-frágil, fibrosis quística y cánceres hematológicos.

Este estudio del IPTS, así como el presente estudio, han confirmado que en España no existe una regulación específica sobre los EGMs. A los laboratorios españoles no se les exige formalmente asegurar la calidad global de los ensayos de genética molecular que realizan, en contraste con la legislación que ya existe en nuestro país y en los países de la OCDE para los laboratorios de diagnóstico clínico. Teniendo en cuenta la rápida proliferación de estas pruebas con fines clínicos y la creciente tendencia al envío de muestras a otros países para su análisis, se hace necesario establecer una política común de buenas prácticas para la validación clínica y analítica de los EGMs. Por todo lo cual se ha considerado imprescindible disponer de los datos necesarios sobre las prácticas actuales en los laboratorios de genética molecular a escala internacional.

1.3. Encuesta de la OCDE 2003

Este informe recoge principalmente los resultados para los laboratorios españoles de la

encuesta preparada por el Grupo de Trabajo en Biotecnología (WPB) para la mayoría de los países de la OCDE. Los cuestionarios se enviaron en mayo de 2003, estableciéndose el 1 de noviembre de 2003 como fecha límite para el periodo de recepción de respuestas. Los resultados de esta encuesta han servido para analizar la situación actual de los laboratorios de ensayos genéticos moleculares en España, precisar sus características fundamentales en cuanto a pruebas ofrecidas, su competencia para realizar este tipo de pruebas y sus procedimientos para asegurar el control de calidad. En este estudio se han excluido los laboratorios que realizan sólo ensayos citogenéticos o bioquímicos.

Se relacionan asimismo los resultados obtenidos para nuestro país con los resultados globales a nivel internacional, tomando como base de referencia los resultados e indicadores obtenidos por la OCDE en la encuesta realizada en los 17 países participantes en el estudio. Por otra parte, se han considerado también las principales conclusiones del *OCDE Colloquium on the Genetic Testing Quality Assurance* y del *Expanded Steering Group Meeting on Quality Assurance and Proficiency Schemes for Molecular Testing in OECD Countries*, celebrados en Bruselas los días 6 y 7 de octubre de 2003.

Por último, se incorpora a este documento la información necesaria para la elaboración de un **Directorio Español de Laboratorios de Ensayos Genéticos Moleculares**.

2. Encuesta de la OCDE sobre pruebas genéticas moleculares

2.1. Objetivos del presente estudio

Los objetivos concretos han sido:

1) Establecer una relación de los laboratorios de ensayos genéticos moleculares, tanto de carácter público como privado, que operan en España y que sirva de base para un directorio nacional.

2) Llevar a cabo la encuesta diseñada por la OCDE entre los laboratorios españoles y trasladar los resultados para su procesado y estudio a la OCDE.

3) Analizar por nuestra parte los resultados de la encuesta, de tal forma que se pueda conocer:

I. Características y descripción de los laboratorios españoles:

- actividades de interés clínico llevadas a cabo por los laboratorios;
- cualificación profesional de los cuadros de dirección y del personal implicado en las pruebas genéticas moleculares y, en especial, en tareas de consejo genético a los pacientes.

II. Información sobre las muestras: naturaleza y origen geográfico de las muestras analizadas (sangre, tejidos de biopsias, *postmortem*, etc.).

III. Información sobre las enfermedades monogénicas analizadas: tipo y número de pruebas ofrecidas, datos cuantitativos por Comunidades Autónomas.

IV. Métodos de análisis utilizados en la realización de las pruebas: sistemas y reactivos.

V. Disponibilidad de Procedimientos Operativos Estándar.

VI. Informe de los resultados: prácticas en cuanto a la información suministrada (elaboración, contenido, receptores de los informes).

VII. Consentimiento informado: prácticas y políticas de confidencialidad establecidas en cada caso.

VIII. Licencias y acreditaciones para los laboratorios, tanto de carácter nacional como internacional.

2.2. Metodología

El diseño general del estudio ha contemplado las siguientes fases:

1) Consulta a distintas fuentes de información (bases de datos, Sistema Nacional de Salud, recursos en Internet, cámaras de comercio, sociedades, asociaciones de empresas, etc.) para la elaboración de una relación de laboratorios de ensayos genéticos moleculares.

Conforme al protocolo de actuación establecido por la OCDE para la realización de las encuestas en los diferentes países, se ha utilizado el método homologado. Éste consiste en la consulta a diferentes sociedades científicas y asociaciones profesionales y de afectados (Asociación de Genética Humana, Sociedad Española de Genética, etc.) que operan en España. Además, junto a los cuestionarios remitidos a los laboratorios, se ha enviado a cada laboratorio una relación de los laboratorios identificados en su misma Comunidad Autónoma, con el fin de verificar y/o ampliar dicha relación.

2) Envío de los cuestionarios a los laboratorios. Se ha utilizado el procedimiento mixto de envío por correo postal ordinario y correo electrónico, así como contactos telefónicos a modo «recordatorio».

3) Recopilación, procesamiento informático y análisis de las respuestas. Con el fin de facilitar el procesamiento de los cuestionarios, éstos, una vez recuperados, han sido re-enviados a la OCDE desprovistos de códigos de identificación.

4) Por todo ello, los cuestionarios se han enviado en inglés.

2.3. Resultados del estudio

En este documento se presentan los resultados de la encuesta de la OCDE sobre la situación actual de los laboratorios españoles en los que se realizan ensayos genéticos moleculares de patologías hereditarias. Se han analizado las características de los centros, el personal, los ti-

pos de ensayos y obtención de muestras, privacidad, acreditaciones y licencias, patentes, etc.

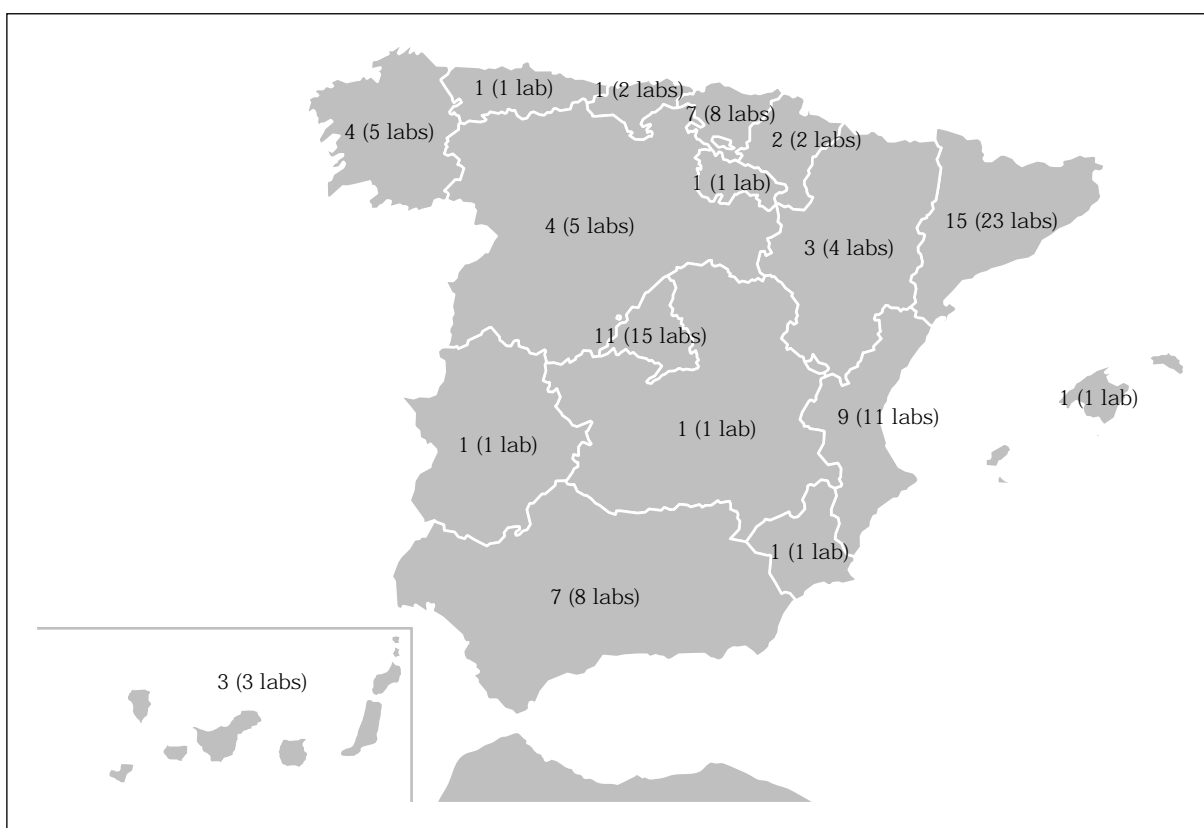
A todos los efectos, se consideran laboratorios que realizan EGMs los distintos departamentos, unidades o servicios identificados, aunque pertenezcan a un mismo hospital o centro.

De los 102 laboratorios detectados inicialmente se recibieron encuestas válidas de 72, y 10 laboratorios manifestaron no realizar pruebas genéticas moleculares; 20 laboratorios no contestaron (reseñados con * en el

anexo 12.2). Toda la información que se refleja en el presente estudio corresponde a los 72 laboratorios que contestaron válidamente la encuesta.

En el anexo 12.2 se incluyen los datos de los 92 laboratorios españoles detectados, de los que se tienen evidencias de que realizan ensayos o pruebas genéticas moleculares relacionadas con la salud. En esta relación se incluyen los 20 laboratorios que no contestaron a la encuesta de la OCDE.

Distribución por comunidades autónomas de los 92 laboratorios identificados en el directorio



La primera cifra corresponde al número de hospitales y/o centros; la incluida entre paréntesis, a los distintos laboratorios detectados.

Los laboratorios privados se ubican en la Comunidad Valenciana (5), Cataluña (3), Ma-

drid (2), Andalucía (2) y Aragón (1). Los centros de investigación, en el País Vasco (4), Cataluña (3), Castilla y León (3), Madrid (2), Comunidad Valenciana (2), Aragón (2) y Canarias (1).

3. Descripción de los laboratorios y personal empleado

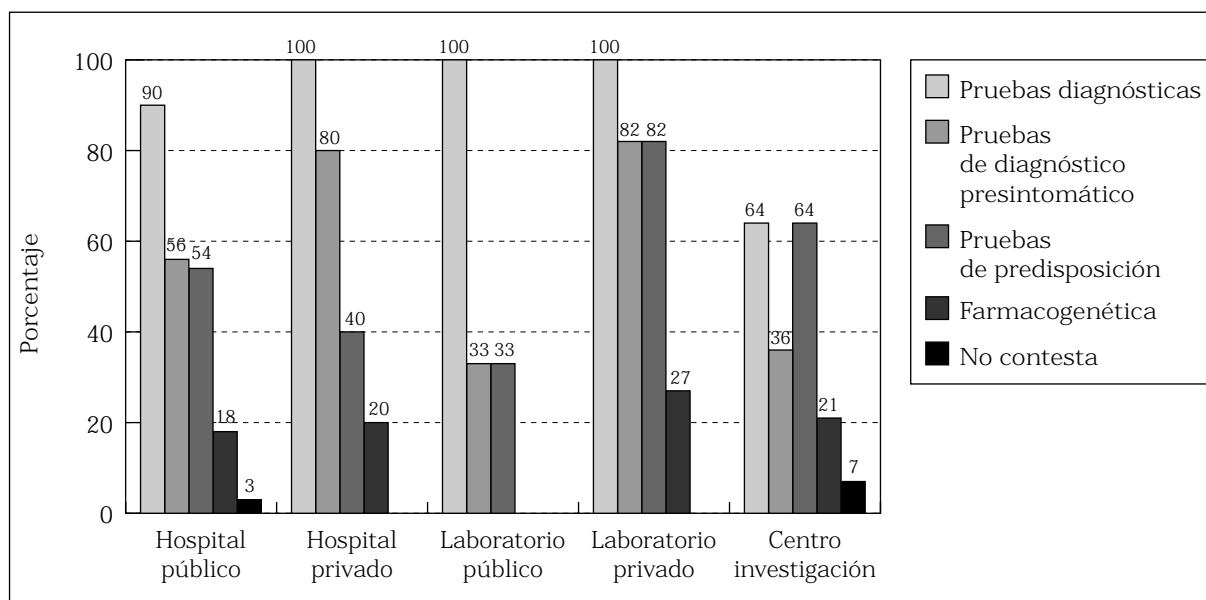
3.1. Pruebas genéticas moleculares ofrecidas por los laboratorios en el último año (2002)

El diagnóstico de enfermedades monogénicas es el más frecuente y se realiza prácticamente en todos los laboratorios, excepto en algunos centros de investigación. Las pruebas de diagnóstico presintomático son más frecuentes (aproximadamente 80%) en los hospitales y

laboratorios privados. Un número importante de laboratorios (19%) realizan pruebas para establecer genotipos que se sabe que están asociados con fármacos en uso (*farmacogenética*).

Estas respuestas reflejan una mayor amplitud en el espectro de pruebas genéticas moleculares ofrecidas por los laboratorios españoles respecto de los valores medios de las respuestas de los laboratorios en todos los países de la OCDE participantes en el estudio, con porcentajes significativamente más bajos, especialmente en el diagnóstico de enfermedades monogénicas (60%) y pruebas farmacogenéticas (10%).

Tipos de pruebas genéticas moleculares ofrecidos por los laboratorios



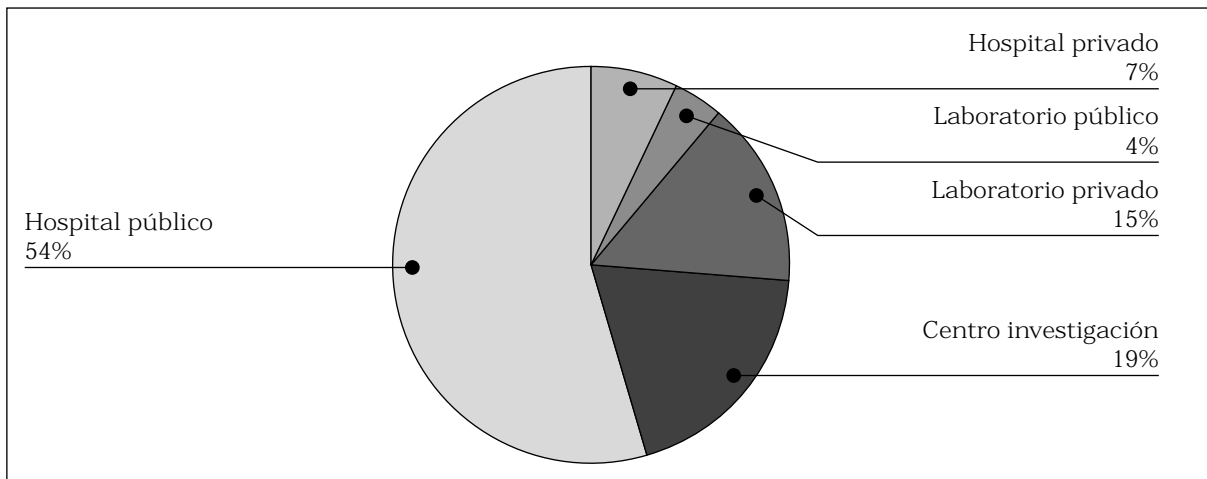
3.2. Clasificación de los laboratorios

El 54% de los laboratorios se clasifica como perteneciente a un hospital público. El 19% como centro de investigación, bien pertenezcan a organismos públicos de investigación o

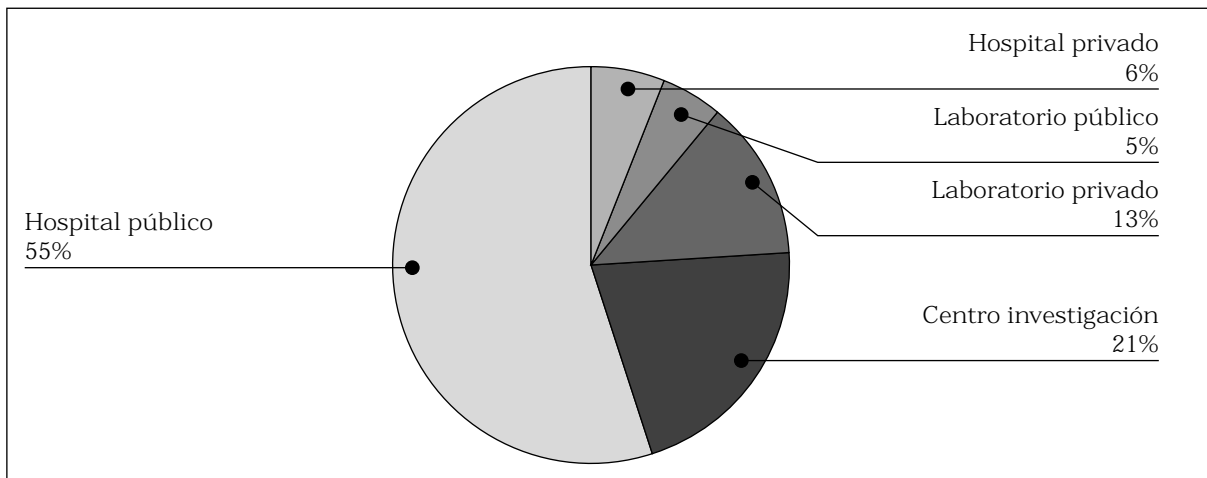
universidades o estén financiados con fondos públicos o privados.

Esta distribución coincide con la observada en el conjunto de países de la OCDE participantes en el estudio. Las diferencias porcentuales no superan los dos puntos en ningún caso.

Tipos de laboratorios de genética molecular en España



Tipos de laboratorios de genética molecular en el total de países OCDE participantes en el estudio



3.3. Personal empleado por los laboratorios

España carece de una especialidad médica de genetista oficialmente reconocida. La lucha por esta especialidad es una constante de la Asociación Española de Genética Humana, que señala que los genetistas cualificados son fundamentales para realizar e interpretar las pruebas genéticas.

El 54% de los laboratorios no cuenta con ningún «genetista» clínico o médico. El 42% sí cuenta con un profesional de este tipo, cuya

función en el 80% de los casos es como asesor clínico para el médico de referencia y en el 63% asesor clínico para los pacientes.

La titulación del director/supervisor del laboratorio en su mayoría corresponde a médicos (51%) y/o doctores (75%). En el 56% de los casos se consideran certificados o registrados por algún organismo oficial para la práctica de la medicina en laboratorios clínicos. El 60% manifiesta haber recibido formación específica en genética molecular y el 54% tiene más de diez años de experiencia. El 82% lleva a cabo su labor de supervisión *in situ*. Estos resultados también coinciden con los valores medios obtenidos entre todos los países de la OCDE participantes en el estudio.

Formación en genética molecular del director/supervisor del laboratorio

	Hospital público	Hospital privado	Laboratorio público	Laboratorio privado	Centro investigación	Total (%)
Sí	23	3	1	9	7	43 (60)
No	14	1	2	2	6	25 (35)
No contesta	2	1			1	4 (5)
TOTAL	39	5	3	11	14	72 (100)

3.4. Consejo genético

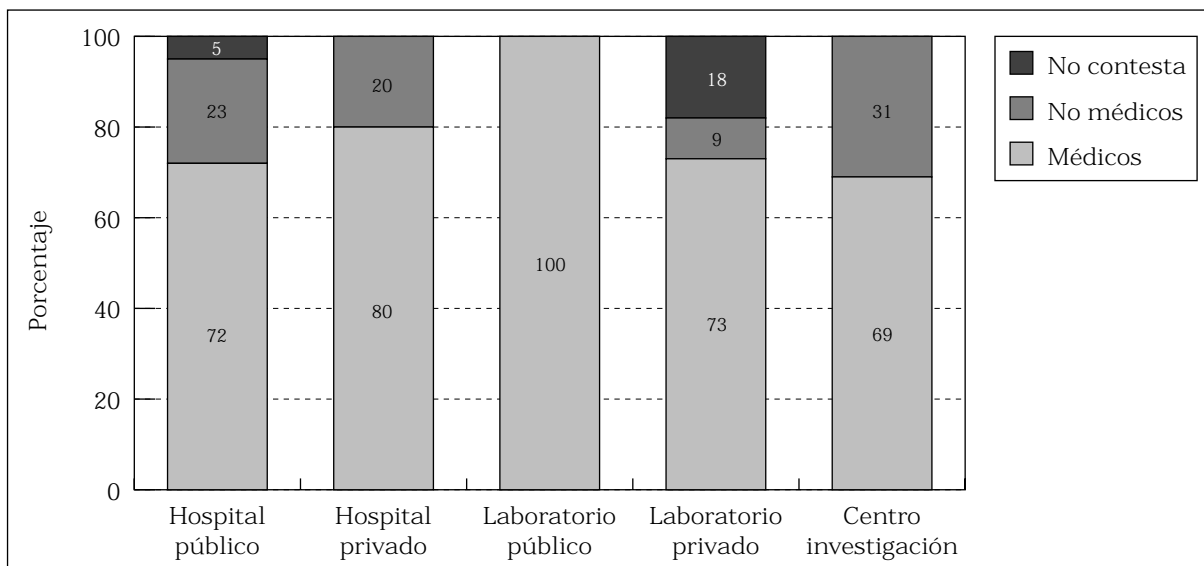
Casi la mitad de los laboratorios (48%) están asociados a alguna unidad de genética clínica o médica que proporciona servicios de consejo genético, y el 70% ofrece estos servicios a

través de médicos empleados o asociados al laboratorio. Sólo un 21% emplea algún profesional no médico que proporcione consejo genético. A éste se le exige una cualificación mínima en el 87% de los casos (grado de doctor en un 70%).

Servicio de consejo genético proporcionado por médicos empleados o asociados al laboratorio

	Hospital público	Hospital privado	Laboratorio público	Laboratorio privado	Centro investigación	Total (%)
Sí	33	3	1	4	9	50 (70)
No	4	1	2	7	3	17 (24)
No contesta	2	1			2	5 (6)
TOTAL	39	5	3	11	14	72 (100)

Profesionales empleados o asociados a los laboratorios para proporcionar consejo genético



3.5. Personal técnico empleado

Sólo en el 27% de los anteriores hay cinco o más personas realizando las pruebas.

Son 59 laboratorios (83%) los que emplean personal técnico para realizar las pruebas.

Número de empleados en los laboratorios realizando pruebas genéticas moleculares

	Hospital público	Hospital privado	Laboratorio público	Laboratorio privado	Centro investigación	Total (%)
1-4 empleados	27	3	3	4	5	42 (71)
5 empleados	3					3 (5)
6 empleados	1	1		2	2	6 (10)
>6 empleados	2			1	4	7 (12)
No contesta		1				1 (2)

La mayoría de los laboratorios que emplean técnicos (88%) exigen una titulación mínima para este personal, bien diplomaturas o formación profesional, y, en cualquier caso, se

requiere que tengan alguna formación previa en genética molecular (80%). Esta formación se completa generalmente en el propio laboratorio (*bench training*).

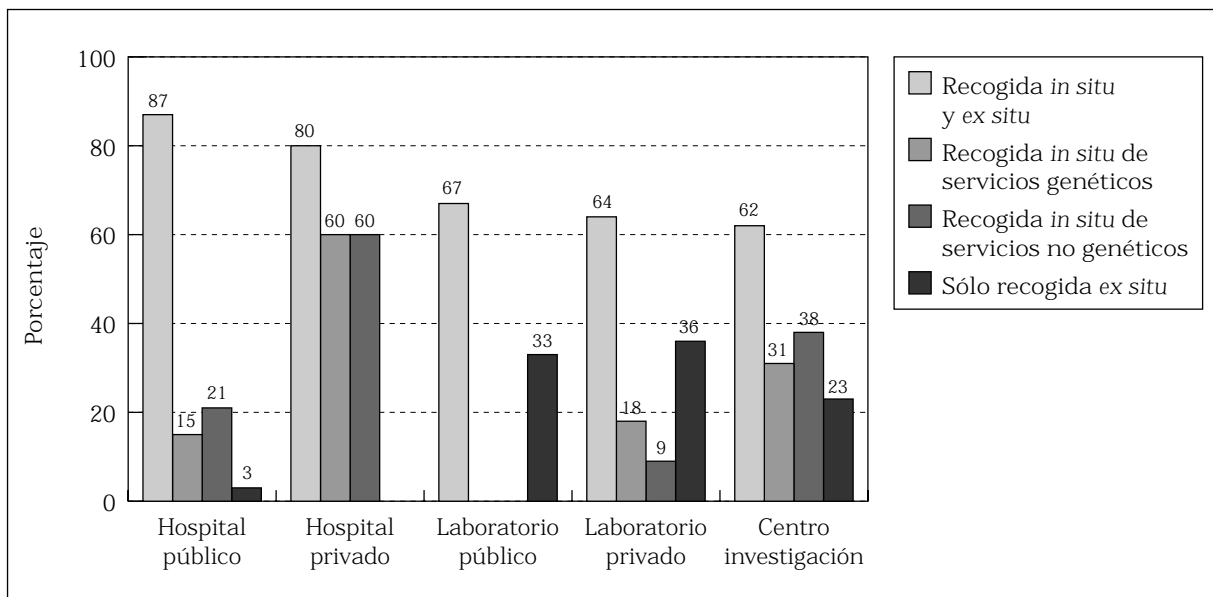
4. Información sobre las muestras

4.1. Recogida de las muestras

La gran mayoría de los laboratorios analiza muestras recogidas tanto en el propio labora-

torio como fuera del mismo (77%). Sólo el 13% analiza muestras recogidas únicamente fuera del laboratorio. Esta práctica es más frecuente en los laboratorios públicos o privados y en los centros de investigación que en los hospitales.

Recogida de las muestras

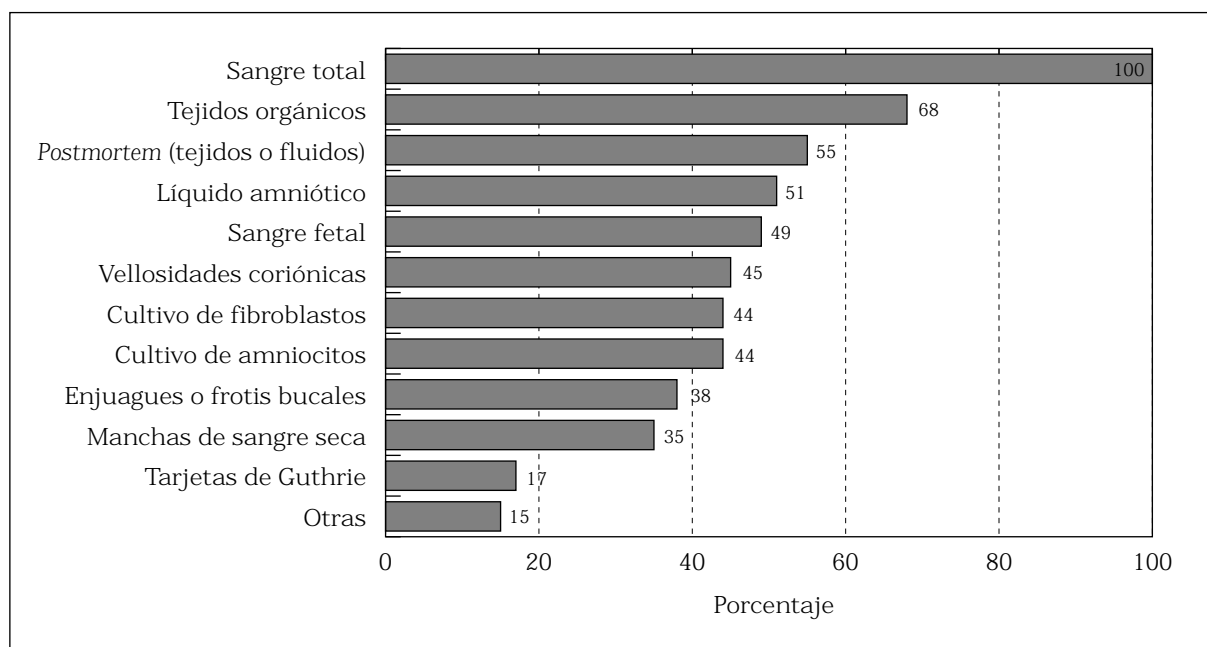


4.2. Tipo de muestras recogidas por los laboratorios

Todos los laboratorios aceptan muestras de sangre total, seguidos por tejidos orgánicos

(68%), fluidos o tejidos *postmortem* (55%), líquido amniótico (51%) y sangre fetal (49%) como los más frecuentes. De nuevo, los laboratorios españoles reciben un espectro más amplio de tipos de muestras, con porcentajes más altos que los valores medios provisionales obtenidos en el conjunto de países de la OCDE.

Tipo de muestras recogidas por los laboratorios



4.3. Laboratorios que reciben muestras de otros países

muestras recibidas respecto del total de analizadas es relativamente baja. Este dato es claramente inferior al registrado provisionalmente en la encuesta general, donde se refleja que un 63% de laboratorios reciben muestras de otros países para su análisis.

El 59% no recibe muestras de otros países. El 41% sí lo hace, aunque la proporción de

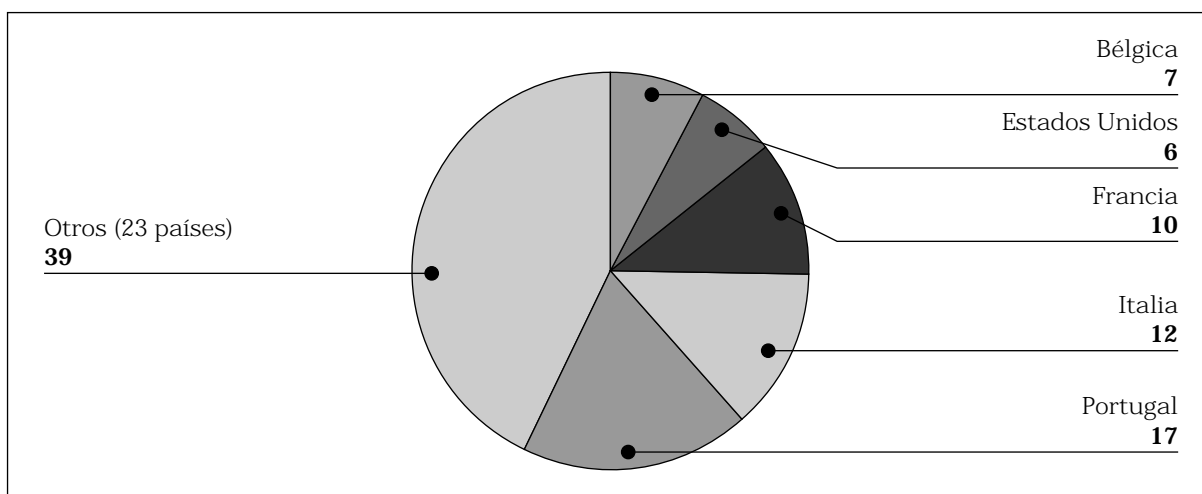
Porcentaje de muestras recibidas de otros países

	Hospital público	Hospital privado	Laboratorio público	Laboratorio privado	Centro investigación	Total (%)
<5%	8		1	2	3	14 (48)
5% - 10%	4	1		1	2	8 (28)
>10%					1	1 (3)
No sabe		1	1	2	2	6 (21)
TOTAL	12	2	2	5	8	29 (100)

Los países de los que se reciben muestras en España con mayor frecuencia se reflejan en la siguiente figura (el valor en negrita corres-

ponde al número de laboratorios españoles que reciben muestras de ese país).

Países que envían muestras a España para realizar pruebas genéticas moleculares



Un alto porcentaje de las muestras recibidas (48%) son para el estudio de enfermedades raras o poco frecuentes. Sólo el 38% de las muestras forman parte de trabajos de investi-

gación. En algunos casos, los laboratorios encuentran obstáculos a la hora de recibir estas muestras.

Obstáculos para recibir muestras de otros países

	Hospital público	Hospital privado	Laboratorio público	Laboratorio privado	Centro investigación	Total (%)
Sí	4			3		7 (24)
No	8	2	2	2	8	22 (76)
TOTAL	12	2	2	5	8	29 (100)

Tipo de obstáculos encontrados a la hora de recibir muestras de otros países

	Hospital público	Hospital privado	Lab. público	Lab. privado	Centro invest.	Total (%)
Dificultades con el reembolso de los servicios	3			1		4 (57)
Problemas sobre responsabilidades						0 (0)
Complejidad de los formularios y documentos requeridos	3			2		5 (71)
Otros (Transporte, debe formar parte de un convenio previo de intercambio)	1			1		2 (29)

Una buena parte de los laboratorios que reciben muestras del extranjero (76%) envían, a su vez, muestras a otros países. En la mayoría de

los casos (82%), la razón es que no se realiza ese tipo de prueba en nuestro país o porque forma parte de un trabajo de investigación (73%).

5. Tipos de pruebas genéticas moleculares realizadas

Las enfermedades que se analizan en los laboratorios españoles de entre las 32 listadas en la encuesta de la OCDE (lista arbitraria) se recogen en la siguiente tabla:

	Hospital público	Hospital privado	Lab. público	Lab. privado	Centro invest.	Total (%)
Acondroplasia	8	1	1	3	1	14 (20)
Alpha-1-antitripsina	7			5	2	14 (20)
Alpha-talasemia	6			5	1	12 (17)
Síndrome de Angelman	11	3	1	6		21 (30)
BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario	8			7	4	19 (27)
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	5	2		4	3	14 (20)
Fibrosis quística	16	3	2	8	2	31 (44)
DFNB1 (conexina 26)	2	1		3	2	8 (11)
Distrofia muscular de Duchenne/Becker	7	3	1	4	3	18 (25)
Factor V Leiden	17	1		9	2	29 (41)
Poliposis adenomatosa familiar	8			5	1	14 (20)
Síndrome X frágil	14	4	1	7	1	27 (38)
Enfermedad de Gaucher			1	1	1	3 (4)
Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	1			2	1	4 (6)
Hemofilia A	4			2		6 (8)
Hemofilia B	3			1		4 (6)
HNPCC (cáncer hereditario no polipoide)	6	1	1	4	2	14 (20)
Enfermedad de Huntington	11	1		6		18 (25)
Incontinencia pigmentaria	1				1	2 (3)
Síndrome de Marfan	1			1		2 (3)
Distrofia miotónica tipo I	13	2	1	4	2	22 (31)
Distrofia miotónica tipo II	4			2	2	8 (11)
Neurofibromatosis I	1			1	2	4 (6)

	Hospital público	Hospital privado	Lab. público	Lab. privado	Centro invest.	Total (%)
Enfermedad de Niemann Pick tipos A y B	1					1 (1)
Síndrome de Prader Willi	12	3	1	7		23 (32)
Síndrome de Rett	2	1				3 (4)
Anemia falciforme	2					2 (3)
Atrofia muscular espinal	5			4	2	11 (15)
Enfermedad de Tay Sachs			1			1 (1)
Esclerosis tuberosa I				1		1 (1)
Esclerosis tuberosa II				1		1 (1)
Deleciones cromosoma Y	14	3	2	8	1	28 (39)
Otras	11	1	1	1	5	19 (27)
No contesta		1		1	3	5 (7)

Todas las enfermedades reseñadas son al menos analizadas en un laboratorio español. El apartado «**Otras**» incluye una larga lista de enfermedades, a pesar de que no todas las respuestas recogen con detalle el resto de enfermedades estudiadas por los laboratorios. Éste es el caso, por ejemplo, de la hemocromatosis, con una incidencia muy alta en la población general (1/200), sobre la que en el año 2001 se realizaron 4.398 análisis en 26 laboratorios de 13 Comunidades, según el infor-

me del IPTS. También en dicho informe se indica que 214 enfermedades genéticas son diagnosticadas en España, mientras que el EDDNAL contiene 580 enfermedades analizadas en Europa. Las patologías más estudiadas en España son las mismas que en el resto de los países de la OCDE. En las tablas siguientes se resumen por Comunidades Autónomas el número de enfermedades diagnosticadas, el número de laboratorios en cada caso y el número de ensayos realizados.

Enfermedades de la lista propuesta por la OCDE más frecuentemente diagnosticadas en España

	Laboratorios	Comunidades
Fibrosis quística	31	14
Factor V Leiden	29	12
Deleciones cromosoma Y	28	15
Síndrome X frágil	27	14
Síndrome de Prader Willi	23	13
Distrofia miotónica tipo I	22	11
Síndrome de Angelman	21	13
BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario	19	8
Enfermedad de Huntington	18	9
Distrofia muscular de Duchenne/Becker	18	10
Poliposis adenomatosa familiar	14	8
HNPPC (cáncer hereditario no polipoide)	14	9
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	14	10
Alpha-1-antitripsina	14	7
Acondroplasia	14	10
Alpha-talasemia	12	6
Atrofia muscular espinal	11	6

En esta tabla se han ordenado por orden decreciente las 17 enfermedades de la lista propuesta por la OCDE más frecuentemente analizadas por laboratorios españoles. La fibrosis

quística, con 31 laboratorios de 14 Comunidades Autónomas, es la más ampliamente estudiada. Estos resultados son muy similares a los obtenidos del conjunto de países de la OCDE.

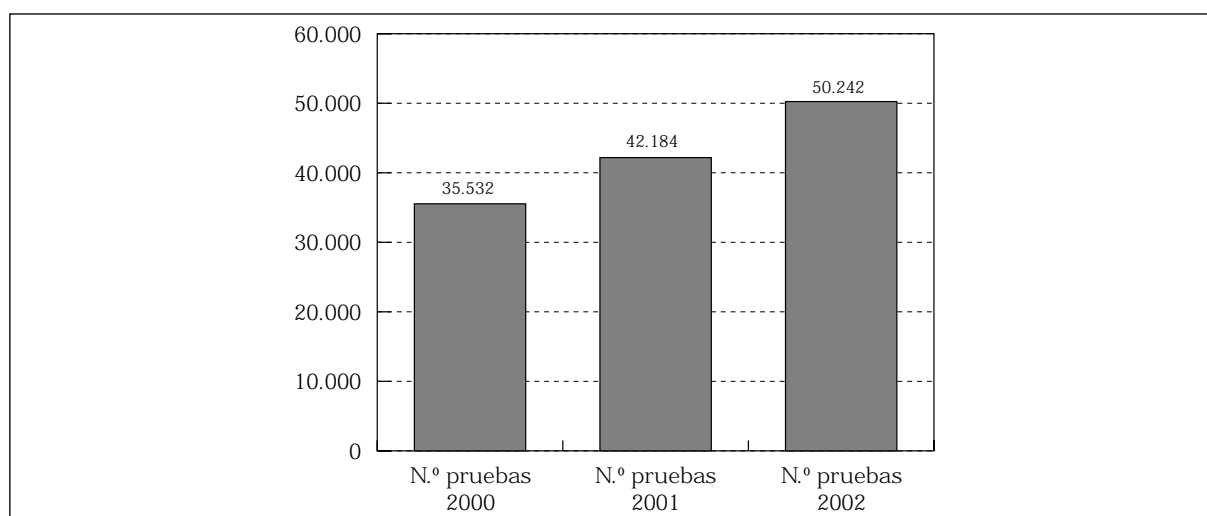
Enfermedades diagnosticadas de la lista propuesta por la OCDE y número total de pruebas en 2002 (sólo laboratorios que contestan las dos preguntas)

	Número de laboratorios	Enfermedades diagnosticadas	Número de pruebas 2002
Andalucía	4	15+otras	5.613
Aragón	4	26	3.330
Asturias	1	11	2.000
Baleares	1	7	503
Canarias	2	12	241
Cantabria	1	5	2.805
Castilla-La Mancha	1	5	300
Castilla y León	4	22	4.315
Cataluña	14	51+otras	16.527
Galicia	2	17	2.651
La Rioja	1	2	150
Madrid	6	20+otras	5.850
Murcia	1	9	550
Navarra	1	10	865
País Vasco	3	12	1.001
Valencia	7	28	3.144
TOTAL	54		49.845

Las pruebas genéticas registradas en los laboratorios españoles en los tres últimos años (2000-2002) presentan una progresión nota-

ble, pasando de unas 35.500 en el año 2000 a 42.100 en el 2001 y superando las 50.200 en el 2002.

Variación anual del número de pruebas genéticas moleculares en España



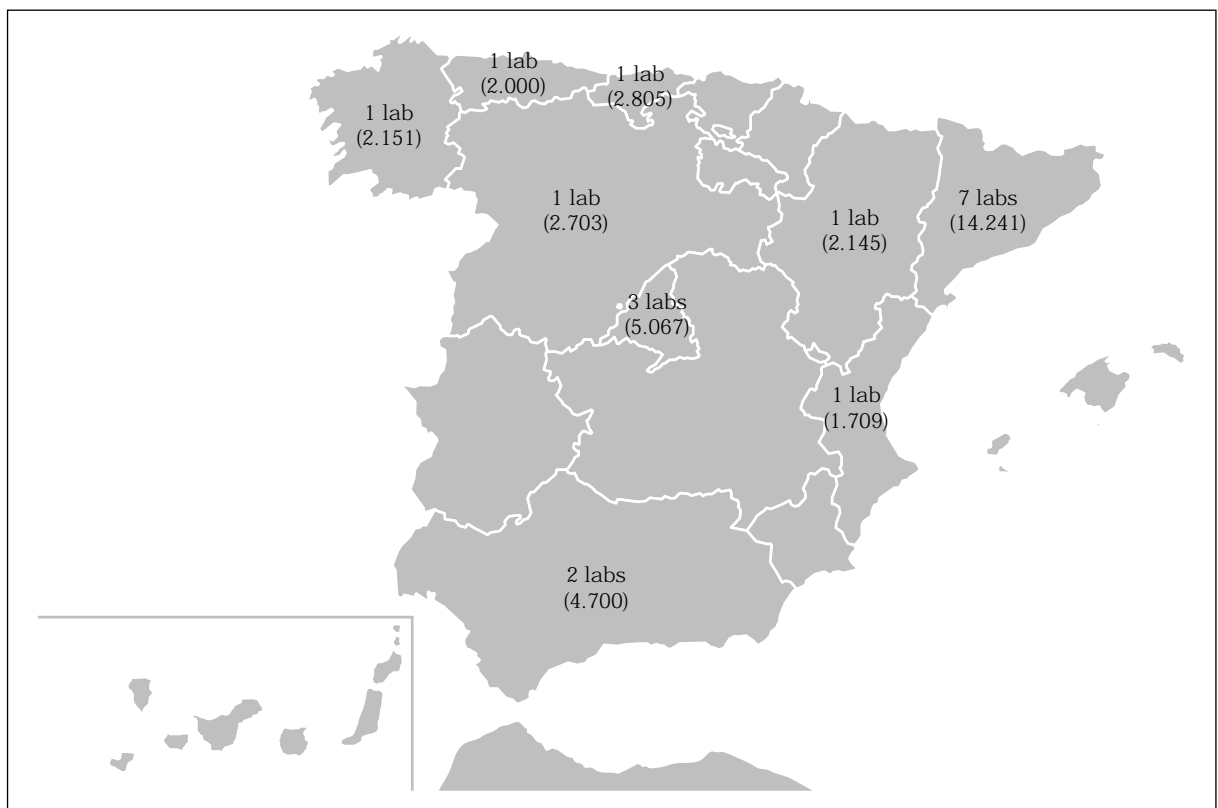
**Número de pruebas genéticas registradas en los laboratorios españoles
en los tres últimos años**

	Año 2000				Año 2001				Año 2002			
	<100	100-1.000	1.000-2.000	>=2.000	<100	100-1.000	1.000-2.000	>=2.000	<100	100-1.000	1.000-2.000	>=2.000
Hospital público	4	15	7	4	4	17	7	4	3	18	5	7
Hospital privado	1	1	1		1	1	1		2	1	1	
Laboratorio público		2		1		2		1		2		1
Laboratorio privado		2	1		1	1	2		1	1		2
Centro investigación	4	7	1		4	7	1		2	8	2	
TOTAL	9	27	10	5	10	28	11	5	8	30	8	10

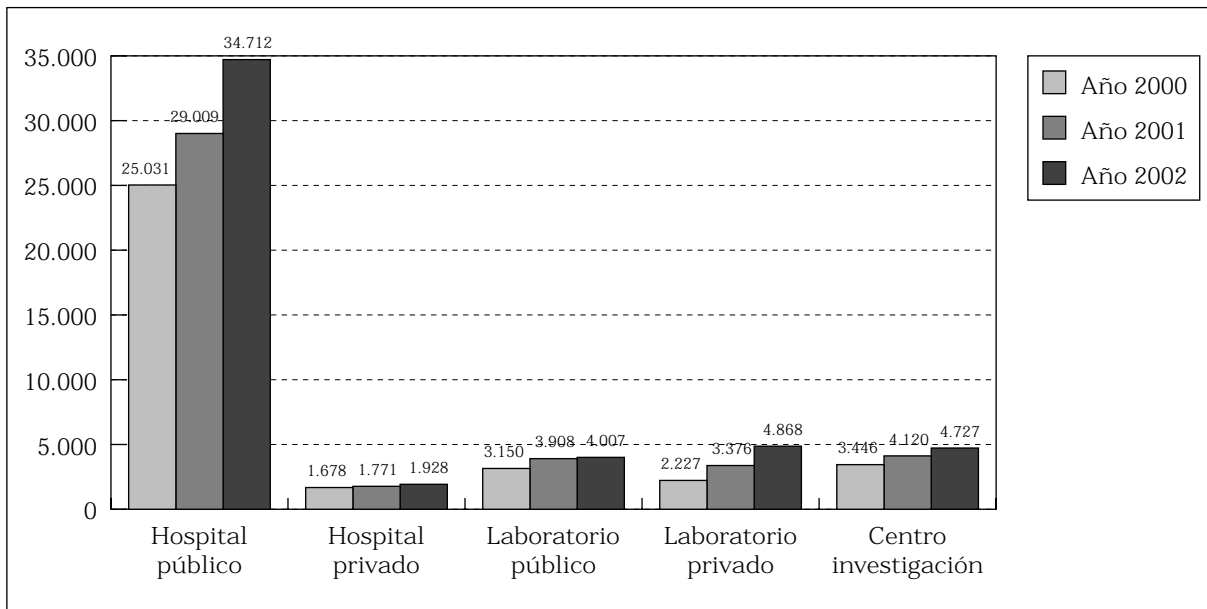
Se observa que el número de laboratorios que realizan más de 1.000 pruebas por año crece muy poco durante el intervalo estudiado, ya que sólo pasa de 15 a 18 laboratorios. En su

mayoría corresponde a hospitales públicos (11-12 laboratorios) y sólo 4-6 al resto de categorías, incluyendo 2 centros de investigación y 2 laboratorios privados.

Distribución de laboratorios que realizaron más de 1.000 pruebas genéticas moleculares en el año 2002



Número de pruebas realizadas por tipo de centro en los tres últimos años



Como reflejan los datos, la mayoría de los análisis se realizan en hospitales públicos, si bien hay que tener en cuenta la importancia que adquieren los laboratorios privados, principalmente en las Comunidades de Cataluña

y Aragón, y los centros de investigación, en Castilla y León, Cataluña y Madrid. El aumento más significativo ha sido en los laboratorios privados.

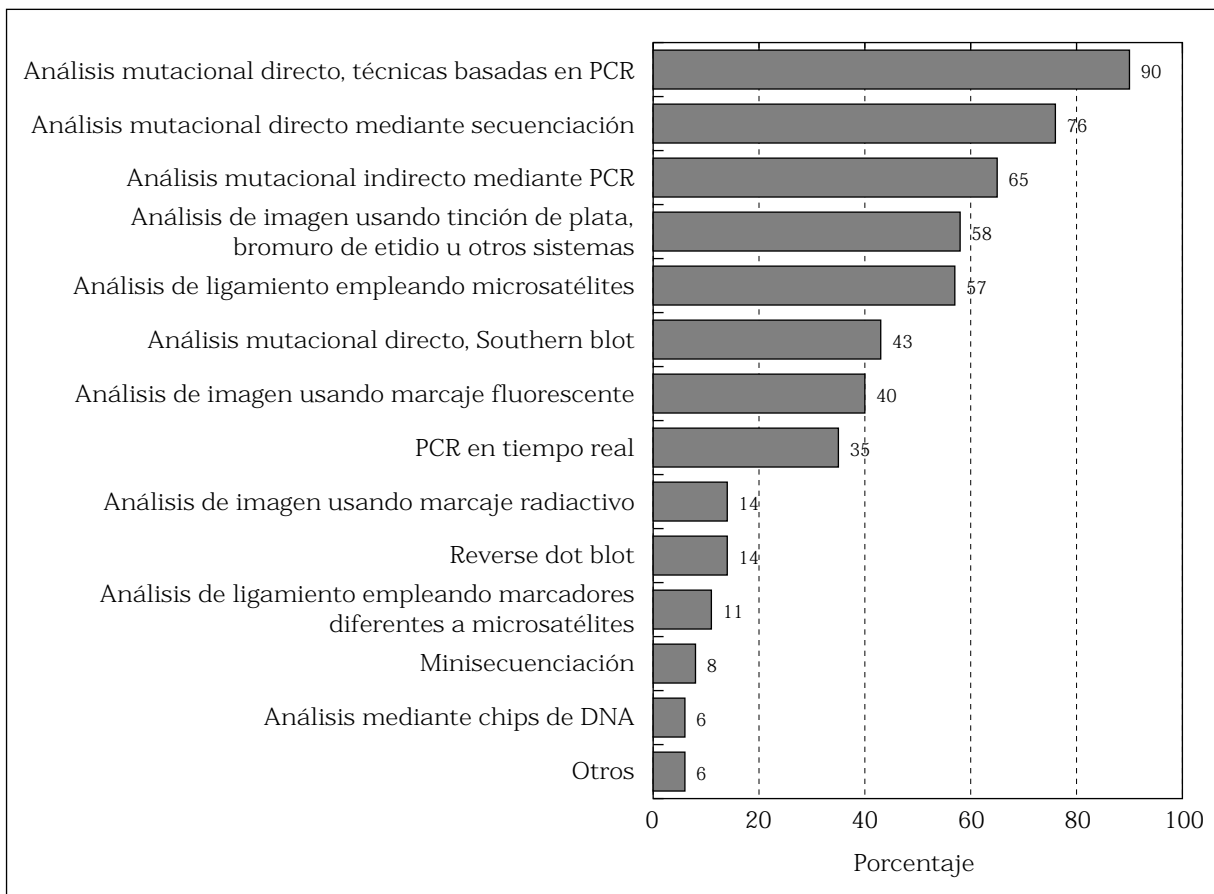
6. Métodos

Hay que destacar la heterogeneidad existente en cuanto a la metodología utilizada por los laboratorios para realizar las pruebas genéticas moleculares.

La mayoría de los laboratorios utiliza sistemas no automatizados. Sólo 8 laboratorios (11%) utilizan sistemas automatizados y reactivos comerciales. Un buen porcentaje (54%) utiliza sistemas no automatizados y reactivos caseros. En el gráfico se recogen todos los métodos utilizados para llevar a cabo las prue-

bas. Los más frecuentes son el análisis mutacional directo por PCR (90%), seguido por el análisis mutacional directo por secuenciación (76%) y el análisis mutacional indirecto por PCR (65%). Los métodos menos utilizados son los chips de DNA (6%), minisequenciación (8%) y análisis de ligamiento con marcadores diferentes a microsatélites (11%). Los métodos utilizados con mayor frecuencia por los laboratorios españoles coinciden con los señalados por los laboratorios de los países de la OCDE.

Métodos utilizados para el aislamiento del DNA



En la mayoría de los laboratorios (88%) se utilizan tanto reactivos comerciales como caseros. Sólo 4 laboratorios (6%) usan reactivos caseros únicamente y 5 (7%) sólo kits comerciales. Tanto compañías europeas como americanas comercializan en España reactivos o kits para el análisis genético molecular de al-

gunas enfermedades; por ejemplo, para el análisis de la alpha-talasemia, el factor V Leiden, la anemia falciforme, la alpha-1-antitripsina, la enfermedad de Tay Sachs o la fibrosis quística. Sin embargo, llama la atención que la mayoría de los laboratorios no usan kits comerciales.

Origen de los reactivos que se usan para las pruebas en los laboratorios

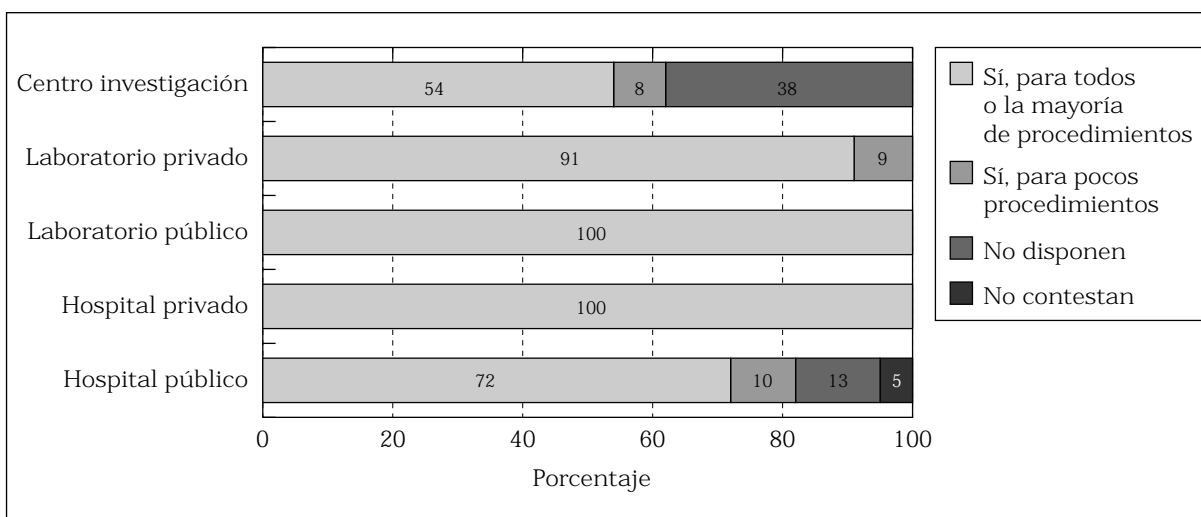
	Hospital público	Hospital privado	Lab. público	Lab. privado	Centro invest.	Total (%)
Sólo kits comerciales	4 (10%)			1 (9%)		5 (7)
Sólo reactivos caseros	2 (5%)				2 (14%)	4 (6)
Reactivos comerciales y caseros	33 (85%)	5 (100%)	3 (100%)	10 (91%)	12 (86%)	63 (88)
TOTAL	39	5	3	11	14	72 (100)

7. Procedimientos Operativos Estándar

La mayoría de los laboratorios españoles disponen de Procedimientos Operativos Estándar (POEs) para todos o la mayoría de procedi-

mientos de referencia, aunque cerca del 40% de los centros de investigación y 5 hospitales públicos no disponen de los mismos.

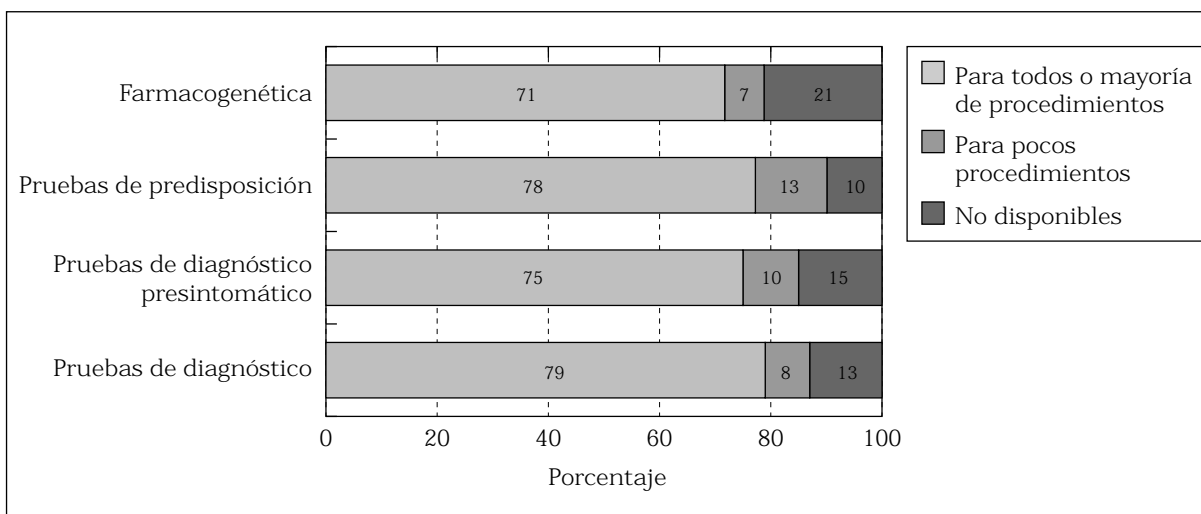
Disponibilidad de Procedimientos Operativos Estándar



Estos POEs se revisan en un 70% de los laboratorios una vez al año, en un 15% cada dos años y en el resto en periodos superiores o no contestan. La labor de revisión corresponde al director

del laboratorio en el 69% de los casos. Los datos sobre el empleo de POEs en España y su revisión periódica son muy semejantes a los de los países de la OCDE participantes en el estudio.

Disponibilidad de Procedimientos Operativos Estándar según el tipo de prueba ofrecido



8. Informes de laboratorio

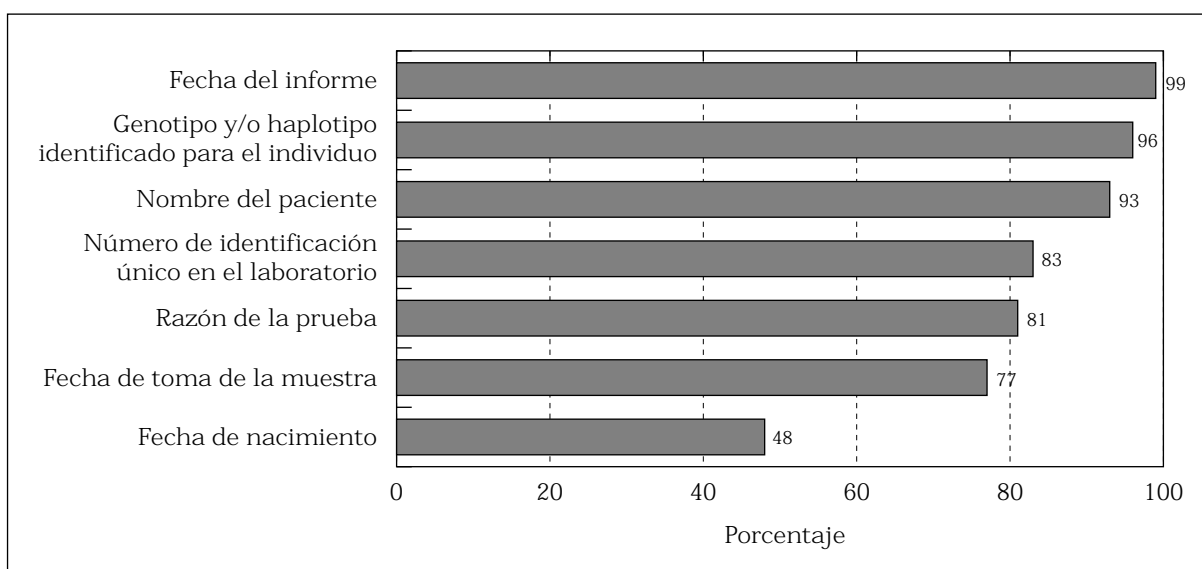
Prácticamente la totalidad de los laboratorios (92%) cumplimentan un informe para el médico o institución de referencia en el que se resumen los resultados de las pruebas genéticas moleculares, aunque no existe un registro centralizado ni una coordinación entre los centros. Tres centros de investigación y un hospital público no han contestado esta pre-

gunta, aunque sí contestan al resto de preguntas sobre los informes.

Los datos que contienen los informes, que en general coinciden con los que aparecen en la encuesta para todos los países de la OCDE, se recogen en la siguiente tabla:

	Hospital público	Hospital privado	Lab. público	Lab. privado	Centro invest.	Total (%)
Fecha de la toma de la muestra	30 (79%)	5 (100%)	2 (67%)	8 (80%)	8 (62%)	53 (77)
Nombre del paciente	36 (95%)	5 (100%)	3 (100%)	8 (80%)	12 (92%)	64 (93)
Fecha de nacimiento	18 (47%)	2 (40%)	2 (67%)	6 (60%)	5 (39%)	33 (48)
Número de identificación	33 (87%)	5 (100%)	3 (100%)	10 (100%)	6 (46%)	57 (83)
Fecha del informe	37 (97%)	5 (100%)	3 (100%)	10 (100%)	13 (100%)	68 (99)
Razón de la prueba	28 (74%)	5 (100%)	3 (100%)	9 (90%)	11 (85%)	56 (81)
Genotipo y/o haplotipo identificado para el individuo	37 (97%)	5 (100%)	3 (100%)	10 (100%)	11 (85%)	66 (96)

Datos recogidos en el informe de laboratorio



Cabe destacar que más de la mitad de los laboratorios que contestan no incluyen la fecha de nacimiento del paciente. Sin embargo, se puede pensar que tal vez sí figure la edad.

Más difícil de explicar es que un número importante de laboratorios (23%) no consignen en el informe la fecha de la toma de la muestra, o que no figure la razón de la prueba realizada (19%).

En el informe final que se envía al médico o institución de referencia, la mayoría de los laboratorios comunican cuáles son las limitaciones de los resultados de la prueba (87%). Sólo 7 hospitales públicos, 1 laboratorio privado y 1 centro de investigación no lo hacen.

El director del laboratorio recibe y firma el informe final en el 78% de los laboratorios. En la casi totalidad de los informes (94%) se incluyen sugerencias para realizar pruebas adicionales cuando se considera apropiado y, cuando se encuentra una mutación, el 77% de los laboratorios informan sobre las posibles implicaciones a los familiares del paciente.

El informe de laboratorio se envía en casi todos los casos al médico de referencia, a diferencia del valor medio de la totalidad de laboratorios de países de la OCDE, que es de un 54%. Casi un tercio de los laboratorios mandan también una copia al paciente (29%), valor más alto que la media obtenida para el conjunto de países de la OCDE (21%).

Personas que reciben el informe del laboratorio

	Hospital público	Hospital privado	Lab. público	Lab. privado	Centro invest.	Total (%)
Médico de referencia	37 (97%)	4 (80%)	3 (100%)	9 (90%)	13 (100%)	66 (96)
Otro profesional de la salud de referencia	4 (11%)	1 (20%)		4 (40%)	3 (23%)	12 (17)
Paciente	11 (29%)	2 (40%)	2 (67%)	4 (40%)	1 (8%)	20 (29)
Otro (servicio de consejo genético)	1 (3%)					1 (1)

9. Consentimiento informado

El consentimiento informado del paciente o persona objeto de la prueba es, sin duda, un requisito muy importante que está muy relacionado con el derecho a ser informado o no de los resultados, con la posibilidad de conservar las muestras recogidas o con el mantenimiento de la confidencialidad de los datos genéticos obtenidos, entre otros aspectos. Sin embargo, algo más del 40% de los laboratorios de hospi-

tales públicos no requieren copia del documento de consentimiento informado antes de llevar a cabo la prueba genética. De modo parecido se comportan el resto de laboratorios. A pesar de todo, los laboratorios españoles son algo más exigentes que el resto de los encuestados, quedando el porcentaje de laboratorios de países de la OCDE que piden el documento de consentimiento informado en el 56%.

Requerimiento de copia del documento de consentimiento informado antes de llevar a cabo la prueba genética

	Hospital público	Hospital privado	Laboratorio público	Laboratorio privado	Centro investigación	Total (%)
Sí	22	3	2	8	8	43 (60)
No	16	2	1	3	5	27 (37)
No contesta	1				1	2 (3)
TOTAL	39	5	3	11	14	72 (100)

Tipo de pruebas para las que se requiere consentimiento informado documentado (por escrito u oral)

	DPN		PIM		IPOR		D		OM		PST		PDIS		O	
	Esc.	Oral	Esc.	Oral	Esc.	Oral	Esc.	Oral	Esc.	Oral	Esc.	Oral	Esc.	Oral	Esc.	Oral
Hosp. público	13	1	1		11	6	9	6	9	3	11	5	6	3	1	
Hosp. privado	2	1	2		1	2	1	2			1	1		1	1	
Lab. público	2		1		2		2		1		1		1			
Lab. privado	4	1	2	1	6	2	6	2	5	2	6	1	6	1	2	1
Centro invest.	3	1	1		7		8		4		4		5		1	
TOTAL	24	4	7	1	27	10	26	10	19	5	23	7	18	5	5	1
Porcentaje	65		19		86		84		56		70		53		14	

DPN: Análisis diagnóstico prenatal

PIM: Análisis preimplantacional

IPOR: Estudios de identificación de portadores de enfermedades genéticas

D: Análisis diagnósticos para enfermedades genéticas

OM: Diagnóstico oncológico molecular

PST: Análisis presintomáticos

PDIS: Análisis de predisposición

O: Otros (paternidad, análisis forenses, estudios de investigación)

Los laboratorios que piden consentimiento informado son más exigentes para las pruebas de identificación de portadores (86%) y para los análisis diagnósticos (84%), los análisis presintomáticos (70%) y los de diagnóstico prenatal (65%). En el conjunto de los laboratorios de la OCDE, la mayor exigencia de consentimiento informado sigue el mismo patrón que en nuestro país.

El consentimiento informado, cuando éste es requerido por el laboratorio, lo obtiene en la mayoría de los casos el médico de referencia (65%) o el consejero genético de la institución de referencia (21%). Sólo el 37% de los laboratorios reconoce que lo obtiene el director del laboratorio. En todos los casos, estos valores son muy superiores a los valores medios en la OCDE, en especial el que se refiere al médico de referencia.

Persona que obtiene el consentimiento informado del paciente

	Hospital público	Hospital privado	Lab. público	Lab. privado	Centro invest.	Total (%)
Director del laboratorio	7	2	1	5	1	16 (37)
Consejero genético afiliado al laboratorio	7	1		1	1	10 (23)
Consejero genético de la institución de referencia	3	1	1	3	1	9 (21)
Médicos de referencia	14	2	2	3	7	28 (65)
Profesional de la genética doctorado y empleado del laboratorio	3			2	1	6 (14)
Profesional de la genética doctorado que envía las muestras al laboratorio			1	4	1	6 (14)
Profesional de la genética doctorado afiliado al laboratorio				1		1 (2)
No está seguro						0 (0)
Nadie						0 (0)
Otro (personal delegado en ausencia del director, profesionales del laboratorio que envía la muestra)				1	1	2 (5)

La mayoría de los laboratorios que piden el consentimiento para realizar las pruebas genéticas moleculares no realizan las mismas si este documento no acompaña a las muestras. Sin embargo, un 30% realiza la prueba e informa de los resultados al médico o centro de re-

ferencia a pesar de no tener dicho documento. Estos datos son comparables con la media de los países OCDE, aunque se percibe una mayor permisividad para realizar la prueba sin el consentimiento informado en nuestro país.

Política de los laboratorios en relación a las muestras para las que no se ha conseguido el consentimiento informado

	Hospital público	Hospital privado	Lab. público	Lab. privado	Centro invest.	Total (%)
Rechazo de la muestra	2	1				3 (7)
Registro de la muestra y contacto con el médico de referencia	14	1		6	5	26 (60)
Análisis de la muestra e informe de los resultados	6		2	2	3	13 (30)
Otros	1	1		1		3 (7)

En lo que se refiere a confidencialidad de los resultados, algo más de la mitad de los laboratorios estudiados (55%) tienen una política de actuación por escrito a este respecto. El resto no lo tiene (38%) o no sabe si lo tiene (6%).

Una vez realizadas las pruebas, el 69% de los laboratorios guardan las muestras estudiadas

de manera indefinida. El resto lo hace durante periodos de tiempo más o menos largos. En este aspecto, algunos laboratorios manifiestan que el almacenamiento depende de factores diversos, tales como la complejidad del estudio o las recomendaciones del comité de ética del hospital.

Tiempo que se conservan las muestras después de realizada la prueba

	Hospital público	Hospital privado	Lab. público	Lab. privado	Centro invest.	Total (%)
Menos de 30 días	2	1				3 (4)
De 30 a 90 días	1	2		3	1	7 (10)
De 90 a 120 días	2	1		2	1	6 (8)
Indefinidamente	27	2	3	7	10	49 (69)
Otro	7	2	1		1	11 (15)
No contesta	2					2 (3)

10. Licencias y acreditaciones

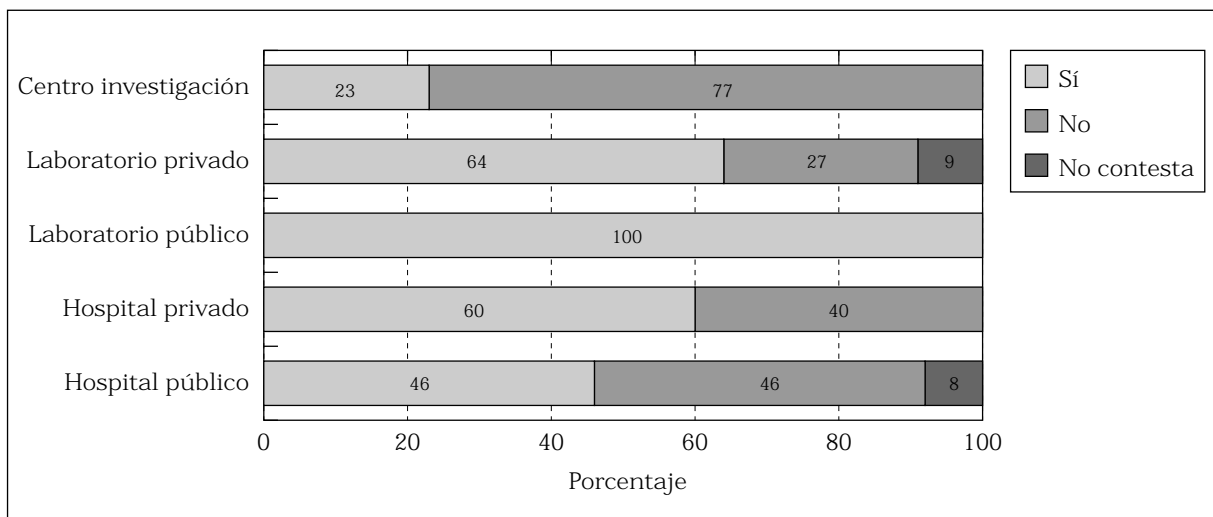
En este apartado, el estudio de los laboratorios españoles ha resultado bastante irregular ya que, a pesar de no existir legislación concreta sobre el funcionamiento de laboratorios de pruebas genéticas moleculares en España, algunos laboratorios (23%) creen que es necesario tener licencia para su creación y funcionamiento y, además, dicen tener dicha licencia. La mayoría de los laboratorios (75%) piensan que no necesitan licencia. Sin embargo, el 35% de los laboratorios dicen estar acreditados/certificados por alguna agencia reconocida o cuerpo acreditativo. Casi la totalidad de los hospitales y laboratorios privados dicen estar acreditados, y la mayoría de los hospitales públicos y centros de investigación no lo están. Los sistemas de acreditación o autoridad acreditativa más frecuentes son ISO9001, alguna autoridad gubernamental nacional o autonómica o sociedad científica.

En cuanto a la ausencia de acreditación, la mitad de los que dicen no estar acreditados (24 laboratorios, 34%) argumentan que ésta no es obligatoria; sin embargo, 10 laboratorios (14%) contestan que están en proceso de conseguir algún tipo de acreditación, y el resto (13 laboratorios, 19%) dan otras razones.

10.1. Participación en programas de calidad

La participación de los laboratorios en programas de calidad se muestra en la siguiente figura.

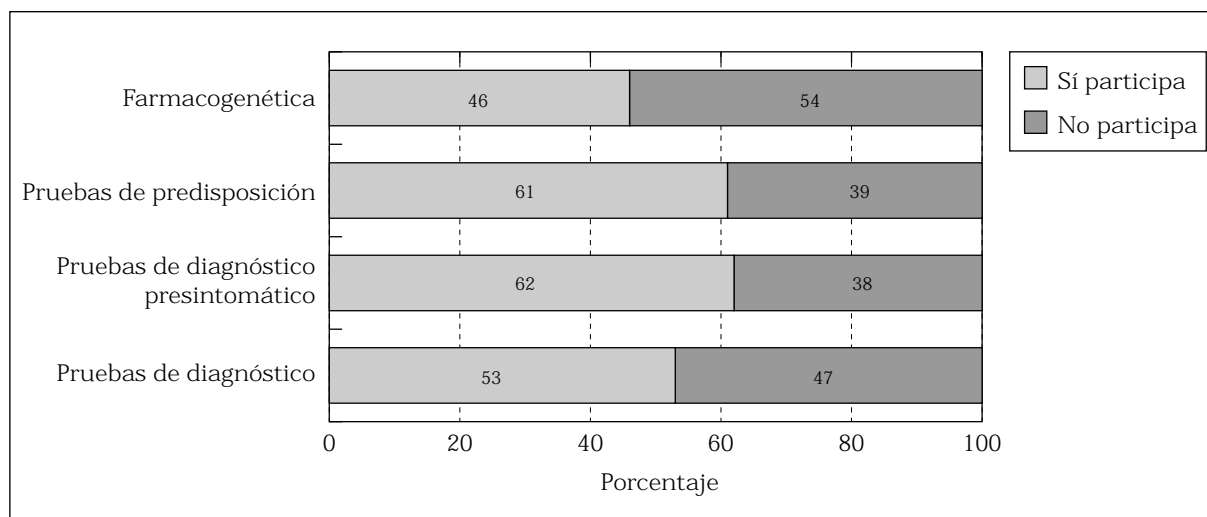
Participación en programas de calidad



Prácticamente la mitad de los laboratorios sí participa y la otra mitad no lo hace, contrariamente a lo que aparece en la encuesta global, según la cual el 72% de los laboratorios participa en este tipo de programas. De los laboratorios españoles que participan en estos programas, el 47% lo hace en el European Molecular Genetics Quality Network (EMQN), el 26% en el European Thematic Network for

Cystic Fibrosis (CF Thematic Network) y el resto en otros programas. Las razones que dan los laboratorios que no participan en estos programas van desde la ausencia de programas de calidad para algunas de las pruebas que ofrecen (27%), hasta cuestiones de tipo práctico como la falta de personal en el laboratorio (20%) o de presupuesto (10%).

Participación en programas de calidad en función de los servicios ofrecidos



La mayoría de los laboratorios (76%) tienen plazos máximos para el procesamiento de los datos e informe de los resultados de las pruebas, es decir, para el tiempo que transcurre desde la recepción de las muestras hasta la salida del informe.

Algo más de la mitad de los laboratorios (55%) realizan pruebas prenatales o preimplantacionales. La confirmación de los resultados de las pruebas prenatales no siempre se lleva a cabo, ésta se realiza en el 62% de los casos. De éstos, un 38% confirma los resultados tanto después del embarazo como tras la interrupción del mismo si esto ha tenido lugar.

10.2. Pruebas genéticas cubiertas por patentes

Los ensayos genéticos moleculares proliferan de manera espectacular en los países de la OCDE con una participación importante del sector privado, aumentando la comercialización de estos ensayos y las patentes. Sin embargo, y a diferencia del resto de los laboratorios de los países encuestados, en España sólo un 13% de los laboratorios (5 hospitales públicos, 1 hospital privado y 3 laboratorios privados) ofrecen pruebas genéticas cubiertas por patentes reconocidas, frente al 70% de valor medio en la encuesta general. La mayoría de los laboratorios españoles (72%) no las emplea y un 15% no contesta a la pregunta.

Oferta de pruebas genéticas cubiertas por patentes reconocidas en España

	Hospital público	Hospital privado	Laboratorio público	Laboratorio privado	Centro investigación	Total (%)
Sí	5	1		3		9 (13)
No	27	1	3	7	13	51 (71)
No contesta	7	3		1	1	11 (16)
TOTAL	39	5	3	11	14	72 (100)

Los aspectos que con mayor frecuencia se han visto afectados por el hecho de ser pruebas obtenidas bajo licencia son el coste de la prueba (78%) y la calidad de la misma (67%) y, en menor grado, el número de análisis realizados con la prueba patentada (22%). La razón aducida en la mayoría de los casos para no utilizar pruebas genéticas patentadas es la voluntad de no incluir aún este tipo de pruebas en

su oferta (73%). En algunos casos (14%) no hay pruebas patentadas que cubran las que ofrecen en la actualidad o los laboratorios desarrollan sus propias pruebas. En muy pocos casos la razón es el precio de los ensayos o la noción de que el propietario de la patente no lo licenciará (6%). Sólo 2 de los laboratorios de hospitales públicos han dejado de ofrecer pruebas genéticas cubiertas por patentes.

Aspectos sobre los que influyen las licencias obtenidas para uso de ensayos patentados

	Hospital público	Hospital privado	Lab. público	Lab. privado	Centro invest.	Total (%)
Coste del ensayo	4			3		7 (78)
Número de pruebas realizadas		1		1		2 (22)
Calidad del ensayo	3	1		2		6 (67)
Otros						0 (0)
No contesta						0 (0)

Razones para no ofrecer ensayos patentados

	Hospital público	Hospital privado	Lab. público	Lab. privado	Centro invest.	Total (%)
El propietario de la patente no licenciará el ensayo	1			1		2 (4)
Las tasas de la licencia son demasiado elevadas	1					1 (2)
Los términos de la licencia imponen restricciones inaceptables						0 (0)
Todavía no quieren añadir ensayos patentados a su menú	20		2	4	11	37 (73)
Otras (No hay patentes que cubran los ensayos que ofrecen)	4	1		1	1	7 (14)
No contesta	2		1	1	1	5 (10)

11. Consideraciones finales

1. En primer lugar, se debe señalar la favorable respuesta de los responsables de la gran mayoría de los laboratorios españoles que han sido contactados con motivo de la encuesta promovida por la OCDE.
2. Se ha detectado un incremento considerable en el número de laboratorios españoles que realizan EGMs, en relación con los reseñados en estudios anteriores, así como en el número y diversidad de los ensayos realizados.
3. El número de laboratorios españoles que se identifican como centros de investigación o laboratorios privados es muy próximo a los valores medios obtenidos para el conjunto de los países participantes en la encuesta de la OCDE, aunque ligeramente inferior en el caso de los centros de investigación y algo más alto en el caso de los laboratorios privados.
4. En las respuestas a la encuesta se constata una situación generalizada de confusión entre los directores de los laboratorios españoles respecto de la necesidad o no de licencias para la apertura de estas instalaciones y de los posibles mecanismos de acreditación de los mismos, que se explica por una preocupante ausencia de legislación específica o normas de obligado cumplimiento para este tipo de laboratorios y de controles que garanticen objetivamente la calidad de los resultados de los ensayos realizados.
5. Otro aspecto que merece ser estudiado de acuerdo con las informaciones recibidas es la carencia en nuestro sistema sanitario nacional de la formación reglada de especialistas en Genética Molecular, como ocurre en la mayoría de los países de la OCDE.

12. Anexos

12.1. Fuentes empleadas

La identificación de los distintos centros y laboratorios españoles de Genética Molecular se ha realizado a partir de las siguientes fuentes:

ASOCIACIONES PROFESIONALES Y DE AFECTADOS Y SOCIEDADES CIENTÍFICAS

1. Alianza Española de Familias de Von Hippel Lindau (VHL)
2. Asociación Araya, Autismo y Trastornos Profundos del Desarrollo
3. Asociación Corea de Huntington Española (ACHE)
4. Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Catalunya (AARPC)
5. Asociación de Afectados del Síndrome de Marfan de España (SIMA)
6. Asociación de Lucha contra la Distonía en España (ALDE)
7. Asociación Española contra el Cáncer (AECC)
8. Asociación Española contra la Hemocromatosis
9. Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP)
10. Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis (AEEG)
11. Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG)
12. Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson (AEFE de Wilson)
13. Asociación Española de Genética Humana (AEGH)
14. Asociación Española de Hematología y Hematoterapia (AEHH)
15. Asociación Española de Investigación sobre el Cáncer (ASEICA)
16. Asociación Española de Neurofibromatosis
17. Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF)
18. Asociación Española de Pediatría, Sección de Genética Clínica y Dismorfología
19. Asociación Española de Técnicos de Laboratorio (AETEL)
20. Asociación Española para el Déficit de Alfa 1 Antitripsina
21. Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM)
22. Asociación Española para el Estudio de Metabolopatías Congénitas
23. Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas (ASERE-MAC)
24. Asociación Española para el Síndrome de Prader-Willi
25. Asociación Hispana de Afectados por Parálisis Periódica (AHAPP)
26. Asociación Huesos de Cristal de España (AHUCE)
27. Asociación Lafora España
28. Asociación Madrileña Contra la Fibrosis Quística
29. Asociación Nacional de Afectados por el Síndrome del Maullido del Gato (ASIMAGA)
30. Asociación Nacional Síndrome de Apert (ANSA)
31. Asociación para las Deficiencias que Afectan al Crecimiento y Desarrollo (ADAC)
32. Asociación Síndrome de Angelman
33. Asociación Síndrome de Williams
34. Asociación Síndrome X-Frágil de Madrid
35. Associació Syndrom
36. Federación de Asociaciones de Afectados de Retinosis Pigmentaria de España
37. Federación de Asociaciones de Fenilcetonúricos y Otros Trastornos similares del Metabolismo (PKU)
38. Federación Española contra la Fibrosis Quística
39. Federación Española de Asociaciones del Síndrome X-Frágil
40. Federación Española de Ataxias
41. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

42. Federación Española de Hemofilia (FEDHEMO)
43. Federación Española de Síndrome de Down (FEISD)
44. Fundación 1000 para la Investigación de los Defectos Congénitos
45. Fundación Alzheimer España
46. Fundación de Ataxias Hereditarias Adriana de Luz Caballer
47. Fundación Española para el Estudio de la Enfermedad de Fabry (FEDEF)
48. Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher
49. Fundación Genes y Gentes
50. Fundación López Hidalgo
51. Fundación Niemann Pick España
52. Fundación Síndrome de Down de Madrid (FSDM)
53. Fundación Sira Carrasco para Ayuda a la Fibrosis Quística
54. Grupo Español y Portugués de la Sociedad Internacional de Hemogenética Forense (GEP-ISFH)
55. Real Fundación Victoria Eugenia (HEMOFILIA)
56. Retina Madrid
57. Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC)
58. Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular (SEBBM)
59. Sociedad Española de Dirección y Gestión de los Laboratorios Clínicos (SEDIGLAC)
60. Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica
61. Sociedad Española de Genética (SEG), Sección Genética Humana
62. Sociedad Española de Medicina Legal y Forense
63. Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM)

BASES DE DATOS ON-LINE

1. Centre de Génétique Humaine (Institut de Pathologie et de Génétique), **European Directory of DNA Diagnostic Laboratories (EDDNAL)** [en línea] <<http://www.eddnal.com>> [Consulta: 7 marzo 2003].
2. Instituto de Salud Carlos III, **CISATER** Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español [en línea] <<http://cisat.isciii.es/er>> [Consulta: 10 marzo 2003].
3. Laboratorio de Genética, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, **Centros diagnóstico genético España** [en línea] <<http://www.geocities.com/maorera/rdies2n.htm>> [Consulta: 10 marzo 2003].
4. Ministerio de Sanidad y Consumo, **Catálogo Nacional de Hospitales** [en línea] <http://ww1.msc.es/estadisticas_sanitarias/centros.asp> [Consulta: 10 marzo 2003].

NORMATIVA

1. Decreto 110/1997, de 11 de septiembre, sobre autorizaciones de los centros, servicios y establecimientos sanitarios. *Boletín Oficial de la Comunidad de Madrid*, 24 de septiembre de 1997.
2. Directiva 95/46/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, de 24 de octubre de 1995, relativa a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos. *Diario Oficial*, L 281, 23 de noviembre de 1995, 0031-0050.
3. Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad. *Boletín Oficial del Estado*, 29 de abril de 1986.

OTRAS FUENTES

1. Asociación Española de Genética Humana (AEGH), **Relación de centros/unidades de genética médica**. <http://www.uam.es/otros/AEGH/paginas/departamentos.html#Relaci%F3n_de_PAtolol%20> [Consulta: 10 marzo 2003].
2. Grupo Español y Portugués de la Sociedad Internacional de Hemogenética Forense, **Centros Españoles del GEP-ISFH** [en línea] <<http://www.usc.es/gep-isfh/espanha.htm>> [Consulta: 10 marzo 2003].
3. Rueda, J. R.; Briones, E. «**Genetic Testing Services for Hereditary Diseases in Spain: Results from a Survey**», *European Commission, Joint Research Centre (JRC) - Institute for Prospective Technological Studies (IPTS)*, 2002 (Report EUR 20516EN).

12.2. Relación de laboratorios de genética molecular en España

Centro (por orden alfabético)	Pág.
1. ADFTecnoGen, S.L. , Sección de Biología Molecular (Madrid)	57
2. Análisis Genéticos ANCOR, S.L. (Alicante)	58
3. Balagué Center, S.A. , Laboratorio de Citogenética, Laboratorio de Biología Molecular (L'Hospitalet, Barcelona)	55
4. Biopat. Biopatología Molecular, S.L. (Histopat Laboratoris) (Barcelona) *	55
5. Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)	53
6. Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga)	52
7. Centro de Bioquímica y Genética Clínica , Unidad de Genética Molecular (El Palmar, Murcia)	60
8. Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM) , Dpto. de Biología Molecular (Madrid)	57
9. Centro de Genética Humana (Alicante)	58
10. Centro de Genética Médica y Molecular (CGMM) , Institut Recerca Oncològica (IRO) (L'Hospitalet, Barcelona)	55
11. Centro de Investigación del Cáncer , Universidad de Salamanca-Consejo Superior de Investigaciones Científicas (Salamanca) *	54
12. Centro de Patología Celular (Barcelona)	55
13. Centro Inmunológico de Alicante , Dpto. de Genética (San Juan, Alicante)	58
14. Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO) , Dpto. de Genética Humana (Madrid)	57
15. Centro Oncológico de Galicia , Laboratorio de Genética y Radiobiología (La Coruña)	60
16. Clínica Puerta de Hierro , Servicio de Hematología y Hemoterapia, Unidad de Citogenética Molecular (Madrid)	57
17. Clínica Universitaria , Universidad de Navarra, Laboratorio de Biotecnología (Pamplona) *	60
18. DataGene (Derio, Vizcaya)	61
19. Facultad de Ciencias, Universidad de Zaragoza , Grupo de Diagnóstico Genético y Enzimático, Dpto. de Bioquímica, Biología Molecular y Celular (Zaragoza)	53
20. Facultad de Farmacia, Universidad del País Vasco , Dpto. de Zoología y Dinámica Celular (Vitoria)	61
21. Facultad de Medicina, Universidad de Salamanca , Unidad de Medicina Molecular (Salamanca)	54
22. Facultad de Medicina, Universidad de Valencia , Dpto. de Patología (Valencia)	59
23. Facultad de Medicina, Universidad del País Vasco , Dpto. de Biología Animal y Genética (San Sebastián) *	61
24. Facultad de Medicina, Universidad Miguel Hernández , Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal, Dpto. de Pediatría (San Juan, Alicante) *	59
25. Facultad de Veterinaria, Universidad de Zaragoza , Grupo de Enfermedades Mitocondriales, Dpto. de Bioquímica, Biología Molecular y Celular (Zaragoza)	53
26. Fundación Jiménez Díaz , Servicio de Genética (Madrid)	57
27. Genómica, S.A.U. (Coslada, Madrid)	57
28. Hospital Central de Asturias , Laboratorio de Genética Molecular (Oviedo)	53
29. Hospital Civil de Basurto , Unidad de Genética, Laboratorio de Genética Molecular (Bilbao)	61
30. Hospital Clínic , Centro de Diagnóstico Biomédico, Servicio de Bioquímica Clínica (Barcelona) *	55
31. Hospital Clínic , Centro de Diagnóstico Biomédico, Servicio de Genética (Barcelona)	55
32. Hospital Clínic , Centro de Diagnóstico Biomédico, Servicio de Hemoterapia y Hemostasia (Barcelona)	55
33. Hospital Clínic , Centro de Diagnóstico Biomédico, Servicio de Hormonología (Barcelona)	55
34. Hospital Clínic , Centro de Diagnóstico Biomédico, Unidad de DNA (Barcelona)	55
35. Hospital Clínic , Instituto Clínic de Enfermedades Hemato-Oncológicas, Unidad de Hematopatología (Barcelona) *	55
36. Hospital Clínico San Carlos , Sección de Genética (Madrid) *	57

Centro (por orden alfabético)	Pág.
37. Hospital Clínico San Carlos , Unidad de Inmunología y Oncología Molecular (Madrid)	57
38. Hospital Clínico Universitario de Santiago , Sección de Genética Médica (Santiago de Compostela) *	60
39. Hospital Clínico Universitario de Santiago , Unidad de Medicina Molecular (INGO) (Santiago de Compostela)	60
40. Hospital de Cruces , Unidad de Investigación, Laboratorio de Genética Molecular (Baracaldo, Vizcaya)	61
41. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau , Servicio de Genética Molecular (Barcelona)	55
42. Hospital del Mar - Facultad Ciencias de la Salud (Universitat Pompeu Fabra) , Unidad de Genética Pediátrica, Laboratorio de Citogenética y Biología Molecular (Barcelona) *	56
43. Hospital Doce de Octubre , Centro de Investigación (Madrid)	58
44. Hospital Doce de Octubre , Servicio de Hematología (Madrid) *	58
45. Hospital Doce de Octubre , Servicio de Inmunología (Madrid) *	58
46. Hospital Donostia , Unidad de Genética (San Sebastián)	61
47. Hospital Donostia , Unidad Experimental (San Sebastián)	61
48. Hospital General de Galicia & H. Gil Casas , Servicio de Genética (Santiago de Compostela) *	60
49. Hospital General Universitario Gregorio Marañón , Unidad de Genética (Madrid)	58
50. Hospital Materno Infantil de Badajoz , Unidad de Genética (Badajoz)	59
51. Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera , Servicio de Hematología y Hemoterapia (La Coruña)	60
52. Hospital Miguel Servet , Sección de Genética Médica (Zaragoza)	53
53. Hospital Nacional de Paraplégicos , Unidad de Genética (Toledo)	54
54. Hospital Ramón y Cajal , Unidad de Genética Molecular (Madrid) *	58
55. Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Hospital General), Servicio de Hematología y Hemoterapia (Málaga)	52
56. Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Hospital Materno Infantil), Laboratorio Genética (Málaga)	52
57. Hospital San Millán , Laboratorio Central, Sección de Genética (Logroño)	60
58. Hospital Sant Joan de Déu , Unidad de Genética Molecular (Esplugues, Barcelona)	56
59. Hospital Universitari La Fe , Laboratorio de Biología Molecular, Dpto. de Biopatología Clínica (Valencia)	59
60. Hospital Universitari La Fe , Unidad de Coagulopatías Congénitas (Valencia)	59
61. Hospital Universitari La Fe , Unitat de Genètica i Diagnòstic Prenatal (Valencia)	59
62. Hospital Universitario de Canarias , Unidad de Investigación (La Laguna, Tenerife)	53
63. Hospital Universitario de Salamanca , Servicio de Hematología y Hemoterapia, Laboratorio Citogenética Molecular (Salamanca)	54
64. Hospital Universitario de Salamanca , Servicio de Hematología y Hemoterapia, Unidad de Biología Molecular y HLA (Salamanca)	54
65. Hospital Universitario La Paz , Servicio de Bioquímica, Unidad de Genética Molecular (Madrid)	58
66. Hospital Universitario La Paz , Unidad de Inmunología (Madrid)	58
67. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla , Unidad de Genética Molecular (Santander)	54
68. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla , Unidad de Inmunología (Santander) *	54
69. Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias , Servicio Análisis Clínicos, Unidad de Genética (Las Palmas de Gran Canaria) *	54
70. Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria , Unidad de Investigación (Santa Cruz de Tenerife)	54
71. Hospital Universitario San Cecilio , Dpto. de Bioquímica y Biología Molecular (Granada) *	52
72. Hospital Universitario Son Dureta , Unidad de Genética (Palma de Mallorca)	53
73. Hospital Universitario Virgen del Rocío , Unidad de Clínica Genética y Reproducción (Sevilla) *	52
74. Hospital Valle Hebrón , Centre d'Investigacions en Bioquímica i Biologia Molecular (CIBBIM) (Barcelona)	56
75. Hospital Valle Hebrón , Centre d'Investigacions en Bioquímica i Biologia Molecular (CIBBIM), Laboratorio de Fisiopatología Molecular y Celular Renal (Barcelona)	56

76. Hospital Valle Hebrón , Centre d'Investigacions en Bioquímica i Biologia Molecular (CIBBIM), Unidad de Diagnóstico Molecular (Barcelona)	56
77. Hospital Valle Hebrón , Laboratorio de Metabopatías (Barcelona)	56
78. Hospital Valle Hebrón , Unidad de Investigación en Endocrinología y Nutrición Pediátricas (Barcelona)	56
79. Hospital Virgen de la Macarena , Servicio de Biología Molecular (Sevilla)	52
80. Hospital Virgen de las Nieves , Servicio de Análisis Clínicos, Laboratorio de Genética Molecular (Granada)	52
81. Hospital Virgen del Camino , Unidad de Genética, Sección de Genética Médica (Pamplona)	61
82. Institut Català d'Oncologia , Laboratori de Recerca Translacional (L'Hospitalet, Barcelona)	56
83. Institut de Bioquímica Clínica , Corporació Sanitària Clínic (Barcelona)	56
84. Institut de Genètica i Molecular (IGEM) , Clínica Virgen del Consuelo (Valencia) *	59
85. Instituto Bernabeu, S.L. (Alicante)	59
86. Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM) , Universidad de Valladolid, Grupo de Diagnóstico Perinatal de Enfermedades Metabólicas y Genéticas (Valladolid)	55
87. Laboratori de Referència de Catalunya, S.A. (Barcelona) *	56
88. Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne , Unidad de Genética y Medicina Molecular (Barcelona)	56
89. NewBioTechnic, S.A. , Diagnóstico Genético Humano (Sevilla)	52
90. Policlínica Guipúzcoa , Unidad de Genética Molecular (San Sebastián)	61
91. Sistemas Genómicos, S.L. , Unidad de Diagnóstico Molecular (Paterna, Valencia)	59
92. UDIAT Centre Diagnòstic , Consorci Hospitalari Parc Tauli, Laboratorio, Área Genética (Sabadell, Barcelona)	57

12.3. Distribución de los laboratorios por Comunidades Autónomas

ANDALUCÍA

Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L.

Dirección C/ Frailes, 28; 29012 Málaga
Teléfono 95 265 76 05
Fax 95 225 48 96
URL <http://www.genetaq.com/>

Hospital Regional Universitario Carlos Haya

Unidad/Dpto. **Laboratorio Biología Molecular, Servicio de Hematología y Hemoterapia**
Dirección Hospital General, Avda. de Carlos Haya, s/n; 29010 Málaga
Teléfono 95 103 01 68
Fax 95 103 01 68
URL <http://www.carloshaya.net/uchematologia/default.asp?id=10&mnu=10>

Unidad/Dpto. **Laboratorio Genética**
Dirección Hospital Materno Infantil, Arroyo de los Ángeles, s/n; 29011 Málaga
Teléfono 95 103 02 00, Ext. 2147
URL <http://www.carloshaya.net/uchematologia/default.asp?id=10&mnu=10>

* Hospital Universitario San Cecilio

Unidad/Dpto. **Dpto. de Bioquímica y Biología Molecular**
Dirección Fac. Medicina, Avda. Madrid, s/n; 18012 Granada
Teléfonos 958 243 524 / 958 023 107 / 958 243 517

* Hospital Universitario Virgen del Rocío

Unidad/Dpto. **Unidad de Clínica Genética y Reproducción**
Dirección Avda. Manuel Siurot, s/n; 41013 Sevilla
Teléfono 95 501 27 78
Fax 95 438 81 11

Hospital Virgen de la Macarena

Unidad/Dpto. **Servicio de Biología Molecular**
Dirección Avda. Doctor Fedriani, 3; 41071 Sevilla
Teléfono 95 500 81 14
Fax 95 500 80 21

Hospital Virgen de las Nieves

Unidad/Dpto. **Servicio de Análisis Clínicos, Laboratorio de Genética Molecular**
Dirección Avda. Fuerzas Armadas, s/n; 18014 Granada
Teléfonos 958 020 324 / 958 020 320
Fax 958 020 120
URL <http://www.hospitalvirgendelasnieves.org/index.htm>

NewBioTechnic, S.A.

Unidad/Dpto. **Diagnóstico Genético Humano**
Dirección Avda. Américo Vespucio, 69 - P.T. Isla de la Cartuja; 41092 Sevilla
Teléfono 95 408 10 31
Fax 95 408 10 34
URL <http://www.newbiotechnic.com>

ARAGÓN

Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T.

Dirección C/ Santa Teresa, 45-47; 50006 Zaragoza
Teléfono 976 556 484
Fax 976 306 910
URL <http://www.arrakis.es/~cagt/index.html>

Facultad de Ciencias de la Universidad de Zaragoza

Unidad/Dpto. **Grupo de Diagnóstico Genético y Enzimático, Dpto. de Bioquímica y Biología Molecular y Celular**
Dirección Campus Plaza San Francisco; 50009 Zaragoza
Teléfono 976 761 283
Fax 976 761 159
URL <http://www.bioq.unizar.es/>
http://innovacion.ita.es/RIS/RISspanish/plantilla_ris.asp-ID_Ficha_Organismo=1.htm

Facultad de Veterinaria de la Universidad de Zaragoza

Unidad/Dpto. **Grupo de Enfermedades Mitocondriales, Dpto. de Bioquímica, Biología Molecular y Celular**
Dirección C/ Miguel Servet, 177; 50013 Zaragoza
Teléfono 976 761 640
Fax 976 761 612

Hospital Miguel Servet

Unidad/Dpto. **Sección de Genética Médica**
Dirección Paseo Isabel la Católica, 1-3; 50009 Zaragoza
Teléfono 976 76 55 00, Ext. 3150
Fax 976 35 18 93

ASTURIAS

Hospital Central de Asturias

Unidad/Dpto. **Laboratorio de Genética Molecular**
Dirección C/ Celestino Villamil, s/n; 33006 Oviedo
Teléfono 985 107 968
Fax 985 108 015

BALEARES

Hospital Universitario Son Dureta

Unidad/Dpto. **Unidad de Genética**
Dirección Avda. Andrea Doria, 55; 07014 Palma de Mallorca
Teléfono 971 175 191
Fax 971 175 191
URL http://www.hsd.es/es/ssm_cartera.asp?idservicio=19&tmpt=1

CANARIAS

Hospital Universitario de Canarias

Unidad/Dpto. **Unidad de Investigación**
Dirección Campus de Ofra, Ctra. La Cuesta-Taco; 38320 La Laguna (Tenerife)
Teléfono 922 319 338
URL <http://www.hecit.es/profesionales/medica/uinves/default.html>

* Hospital Universitario Materno-Infantil de Canarias

Unidad/Dpto.	Servicio Análisis Clínicos, Unidad de Genética
Dirección	Avda. Marítima del Sur, s/n; 35016 Las Palmas de Gran Canaria
Teléfono	928 44 47 90
Fax	928 44 47 75

Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria

Unidad/Dpto.	Unidad de Investigación
Dirección	Ctra. del Rosario, s/n; 38010 Santa Cruz de Tenerife
Teléfono	922 602 389
Fax	922 600 562

CANTABRIA

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla

Unidad/Dpto.	Unidad de Genética Molecular
Dirección	Edificio Escuela Universitaria de Enfermería, Avda. Valdecilla, s/n; 39008 Santander
Teléfonos	942 200 952 / 942 200 951
Fax	942 200 952
URL	http://www.humv.es/funciones/servicios/P_GEN.htm
* Unidad/Dpto.	Unidad de Inmunología
Teléfono	942 202 549
Fax	942 202 720
URL	http://www.humv.es/funciones/servicios/centrales/C_O_INM.htm

CASTILLA-LA MANCHA

Hospital Nacional de Parapléjicos

Unidad/Dpto.	Unidad de Genética
Dirección	Finca La Peraleda, s/n; 45071 Toledo
Teléfono	925 247 737
Fax	925 247 745

CASTILLA Y LEÓN

* Centro de Investigación del Cáncer (Universidad de Salamanca-Consejo Superior de Investigaciones Científicas)

Dirección	Campus Miguel de Unamuno; 37007 Salamanca
Teléfono	923 294 720
Fax	923 294 743
URL	http://www.cicancer.org/

Facultad de Medicina de la Universidad de Salamanca

Unidad/Dpto.	Unidad de Medicina Molecular
Dirección	Avda. Campo Charro, s/n; 37007 Salamanca
Teléfono	923 294 553

Hospital Universitario de Salamanca

Unidad/Dpto.	Servicio de Hematología y Hemoterapia, Unidad de Biología Molecular y HLA
Dirección	Paseo de San Vicente, 58-182; 37007 Salamanca
Teléfonos	923 291 384 / 923 291 629
Fax	923 294 624
Unidad/Dpto.	Servicio de Hematología y Hemoterapia, Laboratorio Citogenética Molecular
Dirección	Paseo de San Vicente, 58; 37007 Salamanca
Teléfono	923 291 100 Ext 764
Fax	923 269 066

Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM), Universidad de Valladolid

Unidad/Dpto. Grupo de Diagnóstico Perinatal de Enfermedades Metabólicas y Genéticas
Dirección Avda. de Ramón y Cajal, 7; 47005 Valladolid
Teléfono 983 423 189
Fax 983 423 186
URL <http://www.ibgm.med.uva.es>

CATALUÑA

Balagué Center, S.A.

Unidad/Dpto. Laboratorio de Citogenética, Laboratorio de Biología Molecular
Dirección C/ Miguel Hernández, 77-79, Polígono Pedrosa; 08908 L'Hospitalet (Barcelona)
Teléfono 93 264 97 00
Fax 93 264 97 10
URL <http://www.balague.com/cas/home.php>

* Biopat. Biopatología Molecular, S.L. (Histopat Laboratoris)

Dirección Avda. Diagonal, 660; 08034 Barcelona
Teléfono 93 203 08 37
Fax 93 204 10 71
URL http://www.histopat.es/html/biopat/principal_bp.htm

Centro de Genética Médica y Molecular (CGMM), Institut Recerca Oncològica (IRO)

Dirección Avda. Gran Vía, s/n, km 2,7; 08907 L'Hospitalet (Barcelona)
Teléfonos 93 260 74 27 / 93 260 77 75
Fax 93 260 77 76
URL <http://www.iro.es/index.php?i=es&c=cgm>

Centro de Patología Celular

Dirección C/ Londres, 6; 08017 Barcelona
Teléfono 93 322 88 06
Fax 93 439 55 44
URL <http://www.sabater-tobella.com/html/cast/00002b.php>

Hospital Clínic, Corporació Sanitària Clínic

* **Unidad/Dpto.** Centro de Diagnóstico Biomédico, Servicio de Bioquímica Clínica
Dirección C/ Villarroel, 170; 08036 Barcelona

Unidad/Dpto. Centro de Diagnóstico Biomédico, Servicio de Genética
Teléfonos 93 227 55 10 / 93 227 57 19
Fax 93 227 54 54 / 93 451 57 72

Unidad/Dpto. Centro de Diagnóstico Biomédico, Servicio de Hemoterapia y Hemostasia

Unidad/Dpto. Centro de Diagnóstico Biomédico, Servicio de Hormonología
Teléfono 93 227 54 00, Ext. 2667
Fax 93 227 54 54

Unidad/Dpto. Centro de Diagnóstico Biomédico, Unidad de DNA
Teléfono 93 227 54 00, Ext. 2814
Fax 93 227 54 54

* **Unidad/Dpto.** Instituto Clínic de Enfermedades Hemato-Oncológicas, Unidad de Hematopatología
Dirección C/ Villarroel, 170; 08036 Barcelona
Teléfono 93 227 55 72
Fax 93 227 55 72

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau

Unidad/Dpto. Servicio de Genética Molecular
Dirección Avda. San Antoni Maria Claret, 167; 08025 Barcelona
Teléfono 93 291 93 61
Fax 93 291 94 94

*** Hospital del Mar - Facultad de Ciencias de la Salud (Universitat Pompeu Fabra)**

Unidad/Dpto.	Unidad de Genética Pediátrica, Laboratorio de Citogenética y Biología Molecular
Dirección	Paseo Marítimo, s/n; 08003 Barcelona
Teléfonos	93 542 28 92 / 93 248 30 35
Fax	93 542 28 02

Hospital Sant Joan de Déu

Unidad/Dpto.	Unidad de Genética Molecular
Dirección	Passeig Sant Joan de Déu, 2; 08950 Esplugues (Barcelona)
Teléfono	93 600 97 59
Fax	93 600 97 60
URL	http://www.hsjdbcn.org/castm4.html

Hospital Valle Hebrón

Unidad/Dpto.	Unidad de Investigación en Endocrinología y Nutrición Pediátricas
Teléfono	93 489 40 30
Fax	93 489 40 30
Unidad/Dpto.	Laboratorio de Metabolopatías
Teléfono	93 274 68 00, Ext. 4291
Fax	93 274 68 37
Unidad/Dpto.	Centre d'Investigacions en Bioquímica i Biologia Molecular (CIBBIM), Laboratorio de Fisiopatología Molecular y Celular Renal
Dirección	Paseo Valle Hebrón, 119-129; 08035 Barcelona
Teléfonos	93 489 40 61 / 40 70
Fax	93 489 20 64
Unidad/Dpto.	Centre d'Investigacions en Bioquímica i Biologia Molecular (CIBBIM), Unidad de Diagnóstico Molecular
Teléfonos	93 489 40 60 / 40 58
Fax	93 489 40 40
Unidad/Dpto.	Centre d'Investigacions en Bioquímica i Biologia Molecular (CIBBIM)
Teléfono	93 489 40 57
Fax	93 489 40 40

Institut Català d'Oncologia

Unidad/Dpto.	Laboratori de Recerca Translacional
Dirección	Avda. Gran Vía, s/n, km 2,7; 08907 L'Hospitalet (Barcelona)
Teléfono	93 260 79 52
Fax	93 260 74 66
URL	http://www.iconcologia.catsalut.net/

Institut de Bioquímica Clínica, Corporació Sanitària Clínic

Dirección	C/ Mejía Lequerica, s/n, Edifici Helios III, planta baixa; 08028 Barcelona
Teléfonos	93 227 56 72 / 93 227 93 40 / 93 227 56 00
Fax	93 227 56 68

*** Laboratori de Referència de Catalunya, S.A.**

Dirección	Rambla Catalunya, 124, 4art 3a; 08008 Barcelona
Teléfono	93 415 29 40
Fax	93 238 02 98
URL	http://www.lrc.es/

Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne

Unidad/Dpto.	Unidad de Genética y Medicina Molecular
Dirección	C/ Provenza, 312, Bajos; 08037 Barcelona
Teléfono	93 496 44 56
Fax	93 215 48 38
URL	http://www.echevarne.com

UDIAT Centre Diagnòstic, Consorci Hospitalari Parc Tauli

Unidad/Dpto.	Laboratorio, Área Genética
Dirección	Parc Tauli, s/n; 08208 Sabadell (Barcelona)
Teléfonos	93 717 11 54 / 93 723 10 10, Ext. 26111
Fax	93 723 61 87
URL	http://www.cspt.es/webcsptcastella/flash/index.htm

COMUNIDAD DE MADRID

ADFTecnoGen, S.L.

Unidad/Dpto.	Sección de Biología Molecular
Dirección	C/ Núñez de Balboa, 44; 28001 Madrid
Teléfono	91 426 11 44
Fax	91 426 24 17
URL	http://www.adftecnogen.es/

Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM)

Unidad/Dpto.	Dpto. de Biología Molecular
Dirección	Universidad Autónoma de Madrid, Ctra. de Colmenar Viejo, km. 15; 28049 Madrid
Teléfonos	91 397 45 89 / 91 397 48 68
Fax	91 734 77 97
URL	http://www2.cbm.uam.es/cedem/

Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO)

Unidad/Dpto.	Dpto. de Genética Humana
Dirección	C/ Melchor Fernández Almagro, 3; 28029 Madrid
Teléfono	91 224 69 65
Fax	91 224 69 23
URL	http://www.cnio.es

Clínica Puerta de Hierro

Unidad/Dpto.	Servicio de Hematología y Hemoterapia, Unidad de Citogenética Molecular
Dirección	C/ San Martín de Porres, 4; 28035 Madrid
Teléfono	91 316 22 40
Fax	91 573 05 35
URL	http://www.cph.es/

Fundación Jiménez Díaz

Unidad/Dpto.	Servicio de Genética
Dirección	Avda. Reyes Católicos, 2; 28040 Madrid
Teléfonos	91 544 69 03 / 91 550 48 72
Fax	91 544 87 35 / 91 549 47 64
URL	http://www.fjd.es/Servicios/PatologiaMolecular.htm

Genómica, S.A.U.

Dirección	C/ Alcarria, 7, Pol. Industrial Coslada; 28820 Coslada (Madrid)
Teléfono	91 674 89 90
Fax	91 674 89 91

Hospital Clínico San Carlos

* Unidad/Dpto.	Sección de Genética
Dirección	Ciudad Universitaria, s/n; 28040 Madrid
Teléfono	91 330 30 23
Fax	91 330 32 57
Unidad/Dpto.	Unidad de Inmunología y Oncología Molecular
Teléfono	91 330 33 48
Fax	91 330 35 44

Hospital Doce de Octubre

Unidad/Dpto. **Centro de Investigación**
Dirección Ctra. de Andalucía, km. 5,4; 28041 Madrid
Teléfono 91 390 84 11
Fax 91 390 85 44

*** Unidad/Dpto.** **Servicio de Hematología**
Teléfono 91 390 85 25
Fax 91 390 85 10

*** Unidad/Dpto.** **Servicio de Inmunología**
Teléfonos 91 390 83 15 / 91 394 16 42
Fax 91 390 83 99 / 91 394 16 41

Hospital General Universitario Gregorio Marañón

Unidad/Dpto. **Unidad de Genética**
Dirección C/ Dr. Esquerdo, 46; 28007 Madrid
Teléfono 91 586 82 00
Fax 91 586 80 18
URL http://www.geocities.com/CollegePark/Campus/7835/ho_es2n.htm

* Hospital Ramón y Cajal

Unidad/Dpto. **Unidad de Genética Molecular**
Dirección Ctra. de Colmenar Viejo, km. 9,1; 28034 Madrid
Teléfono 91 336 85 41
Fax 91 336 90 16
URL http://www.hrc.es/asistencia/genetica_medica.html

Hospital Universitario La Paz

Unidad/Dpto. **Servicio de Bioquímica, Unidad de Genética Molecular**
Dirección Paseo de la Castellana, 261; 28046 Madrid
Teléfono 91 727 73 81
Fax 91 727 70 90

Unidad/Dpto. **Unidad de Inmunología**
Teléfonos 91 727 70 95 / 91 727 72 38
Fax 91 727 70 90

COMUNIDAD VALENCIANA

Análisis Genéticos ANCOR, S.L.

Dirección Avda. Eusebio Sempere, 22; 03003 Alicante
Teléfonos 96 620 02 54 / 659 437 825
Fax 96 620 02 58

Centro de Genética Humana

Dirección Plaza Luceros, 3; 03001 Alicante
Teléfono 96 520 48 94

Centro Inmunológico de Alicante

Unidad/Dpto. **Dpto. de Genética**
Dirección C/ Cristo de la Paz, 36-38; 03550 San Juan (Alicante)
Teléfono 96 594 31 33
Fax 96 594 32 64
URL <http://www.cialab.com/>

Facultad de Medicina de la Universidad de Valencia

Unidad/Dpto. Dpto. de Patología
Dirección C/ Blasco Ibáñez, 17; 46010 Valencia
Teléfono 96 386 41 45

* Facultad de Medicina de la Universidad Miguel Hernández

Unidad/Dpto. Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal, Dpto. de Pediatría
Dirección Campus de San Juan, apdo. de correos 18; 03550 San Juan (Alicante)
Teléfono 96 591 94 33
Fax 96 591 94 29

Hospital Universitari La Fe

Unidad/Dpto. Laboratorio de Biología Molecular, Dpto. de Biopatología Clínica
Dirección Avda. Campanar, 21; 46009 Valencia
Teléfono 96 197 31 60
Fax 96 197 30 30
URL <http://www2.san.gva.es/hlafe/>

Unidad/Dpto. Unidad de Coagulopatías Congénitas
Teléfonos 96 197 33 05 / 96 197 30 52
URL <http://www2.san.gva.es/hlafe/>

Unidad/Dpto. Unitat de Genètica i Diagnòstic Prenatal
Teléfonos 96 197 31 53 / 96 386 27 00
Fax 96 197 31 53 / 96 386 87 89
URL <http://www2.san.gva.es/hlafe/>

* Institut de Genètica i Molecular (IGEM), Clínica Virgen del Consuelo

Dirección C/ Callosa d'Ensarrià, 12; 46007 Valencia
Teléfono 96 317 78 21
Fax 96 317 78 70
URL <http://www.igem.es/>

Instituto Bernabeu, S.L.

Dirección Avda. de la Albufereta, 31; 03016 Alicante
Teléfono 96 515 40 00
Fax 96 515 13 28
URL <http://www.institutobernabeu.com/elib.php>

Sistemas Genómicos, S.L.

Unidad/Dpto. Unidad de Diagnóstico Molecular
Dirección Parque Tecnológico de Valencia - Edificio C.E.E.I.; 46980 Paterna (Valencia)
Teléfono 96 199 42 66
Fax 96 199 42 65
URL <http://www.sistemasgenomicos.com/home/home.htm>

EXTREMADURA

Hospital Materno Infantil de Badajoz

Unidad/Dpto. Unidad de Genética
Dirección C/ Damián Téllez Lafuente, s/n; 06010 Badajoz
Teléfono 924 215 000, Ext. 16164 (consulta), 458, 459 (laboratorio)

GALICIA

Centro Oncológico de Galicia

Unidad/Dpto.	Laboratorio de Genética y Radiobiología
Dirección	Avda. Montserrat, s/n; 15009 La Coruña
Teléfono	981 287 499, Ext. 292
Fax	981 287 122
URL	http://www.cog.es/imagenes/laboratoriogenetica.htm

Hospital Clínico Universitario de Santiago

* Unidad/Dpto.	Sección de Genética Médica
Dirección	C/ Choupana, s/n; 15706 Santiago de Compostela
Teléfono	981 950 045
Unidad/Dpto.	Unidad de Medicina Molecular (INGO)
Teléfono	981 951 490
Fax	981 951 473

* Hospital General de Galicia & H. Gil Casas

Unidad/Dpto.	Servicio de Genética
Dirección	C/ Galera, s/n; 15705 Santiago de Compostela
Teléfono	981 565 109

Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera

Unidad/Dpto.	Servicio de Hematología y Hemoterapia
Dirección	Avda. del Pasaje, s/n; 15006 La Coruña
Teléfono	981 178 000, Ext. 21113, 21115

LA RIOJA

Hospital San Millán

Unidad/Dpto.	Laboratorio Central, Sección de Genética
Dirección	C/ Autonomía de La Rioja, 3; 26004 Logroño
Teléfono	941 294 500, Ext. 553, 551, 2001, 2005

MURCIA

Centro de Bioquímica y Genética Clínica

Unidad/Dpto.	Unidad de Genética Molecular
Dirección	Pabellón General del Hospital Virgen de la Arrixaca, aptdo. 83; 30120 El Palmar (Murcia)
Teléfono	968 889 860
Fax	968 889 861

NAVARRA

* Clínica Universitaria, Universidad de Navarra

Unidad/Dpto.	Laboratorio de Biotecnología
Dirección	Avda. Pío XII, 36; 31008 Pamplona
Teléfono	948 296 792
Fax	948 296 500
URL	http://www.unav.edu/cun/

Hospital Virgen del Camino

Unidad/Dpto.	Unidad de Genética, Sección de Genética Médica
Dirección	C/ Irunlarrea, 4; 31008 Pamplona
Teléfonos	948 429 990 / 948 429 991
Fax	948 429 924

PAÍS VASCO

DataGene

Dirección	Parque Tecnológico 805; 48160 Derio (Vizcaya)
Teléfonos	94 471 22 16 / 94 471 01 16
Fax	94 471 02 41
URL	http://www.datagene.es/

Facultad de Farmacia de la Universidad del País Vasco

Unidad/Dpto.	Dpto. de Zoología y Dinámica Celular
Dirección	Paseo de la Universidad, 7; 01006 Álava
Teléfono	945 013 045
Fax	945 013 014

* Facultad de Medicina de la Universidad del País Vasco

Unidad/Dpto.	Dpto. de Biología Animal y Genética
Dirección	Paseo Dr. José Beguiristain, 105; 20014 San Sebastián

Hospital Civil de Basurto

Unidad/Dpto.	Unidad de Genética, Laboratorio de Genética Molecular
Dirección	Avda. Montevideo, 18; 48013 Bilbao
Teléfono	94 400 61 54
Fax	94 400 61 80

Hospital de Cruces

Unidad/Dpto.	Unidad de Investigación, Laboratorio de Genética Molecular
Dirección	Plaza de Cruces, s/n; 48903 Baracaldo (Vizcaya)
Teléfono	94 600 63 76
Fax	94 600 63 76

Hospital Donostia

Unidad/Dpto.	Unidad de Genética
Dirección	Paseo Dr. Begiristain, s/n; 20014 (San Sebastián)
Teléfono	943 007 301
Fax	943 007 112
Unidad/Dpto.	Unidad Experimental
Teléfono	943 007 061
Fax	943 007 112

Policlínica Guipúzcoa

Unidad/Dpto.	Unidad de Genética Molecular
Dirección	Paseo de Miramón, 174; 20009 San Sebastián
Teléfono	943 002 837, Ext. 3056
Fax	943 002 856
URL	http://www.policlinicagipuzkoa.com/GeneticaMolecular/home.htm

* Laboratorios detectados a través de diversas fuentes (informe IPTS, Asociación Española de Genética Humana, etc.) que no enviaron respuesta a la encuesta

12.4. Catálogo de ensayos por laboratorios y Comunidades Autónomas

ANDALUCÍA

Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L.
Málaga

- Alpha-1-antitripsina
- Alpha-talasemia
- BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
- Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa
- Deleciones cromosoma Y
- DFNB1 (conexina 26)
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
- Enfermedad de Huntington
- Factor V Leiden
- Fibrosis quística
- HNPCC (cáncer hereditario no polipoide)
- Poliposis adenomatosa familiar
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome X frágil

Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Hospital Materno Infantil)
Laboratorio Genética
Málaga

- Atrofia muscular espinal
- Distrofia miotónica tipo I
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
- Enfermedad de Huntington
- Fibrosis quística
- Poliposis adenomatosa familiar
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome X frágil

Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Hospital General)
Servicio de Hematología y Hemoterapia
Málaga

- Factor V Leiden

Hospital Virgen de la Macarena
Servicio de Biología Molecular
Sevilla

- Alpha-1-antitripsina
- Atrofia muscular espinal
- Deleciones cromosoma Y
- Distrofia miotónica tipo I
- Distrofia miotónica tipo II
- Enfermedad de Huntington
- Fibrosis quística
- Síndrome X frágil
- Otras

Hospital Virgen de las Nieves
Servicio de Análisis Clínicos,
Laboratorio de Genética Molecular
Granada

- Alpha-1-antitripsina
- Alpha-talasemia
- Deleciones cromosoma Y
- Distrofia miotónica tipo I
- Enfermedad de Huntington
- Factor V Leiden
- Fibrosis quística
- Poliposis adenomatosa familiar
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome X frágil

NewBioTechnic, S.A.
Diagnóstico Genético Humano
Sevilla

- Acondroplasia
- Atrofia muscular espinal
- BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario

- Deleciones cromosoma Y
- Enfermedad de Huntington
- Factor V Leiden
- Fibrosis quística
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome X frágil

ARAGÓN

Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T.

Zaragoza

- Acondroplasia
- Alpha-1-antitripsina
- Alpha-talasemia
- Atrofia muscular espinal
- BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
- Deleciones cromosoma Y
- DFNB1 (conexina 26)
- Distrofia miotónica tipo I
- Distrofia miotónica tipo II
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
- Enfermedad de Huntington
- Esclerosis tuberosa I
- Esclerosis tuberosa II
- Factor V Leiden
- Fibrosis quística
- Hemofilia A
- Hemofilia B
- HNPCC (cáncer hereditario no polipoide)
- Neurofibromatosis I
- Poliposis adenomatosa familiar
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome X frágil

Facultad de Ciencias, Universidad de Zaragoza

Dpto. de Bioquímica y Biología Molecular y Celular,
Grupo de Diagnóstico Genético y Enzimático
Zaragoza

- Enfermedad de Gaucher

Facultad de Veterinaria, Universidad de Zaragoza

Dpto. de Bioquímica, Biología Molecular y Celular,
Grupo de Enfermedades Mitocondriales
Zaragoza

- Enfermedades mitocondriales

Hospital Miguel Servet

Sección de Genética Médica
Zaragoza

- Acondroplasia
- Alpha-talasemia
- BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
- Deleciones cromosoma Y
- Distrofia miotónica tipo I
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Enfermedad de Huntington
- Factor V Leiden
- Fibrosis quística
- Hemofilia A
- Hemofilia B
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome X frágil

ASTURIAS

Hospital Central de Asturias
Laboratorio de Genética Molecular
Oviedo

- Acondroplasia
 - Deleciones cromosoma Y
 - Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
 - Enfermedad de Huntington
 - Factor V Leiden
 - Fibrosis quística
 - Poliposis adenomatosa familiar
 - Síndrome de Angelman
 - Síndrome de Marfan
 - Síndrome de Prader Willi
 - Síndrome X frágil
-

BALEARES

Hospital Universitario Son Dureta
Sección de Genética
Palma de Mallorca

- Acondroplasia
 - Deleciones cromosoma Y
 - Enfermedad de Huntington
 - Fibrosis quística
 - Síndrome de Angelman
 - Síndrome de Prader Willi
 - Síndrome X frágil
-

CANARIAS

Hospital Universitario de Canarias
Unidad de Investigación
La Laguna, Tenerife

- Deleciones cromosoma Y
 - Distrofia muscular de Duchenne/Becker
 - Factor V Leiden
 - Fibrosis quística
 - HNPCC (cáncer hereditario no polipoide)
-

**Hospital Universitario
Nuestra Señora de Candelaria**
Unidad de Investigación
Santa Cruz de Tenerife

- DFNB1 (conexina 26)
 - Distrofia miotónica tipo I
 - Distrofia miotónica tipo II
 - Distrofia muscular de Duchenne/Becker
 - Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
 - Enfermedad de Dent
 - Hipomagnesemia con hipercalciuria y nefrocalcinosis
 - Síndrome de Bartter con sordera neurosensorial
-

CANTABRIA

Hospital Universitario Marqués de Valdecilla
Unidad de Genética Molecular
Santander

- Deleciones cromosoma Y
 - DFNB1 (conexina 26)
 - Distrofia miotónica tipo I
 - Distrofia miotónica tipo II
 - Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
-

CASTILLA-LA MANCHA

Hospital Nacional de Parapléjicos
Unidad de Genética
Toledo

- Deleciones cromosoma Y
 - Fibrosis quística
 - Síndrome de Angelman
 - Síndrome de Prader Willi
 - Síndrome X frágil
-

CASTILLA Y LEÓN

Hospital Universitario de Salamanca

Servicio de Hematología y Hemoterapia,
Laboratorio Citogenética Molecular
Salamanca

- Deleciones cromosoma Y
 - Síndrome de Angelman
 - Síndrome de Prader Willi
 - Síndrome X frágil
-

Hospital Universitario de Salamanca

Servicio de Hematología y Hemoterapia,
Unidad de Biología Molecular y HLA
Salamanca

- Factor V Leiden
 - Hemofilia A
-

Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM), Universidad de Valladolid

Grupo de Diagnóstico Perinatal de Enfermedades Metabólicas y Genéticas
Valladolid

- Alpha-1-antitripsina
 - Atrofia muscular espinal
 - BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
 - DFNB1 (conexina 26)
 - Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
 - Fibrosis quística
 - Síndrome X frágil
-

Facultad de Medicina, Universidad de Salamanca

Unidad de Medicina Molecular
Salamanca

- Acondroplasia
 - Alpha-1-antitripsina
 - Alpha-talasemia
 - Atrofia muscular espinal
 - BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
 - Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa
 - Deleciones cromosoma Y
 - Distrofia miotónica tipo I
 - Distrofia miotónica tipo II
 - Distrofia muscular de Duchenne/Becker
 - Factor V Leiden
 - HNPCC (cáncer hereditario no polipoide)
 - Incontinencia pigmentaria
 - Neurofibromatosis I
 - Poliposis adenomatosa familiar
-

CATALUÑA

Balagué Center, S. A.

Laboratorio de Citogenética,
Laboratorio de Biología Molecular
L'Hospitalet, Barcelona

- Alpha-1-antitripsina
 - Alpha-talasemia
 - Atrofia muscular espinal
 - Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa
 - Deleciones cromosoma Y
 - DFNB1 (conexina 26)
 - Distrofia miotónica tipo I
 - Distrofia muscular de Duchenne/Becker
 - Enfermedad de Gaucher
 - Enfermedad de Huntington
 - Factor V Leiden
 - Fibrosis quística
 - Síndrome de Angelman
 - Síndrome de Prader Willi
 - Síndrome X frágil
-

Centro de Genética Médica y Molecular (CGMM), Institut Recerca Oncològica (IRO)

L'Hospitalet, Barcelona

- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
 - Factor V Leiden
 - Fibrosis quística
 - Neurofibromatosis I
-

Centro de Patología Celular

Barcelona

- Deleciones cromosoma Y
 - Fibrosis quística
-

Hospital Clínic, Centro de Diagnóstico Biomédico

Servicio de Genética
Barcelona

- Acondroplasia
- ADPKD 1 y 2 (enfermedad renal poliquística dominante)

- Alpha-1-antitripsina
- Alzheimer: presenilinas 1 y 2 y APP
- Ataxia espinocerebelosa 1, 2, 3, 6, 7 y 8
- CLN 1, 2 y 3 (ceroidlipofuscinosis neuronal)
- Deleciones cromosoma Y
- DRPLA (atrofia dentato rubro pálido luisiana)
- Enfermedad de Huntington
- Enfermedad de Norrie
- Enfermedad de Wilson
- Fenilcetonuria
- Fibrosis quística
- Hemocromatosis
- Hipertensión pulmonar primaria
- Hipocondroplasia
- HNPCC (cáncer hereditario no polipoide)
- Poliposis adenomatosa familiar
- Síndrome de Williams
- Síndrome X frágil

Hospital Clínic, Centro de Diagnóstico Biomédico
Servicio de Hemoterapia y Hemostasia
Barcelona

- Factor V Leiden

Hospital Clínic, Centro de Diagnóstico Biomédico
Servicio de Hormonología
Barcelona

- BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario

Hospital Clínic, Centro de Diagnóstico Biomédico
Unidad de DNA
Barcelona

- Acondroplasia
- Alpha-1-antitripsina
- Alpha-talasemia
- BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
- Deleciones cromosoma Y
- Distrofia miotónica tipo I
- Distrofia miotónica tipo II
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Enfermedad de Niemann Pick tipos A y B
- Factor V Leiden
- Fibrosis quística
- Neurofibromatosis I
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome X frágil

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau
Servicio de Genética Molecular
Barcelona

- Alpha-talasemia
- Anemia falciforme
- Atrofia muscular espinal
- BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
- Distrofia miotónica tipo I
- Distrofia miotónica tipo II
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Factor V Leiden
- Hemofilia A
- Hemofilia B

Hospital Sant Joan de Déu
Unidad de Genética Molecular
Esplugues de Llobregat (Barcelona)

- Distrofia miotónica tipo I
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome de Rett
- Síndrome X frágil
- Otras

Hospital Valle Hebrón
Centre d'Investigacions en Bioquímica
i Biología Molecular (CIBBIM)
Barcelona

- HNPCC (cáncer hereditario no polipoide)

Hospital Valle Hebrón

Centre d'Investigacions en Bioquímica i Biologia Molecular (CIBBIM), Laboratorio de Fisiopatología Molecular y Celular Renal
Barcelona

- Cistinosis
- Síndrome de Alport

Hospital Valle Hebrón

Laboratorio de Metabopatías
Barcelona

- Ornitina transcarbamilasa
- Tirosinemia tipo I

Hospital Valle Hebrón

Unidad de Investigación en Endocrinología y Nutrición Pediátricas
Barcelona

- Otras

Institut Català d'Oncologia

Laboratori de Recerca Translacional
L'Hospitalet, Barcelona

- HNPCC (cáncer hereditario no polipoide)
- Poliposis adenomatosa familiar

Institut de Bioquímica Clínica

Barcelona

- Acidemia glutárica I
- Adrenoleucodistrofia
- Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media
- Enfermedad de Fabry
- Enfermedad de Gaucher
- Enfermedad de Niemann Pick tipo C
- Enfermedad de Tay Sachs
- Galactosemia
- Hydroxyacyl-CoA dehydrogenase/3-ketoacyl-CoA hiolase/enoyl-CoA hydratase, alpha subunit (HADHA)
- Leucodistrofia metacromática
- Mucopolisacaridosis I, II y III
- Piruvato deshidrogenasa alpha 1 (PDHA1)
- Otras

UDIAT Centre Diagnòstic

Laboratorio, Área Genética
Sabadell, Barcelona

- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader Willi

Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne

Unidad de Genética y Medicina Molecular
Barcelona

- Alpha-1-antitripsina
- Alpha-talasemia
- Atrofia muscular espinal
- BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
- Deleciones cromosoma Y
- Distrofia miotónica tipo I
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
- Enfermedad de Huntington
- Factor V Leiden
- Fibrosis quística
- Poliposis adenomatosa familiar
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome X frágil

COMUNIDAD DE MADRID**ADFTecnoGen, S.L.**

Sección de Biología Molecular
Madrid

- Alzheimer
- Deleciones cromosoma Y
- Factor V Leiden
- Fibrosis quística
- Hemocromatosis
- Síndrome X frágil

Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO) Dpto. Genética Humana Madrid	<ul style="list-style-type: none"> • BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario • HNPCC (cáncer hereditario no polipoide) • Otras
Clínica Puerta de Hierro Servicio de Hematología y Hemoterapia, Unidad de Citogenética Molecular Madrid	<ul style="list-style-type: none"> • Factor V Leiden
Fundación Jiménez Díaz Servicio de Genética Madrid	<ul style="list-style-type: none"> • Acondroplasia • Deleciones cromosoma Y • DFNB1 (conexina 26) • Distrofia miotónica tipo I • Distrofia muscular de Duchenne/Becker • Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth • Enfermedad de Huntington • Factor V Leiden • Fibrosis quística • Síndrome de Angelman • Síndrome de Prader Willi • Síndrome X frágil
Hospital Clínico San Carlos Unidad de Inmunología y Oncología Molecular Madrid	<ul style="list-style-type: none"> • BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario • HNPCC (Cáncer hereditario no polipoide)
Hospital Doce de Octubre Centro de Investigación Madrid	<ul style="list-style-type: none"> • Deficiencia de AMP deaminasa muscular • Deficiencia de Carnitin Palmitoil Transferasa II • Enfermedad de McArdle • Enfermedades mitocondriales
Hospital General Universitario Gregorio Marañón Unidad de Genética Madrid	<ul style="list-style-type: none"> • Acondroplasia • Alpha-1-antitripsina • Deleciones cromosoma Y • Factor V Leiden • Fibrosis quística
Hospital Universitario La Paz Unidad de Inmunología Madrid	<ul style="list-style-type: none"> • Agammaglobulinemia de Bruton • Deficiencia de CD95 • Exceso de IgM ligado a X (HIGM-1) • HIGM-2 citidina deaminasa inducida por activación (AID) • Inmunodeficiencia severa combinada (SCID-X, SCID RAG1/2, SCID deficiencia de IL7-R alpha)
Hospital Universitario La Paz Servicio de Bioquímica, Unidad de Genética Molecular Madrid	<ul style="list-style-type: none"> • Acondroplasia • Alpha-1-antitripsina • Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa • Distrofia miotónica tipo I • Distrofia muscular de Duchenne/Becker • Enfermedad de Huntington • Fibrosis quística
COMUNIDAD VALENCIANA	
Análisis Genéticos ANCOR, S.L. Alicante	<ul style="list-style-type: none"> • BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario • Factor V Leiden • Hemofilia A • HNPCC (cáncer hereditario no polipoide) • Poliposis adenomatosa familiar
Centro de Genética Humana Alicante	<ul style="list-style-type: none"> • Deleciones cromosoma Y • Síndrome de Angelman

- Síndrome de Marfan
- Síndrome de Prader Willi

Centro Inmunológico de Alicante

Dpto. de Genética
San Juan, Alicante

- Acondroplasia
- Alpha-1-antitripsina
- Alpha-talasemia
- BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
- Deleciones cromosoma Y
- Distrofia miotónica tipo I
- Distrofia miotónica tipo II
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
- Enfermedad de Huntington
- Factor V Leiden
- Fibrosis quística
- HNPCC (cáncer hereditario no polipoide)
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome X frágil

Facultad de Medicina, Universidad de Valencia

Dpto. de Patología
Valencia

- Hemocromatosis
- Tumores sólidos

Hospital Universitari La Fe

Laboratorio de Biología Molecular,
Dpto. de Biopatología Clínica
Valencia

- Alpha-talasemia
- Anemia falciforme
- Beta-talasemia
- BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario

Hospital Universitari La Fe

Unidad de Coagulopatías Congénitas
Valencia

- Enfermedad de Von Willebrand
- Factor V Leiden
- Hemofilia A
- Hemofilia B

Hospital Universitari La Fe

Unitat de Genètica i Diagnòstic Prenatal
Valencia

- Atrofia muscular espinal
- Distrofia miotónica tipo I
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
- Enfermedad de Huntington
- Fibrosis quística
- Incontinencia pigmentaria
- Poliposis adenomatosa familiar
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome de Rett
- Síndrome X frágil

Instituto Bernabeu, S.L.

Alicante

- Deleciones cromosoma Y
- Fibrosis quística
- Síndrome X frágil

Sistemas Genómicos, S.L.

Unidad de Diagnóstico Molecular
Paterna, Valencia

- BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
- Factor V Leiden
- Fibrosis quística
- Poliposis adenomatosa familiar

EXTREMADURA

Hospital Materno Infantil de Badajoz

Unidad de Genética
Badajoz

- Deleciones cromosoma Y
- Fibrosis quística
- Síndrome de Angelman
- Síndrome de Prader Willi
- Síndrome X frágil

GALICIA

Centro Oncológico de Galicia

Laboratorio de Genética y Radiobiología
La Coruña

- Deleciones cromosoma Y
 - Distrofia muscular de Duchenne/Becker
 - Fibrosis quística
 - HNPCC (cáncer hereditario no polipoide)
 - Síndrome de Angelman
 - Síndrome de Prader Willi
 - Síndrome X frágil
-

Hospital Clínico Universitario de Santiago

Unidad de Medicina Molecular (INGO)
Santiago de Compostela

- Acondroplasia
 - Alpha-1-antitripsina
 - Atrofia muscular espinal
 - BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
 - DFNB1 (conexina 26)
 - Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
 - Enfermedad de Huntington
 - Factor V Leiden
 - Fibrosis quística
 - HNPCC (cáncer hereditario no polipoide)
 - Poliposis adenomatosa familiar
 - Síndrome de Rett
-

Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera

Servicio de Hematología y Hemoterapia
La Coruña

- Enfermedad de Von Willebrand
 - Factor V Leiden
-

LA RIOJA

Hospital San Millán

Laboratorio Central, Sección de Genética
Logroño

- Factor V Leiden
 - Hemocromatosis
-

MURCIA

Centro de Bioquímica y Genética Clínica

Unidad de Genética Molecular
El Palmar, Murcia

- Acondroplasia
 - Deleciones cromosoma Y
 - Distrofia miotónica tipo I
 - Distrofia muscular de Duchenne/Becker
 - Fibrosis quística
 - HNPCC (cáncer hereditario no polipoide)
 - Síndrome de Angelman
 - Síndrome de Prader Willi
 - Síndrome X frágil
-

NAVARRA

Hospital Virgen del Camino

Unidad de Genética, Sección de Genética Médica
Pamplona

- Alpha-talasemia
 - Deleciones cromosoma Y
 - Distrofia miotónica tipo I
 - Enfermedad de Huntington
 - Factor V Leiden
 - Fibrosis quística
 - Poliposis adenomatosa familiar
 - Síndrome de Angelman
 - Síndrome de Prader Willi
 - Síndrome X frágil
-

PAÍS VASCO

Facultad de Farmacia, Universidad del País Vasco • BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
Dpto. de Zoología y Dinámica Celular
Vitoria-Gasteiz

Hospital Civil de Basurto • BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario
Unidad de Genética, Laboratorio de Genética Molecular • Distrofia miotónica tipo I
Bilbao • Síndrome X frágil

Hospital de Cruces • Diabetes (1, 2, neonatal)
Unidad de Investigación, • Diabetes insípida central familiar
Laboratorio de Genética Molecular • Displasia septoóptica
Baracaldo, Vizcaya • Distrofia miotónica tipo I
• Factor II de la coagulación (protrombina)
• Factor V Leiden
• Gen sensor del calcio
• Hemocromatosis
• Hipotiroidismo
• Neoplasia endocrina múltiple tipo 1
• Panhipopituitarismo
• Proto-onco gen ret
• Pseudohermafroditismo masculino
• Pseudohipoparatiroidismo
• Síndrome BraquiOtoRenal (gen bor)

Hospital Donostia • Distrofia miotónica tipo I
Unidad de Genética
San Sebastián

Hospital Donostia • Distrofia muscular de Duchenne/Becker
Unidad Experimental
San Sebastián

12.5. Enfermedades diagnosticadas

Acidemia glutárica I	<ul style="list-style-type: none">• Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)
Acondroplasia	<ul style="list-style-type: none">• Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)• Centro de Bioquímica y Genética Clínica (El Palmar, Murcia)• Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante)• Fundación Jiménez Díaz (Madrid)• Hospital Central de Asturias (Oviedo)• Hospital Clínic (Barcelona)• Hospital Clínico Universitario de Santiago (Santiago de Compostela)• Hospital General Universitario Gregorio Marañón (Madrid)• Hospital Miguel Servet (Zaragoza)• Hospital Universitario La Paz (Madrid)• Hospital Universitario Son Dureta (Palma de Mallorca)• Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca)• NewBioTechnic, S.A. (Sevilla)
ADPKD 1 y 2 (enfermedad renal poliquística dominante)	<ul style="list-style-type: none">• Hospital Clínic (Barcelona)
Adrenoleucodistrofia	<ul style="list-style-type: none">• Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)
Agammaglobulinemia de Bruton	<ul style="list-style-type: none">• Hospital Universitario La Paz (Madrid)
Alpha-1-antitripsina	<ul style="list-style-type: none">• Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona)• Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)• Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga)• Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante)• Hospital Clínic (Barcelona)• Hospital Clínico Universitario de Santiago (Santiago de Compostela)• Hospital General Universitario Gregorio Marañón (Madrid)• Hospital Universitario La Paz (Madrid)• Hospital Virgen de la Macarena (Sevilla)• Hospital Virgen de las Nieves (Granada)• Instituto de Biología y Genética Molecular IBGM (Valladolid)• Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona)• Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca)
Alpha-talasemia	<ul style="list-style-type: none">• Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona)• Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)• Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga)• Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante)• Hospital Clínic (Barcelona)• Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (Barcelona)• Hospital Miguel Servet (Zaragoza)• Hospital Universitari La Fe (Valencia)• Hospital Virgen de las Nieves (Granada)• Hospital Virgen del Camino (Pamplona)• Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona)• Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca)
Alzheimer	<ul style="list-style-type: none">• ADFTecnoGen, S.L. (Madrid)• Hospital Clínic (Barcelona)
Anemia falciforme	<ul style="list-style-type: none">• Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (Barcelona)• Hospital Universitari La Fe (Valencia)
Atrofia muscular espinal	<ul style="list-style-type: none">• Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona)• Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)• Hospital Clínico Universitario de Santiago (Santiago de Compostela)• Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (Barcelona)

	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Málaga) • Hospital Universitari La Fe (Valencia) • Hospital Virgen de la Macarena (Sevilla) • Instituto de Biología y Genética Molecular IBGM (Valladolid) • Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona) • Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca) • NewBioTechnic, S.A. (Sevilla)
Beta-talasemia	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Universitari La Fe (Valencia)
BRCA 1/2, cáncer de mama/ovárico hereditario	<ul style="list-style-type: none"> • Análisis Genéticos ANCOR, S.L. (Alicante) • Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza) • Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga) • Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante) • Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas CNIO (Madrid) • Universidad del País Vasco, Dpto. de Zoología y Dinámica Celular (Vitoria-Gasteiz) • Hospital Civil de Basurto (Bilbao) • Hospital Clínic (Barcelona) • Hospital Clínico San Carlos (Madrid) • Hospital Clínico Universitario de Santiago (Santiago de Compostela) • Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (Barcelona) • Hospital Miguel Servet (Zaragoza) • Hospital Universitari La Fe (Valencia) • Instituto de Biología y Genética Molecular IBGM (Valladolid) • Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona) • Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca) • NewBioTechnic, S.A. (Sevilla) • Sistemas Genómicos, S.L. (Paterna, Valencia)
Cistinosis	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Valle Hebrón (Barcelona)
CLN 1, 2 y 3 (ceroidlipofuscinosis neuronal)	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Clínic (Barcelona)
Deficiencia de Acil CoA deshidrogenasa de cadena media	<ul style="list-style-type: none"> • Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)
Deficiencia de AMP deaminasa muscular	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Doce de Octubre (Madrid)
Deficiencia de Carnitin Palmitoil Transferasa II	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Doce de Octubre (Madrid)
Deficiencia de CD95	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Universitario La Paz (Madrid)
Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	<ul style="list-style-type: none"> • Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona) • Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga) • Hospital Universitario La Paz (Madrid) • Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca)
Deleciones cromosoma Y	<ul style="list-style-type: none"> • ADFTecnoGen, S.L. (Madrid) • Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona) • Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza) • Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga) • Centro de Bioquímica y Genética Clínica (El Palmar, Murcia) • Centro de Genética Humana (Alicante) • Centro de Patología Celular (Barcelona) • Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante) • Centro Oncológico de Galicia (La Coruña) • Fundación Jiménez Díaz (Madrid) • Hospital Central de Asturias (Oviedo) • Hospital Clínic (Barcelona) • Hospital General Universitario Gregorio Marañón (Madrid)

- Hospital Materno Infantil de Badajoz (Badajoz)
- Hospital Miguel Servet (Zaragoza)
- Hospital Nacional de Paraplégicos (Toledo)
- Hospital Universitario de Canarias (La Laguna, Tenerife)
- Hospital Universitario de Salamanca (Salamanca)
- Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (Santander)
- Hospital Universitario Son Dureta (Palma de Mallorca)
- Hospital Virgen de la Macarena (Sevilla)
- Hospital Virgen de las Nieves (Granada)
- Hospital Virgen del Camino (Pamplona)
- Instituto Bernabeu, S.L. (Alicante)
- Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona)
- Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca)
- NewBioTechnic, S.A. (Sevilla)

DFNB1 (conexina 26)

- Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona)
- Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)
- Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga)
- Fundación Jiménez Díaz (Madrid)
- Hospital Clínico Universitario de Santiago (Santiago de Compostela)
- Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (Santander)
- Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (Santa Cruz de Tenerife)
- Instituto de Biología y Genética Molecular IBGM (Valladolid)

Diabetes (1, 2, neonatal, insípida central familiar)

- Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)

Displasia septoóptica

- Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)

Distrofia miotónica tipo I

- Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona)
- Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)
- Centro de Bioquímica y Genética Clínica (El Palmar, Murcia)
- Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante)
- Fundación Jiménez Díaz (Madrid)
- Hospital Civil de Basurto (Bilbao)
- Hospital Clínic (Barcelona)
- Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)
- Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (Barcelona)
- Hospital Donostia (San Sebastián)
- Hospital Miguel Servet (Zaragoza)
- Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Málaga)
- Hospital Sant Joan de Déu (Esplugues de Llobregat, Barcelona)
- Hospital Universitari La Fe (Valencia)
- Hospital Universitario La Paz (Madrid)
- Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (Santander)
- Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (Santa Cruz de Tenerife)
- Hospital Virgen de la Macarena (Sevilla)
- Hospital Virgen de las Nieves (Granada)
- Hospital Virgen del Camino (Pamplona)
- Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona)
- Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca)

Distrofia miotónica tipo II

- Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)
- Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante)
- Hospital Clínic (Barcelona)
- Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (Barcelona)
- Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (Santander)
- Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (Santa Cruz de Tenerife)
- Hospital Virgen de la Macarena (Sevilla)
- Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca)

**Distrofia muscular
de Duchenne/Becker**

- Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona)
- Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)
- Centro de Bioquímica y Genética Clínica (El Palmar, Murcia)
- Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante)
- Centro Oncológico de Galicia (La Coruña)
- Fundación Jiménez Díaz (Madrid)
- Hospital Clínic (Barcelona)
- Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (Barcelona)
- Hospital Donostia (San Sebastián)
- Hospital Miguel Servet (Zaragoza)
- Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Málaga)
- Hospital Sant Joan de Déu (Esplugues de Llobregat, Barcelona)
- Hospital Universitari La Fe (Valencia)
- Hospital Universitario de Canarias (La Laguna, Tenerife)
- Hospital Universitario La Paz (Madrid)
- Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (Santa Cruz de Tenerife)
- Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona)
- Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca)

**DRPLA (atrofia dentato
rubro pálido luisiana)**

- Hospital Clínic (Barcelona)

**Enfermedad de
Charcot-Marie-Tooth**

- Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)
- Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga)
- Centro de Genética Médica y Molecular CGMM-IRO (L'Hospitalet, Barcelona)
- Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante)
- Fundación Jiménez Díaz (Madrid)
- Hospital Central de Asturias (Oviedo)
- Hospital Clínico Universitario de Santiago (Santiago de Compostela)
- Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Málaga)
- Hospital Sant Joan de Déu (Esplugues de Llobregat, Barcelona)
- Hospital Universitari La Fe (Valencia)
- Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (Santander)
- Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (Santa Cruz de Tenerife)
- Instituto de Biología y Genética Molecular IBGM (Valladolid)
- Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona)

Enfermedad de Dent

- Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (Santa Cruz de Tenerife)

Enfermedad de Fabry

- Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)

Enfermedad de Gaucher

- Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona)
- Universidad de Zaragoza, Grupo de Diagnóstico Genético y Enzimático (Zaragoza)
- Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)

Enfermedad de Huntington

- Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona)
- Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)
- Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga)
- Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante)
- Fundación Jiménez Díaz (Madrid)
- Hospital Central de Asturias (Oviedo)
- Hospital Clínic (Barcelona)
- Hospital Clínico Universitario de Santiago (Santiago de Compostela)
- Hospital Miguel Servet (Zaragoza)
- Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Málaga)
- Hospital Universitari La Fe (Valencia)
- Hospital Universitario La Paz (Madrid)
- Hospital Universitario Son Dureta (Palma de Mallorca)
- Hospital Virgen de la Macarena (Sevilla)

	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Virgen de las Nieves (Granada) • Hospital Virgen del Camino (Pamplona) • Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona) • NewBioTechnic, S.A. (Sevilla)
Enfermedad de McArdle	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Doce de Octubre (Madrid)
Enfermedad de Niemann Pick tipos A y B	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Clínic (Barcelona)
Enfermedad de Niemann Pick tipo C	<ul style="list-style-type: none"> • Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)
Enfermedad de Norrie	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Clínic (Barcelona)
Enfermedad de Tay Sachs	<ul style="list-style-type: none"> • Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)
Enfermedad de Von Willebrand	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera (La Coruña) • Hospital Universitari La Fe (Valencia)
Enfermedad de Wilson	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Clínic (Barcelona)
Esclerosis tuberosa I	<ul style="list-style-type: none"> • Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)
Esclerosis tuberosa II	<ul style="list-style-type: none"> • Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)
Exceso de IgM ligado a X (HIGM-1)	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Universitario La Paz (Madrid)
Factor II de la coagulación (protrombina)	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)
Factor V Leiden	<ul style="list-style-type: none"> • ADFTecnoGen, S.L. (Madrid) • Análisis Genéticos ANCOR, S.L. (Alicante) • Balagué Center, S. A. (L'Hospitalet, Barcelona) • Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza) • Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga) • Centro de Genética Médica y Molecular (CGMM-IRO) (L'Hospitalet, Barcelona) • Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante) • Clínica Puerta de Hierro (Madrid) • Fundación Jiménez Díaz (Madrid) • Hospital Central de Asturias (Oviedo) • Hospital Clínic (Barcelona) • Hospital Clínico de Salamanca (Salamanca) • Hospital Clínico Universitario de Santiago (Santiago de Compostela) • Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya) • Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (Barcelona) • Hospital General Universitario Gregorio Marañón (Madrid) • Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera (La Coruña) • Hospital Miguel Servet (Zaragoza) • Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Málaga) • Hospital San Millán (Logroño) • Hospital Universitari La Fe (Valencia) • Hospital Universitario de Canarias (La Laguna, Tenerife) • Hospital Virgen de las Nieves (Granada) • Hospital Virgen del Camino (Pamplona) • Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona) • Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca) • NewBioTechnic, S.A. (Sevilla) • Sistemas Genómicos, S.L. (Paterna, Valencia)
Fenilcetonuria	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Clínic (Barcelona)

Fibrosis quística

- ADFTEcnoGen, S.L. (Madrid)
- Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona)
- Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)
- Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga)
- Centro de Bioquímica y Genética Clínica (El Palmar, Murcia)
- Centro de Genética Médica y Molecular (CGMM-IRO) (L'Hospitalet, Barcelona)
- Centro de Patología Celular (Barcelona)
- Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante)
- Centro Oncológico de Galicia (La Coruña)
- Fundación Jiménez Díaz (Madrid)
- Hospital Central de Asturias (Oviedo)
- Hospital Clínic (Barcelona)
- Hospital Clínico Universitario de Santiago (Santiago de Compostela)
- Hospital General Universitario Gregorio Marañón (Madrid)
- Hospital Materno Infantil de Badajoz (Badajoz)
- Hospital Miguel Servet (Zaragoza)
- Hospital Nacional de Paraplégicos (Toledo)
- Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Málaga)
- Hospital Universitari La Fe (Valencia)
- Hospital Universitario de Canarias (La Laguna, Tenerife)
- Hospital Universitario La Paz (Madrid)
- Hospital Universitario Son Dureta (Palma de Mallorca)
- Hospital Virgen de la Macarena (Sevilla)
- Hospital Virgen de las Nieves (Granada)
- Hospital Virgen del Camino (Pamplona)
- Instituto Bernabeu, S.L. (Alicante)
- Instituto de Biología y Genética Molecular IBGM (Valladolid)
- Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona)
- NewBioTechnic, S.A. (Sevilla)
- Sistemas Genómicos, S.L. (Paterna, Valencia)

Galactosemia

- Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)

Gen sensor del calcio

- Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)

**Hydroxyacyl-CoA dehydrogenase/
3-ketoacyl-CoA hiolase/
enoyl-CoA hydratase,
alpha subunit (HADHA)**

- Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)

Hemocromatosis

- ADFTEcnoGen, S.L. (Madrid)
- Universidad de Valencia, Dpto. de Patología (Valencia)
- Hospital Clínic (Barcelona)
- Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)
- Hospital San Millán (Logroño)

Hemofilia A

- Análisis Genéticos ANCOR, S.L. (Alicante)
- Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)
- Hospital Clínico de Salamanca (Salamanca)
- Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (Barcelona)
- Hospital Miguel Servet (Zaragoza)
- Hospital Universitari La Fe (Valencia)

Hemofilia B

- Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza)
- Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (Barcelona)
- Hospital Miguel Servet (Zaragoza)
- Hospital Universitari La Fe (Valencia)

**HIGM-2 citidina deaminasa
inducida por activación (AID)**

- Hospital Universitario La Paz (Madrid)

Hipertensión pulmonar primaria

- Hospital Clínic (Barcelona)

Hipocondroplasia	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Clínic (Barcelona)
Hipomagnesemia con hiper calciuria y nefrocalcinosis	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (Santa Cruz de Tenerife)
Hipotiroidismo	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)
HNPCC (Cáncer hereditario no polipoide)	<ul style="list-style-type: none"> • Análisis Genéticos ANCOR, S.L. (Alicante) • Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza) • Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga) • Centro de Bioquímica y Genética Clínica (El Palmar, Murcia) • Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante) • Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas CNIO (Madrid) • Centro Oncológico de Galicia (La Coruña) • Hospital Clínic (Barcelona) • Hospital Clínico San Carlos (Madrid) • Hospital Clínico Universitario de Santiago (Santiago de Compostela) • Hospital Universitario de Canarias (La Laguna, Tenerife) • Hospital Valle Hebrón (Barcelona) • Institut Català d'Oncologia (L'Hospitalet, Barcelona) • Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca)
Incontinencia pigmentaria	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Universitari La Fe (Valencia) • Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca)
Inmunodeficiencia severa combinada (SCID-X, SCID RAG1/2, SCID deficiencia de IL7-R alpha)	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Universitario La Paz (Madrid)
Leucodistrofia metacromática	<ul style="list-style-type: none"> • Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)
Mucopolisacaridosis I, II y III	<ul style="list-style-type: none"> • Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)
Neoplasia endocrina múltiple tipo 1	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)
Neurofibromatosis I	<ul style="list-style-type: none"> • Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza) • Centro de Genética Médica y Molecular CGMM-IRO (L'Hospitalet, Barcelona) • Hospital Clínic (Barcelona) • Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca)
Ornitina transcarbamilasa	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Valle Hebrón (Barcelona)
Panhipopituitarismo	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)
Piruvato deshidrogenasa alpha 1 (PDHA1)	<ul style="list-style-type: none"> • Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)
Poliposis adenomatosa familiar	<ul style="list-style-type: none"> • Análisis Genéticos ANCOR, S.L. (Alicante) • Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza) • Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga) • Hospital Central de Asturias (Oviedo) • Hospital Clínic (Barcelona) • Hospital Clínico Universitario de Santiago (Santiago de Compostela) • Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Málaga) • Hospital Universitari La Fe (Valencia) • Hospital Virgen de las Nieves (Granada) • Hospital Virgen del Camino (Pamplona) • Institut Català d'Oncologia (L'Hospitalet, Barcelona) • Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona) • Universidad de Salamanca, Unidad Medicina Molecular (Salamanca) • Sistemas Genómicos, S.L. (Paterna, Valencia)

Proto-onco gen ret	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)
Pseudohermafroditismo masculino	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)
Pseudohipoparatiroidismo	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)
SCAs 1, 2, 3, 6, 7 y 8	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Clínic (Barcelona)
Síndrome Braquio-oto-renal (gen bor)	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital de Cruces (Baracaldo, Vizcaya)
Síndrome de Alport	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Valle Hebrón (Barcelona)
Síndrome de Angelman	<ul style="list-style-type: none"> • Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona) • Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza) • Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga) • Centro de Bioquímica y Genética Clínica (El Palmar, Murcia) • Centro de Genética Humana (Alicante) • Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante) • Centro Oncológico de Galicia (La Coruña) • Fundación Jiménez Díaz (Madrid) • Hospital Central de Asturias (Oviedo) • Hospital Materno Infantil de Badajoz (Badajoz) • Hospital Miguel Servet (Zaragoza) • Hospital Nacional de Parapléjicos (Toledo) • Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Málaga) • Hospital Sant Joan de Déu (Esplugues de Llobregat, Barcelona) • Hospital Universitari La Fe (Valencia) • Hospital Universitario de Salamanca (Salamanca) • Hospital Universitario Son Dureta (Palma de Mallorca) • Hospital Virgen de las Nieves (Granada) • Hospital Virgen del Camino (Pamplona) • Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona) • UDIAT Centre Diagnòstic (Sabadell, Barcelona)
Síndrome de Bartter con sordera neurosensorial	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (Santa Cruz de Tenerife)
Síndrome de Marfan	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Central de Asturias (Oviedo) • Centro de Genética Humana (Alicante)
Síndrome de Prader Willi	<ul style="list-style-type: none"> • Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona) • Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza) • Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga) • Centro de Bioquímica y Genética Clínica (El Palmar, Murcia) • Centro de Genética Humana (Alicante) • Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante) • Centro Oncológico de Galicia (La Coruña) • Fundación Jiménez Díaz (Madrid) • Hospital Central de Asturias (Oviedo) • Hospital Clínic (Barcelona) • Hospital Materno Infantil de Badajoz (Badajoz) • Hospital Miguel Servet (Zaragoza) • Hospital Nacional de Parapléjicos (Toledo) • Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Málaga) • Hospital Sant Joan de Déu (Esplugues de Llobregat, Barcelona) • Hospital Universitari La Fe (Valencia) • Hospital Universitario de Salamanca (Salamanca) • Hospital Universitario Son Dureta (Palma de Mallorca) • Hospital Virgen de las Nieves (Granada) • Hospital Virgen del Camino (Pamplona) • Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona) • NewBioTechnic, S.A. (Sevilla) • UDIAT Centre Diagnòstic (Sabadell, Barcelona)

Síndrome de Rett	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Clínico Universitario de Santiago (Santiago de Compostela) • Hospital Sant Joan de Déu (Esplugues de Llobregat, Barcelona) • Hospital Universitari La Fe (Valencia)
Síndrome de Williams	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Clínic (Barcelona)
Síndrome X frágil	<ul style="list-style-type: none"> • ADFTecnoGen, S.L. (Madrid) • Balagué Center, S.A. (L'Hospitalet, Barcelona) • Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T. (Zaragoza) • Centro de Biología Molecular Genetaq, S.L. (Málaga) • Centro de Bioquímica y Genética Clínica (El Palmar, Murcia) • Centro Inmunológico de Alicante (San Juan, Alicante) • Centro Oncológico de Galicia (La Coruña) • Fundación Jiménez Díaz (Madrid) • Hospital Central de Asturias (Oviedo) • Hospital Civil de Basurto (Bilbao) • Hospital Clínic (Barcelona) • Hospital Materno Infantil de Badajoz (Badajoz) • Hospital Miguel Servet (Zaragoza) • Hospital Nacional de Paraplégicos (Toledo) • Hospital Regional Universitario Carlos Haya (Málaga) • Hospital Sant Joan de Déu (Esplugues de Llobregat, Barcelona) • Hospital Universitari La Fe (Valencia) • Hospital Universitario de Salamanca (Salamanca) • Hospital Universitario Son Dureta (Palma de Mallorca) • Hospital Virgen de la Macarena (Sevilla) • Hospital Virgen de las Nieves (Granada) • Hospital Virgen del Camino (Pamplona) • Instituto Bernabeu, S.L. (Alicante) • Instituto de Biología y Genética Molecular IBGM (Valladolid) • Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne (Barcelona) • NewBioTechnic, S.A. (Sevilla)
Tirosinemia tipo I	<ul style="list-style-type: none"> • Hospital Valle Hebrón (Barcelona)
Tumores sólidos	<ul style="list-style-type: none"> • Universidad de Valencia, Dpto. de Patología (Valencia)
Otras enfermedades mitocondriales	<ul style="list-style-type: none"> • Universidad de Zaragoza, Grupo de Enfermedades Mitocondriales (Zaragoza) • Hospital Doce de Octubre (Madrid)
Otras	<ul style="list-style-type: none"> • Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas CNIO (Madrid) • Hospital Sant Joan de Déu (Esplugues de Llobregat, Barcelona) • Hospital Valle Hebrón (Barcelona) • Hospital Virgen de la Macarena (Sevilla) • Institut de Bioquímica Clínica (Barcelona)

