

El Nodo Sur de Genética, en marcha desde hace dos años, ha supuesto mejoras significativas para los afectados y sus familias

## Tres hospitales de la Comunidad de Madrid se alían para avanzar en el diagnóstico de Enfermedades Poco Frecuentes

- Más de 50 profesionales de los hospitales universitarios 12 de Octubre, Móstoles y Getafe trabajan coordinados en red
- Implica un gran avance en el estudio de enfermedades genéticas, en comparación con los métodos convencionales
- Mañana es el Día Mundial de las Enfermedades Poco Frecuentes o Raras

**27 de febrero de 2021.-** Tres hospitales de la red sanitaria pública de la Comunidad de Madrid trabajan desde hace dos años coordinados en el marco del denominado Nodo Sur de Genética, que está logrando mejoras significativas para el diagnóstico de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) o Raras, cuyo Día Mundial se celebra mañana.

El Hospital Universitario 12 de Octubre, el Hospital Universitario de Móstoles y el Hospital Universitario Getafe integran esta alianza multicéntrica, que permite avanzar en la implantación del *Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes 2016-2020* de Madrid, orientado al desarrollo de acciones que permitan progresar en la prevención de las EPF, su diagnóstico precoz y el acceso al asesoramiento genético de los afectados y sus familias.

La implantación del Nodo Sur de Genética de la Comunidad de Madrid resulta especialmente importante si se tiene en cuenta que, hasta hace pocos años y con relativa frecuencia, los pacientes tardaban demasiado tiempo en conocer el nombre y apellidos del problema que les afectaba, e incluso en la actualidad pueden llegar a no saberlo.

En el genoma humano, los genes contienen la información para codificar proteína en unas regiones denominadas exomas, que son el conjunto de todos los exones de todos los genes. El Nodo Sur de Genética realiza más de 1.500 estudios de secuenciación masiva del exoma al año para el diagnóstico de Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) o Raras.

Estos estudios permiten analizar todos los exones de los casi 20.000 genes codificantes de proteínas dentro de un único procedimiento, gracias a la tecnología de secuenciación masiva, también conocida como NGS por sus siglas en inglés (*Next Generation Sequencing*).

Esto hace posible examinar múltiples genes o regiones seleccionadas del ADN, lo que es determinante para lograr un diagnóstico certero de la enfermedad, localizando la alteración genética presente en muchos pacientes con EPF.

Genetistas clínicos de los tres hospitales organizan los procedimientos de trabajo, los protocolos y, junto con los bioinformáticos, interpretan los datos generados por la secuenciación masiva del exoma. Además, participan en este trabajo en equipos técnicos de laboratorio y personal administrativo.

## **ANÁLISIS DE MUESTRAS CENTRALIZADO**

El Hospital Universitario 12 de Octubre, que lidera y coordina esta alianza interhospitalaria, centraliza la realización de los estudios en sus instalaciones. Para ello, dispone de seis secuenciadores masivos, de un sistema bioinformático de cálculo y flujos de datos (*pipe line*) y de una aplicación de desarrollo propio que permite un análisis de los datos de alta eficiencia.

Además, se ocupa de almacenar estos datos genómicos de forma segura durante un tiempo prolongado. Gracias a esta nueva dinámica de trabajo en red, el Hospital Universitario de Móstoles y el Hospital Universitario de Getafe remiten sus muestras al Hospital 12 de Octubre, donde son analizadas.

Por otro lado, cada uno de los Servicios de Genética de los tres hospitales realiza las consultas de asesoramiento genético, que se han convertido en pieza clave para que los pacientes puedan asimilar su enfermedad, y también para desarrollar medidas de prevención y actuaciones que eviten la recurrencia en el resto de la familia, incluyendo tanto el diagnóstico preimplantacional como el diagnóstico prenatal para aquellos pacientes que desean tener hijos.

Esta alianza también permite que los más de 50 profesionales de los tres centros que forman el Nodo Sur de Genética compartan de forma continua experiencias e información científica sobre los avances que se producen en un ámbito en el que la escasez de casos y su amplia variabilidad obstaculiza todo el proceso clínico de diagnóstico y tratamiento.

## **ORIGEN GENÉTICO DE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES**

Se estima que hoy existen más de 6.000 enfermedades poco frecuentes distintas. El 80 % de ellas tiene un origen genético, pero en muchos casos se desconoce la alteración subyacente. Son enfermedades crónicas que a menudo afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, sensoriales y/o mentales,

presentando una gran diversidad de manifestaciones clínicas, incluso entre pacientes con la misma enfermedad, lo que dificulta su identificación.

Según los responsables del proyecto, “el diagnóstico precoz permite en muchos casos instaurar un tratamiento específico para mejorar el curso de la enfermedad e incluso evitar la muerte”. De ahí la importancia de la secuenciación masiva que, en comparación con las técnicas tradicionales que analizan los genes de forma individual, permite realizar análisis genómicos globales, ofreciendo mayor información y más precisión.

Así, en muchos pacientes se puede identificar de forma concreta la enfermedad, entre decenas de otras patologías que pueden ser similares, pero que tienen pronósticos, evoluciones y tratamientos muy diferentes. Por ello, el uso de NGS constituye en la actualidad la técnica más eficiente en el diagnóstico de las EPF.

La tecnología de secuenciación masiva ha abierto una clara línea de trabajo para alcanzar la totalidad de los diagnósticos, uno de los grandes retos de las enfermedades poco frecuentes. La concreción de la alteración genética responsable de la patología de cada paciente puede determinar el tipo de tratamiento, el pronóstico y evolución de la enfermedad e incluso conocer si sus familiares pueden padecerla y/o transmitirla.

Además, su hallazgo conlleva otras ventajas, derivadas del proceso psicológico implícito, entre los que se encuentra liberar al paciente y a su familia de la preocupación ante la incertidumbre de no conocer con certeza la enfermedad que le afecta.

## **86 CENTROS DE REFERENCIA NACIONAL**

La Comunidad de Madrid cuenta con 86 Centros, Servicios y Unidades de Referencia Nacional (CSUR) para la atención y seguimiento de las enfermedades poco frecuentes (EPF), varios de los cuales participan a su vez en Redes Europeas de conocimiento.

Asimismo, el Servicio Madrileño de Salud dispone de Unidades de Experiencia para 33 EPF integradas por equipos multidisciplinares (médicos de diversas especialidades, enfermeras, trabajadores sociales, fisioterapeutas, etc.) que se coordinan con otras especialidades médicas y quirúrgicas en función de las necesidades asistenciales del paciente, con el objetivo de proporcionar una atención integral y coordinada en cada caso.

En la web de la Comunidad de Madrid se puede consultar el [“mapa” de recursos sanitarios existentes](#) en nuestra región para la atención y seguimiento de las EPF, así como la Guía de enfermedades poco frecuentes, un listado de las mismas, con información general de cada enfermedad y sus manifestaciones clínicas.