



4. IMPULSO Y CONTROL DE LA ACCIÓN DE GOBIERNO

463. Preguntas para respuesta escrita

PE/005863-02 *Contestación de la Junta de Castilla y León a la pregunta para respuesta escrita formulada por los Procuradores D. José Javier Izquierdo Roncero y D.ª María Mercedes Martín Juárez, relativa a diagnóstico genético molecular y cuántas pruebas se han solicitado en los últimos cinco años por cada uno de los hospitales del SACyL; cuáles de ellas se realizan en tanto en hospitales u otras dependencias dependientes del SACyL como de las Universidades públicas de Castilla y León o centros dependientes de las mismas; en qué hospitales u otras dependencias dependientes del SACyL se cuenta con medios humanos y técnicos para la realización de dichas pruebas y, por último, si la Junta de Castilla y León considera que pueden realizarse más pruebas de diagnóstico genético molecular en los hospitales y dependencias dependientes del SACyL, publicada en el Boletín Oficial de estas Cortes, n.º 265, de 26 de abril de 2017.*

PRESIDENCIA

De conformidad con el artículo 64 del Reglamento de las Cortes de Castilla y León, se ordena la publicación de las Contestaciones de la Junta de Castilla y León a las preguntas para respuesta escrita, PE/004843, PE/004941, PE/004953, PE/005000, PE/005003, PE/005165, PE/005235, PE/005355, PE/005356, PE/005358, PE/005370, PE/005396, PE/005400, PE/005401, PE/005403, PE/005404, PE/005406 a PE/005420, PE/005427 a PE/005429, PE/005431 a PE/005433, PE/005443, PE/005477, PE/005480, PE/005495 a PE/005503, PE/005505, PE/005507, PE/005509, PE/005512, PE/005515 a PE/005517, PE/005519 a PE/005521, PE/005523 a PE/005556, PE/005629, PE/005630, PE/005636, PE/005654, PE/005655, PE/005665, PE/005669, PE/005670, PE/005675, PE/005676, PE/005678, PE/005722, PE/005725 a PE/005728, PE/005730 a PE/005733, PE/005738, PE/005743, PE/005744, PE/005771, PE/005782, PE/005786 a PE/005788, PE/005815, PE/005816, PE/005825, PE/005846 a PE/005849, PE/005851, PE/005855, PE/005857, PE/005860, PE/005861, PE/005863, PE/005875, PE/005881, PE/005888, PE/005892, PE/005901, PE/005908 a PE/005910, PE/005913, PE/005915 a PE/005918, PE/005921 a PE/005927, PE/005931 a PE/005933, PE/005935, PE/005936, PE/005940, PE/005947, PE/005949, PE/005953 a PE/005961 y PE/006001, publicadas en el Boletín Oficial de las Cortes de Castilla y León.

En la sede de las Cortes de Castilla y León, a 6 de junio de 2017.

LA PRESIDENTA DE LAS CORTES DE CASTILLA Y LEÓN,
Fdo.: Silvia Clemente Municio

Contestación a la Pregunta Escrita P.E./0905863, formulada por D. José Javier Izquierdo Roncero y D.ª Mercedes Martín Juárez, Procuradores pertenecientes al Grupo Parlamentario Socialista, relativa a las pruebas de diagnóstico genético molecular según la relación especificada.



En el mismo orden que las cuestiones planteadas se informa lo siguiente:

Primera.- Las siguientes tablas recogen los datos del número de pruebas de diagnóstico genético molecular solicitadas en los últimos cinco años en los hospitales de la Gerencia Regional de Salud (SACyL):

PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR SOLICITADAS EN 2011														
PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR	GRUPO I			GRUPO II						GRUPO III				
	HSA	HSR	HMC	CAAV	HBI	CAUPA	CASE	CASO	CAZA	CAUBU	CAULE	CAUSA	HURH	HCUV
1. Acondroplasia (diagnóstico prenatal)										2				
2. Alzheimer (presenilinas)													1	
3. Anemia de Fanconi										1		1		
4. Aneuploidías vellosidades coriales (PCR)													3	
5. Aneuploidías sangre total (PCR)	1			4						1			40	
6. Aneuploidías líquido amniótico (PCR)	7	60		120						8			314	
7. Angelman										1		1		
8. Arteriopatía cerebral con l. subcorticales y leucoencefalopatía (Cadasil), gen Notch 3		1		5				2				2	1	
9. Ataxia de Friedrich												3	4	
10. Ataxia telangiectasia (variante tipo 1)													1	
11. Ataxias espinocerebelosas (SCA) (Panel)								3				1	3	
12. Brugada síndrome (secuenciación gen SCN5A)														
13. Cariotipo sangre total (aciórica)	34	49	27	95				49		249	212		93	
14. Cariotipo alta resolución								2		12				



15. Cariotipo líquido amniótico	129	60		120					244	301		98	
16. Cariotipo vellosidades coriales									23			1	
17. Charcot-Marie-Tooth (tipo 1 a)		1							4		10	5	
18. Corea de Huntington		1		2			2		1		4	2	
19. Cromosoma X frágil estudio molecular (screening)	6	4	5	4			7		58		2	30	28
20. Deficiencia de MTHFR (mutación c677t)	3	12	3	17					4	278		2	
21. Di George velocardiofacial									3		1	1	
22. Distrofia miotónica tipo 1	2	1							6		5	11	
23. Distrofia muscular de cinturas tipo 1ª (gen MYOT)									1				
24. Distrofia muscular acio escapulo humeral	1								3		2		
25. Distrofia muscular óculo-faríngea									5				
26. Fibrosis quística (mutación gen CFTR)	6	21	3	10			20		26	23	24	51	15
27. Fibrosis quística en líquido amniótico												1	
28. Fiebre mediterránea familiar (gen MEFV)										10			
29. Fragmentación del ADN espermático		17											
30. Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa	2						2		14		3	1	
31. Hipoacusia (genes GJB2, GJB6, OTOF)									7		17		22
32. Marfan síndrome gen FBN1									2		1	1	
33. Mc Ardle gen PYMG											1		
34. Microdelecciones asociadas a retraso mental (CGH ARRAY – 180 K)													
35. Microdelecciones cromosoma Y	6		2				4		40			57	
36. Miocardiopatía hipertrófica												8	
37. Neurofibromatosis tipo 1 (mutación puntual)		1					1				1	2	



38. Neuropatía hereditaria por sensibilidad a la presión (delección gen PMP 22)										9		2	4
39. Paraplejía espástica (gen spg4)												1	1
40. Parkinson tipo 1 (gen PARK 1)													
41. Parkinson tipo 2 (gen PARK 2)													
42. Policitemia vera (gen JAK 2)	3												80
43. Prader-Willi síndrome (metilación)							2			1		5	2
44. Q-T largo (mutación puntual)													2
45. CGH Array (60 k y 180 k)												6	3

NOTA: No se dispone de los datos para el año 2011 de los centros asistenciales Hospital de El Bierzo, CAU de Palencia, CA de Segovia y CA de Zamora.

PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR SOLICITADAS EN 2012														
PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR	GRUPO I			GRUPO II						GRUPO III				
	HSA	HSR	HMC	CAAV	HBI	CAUPA	CASE	CASO	CAZA	CAUBU	CAULE	CAUSA	HURH	HCUV
1. Acondroplasia (diagnóstico prenatal)													2	
2. Alzheimer (presenilinas)														
3. Anemia de Fanconi														
4. Aneuploidías vellosidades coriales (PCR)										11			11	
5. Aneuploidías sangre total (PCR)	1			6			2	3	1	2		38	17	5
6. Aneuploidías líquido amniótico (PCR)	9	41		82	3		9	10	75	18	2		242	48
7. Angelman		1						1	0	1		1		1
8. Arteriopatía cerebral con i. subcorticales y leucoencefalopatía (Cadasil), gen Notch 3		1		6					1	1	1	4		1
9. Ataxia de Friedrich							1			2	2	1	2	
10. Ataxia telangiectasia (variante tipo 1)										2				
11. Ataxias espinocerebelosas (SCA) (Panel)		1						6		14			2	



12. Brugada síndrome (secuenciación gen SCN5A)														
13. Cariotipo sangre total (periférica)	35	52	23	82	29		57	51	24	238	132	82	290	101
14. Cariotipo alta resolución								7		6				
15. Cariotipo líquido amniótico	108	33		82	42		83	24	76	180	166	119	320	68
16. Cariotipo vellosidades coriales										13			11	
17. Charcot-Marie-Tooth (tipo 1 a)		1					1	1		2	1	1	1	1
18. Corea de Huntington								2	3	2	1	4	3	4
19. Cromosoma X frágil estudio molecular (screening)	4	5	2	10	1				1	51	7	11	26	32
20. Deficiencia de MTHFR (mutación c677t)	2	10		16						19	293			
21. Di George velocardiofacial										3			5	
22. Distrofia miotónica tipo 1								1		7	3	5	12	1
23. Distrofia muscular de cinturas tipo 1a (gen MYOT)														
24. Distrofia muscular facio escapulo humeral	1									5		1	4	
25. Distrofia muscular óculo-faríngea														
26. Fibrosis quística (mutación gen CFTR)	10	18	4	7			3	6	7	24	24	17	69	29
27. Fibrosis quística en líquido amniótico										2		1		
28. Fiebre mediterránea familiar (gen MEFV)										1	16	4		1
29. Fragmentación del ADN espermático		7								1				
30. Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa					1			8	2	16			1	1
31. Hipoacusia (genes GJB2, GJB6, OTOF)				1						6		6	1	15
32. Marfan síndrome gen FBN1		1			1			1				1	1	
33. Mc Ardle gen PYMG														
34. Microdelecciones asociadas a retraso mental (CGH ARRAY – 180 K)														
35. Microdelecciones cromosoma Y	4	20	3	3			4	8	5	4	8	5	57	2



36. Miocardiopatía hipertrófica													4	
37. Neurofibromatosis tipo 1 (mutación puntual)		1					1		1		3		1	
38. Neuropatía hereditaria por sensibilidad a la presión (delección gen PMP 22)									1		1			1
39. Paraplejía espástica (gen spg4)													2	1
40. Parkinson tipo 1 (gen PARK 1)														
41. Parkinson tipo 2 (gen PARK 2)											1			
42. Policitemia vera (gen JAK 2)	5		1										76	
43. Prader-Willi síndrome (metilación)							1		1	1	1		3	
44. Q-T largo (mutación puntual)														
45. CGH Array (60 k y 180 k)		2			1			5		1		6	16	2

NOTA: No se dispone de los datos para el año 2012 del CAU de Palencia.

PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR SOLICITADAS EN 2013														
PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR	GRUPO I			GRUPO II						GRUPO III				
	HSA	HSR	HMC	CAAV	HBI	CAUPA	CASE	CASO	CAZA	CAUBU	CAULE	CAUSA	HURH	HCUV
1. Acondroplasia (diagnóstico prenatal)										1			2	1
2. Alzheimer (presenilinas)										1				
3. Anemia de Fanconi										1				
4. Aneuploidías vellosidades coriales (PCR)										12			15	
5. Aneuploidías sangre total (PCR)	1			4		3	6	7	3	2		151	23	19
6. Aneuploidías líquido amniótico (PCR)	9	20		84	3	14	15	20	91	31			219	76
7. Angelman						2			0		1		1	
8. Arteriopatía cerebral con i. subcorticales y leucoencefalopatía (Cadasil), gen Notch 3	1			5					1	2	2	6	1	4
9. Ataxia de Friedrich	1	1		1						1			4	



10. Ataxia telangiectasia (variante tipo 1)														
11. Ataxias espinocerebelosas (SCA) (Panel)		2						2		11		2		
12. Brugada síndrome (secuenciación gen SCN5A)													1	
13. Cariotipo sangre total (periférica)	42	48	27	95	57	90	107	71	94	252	188	172	246	158
14. Cariotipo alta resolución								10		4			0	0
15. Cariotipo líquido amniótico	92	22		84	62	121	98	33	92	139	200	193	261	88
16. Cariotipo vellosidades coriales										12			15	
17. Charcot-Marie-Tooth (tipo 1 a)		1						2		3		5	2	1
18. Corea de Huntington		4		4				3	3	3	2	11	2	2
19. Cromosoma X frágil estudio molecular (screening)	5	4		16				9	1	48	23	5	24	36
20. Deficiencia de MTHFR (mutación c677t)	1	4		25				1		22	261		3	
21. Di George velocardiofacial					1	1				9		2	13	
22. Distrofia miotónica tipo 1		1		3	1			2		4	5	6	11	6
23. Distrofia muscular de cinturas tipo 1a (gen MYOT)										1		1	1	
24. Distrofia muscular facio escapulo humeral										2			1	1
25. Distrofia muscular óculo-faríngea										1			1	
26. Fibrosis quística (mutación gen CFTR)	3	18	8	11	8	20	22		10	25	27	46	62	33
27. Fibrosis quística en líquido amniótico										1			1	
28. Fiebre mediterránea familiar (gen MEFV)					1						6	1	1	3
29. Fragmentación del ADN espermático		1								2				
30. Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa	2	1			1	4		1		15		1	3	7
31. Hipoacusia (genes GJB2, GJB6, OTOF)										4		10		24
32. Marfan síndrome gen FBN1												2		
33. Mc Ardle gen PYMG												1		



34. Microdelecciones asociadas a retraso mental (CGH ARRAY – 180 K)															
35. Microdelecciones cromosoma Y	3	13	4	14		12	19	4	6	16	7	9	48	20	
36. Miocardiopatía hipertrófica								2		1			7		
37. Neurofibromatosis tipo 1 (mutación puntual)									1			1	4		
38. Neuropatía hereditaria por sensibilidad a la presión (delección gen PMP 22)										2		2	2		3
39. Paraplejía espástica (gen spg4)										1		1	2		
40. Parkinson tipo 1 (gen PARK 1)															1
41. Parkinson tipo 2 (gen PARK 2)										1					1
42. Policitemia vera (gen JAK 2)	13		2		1								90		
43. Prader-Willi síndrome (metilación)								2		1	3	1	1		
44. Q-T largo (mutación puntual)		1											2		
45. CGH Array (60 k y 180 k)								2		1		9	32	4	

PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR SOLICITADAS EN 2014														
PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR	GRUPO I			GRUPO II						GRUPO III				
	HSA	HSR	HMC	CAAV	HBI	CAUPA	CASE	CASO	CAZA	CAUBU	CAULE	CAUSA	HURH	HCUV
1. Acondroplasia (diagnóstico prenatal)													1	1
2. Alzheimer (presenilinas)														
3. Anemia de Fanconi												1	1	
4. Aneuploidias vellosidades coriales (PCR)										16			11	
5. Aneuploidias sangre total (PCR)	1			14		3	6	4	6	6		170	24	14
6. Aneuploidias líquido amniótico (PCR)	14	21		59	4	5	23	20	63	24			190	56
7. Angelman									0				1	



8. Arteriopatía cerebral con i. subcorticales y leucoencefalopatía (Cadasil), gen Notch 3					4		1		1	3	1	1	1	1		1
9. Ataxia de Friedrich					1						1		2	3		2
10. Ataxia telangiectasia (variante tipo 1)																
11. Ataxias espinocerebelosas (SCA) (Panel)			1							4	7		2	5		5
12. Brugada síndrome (secuenciación gen SCN5A)															11	3
13. Cariotipo sangre total (periférica)	43	70	39	98	60	95	134	69	125	257	200	254	269	157		
14. Cariotipo alta resolución								1		5						
15. Cariotipo líquido amniótico	69	22		59	61	92	77	23	63	107	230	186	221	63		
16. Cariotipo vellosidades coriales										16				11		
17. Charcot-Marie-Tooth (tipo 1 a)				1					1	5		1	2	5		
18. Corea de Huntington		4		5				1	6	4	1	8	2	4		
19. Cromosoma X frágil estudio molecular (screening)	7	8	3	4	1			2		53	42	8	15	25		
20. Deficiencia de MTHFR (mutación c677t)	3	8		23						20	20		6			
21. Di George velocardiofacial				1						6	1		12			
22. Distrofia miotónica tipo 1							2			5	2	4	15	2		
23. Distrofia muscular de cinturas tipo 1a (gen MYOT)														1		
24. Distrofia muscular facio escapulo humeral							1	1					5	2		
25. Distrofia muscular óculo-faríngea									1							
26. Fibrosis quística (mutación gen CFTR)	5	13	5	15	13	17	17		14	47	31	49	88	20		
27. Fibrosis quística en líquido amniótico										3			2	1		
28. Fiebre mediterránea						1				1	11	1	1	5		



PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR SOLICITADAS EN 2015														
PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR	GRUPO I			GRUPO II						GRUPO III				
	HSA	HSR	HMC	CAAV	HBI	CAUPA	CASE	CASO	CAZA	CAUBU	CAULE	CAUSA	HURH	HCUV
1. Acondroplasia (diagnóstico prenatal)						1		1		1			3	
2. Alzheimer (presenilinas)										1			3	3
3. Anemia de Fanconi													1	
4. Aneuploidias vellosidades coriales (PCR)							1			35			21	
5. Aneuploidias sangre total (PCR)	2			16		5	4	8	9	13	2	114	23	14
6. Aneuploidias líquido amniótico (PCR)	17	18		61	5	21	10	21	50	31	1		149	46
7. Angelman			2						0			1	1	
8. Arteriopatía cerebral con i. subcorticales y leucoencefalopatía (Cadasil), gen Notch 3	1			1				2	2	1	2	2	2	3
9. Ataxia de Friedrich		1				1	1			1	1	1	1	2
10. Ataxia telangiectasia (variante tipo 1)										1				
11. Ataxias espinocerebelosas (SCA) (Panel)							4	1	2	2		7	3	3
12. Brugada síndrome (secuenciación gen SCN5A)										1		1	6	1
13. Cariotipo sangre total (periférica)	57	45	39	110	76	113	143	45	92	277	163	226	241	168
14. Cariotipo alta resolución										8				
15. Cariotipo líquido amniótico	83	18		61	51	85	46	21	50	59	200	103	158	56
16. Cariotipo vellosidades coriales							1			37			21	
17. Charcot-Marie-Tooth (tipo 1 a)		1	2			2	1	1		4	3	5	9	5
18. Corea de Huntington		1		2	1	1	3			6	3	1	1	4
19. Cromosoma X frágil estudio molecular (screening)	8	2	4	6	1	4	22	4	2	49	35	7	36	30
20. Deficiencia de MTHFR (mutación c677t)	12	8	5	21					1	22	8		5	
21. Di George velocardiofacial				1			1		1	2	2	1	3	
22. Distrofia miotónica tipo 1						4	1		1	4	2	5	6	5



23. Distrofia muscular de cinturas tipo 1a (gen MYOT)						1							1	1
24. Distrofia muscular facio escapulo humeral										1			3	4
25. Distrofia muscular óculo-faríngea										2		2		1
26. Fibrosis quística (mutación gen CFTR)	5	8	5	24	5	11	19		10	41	24	55	55	21
27. Fibrosis quística en líquido amniótico												3		1
28. Fiebre mediterránea familiar (gen MEFV)									1		21	3		4
29. Fragmentación del ADN espermático													1	0
30. Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa			1			2			1	24		7	1	8
31. Hipoacusia (genes GJB2, GJB6, OTOF)		6		1						8		12	1	12
32. Marfan síndrome gen FBN1												4	0	0
33. Mc Ardle gen PYMG									1			3	1	
34. Microdelecciones asociadas a retraso mental (CGH ARRAY – 180 K)	1	1				3		1			1		18	
35. Microdelecciones cromosoma Y	4	7	2	10	4	11	15	4	9	29		25	44	15
36. Miocardiopatía hipertrófica								8		1		54	14	29
37. Neurofibromatosis tipo 1 (mutación puntual)						1	1		1	2		3	11	
38. Neuropatía hereditaria por sensibilidad a la presión (delección gen PMP 22)							5		1	2		1	1	1
39. Paraplejia espástica (gen spg4)							1	1	1	2		1	4	
40. Parkinson tipo 1 (gen PARK 1)		1												1
41. Parkinson tipo 2 (gen PARK 2)														1
42. Policitemia vera (gen JAK 2)	8	16	9										95	6
43. Prader-Willi síndrome (metilación)	1	1	2		1		2			1	2	2	1	
44. Q-T largo (mutación puntual)							2			2		2	1	3
45. CGH Array (60 k y 180 k)	2	3			1	4	4	15		26	19	31	72	98



Segunda y Tercera.- En las siguientes tablas se reflejan de las 45 pruebas genéticas a las que se hace referencia, aquéllas que han sido solicitadas y realizadas y están disponibles en centros asistenciales de nuestra comunidad, Universidades públicas de Castilla y León o centros dependientes de las mismas:

HOSPITAL UNIVERSITARIO RÍO HORTEGA VALLADOLID
Aneuploidías vellosidades coriales (PCR)
Aneuploidías sangre total (PCR)
Aneuploidías líquido amniótico (PCR)
Cariotipo sangre total (periférica)
Cariotipo líquido amniótico
Cariotipo vellosidades coriales
Fibrosis quística (mutación gen CFTR)
Microdelecciones cromosoma Y

CAU DE LEÓN
Deficiencia de MTHFR (mutación c677t)
Fibrosis quística (mutación gen CFTR)
Fiebre mediterránea familiar (gen MEFV)

CAU DE SALAMANCA
Ataxias espinocerebelosas (SCA) (Panel)
Cariotipo sangre total (periférica)
Deficiencia de MTHFR (mutación c677t)
Hipoacusia (genes GJB2, GJB6, OTOF)
Mc Ardle gen PYMG
Miocardopatía hipertrófica
Policitemia vera (gen JAK 2)



IBSAL SALAMANCA
Alzheimer (gen PSN1)
Ataxia telangiectasia - Rendu-Osler Weber (gen ALK)
Ataxia espinocerebral (gen CACNA1A)
Síndrome QT largo - Síndrome de Brugada (gen SCN5A).
X Frágil (gen FMR1)
Distrofia muscular de Duchenne (gen distrofina)
Hiperplasia adrenal congénita (gen CYP17A1)
Hipoacusia (gen GJB6)
Marfan síndrome (gen FBN1)
Miocardiopatía hipertrófica Familiar (MYBPC3)
Neurofibromatosis tipo I y II (genes NF1 y NF2)
Paraplejia (gen SPG7)
Parkinson (genes PARK1 y PARK2)
Síndrome Prader-Willi y Angelman (genes PWS/AS)
Síndrome QT largo (genes HERG, KCNE1, KVLQT1,

IBGM VALLADOLID Instituto de Biología y Genética Molecular (hasta Octubre 2016)
Acondroplasia (diagnóstico prenatal)
Alzheimer (presenilinas)
Angelman
Arteriopatía cerebral con i. subcorticales y leucoencefalopatía (Cadasil), gen Notch 3
Ataxia de Friedrich
Ataxias espinocerebelosas (SCA) (Panel)
Charcot-Marie-Tooth (tipo 1 a)
Corea de Huntington
Cromosoma X frágil estudio molecular (screening)
Distrofia miotónica tipo 1
Distrofia muscular de cinturas tipo 1a (gen MYOT)
Distrofia muscular facio escapulo humeral
Fibrosis quística (mutación gen CFTR)



Fiebre mediterránea familiar (gen MEFV)
Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa
Hipoacusia (genes GJB2, GJB6, OTOF)
Neuropatía hereditaria por sensibilidad a la presión (delección gen PMP 22)
Parkinson tipo 1 (gen PARK 1)
Parkinson tipo 2 (gen PARK 2)
Policitemia vera (gen JAK 2)

Actualmente el IBGM ya no realiza ninguna de estas pruebas genéticas, realizando exclusivamente las pruebas genéticas incluidas en el Programa de Consejo Genético en Cáncer Hereditario en Castilla y León, que también son realizadas en el IBSAL.

Cuarta.- Los centros asistenciales de la comunidad y entidades dependientes de las universidades públicas que disponen de medios humanos y técnicos para la realización de pruebas genéticas son los incluidos en las tablas anteriores.

Además de las pruebas anteriores, en los hospitales del Sacyl y entidades asociadas a las universidades se realizan otros análisis de citogenética, genética molecular, farmacogenética, etc.

En relación con las solicitudes de los análisis genéticos, desde el año 2012 el Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid (HURH) actúa como Servicio de Referencia en pruebas de diagnóstico genético molecular, teniendo en su Cartera de Servicios de citogenética las mencionadas en la tabla previa, incluyendo además el estudio de cariotipo y aneuploidías en restos abortivos, aneuploidías en saliva, y estudio ampliado de aneuploidías (en líquido amniótico, sangre periférica, vellosidad corial, restos abortivos y saliva). En su Cartera de Servicios de Genética Molecular dispone además de pruebas genéticas para hemocromatosis, enfermedad celiaca, mutaciones del gen CFTR, genotipo de alfa-1-antitripsina, genotipo ApoE y polimorfismo II-28B.

Las pruebas que no se solicitan a centros asistenciales de SACyL o entidades dependientes de las Universidades de Valladolid o Salamanca se remiten a laboratorios externos, siempre siguiendo los criterios exigidos por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad,

La decisión del laboratorio al que se envía, la realiza el centro solicitante, siguiendo los criterios mencionados, siendo el Laboratorio Reference de Barcelona al que más pruebas genéticas se envían, si bien también se remiten a otros centros, dependiendo fundamentalmente del tipo de patología a estudio: NIM Genetics Madrid, Lab Genetics, Imegen Valencia, CGC, Instituto de Medicina Genómica, Health in Code La Coruña, Sudd in Code Gerona, Sistemas Genómicos Valencia, Balagué Center, Cerba Sabadell, Imoma Oviedo, Biotec, Bioarray, Hospital Gregorio Marañón, Hospital Ramón



y Cajal, Universidad Autónoma de Barcelona, Hospital Clinic de Barcelona, Hospital Santiago de Compostela, etc.

Quinta.- La implementación de nuevas pruebas genéticas en hospitales u otras dependencias de SACyL requiere de un estudio y evaluación previos, dada la elevada capacitación necesaria en los recursos humanos que intervienen en el proceso, siendo necesario además contar con un volumen suficiente de las determinaciones genéticas a solicitar.

Valladolid, 24 de mayo de 2017.

EL CONSEJERO,

Fdo.: Antonio M.^a Sáez Aguado.