

# Servicios de diagnóstico genético para las enfermedades hereditarias en España<sup>1</sup>

editado por

**Dolores Ibarreta, Anne-Katrin Bock, Emilio Rodríguez-Cerezo**  
JRC-IPTS, Sevilla

Autores

**José Ramón Rueda y Eduardo Briones Pérez de la Blanca**  
Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA), Sevilla

Octubre de 2002



EUROPEAN COMMISSION  
JOINT RESEARCH CENTRE

Report EUR 20516 EN



---

<sup>1</sup> Este informe es traducción del original en inglés titulado “Genetic Testing Services for Hereditary Diseases in Spain: Results from a Survey”





## **Comisión Europea**

Joint Research Centre (DG JRC)  
Institute for Prospective Technological Studies)

*<http://www.jrc.es>*

**Consejería de Salud**  
**Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía**  
Director: José Antonio Valverde Albacete

*<http://www.csalud.junta-andalucia.es/orgdep/AETSA>*

## **Aviso legal**

*Ni la Comisión Europea ni persona alguna actuando en representación de la Comisión es responsable del uso que pueda realizarse de esta información.*

## **Report EUR 20516 EN**

© European Communities, 2002

Reproduction is authorised provided the source is acknowledged.

## PREFACIO

El diagnóstico genético se usa para identificar las alteraciones (mutaciones) en la secuencia de ADN que están relacionadas con una enfermedad o con un aumento del riesgo de desarrollar una enfermedad. Estos tipos de pruebas, se pueden utilizar para diagnosticar la enfermedad antes de que sus síntomas sean manifiestos y para determinar el riesgo individual en ciertas enfermedades multifactoriales. Por ello, los resultados de las pruebas genéticas pueden tener enormes repercusiones sobre la vida de una persona.

El Centro Común de Investigación de la Comisión Europea (CCI) y, en particular, su Instituto para Estudios Tecnológicos Prospectivos (IPTS), ha sido muy activa en el campo de las pruebas genéticas desde 1999. Los criterios de calidad de los servicios que realizan pruebas genéticas han sido uno de los temas discutidos dentro del proyecto *Futuros* (1999) del IPTS. En julio de 2000 este instituto organizó una reunión de trabajo que incluyó a los principales interesados, y en la que se hizo énfasis en la necesidad de mejorar el nivel de aseguramiento de calidad de los servicios de pruebas genéticas en la UE.

El CCI recibió en octubre de 2001 una petición de la Dirección General para la Investigación y Desarrollo Tecnológico (DG IDT) para llevar a cabo un estudio prospectivo sobre las necesidades técnicas y las alternativas para la garantía de calidad y la armonización de los servicios de diagnóstico genético en Europa. En respuesta a este requerimiento, el IPTS y el Instituto para las Medidas y Materiales de Referencia (IMMR) comenzaron a trabajar en un proyecto que apuntaba hacia la identificación y evaluación de los medios de garantizar que los servicios de pruebas genéticas proporcionen la misma alta calidad en toda la UE.

En marzo de 2002 el IPTS organizó una reunión internacional de expertos para discutir la situación actual e identificar las líneas de trabajo para conseguir esos objetivos. Esta reunión ha sido el punto de inicio de un estudio recientemente abordado junto con el Observatorio Europeo de Ciencia y Tecnología (Red OECT) para evaluar los diferentes escenarios de armonización. Durante esta reunión, los expertos y el CCI estuvieron de acuerdo en la necesidad de obtener datos “de campo” actualizados sobre la situación de los servicios de diagnóstico genético en cada uno de los Estados Miembros. Para comenzar el estudio, se juzgó esencial obtener y presentar la información básica de cada uno de los estados sobre:

- El número anual de pruebas y las enfermedades para las que se utilizan,
- Los principales centros que proporcionan los servicios y su distribución regional,
- La propiedad, pública o privada, y el tipo de actividad del centro (docencia, investigación, atención sanitaria),
- El marco de acreditación de servicios y profesionales,

- El sistema vigente para la derivación de pacientes, especialmente en el caso de enfermedades raras,
- La política para el manejo de datos (consentimiento informado, privacidad),

Y otros datos que proporcionarían un panorama ajustado a la situación actual sobre el cual construir nuestra investigación. Esto ya ha sido intentado algunas veces, y existen informes sobre el particular, pero la información está fragmentada u obsoleta.

Por este motivo, para proporcionar un ejemplo del tipo de información que se requeriría, el IPTS comisionó a la Agencia de evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA) para realizar un informe piloto sobre la situación de los servicios de diagnóstico genético en un Estado Miembro (España). Este informe será remitido al consorcio formado en la Red OECT para ilustrar lo que sería, idealmente, necesario para la UE completa.

La encuesta piloto sobre la situación y prácticas actuales de los servicios de diagnóstico genético para enfermedades hereditarias en España fue encargado a AETSA por su amplia experiencia en este tipo de estudios. Esta agencia ha llevado a cabo estudios similares a escala nacional sobre otras tecnologías sanitarias y tiene el pleno apoyo de la Sociedad Española de Genética Humana, el cual era esencial en este caso.

La encuesta reveló el constante aumento del uso de las pruebas genéticas diagnósticas en la UE, las necesidades actuales y la oportuna actividad del CCI en este campo.

Emilio Rodríguez-Cerezo  
Life Sciences Co-ordinator, IPTS  
Sevilla, octubre 2002.

## ANEXOS

<b>ANEXO 1. ENFERMEDADES ESTUDIADAS EN LOS LABORATORIOS DE EDDNAL</b>	<b>2</b>
<b>ANEXO 2. ENCUESTA ENVIADA A LOS CENTROS Y LABORATORIOS</b>	<b>20</b>
<b>ANEXO 3. CARTA INTRODUCTORIA QUE ACOMPAÑABA A LA ENCUESTA</b>	<b>26</b>
<b>ANEXO 4. LISTADO DE CENTROS</b>	<b>29</b>
<b>ANEXO 5. ENFERMEDADES ESTUDIADAS Y CENTROS ORDENADOS POR ÁREA FUNCIONAL</b>	<b>40</b>
<b>ANEXO 6. ENFERMEDADES HEREDITARIAS Y CENTROS CLASIFICADOS POR COMUNIDADES AUTÓNOMAS</b>	<b>57</b>
<b>ANEXO 7. ORGANIZACIONES IMPLICADAS EN EL ÁREA</b>	<b>85</b>

## Anexo 1. Enfermedades estudiadas en los laboratorios de EDDNAL

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Aarskog syndrome		100050
Abelson Murine leukemia viral oncogene homolog 1 (ABL1)	9q34.1	189980
Abetalipoproteinemia (ABL)	4q22-q24	200100
Achalasia-addisonianism-alacrima syndrome (AAA)	12q13	231550
Achondrogenesis, type IB (ACG1B)	5q32-q33.1	600972
Achondrogenesis, type II (ACG2)		200610
Achondroplasia (ACH)	4p16.3	100800
Achromatopsia 2 (ACHM2)	2q11	216900
Achromatopsia 3 (ACHM3)	8q21-q22	262300
Acyl-CoA dehydrogenase, long-chain, deficiency of	2q34-q35	201460
Acyl-CoA dehydrogenase, medium-chain (ACADM)	1p31	201450
Acyl-CoA Dehydrogenase, very long chain, deficiency of	17p11.2-p11.1	201475
Adenomatous polyposis of the colon (APC)	5q21-22	175100
Adenosine Monophosphate Deaminase 1 (AMPD1)	1p21-p13	102770
Adenylosuccinate lyase (ADSL)	22q13.1	103050
Adrenal hyperplasia II	1p13.1	201810
Adrenal hyperplasia, congenital, due to 11- $\beta$ -hydroxylase deficiency	8q21	202010
Adrenal hyperplasia, congenital, due to 17- $\alpha$ -hydroxylase deficiency	10q24.3	202110
Adrenal hyperplasia, congenital, due to 21-hydroxylase deficit	6p21.3	201910
Adrenal hypoplasia congenital (AHC)	Xp21.3-p21.2	300200
Adrenal unresponsiveness to ACTH	18p11.2	202200
Adrenoleukodystrophy (ALD)	Xq28	300100
Afibrinogenemia, congenital	4q28	202400
Alagille syndrome (AGS)	20p12	118450
Albinism, ocular, type I (OA1)	Xp22.3	300500
Albright hereditary osteodystrophy (AHO)	20q13.2	103580
Albumin (ALB)	4q11-q13	103600
Alkaptonuria (AKU)	3q21-q23	203500
Alpha thalassemia (HBA2)	16pter-p13.3	141850.0020ff
Alpha-Thalassemia/ Mental Retardation syndrome, X-linked (ATRX)	Xq13	301040
Alport syndrome, autosomal dominant		104200
Alport syndrome, autosomal recessive (AR)	2q36-q37	203780
Alport syndrome, X-linked (ATS)	Xq22.3	301050
Alzheimer disease (AD)	17q23, 1q31-q42, 10q24	104300
Alzheimer Disease 2 (AD2)	19cen-q13.2	104310
Alzheimer disease, familial, type 3 (AD3)	14q24.3	104311
Alzheimer Disease, Familial, Type 4 (AD4)	1q31-q42	600759
Amelogenesis imperfecta 1, hypoplastic type (AIH1)	Xp22.3-p22.1	301200
Amelogenin, Y-chromosomal (AMELY)	Yp11	410000
Amyloid beta A4 precursor protein (APP)	21q21	104760
Amyloidosis V	9q34	105120
Amyloidosis VI	20p11.2	105150

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Amyloidosis, Finnish type (Gelsolin mutation)	9q34	137350.0001
Amyotrophic lateral sclerosis 1 (ALS1)	22q12.2, 21q22.1	105400
Anaplastic lymphoma kinase (ALK)	1p23	105590
Anderson disease (chylomicron retention disease)		246700
Androgen insensitivity syndrome (AIS)		300068
Androgen receptor (AR)	Xq11-q12	313700
Androgen receptor (AR)	Xq11-q12	313700
Anemia, dyserythropoietic congenital, type II (CDAN2)	20q11.2	224100
Anemia, sideroblastic, X-linked	Xp11.21	301300
Angelman syndrome (AS)	15q11-15q13	105830
Angioedema, hereditary (HAE)	11q11-q13.1	106100
Angiotensin I (AGT)	1q42-q43	106150
Angiotensin I converting enzyme (ACE1)	17q23	106180
Aniridia (AN1)		106200
Ankylosing Spondylitis (AS)	6p21.3	106300
Antithrombin III deficiency	1q23-q25	107300
Apert syndrome	10q26	101200
Apolipoprotein A-I (APOA1)	11q23	107680
Apolipoprotein B (APOB)	2p24	107730
Apolipoprotein C-II deficiency, type I hyperlipoproteinemia	19q13.2	207750
Apolipoprotein E (APOE)	19q13.2	107741
Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, familial 1 (ARVD1)	14q23-q24	107970
Arylsulfatase A pseudodeficiency	22q13.31-qter	250100.0001
Aspartylglucosaminuria	4q.32-q.33	208400
Ataxia Telangiectasia (AT)	11q22.3	208900
Ataxia, periodic vestibulocerebellar	19p13	108500
Ataxin 1 (ATX 1)	6p23	601556
Ataxin 2 (ATX2)	12q24	601517
ATP Synthase 6 (MTATP6)		516060
Atp-binding cassette, subfamily A, member 1 (ABCA1)	9q22-q31	600046
ATP-Binding cassette, subfamily B, member 7 (ABCB7)	Xq13.1-q13.3	300135
ATP-binding cassette, subfamily C, member 8 (ABCC8)	11p15.1	600509
Autistic disorder	7q	209850
Autoimmune polyendocrinopathy syndrome, type 1	21q22.3	240300
Autosomal recessive hypercholesterolemia gene (ARH)	1p35-p36	605747
Azoospermia factor 1 (AZF1)	Yq11	415000
Azoospermia Factor 2 (AZF2)	Yq	400000
Azoospermia Factor C	Yq	400024
Basal cell nevus syndrome (BCNS)	9q31, 9q22.3, 1p32	109400
B-Cell CLL/Lymphoma 2 (BCL2)	18q21.3	151430
Becker muscular dystrophy (DMD, IVS19, A-C, +3)	Xp21.2	310200.0018ff
Beckwith-Wiedemann syndrome (BWS)	11p15	130650
Beta-3-adrenergic receptor (ADRB3)	8p12-p11.2	109691
Blepharophimosis, epicanthus inversus and ptosis (BPES)	3q23	110100
Branchiootorenal dysplasia	8q13.3	113650
Breakpoint Cluster region (BCR)	22q11-21	151410
Breast cancer 2, early onset (BRCA2)	13q12.3	600185
Breast cancer, type 1 (BRCA1)	17q21	113705

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Brugada syndrome	3p21	601144
Bruton agammaglobulinemia tyrosine kinase (BTK)	Xq21.3-q22	300300
Butyrylcholinesterase (BCHE)	3q26.-q26.2 3q26.1-q262	177400
Calcium channel, Voltage-dependent P/Q type, Alpha-1A subunit (CACNA1A)	19p23	601011
Calcium Channel, Voltage-dependent, L Type, Alpha-1S Subunit (CACNA1S)	1q32	114208
Campomelic dysplasia (CMD1; CMPD1)	17q24.3-q25.1	114290
Camptodactyly		114200
Canavan disease	17pter-p13	271900
Cancer of the breast, familial (BCS)	17q22, 15q15.1, 11p15.5	114480
Cardioencephalomyopathy, fatal infantile, due to cytochrome C oxidase, deficiency	22q13	604377
Cardiomyopathy, familial hypertrophic, 1 (CMH1)	15q14, 14q12	192600
Cardiomyopathy, familial hypertrophic, 2 (CMH2)	1q32	115195
Cardiomyopathy, familial hypertrophic, 4 (CMH4)	11p11.2	115197
Cardiomyopathy, familial hypertrophic, with Wolff-Parkinson-White syndrome	7q3	600858
Cardiomyopathy, familial hypertrophic, with Wolff-Parkinson-White syndrome (CMH6)	7q3	600858
Cardiomyopathy, idiopathic dilated, mitochondrial	mtDNA	510000
Carney complex, type 1 (CNC1)	17q23-q24	160980
Carnitine Acylcarnitine Translocase (CACT)	3p21.31	212138
Carnitine deficiency, systemic primary (CDSP)	5q33.1	212140
Carnitine palmitoyltransferase I, type I (CPT I A)	11q13	600528
Carnitine palmitoyltransferase II (CPT2)	1p32	600650
Carotid body tumors and multiple extraadrenal pheochromocytomas	1p36.1-p35	115310
Cartilage-hair hypoplasia (CHH)	9p21-p12	250250
Cat Eye syndrome (CES)	22q11	115470
Cataract-dental syndrome	Xp22.3-p21.1	302350
Celiac disease (CD)	6p	212750
Central core disease of muscle	19q13.1	117000
Central core disease of muscle (CCD; CCO)	19q13.1	117000
Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL)	19p13.2-p13.1	125310
Cerebrotendinous xanthomatosis (CTX)	2q33-qter	213700
Ceroid lipofuscinosis, neuronal 2, late infantile type (CLN2)	11p15.5	204500
Ceroid lipofuscinosis, neuronal 3, juvenile (CLN3)	16p12.1	204200
Ceroid lipofuscinosis, neuronal 5 (CLN5)	13q21.1-q32	256731
Ceroid lipofuscinosis, Neuronal, Infantile type (CLN1)	1p32	256730
Charcot-Marie-Tooth disease type 1A (CMT1A)	17p11.2	118220
Charcot-Marie-Tooth disease type 1B (CMT1B)	1q22	118200
Charcot-Marie-Tooth disease type 1C (CMT1C)		601098
Charcot-Marie-Tooth disease, neuronal type, A (CMT2A)	1p36	118210
Charcot-Marie-Tooth peroneal muscular atrophy, X-linked (CMTX1)	Xq13.1	302800
Chloride diarrhea, familial (CLD)	7q22-q31.1	214700
Cholestasis, benign recurrent intrahepatic (BRIC)	18q21	243300



Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Cholestasis, progressive familial intrahepatic I (PFIC1)	18q21	211600
Choroidal Dystrophy, Central Areolar (CACD)	17p	215500
Choroideremia (CHM)	Xq21.2	303100
Coagulation factor II (F2) (PRT)	11q11-q12	176930
Cockayne syndrome, type I (CKN1)	Chr. 5	216400
Coffin-Lowry syndrome (CLS)	Xp22.2-p22.1	303600
Collagen, type I, alpha-1 (COL1A1)	17q21.31-q22	120150
Collagen, type II, alpha-1 (COL2A1)	12q13.11-q13.2	120140
Collagen, type IV, alpha-5 (COL4A5)	Xq22.3	303630
Collagen, type X, alpha-1 (COL10A1)	6q21-q22.3	120110
Colon cancer, familial nonpolyposis, type 1	2p22-p21	120435
Colon cancer, familial nonpolyposis, type 2 (FCC2)	3p21.3	120436
Colorectal cancer, hereditary nonpolyposis (HNPCC)	2q31-q33, 2p16, 2p22- p21, 22q13, 17q23-q24, 17p13.1, 15q21.1, 10q25.3, 8p22- p21.3, 7p22, 3p21.3, 3p22	114500
Combined immunodeficiency, X-linked (CIDX)	Xq13	312863
Complement component-2, deficiency	6p21.3	217000
Complex I, mitochondrial respiratory chain, deficiency of	5q11.1	252010
Complex I, subunit ND1 (MTND1)		516000
Complex I, subunit ND4 (MTND4)		516003
Complex I, subunit ND6 (MTND6)		516006
Cone-rod dystrophy 2 (CRD2)	19q13.3	120970
Congenital disorder of glycosylation, type Ia	16p13.3-p13.2	212065
Congenital disorder of glycosylation, type Ib (CDG Ib)	15q22-qter	602579
Congenital disorder of glycosylation, Type IIa (CDGS IIa)	14q21	212066
Contractural Arachnodactyly, congenital (CCA)	5q23-q31	121050
Coproporphyrria	3q12	121300
Corpus callosum, agnesis of, with chorioretinal abnormality	Xp22	304050
Cowden syndrome (CS)	10q23.3	158350
Craniosynostosis, sagittal, with congenital heart disease, mental deficiency, and mandibular ankylosis		218450
Craniosynostosis		218500
Craniosynostosis, Type 2 (CRS2)	5q34-q35	604757
Craniosynostosis, type 1 (CRS1)	7p21.3 -p21.2	123100
Creutzfeldt-Jakob disease (CJD)	20pter-p12	123400
Cri-du-chat syndrome	5p15.2	123450
Crigler-Najjar syndrome	Chr. 2	218800
Crigler-Najjar Type I (UGT1A1*2)	2q37	191740.0001f
Crigler-Najjar Type II (UGT1A1*9)	2q37	191740.0005f
Crouzon disease	10q26	123500
Cutis gyrata syndrome of Beare-Stevenson	10q26	123790
Cutis Laxa, X-linked	Xq12-q13	304150
Cyclic nucleotide-gated channel, beta-3 (CNGB3)	8q21-q22	605080
Cyclic nucleotide-gated channel, alpha-3 (CNGA3)	2q11	600053
Cyclin dependant kinase 4 (CDK4)	12q14	123829

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Cyclin dependant kinase inhibitor 2A (CDKN2A)	9p21	600160
Cystatin B (CSTB)	21q22.3	601145
Cystic fibrosis (CF)	7q31.2	219700
Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR)	7q31.2	602421
Cystinuria (CSNU)	2p16.3	220100
Cystinuria, Type III (CSNU3)		600918
Cytochrome b of complex III (MTCYB)		516020
Cytochrome P450, subfamily IVB, member 1(CYP4B1)	1p34-p12	124075
Cytochrome P450, subfamily IIC, polypeptide 9 (CYP2C9)	10q24	601130
Cytochrome P450, subfamily IID (CYP2D)	22q13.1	124030
Cytochrome P450, subfamily IIE (CYP2E)	10q24.3-qter	124040
Cytochrome P450, subfamily XIB, polypeptide 2 (CYP11B2)	8q21	124080
Cytochrome P450, subfamily XIX (CYP19)	15q21.1	107910
Cytochrome P450,subfamily IIC, polypeptide 19 (CYP2C19)	10q24.1-q24.3	124020
Deafness, Autosomal Dominant Nonsyndromic Sensorineural 3 (DFNA3)	13q12,13q11-q12	601544
Deafness, autosomal dominant nonsyndromic sensorineural 3 [GJB2, MET34THR]	13q11-q12	121011.0001
Deafness, Autosomal Dominant Nonsyndromic Sensorineural 9 (DFNA9)	14q12-q13	601369
Deafness, autosomal recessive		220700
Deafness, conductive, with stapes fixation	Xp22	304400
Deafness, dominant congenital severe sensorineural		124580
Deafness, neurosensory, autosomal recessive 1 (DFNB1)	13q11-q12	220290
Deafness, neurosensory, autosomal recessive 4 (DFNB4)	7q31	600791
Deafness, sensorineural, autosomal-mitochondrial type	mtDNA	221745
Deleted in azoospermia (DAZ)	Yq11	400003
Delta-thalassemia (HBD, G-A, +69)	11p15.5	142000.0026ff
Dentatorubral-pallidolusian atrophy (DRPLA)	12p13.31	125370
Denys-Drash syndrome	WT 1	194080.0003ff
Desmoid Disease, hereditary	5q21-q22	135290
Diabetes insipidus, nephrogenic, autosomal dominant	12q13	125800
Diabetes insipidus, nephrogenic, X-linked	Xq28	304800
Diabetes insipidus, neurohypophyseal type	20p13	125700
Diabetes mellitus, insulin-dependant (IDDM)	6p21.3	222100
Diabetes mellitus, transient neonatal (TNDM)	6q24	601410
Diabetes-deafness syndrome, maternally transmitted		520000
Diamond-Blackfan anemia (DBA)	19q13	205900
Diastrophic dysplasia (DD; DTD)	5q32-q33.1	222600
DiGeorge Syndrome (DGS)	22q11	188400
Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiency (DPYD)	1p22	274270
DNA Damage-binding protein 1 (DDB1)	11q12-q13	600045
Double Cortin (DBCN; DCX)	Xq23.3-q23	300121
Down syndrome	21q22.3	190685
Duchenne muscular dystrophy (DYS)	Dystrophin/Xp21.2	310200.0001ff
Dyskeratosis congenita X-linked (DKC)	Xq28	305000
Dyskeratosis congenita, autosomal dominant	3q21-q28	127550
Dystonia 12 (DYT12)	19q13	128235

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Dystonia, progressive, with diurnal variation	14q22.1-q22.2	128230
Dystrophia myotonica 1 (DM)	19q13.2-13.3	160900
Dystrophia myotonica 2 (DM2)	3q	602668
Dystrophin-associated glycoprotein 1 (DAG1)	3p21	128239
Ectodermal dysplasia 1, anhidrotic (ED1)	Xq12-q13.1	305100
Ectodermal dysplasia 3, anhidrotic, autosomal dominant (EDA3)	2q11-q13	129490
Ectodermal dysplasia, anhidrotic (EDA)	2q11-q13	224900
Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip/palate syndrome 1 (EEC1)	7q11.2-q21.3	129900
Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip/palate syndrome 3 (EEC3)	3q27	604292
Ehlers-Danlos syndrome, type VII, autosomal dominant	17q21.31-q22, 7q22.1	130060
Ehlers-Danlos syndrome, Type 1 (EDS1)	2q31, 17q21.31-q32, 9q34.2-q34.3	130000
Ehlers-Danlos syndrome, Type II (EDS2)	9q34.2-q34.3	130010
Ehlers-Danlos syndrome, Type III (EDS3)	2q31	130020
Ehlers-Danlos syndrome, Type IV, autosomal dominant (EDS4)	2q31	130050
Ehlers-Danlos type IV, autosomal recessive		225350
Ehlers-Danlos type VI (EDS6)	1p36.3-p36.2	225400
Ehlers-Danlos type VII, autosomal recessive	5q23	225410
Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	Xq28	310300
Enlarged vestibular aqueduct syndrome	7q31	603545
Enterokinase deficiency	21q21	226200
Epidermolysis bullosa herpetiformis, Dowling-Meara type	17q12-q21, 12q13	131760
Epidermolysis bullosa simplex with mottled pigmentation (EBS-MP)	12q13	131960
Epidermolysis bullosa simplex, Koebner type (EBS2)	17q12-q21, 12q13	131900
Epidermolysis Bullosa simplex, OGNA type	8q24	131950
Epilepsy, benign neonatal, 1 (EBN1)	20q13.3	121200
Epilepsy, Nocturnal Frontal Lobe, Type 1 (ENFL1)	20q13.2-q13.3	600513
Epilepsy, progressive myoclonic 2( EPM2A)	6q24	254780
Epilepsy, progressive, with mental retardation (EPMR)	8pter-p22	600143
Epiphyseal dysplasia, multiple, 4 (EDM4)	5q32-q33.1	226900
Erythrocyte membrane protein band 4.1 (EPB41)	1p36.2-p34	130500
Erythrokeratoderma variabilis (EKV)	1p35.1	133200
Excision-repair, complementing defective in chinese hamster, 3 (ERCC3)	2q21	133510
Excision-repair, complementing defective, in chinese hamster, 2 (ERCC2)	19q13.2-q13.3	126340
Excision-repair, complementing defective, in chinese hamster, 5 (ERCC5)	13q33	133530
Exostoses, Multiple, Type 2	11p12-p11	133701
Exostoses, multiple, Type I (EXT)	8q24.11-q24.13	133700
Fabry disease	Xq22	301500
Faciogenital dysplasia (FGDY)	Xp11.21	305400
Facioscapulohumeral muscular dystrophy 1A (FSHMD1A)	4q35	158900
Factor V Deficiency	1q23	227400

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Factor VII deficiency	13q34	227500
Factor VIII deficiency		134500
Factor X deficiency	13q34	227600
Familial fatal insomnia (FFI)		600072
Familial Mediterranean Fever (FMF)	16p13	249100
Fanconi anemia, complementation group A (FANCA)	16q24.3	227650
Fanconi anemia, complementation group B (FANCB)		227660
Fanconi Anemia, complementation group C (FANCC)	9q22.3	227645
Fertile eunuch syndrome	4q21.2	228300
Fibroblast growth factor receptor 1 (FGFR1)	8p11.2-p11.1	136350
Fibroblast growth factor receptor 2 (FGFR2)	10q26	176943
Fibroblast growth factor receptor 3 (FGFR3)	4p16.3	134934
Finnish lethal neonatal metabolic syndrome (FLNMS)	2q33-q37	603358
Fish-eye disease (FED)		136120
Flavin containing monooxygenase 3 deficiency (FMO3)	1q23-q25	136132
Forkhead box E1 (FOXE1)	9q22	602617
Fragile Site F, X-linked (FRAXF)		300031
Fragile site mental retardation 1 (FMR1)	Xq27.3	309550
Fragile site, folic acid type, rare, Fra(X)(q28) (FRAXE)	Xq28	309548
Fraser-like syndrome		229230
Frasier Syndrome	11p13	136680
Friedreich ataxia 1 (FRDA1)	9q13	229300
Friedreich Ataxia 2 (FRDA 2)	9p23-p11	601992
Fronto-temporal dementia with parkinsonism (and microtubule-associated protein Tau)	17q21.1	601630
Fructose intolerance, hereditary	9q22.3	229600
Fukuyama congenital muscular dystrophy (FCMD)	9q31	253800
Fundus Dystrophy, Pseudoinflammatory, of Sorsby (SFD)	22q12.1-q13.2	136900
Galactosemia	9p13	230400
Gap junction protein, alpha-3, 46-KD (GJA3)	13q11	121015
Gap Junction protein, beta-1 (GJB1)	Xq13.1	304040
Gap junction protein, beta-2 (GJB2)	13q11-q12	121011
Gap junction protein, beta-6 (GJB6)	13q12	604418
Gaucher disease (GBA) - Type I	1q21	230800.0007
Gaucher disease, type I (GD1)	1q21	230800
Gaucher disease, type II (GD2)	1q21	230900
Gaucher disease, type III (GD3)	1q21	231000
Generalized epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+)	19q13.1,5q31.1-q33.1,2q24	604233
Gerstmann-Straussler disease (GSD)	20pter-p12	137440
Giant Axonal Neuropathy 1 (GAN1)	16q24.1	256850
Giant Platelet Syndrome	22q11.2; 17pter-p12	231200
Glaucoma 1, open angle, A (GLC1A)	1q24.3-q25.2,9q34.1	137750
Glucokinase (GCK)	7p15-p13	138079
Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD)	Xq28	305900
Glutaric acidemia I (GA1)	19p13.2	231670
Glycine decarboxylase (GLDC)	9p22	238300
Glycogen storage disease I (G6PT)	17q21	232200
Glycogen storage disease type Ib	11q23	232220

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Glycogen storage disease type Ic	11q23	232240
Glycogen storage disease type V	11q13	232600
Glycogen storage disease, type II	17q25.2-q25.3	232300
Glycogen storage disease, type VIII	Xp22.2-p22.1	306000
Gonadal Disgenesis, XY Female Type (GDXY)	Xp22.11-p21.2	306100
Gonadal dysgenesis, XY type, with associated anomalies		233430
Granulomatous disease, chronic (CGD)	Xp21.1	306400
Growth hormone deficiency (GH1)	17q22-q24	139250
GTP cyclohydrolase I deficiency	14q22.1-q22.2	233910
Guanine nucleotide-binding protein, alpha-stimulating activity polypeptide 1 (GNAS1)	20q13.2	139320
Hageman factor deficiency	5q33-qter	234000
Hair-brain syndrome		234050
Heart block, progressive, 2 (HB2)	3p21	604559
Hemochromatosis (HFE)	6p21.3	235200
Hemochromatosis, type 2 (HFE2)	7q22	602390
Hemoglobin alpha-locus 1 (HBA1)	16pter-p13.3	141800
Hemoglobin alpha-locus 2 (HBA2)	16pter-p13.3	141850
Hemoglobin beta-locus (HBB)	11p15.5	141900
Hemoglobin C (HBB, Glu6Lys)		141900.0038
Hemoglobin delta-locus (HBD)	11p15.5	142000
Hemoglobin Epsilon-locus (HBE1)	11p15.5	142100
Hemoglobin F, hereditary persistence of, pancellular		141749
Hemoglobin S (HBB, Glu6Val)	11p15.5	141900.0243
Hemoglobin, gamma A (HBG1)	11p15.5	142200
Hemoglobin, gamma G (HBG2)	11p15.5	142250
Hemophagocytic Lymphohistiocytosis, Familial, 2	10q22	603553
Hemophilia A	FVIII Xq 2.8	306700
Hemophilia B (HEMB)	Xq27.1-q27.2	306900
Hepatocyte nuclear factor 4-alpha (HNF4A)	20q12-q13.1	600281
Heterocellular hereditary persistence of fetal hemoglobin	6p22.3-q23.1	142470
High density lipoprotein deficiency, type 1 (HDLDT1)	9q22-q31	205400
High density lipoprotein deficiency, type 2 (HDLDT2)	9q22-q31	604091
Hirschsprung disease (HSCR)	19p13.3, 10q11.2, 5p13.1-P12	142623
Holoprosencephaly (Alobar; HPE1)	21q22.3,2q37.1 -q37.3	236100
Holt-Oram syndrome (HOS)	12q24.1	142900
Homocysteinemia		603174
Homocystinuria	21q22.3	236200
Hpa I recognition polymorphism, beta-globin-related (HPA1)		143020
Huntington chorea (HD)	4p16.3	143100
Hyaloideretinal degeneration of Wagner	5q13-q14	143200
Hydrocephalus due to congenital stenosis of aqueduct of Sylvius (HSAS1; HSAS; HYCX)	Xq28	307000
Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA synthase 2, 3-@, mitochondrial (HMGCS2)	1p13-p12	600234
Hydroxyacyl-CoA dehydrigenase/3-ketoacyl-CoA thiolase/enoyl-CoA hydratase, beta subunit (HADHB)	2p23	143450

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Hydroxyacyl-CoA dehydrogenase/3-ketoacyl-CoA thiolase/enoyl-CoA hydratase, alpha subunit (HADHA)	2p23	600890
Hydroxysteroid-17-beta dehydrogenase I (HSD17B1)	17q12-q21	109684
Hyperaldosteronism, familial, type I	8q21	103900
Hyperammonemia due to carbamoylphosphate synthetase I deficiency	2q35	237300
Hyperbilirubinemia I	Chr. 2	143500
Hypercholesterolemia, familial	19p13.2	143890
Hypercholesterolemia, familial, type B	2p24	144010
Hyperglycerolemia	Xp21.3-p21.2	307030
Hyperkalemic periodic paralysis (HYPP)	17q23.1-q25.3	170500
Hyperkeratosis, localized epidermolytic (EPPK)	17q12-q21	144200
Hyperlipoproteinemia, type I	8p22	238600
Hyperoxaluria, primary, type I	2q36-q37	259900
Hyperoxaluria, primary, type II (HP2)	9cen	260000
Hyperparathyroidism, neonatal severe primary (NSHPT)	3q13.3-q21	239200
Hyperprothrombinemia (F2, 20210G-A)	11p11-q12	176930.0009
Hypertelorism with esophageal abnormality and hypospadias	22q11.2	145410
Hypertrophic neuropathy of Dejerine-Sottas	17q11.2,1q22, 19q13.1-q13.2	145900
Hypocalcemia, autosomal dominant	3q13.3-q21	601198
Hypocalciuric hypercalcemia, familial, type 1 (HHC1)	3q13.3-q21	145980
Hypochondrogenesis	12q13.11-q13.2	120140.0007f
Hypochondroplasia (HCH)	4p16.3	146000
Hypoglycemia, hypoketotic, with deficiency of carnitine palmytoyltransferase II	1p32	600649
Hypokalemic alkalosis with hypercalciuria	15q15-q21.1	241200
Hypokalemic periodic paralysis (HOKPP)	1q32,11q13-q14	170400
Hypoparathyroidism, familial isolated (FIH)	3q13	146200
Hypophosphatasia, infantile	1p36.1-p34	241500
Hypophosphatemia, X-linked	Xp22.2-p22.1	307800
Hypothyroidism, athyroidal, with spiky hair and cleft palate	9q22	241850
Hypoxanthine guanine phosphoribosyltransferase 1 (HPRT1)	Xq26	308000
Ichthyosis form erythroderma, congenital, nonbullous, 1 (NCIE1)	14q11.2	242100
Ichthyosis lamellar, autosomal dominant form		146750
Ichthyosis, lamellar, 1 (LI1)	14q11.2	242300
Ichthyosis, X-linked	Xp22.32	308100
Immunodeficiency with hyper IgM	Xq26	308230
Immunodysregulation, polyendocrinopathy, and enteropathy, X-linked (IPEX)	Xp11.23-q13.3	304790
Incontinentia pigmenti (IP)		308300
Infantile sialic acid storage disorder (ISSD)	6q14-q15	269920
Infantile-onset spinocerebellar ataxia (IOSCA)	10q24	271245
Infertile male syndrome		308370
Insulin promoter factor 1 (IPF1)	13q12.1	600733
Integrin, alpha-2 (ITGA2)	5q23-q31	192974
Integrin, Beta-3 (ITGB3)	17q21.32	173470
Interferon, gamma, receptor 1 (IFNGR1)	6q23-q24	107470

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Interleukin 1-Alpha (IL1A)	2q14	147760
Isoniazid inactivation	8p23.1-p21.3	243400
Jackson-Weiss syndrome (JWS)	10q26, 8p11.2-p11.1	123150
Jagged 1 (JAG1)	20p12	601920
Janus Kinase 3 (JAK3)	19p13.1	600173
Jervell & Lange-Nielsen syndrome (JLNS1)	21q22.1-q22.2	220400
Kallmann syndrome 1 (KAL1)	Xp22.3	308700
Kearns-Sayre syndrome (KSS)		530000
Keratin 8 (KRT8)	12q13	148060
Keratosis follicularis spinulosa decalvans cum ophiasi (KFSD)	Xp22.2-p22.13	308800
Keutel syndrome	12p13.1-p12.3	245150
Klein-Waardenburg syndrome	2q35	148820
Kniest dysplasia		120140.0012
Kniest dysplasia		156550
Kok Disease	5q32	149400
Krabbe disease	14q31	245200
L1 Cell Adhesion Molecule (L1CAM)	Xq28	308840
Laminin, Beta-3 (Lamb3)	1q32	150310
Langer-Giedion syndrome (LGS)	8q24.11-q24.13	150230
Leber optic atrophy		535000
Lecithin-cholesterolactyltransferase deficiency	16q22.1	245900
Leigh syndrome	19p13, 11q13, 9q34, 5q11.1	256000
Leri-Weill dyschondrosteosis (LWD)	Ypter-p11.2, Xpter-p22.32	127300
Lesch-Nyhan syndrome (LNS)	Xq26-q27.2	300322
Leukemia familial	3q24	601626
Leukemia, chronic lymphatic (CLL)	11q13.3	151400
Leukocyte adhesion deficiency, type I (LAD1)	21q22.3	116920
Li-Fraumeni syndrome (LFS)	22q12.2, 9p21	151623
Lipid transport defect of intestine		246700
Lipoid congenital adrenal hyperplasia	8p11.2	201710
Lissencephaly, X-linked (LISX)	Xq22.3-q23	300067
Long QT syndrome 1 (LQT1)	11p15.5	192500
Long QT syndrome 3 (LQT3)	3p21	603830
Long QT syndrome 4 (LQT4)	4q25-q27	600919
Long QT syndrome Type 2 (LQT2)	7q35-q36	152427
Lowe oculocerebrorenal syndrome (OCRL)	Xq26.1	309000
Lymphoblastic leukemia, acute with lymphomatous features (LALL)	9p22-p21	247640
Lymphoproliferative syndrome (LYP)	Xq25	308240
Lynch cancer family syndrome II (LCFS2)	18q11-q12	114400
Lysinuric Protein Intolerance (LPI)	14q11.2	222700
Machado-Joseph Disease (MJD)	14q24.3-q31	109150
Macrocephaly, multiple lipomas and hemangiomas	10q23.3	153480
Macular dystrophy, vitelliform (VMD2)	11q13	153700
Major Histocompatibility Complex, Class I, A (HLA-A)	6p21.3	142800
Major Histocompatibility Complex, Class I, B (HLA-B)	6p21.3	142830
Major Histocompatibility Complex, Class II, DR BETA-1	6p21.3	142857

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
(HLA-DRB1)		
Malignant hyperthermia	19q13.1	180901.0001ff
Malignant hyperthermia susceptibility 1 (MHS1)	19p13.1	145600
Marfan Syndrome (MFS)	15q21.1	154700
Marfan-like connective tissue disorder	3p25-p24.2	154705
MASA syndrome	Xq28	303350
Maturity-onset diabetes of the young (MODY)		606391
Maturity-onset diabetes of the young, Type I (MODY1)	20q12-q13.1, 11p15.5	125850
Maturity-onset diabetes of the young, Type II (MODY2)	7p15-p13 7p15-p13	125851
Maturity-onset diabetes of the young, Type III (MODY3)	12q24.2	600496
Maturity-onset diabetes of the young, Type V (MODY5)	17cen-q21.3	604284
McArdle syndrome, autosomal dominant		153460
McCune-Albright syndrome	20q13.2	139320.0008ff
Meckel syndrome, type 1 (MKS1)	17p22-q23	249000
Medullary thyroid carcinoma, familial (MTC)	1q21-q22, 10q11.2	155240
Melanoma, Cutaneous Malignant (CMM1)	1p36	155600
Melanoma, Cutaneous Malignant, 2 (CMM2)	9p21	155601
Menkes syndrome (MK; MNK)	Xq12-q13	309400
Mental retardation, X-linked non specific Type 1 (MRX1)	Xp 22.1 - p 21.3	309530
MET Protooncogene (MET)	7q31	164860
Metachromatic leukodystrophy (MLD)	22q13.31-qter	250100
Metachromatic leukodystrophy due to deficiency of cerebroside sulfatase activator		249900
Metaphyseal chondrodysplasia, Schmid type (MCDS)		156500
Methyl-CpG-Binding Protein 2 (MECP2)	Xq28	300005
Methylcrotonyl-3-CoA carboxylase 1 deficiency	3q25-q27	210200
Methylenetetrahydrofolate-5,10 reductase (MTHFR)	1p36.3	236250
Methylmalonicaciduria due to methylmalonic CoA mutase deficiency	6p21	251000
Microphthalmia with linear skin defects (MLS)	Xp22.31	309801
Miller-Dieker lissencephaly syndrome (MDLS)	17p13.3	247200
Minor histocompatibility antigen HA-2	6p21.3	600642
Mitochondrial disorders	mtDNA	
Mitochondrial DNA depletion syndrome		251880
Mitochondrial myopathy	mtDNA	251900
Mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and strokelike episodes (MELAS)		540000
Mohr-Tranebjaerg syndrome (MTS)	Xq22	304700
Mucopolysaccharidosis type I (MPS 1)	4p16.3	252800
Mucopolysaccharidosis type IIIA (MPS3A)	17q25.3	252900
Mucopolysaccharidosis type IIIB (MPS3B)	17q21	252920
Mucopolysaccharidosis type IVB (MPS4B)		253010
Mucopolysaccharidosis type VII (MPS VII; MPS7)	7q21.11	253220
Mucopolysaccharidosis type II (MPS2)	Xq28	309900
Muenke syndrome	4p16.3	602849
Muir-Torre Syndrome (MTS)	2p22- p21,3p21.3	158320
Mulibrey Nanism Gene (MUL)	17q22-q23	605073
Multiple Endocrine Neoplasia type 1 (MEN1)	11q13	131100



Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Multiple Endocrine Neoplasia type II (MEN2)	10q11.2	171400
Multiple Endocrine Neoplasia type II B (MEN2B)	10q11.2	162300
Multiple endocrine neoplasia, type IIA (RET, CYS618GLY)	10q11.2	164761.0001
Multiple endocrine neoplasia, type IIB (RET, MET918THR)	10q11.2	164761.0013
Multiple exostoses with spastic tetraparesis		158345
Muscular atrophy, adult spinal (SMA4)	12q24	158590
Muscular dystrophy, Limb-Girdle, type 2A (LGMD2A)	15q15.1-q21.1	253600
Muscular dystrophy, Limb-Girdle, type 2B (LGMD2B)	2p13.3-p13.1	253601
Muscular dystrophy, Limb-Girdle, type 2C (LGMD2C)	13q12	253700
Muscular dystrophy, Limb-Girdle, type 2F (LGMD2F)	5q33	601287
Muscular dystrophy, oculopharyngeal autosomal recessive	14q11.2-q13	257950
Muscular dystrophy, pseudohypertrophic progressive, Duchenne and Becker types	Xp21.2, 12q21	310200
MutS, E. Coli, homolog of, 6 (MSH6)	2p16	600678
MutS, E. Coli, Homolog of, 6 (MSH6)	2p16	600678
Myasthenia Gravis, Familial Infantile (FIMG)	17p13,10q11.2	254210
Myelin protein zero (MPZ)	1q22	159440
Myoclonic epilepsy associated with ragged-red fibers (MERRF)		545000
Myoclonic epilepsy of Unverricht and Lundborg	21q22.3	254800
Myokymia with periodic ataxia	12p13	160120
Myolecytic leukemia-like syndrome, familial, chronic		600080
Myoneurogastrointestinal encephalopathy syndrome (MNGIE)		550900
Myopathy with deficiency of carnitine palmitoyltransferase II	1p32	255110
Myosin VIIA (MYO7A)	11q13.5	276903
Myosin, heavy chain 7, cardiac muscle, beta (MYH7)	14q12	160760
Myosin-binding protein C, cardiac (MYBPC3)	11p11.2	600958
Myotonia congenita, autosomal dominant	7q35	160800
Myotonia congenita, autosomal recessive, Becker type	7q35	118425.0001
Myotonia, generalized	7q35	255700
Myotubular myopathy 1 (MTM1)	Xq28	310400
N-Acetyltransferase 1 (NAT1)	8p23.1-p21.3	108345
Nail-Patella syndrome (NPS)	9q34.1	161200
Nemaline Myopathy 1, Autosomal Dominant (NEM1)	1q42.1, 1q22-q23	161800
Nemaline Myopathy 2, Autosomal Recessive (NEM2)	2q22, 1q42.1	256030
Neonatal osseous dysplasia I	5q32-q33.1	256050
Nephrolithiasis, X-linked recessive, with renal failure (XRN)	Xp11.22	310468
Nephronophthisis, familial juvenile 1(NPHP1)	2q13	256100
Nephrosis 1, Congenital, Finnish Type( NPHS1)	19q13.1	256300
Nephrotic syndrome, early-onset, with diffuse mesangial sclerosis		256370
Nesidioblastosis of pancreas	11p15.1	256450
Neuritis with brachial predilection (NAPB)	17q25	162100
Neuroblastoma (NB)	1p36.3-p36.2	256700
Neurofibromatosis, type 2 (NF2)	22q12.2	101000
Neurofibromatosis, type I (NF1)	17q11.2	162200
Neurofibromatosis, type I (NF1, ALU ins)	17q11.2	162200.0001
Neuropathy Congenital Hypomyelinating	10q21.1-q22.1	605253

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Neuropathy, ataxia and retinitis pigmentosa	mtDNA	551500
Neuropathy, hereditary with liability to pressure palsies (HNPP)	17p11.2	162500
Night blindness, congenital stationary (CSNB3)	4p16.3	163500
Nijmegen breakage syndrome	8q21	251260
Norrie disease (NPD)	Xp11.4	310600
Notch, drosophila homolog of, 3 (NOTCH3)	19p13.2-p13.1	600276
N-Sulfoglucosamine sulfohydrolase (SGSH)		605270
Nucleoside phosphorylase (NP)	14q13.1	164050
Oculopharyngeal muscular dystrophy (OPMD)	14q13.1	164300
Optic atrophy, deafness, ophthalmoplegia, and myopathy		165490
Opticoacoustic nerve atrophy with dementia	Xq22	600173
Ornithine Aminotransferase Deficiency	10q26	258870
Ornithine transcarbamylase deficiency, hyperammonemia due to (OTC deficiency)	Xp 21.1	311250
Orofaciodigital syndrome I (OFD1)	Xp22.3-p22.2	311200
Osteoarthritis (OA)	11q	165720
Osteogenesis imperfecta congenita (OIC)	17q21.31-q22, 7q22.1	166210
Osteogenesis Imperfecta Type 1 (OI 1)	17q21.31-q22, 7q22.1	166200
Osteogenesis imperfecta, type IV (OI4)	17q21.31-q22	166220
Osteopetrosis, autosomal dominant, type II (OPTA 2)	1p21	166600
Osteoporosis involutional	17q21.31-q22, 7q22.1, 7q21.3, 7p21	166710
Otopalatodigital syndrome I	Xq28	311300
p21-Activated kinase (PAK3)	Xq21.3-q24	300142
Paired box gene 2 (PAX2)	10q24.3-q25.1	167409
Paired box gene 6 (PAX6)	11p13	106210
Paired Box Gene 8 (PAX8)	2q12-q14	167415
Pancreatitis, hereditary (PCTT)	7q35	167800
Papillon-Lefèvre syndrome (PALS)	11q14.1-q14.3	245000
Paragangliomas, familial nonchromaffin, 1 (PGL1)	11q23	168000
Paragangliomas, familial nonchromaffin, 3 (PGL3)	1q21	605373
Paramyotonia congenita	17q23.1-q25.3	170500.0003ff
Parathyroid hormone (PTH)	11p15.3-p15.1	168450
Parkinson Disease		556500
Parkinson Disease, Familial, Type 1(PARK)	4q21	601508
Parkinson Disease, Parkin (PARK2)	6q25.2-q27	602544
Patterned dystrophy of retinal pigment epithelium		169150
Pearson Marrow - Pancreas syndrome		557000
Pendred syndrome (PDS)	7q31	274600
Periodic fever, Dutch type	12q24	260920
Peripheral Myelin Protein 22 (PMP22)	17p11.2	601097
Peutz-Jeghers syndrome (PJS)	19p13.3	175200
Pfeiffer syndrome	10q26, 8p11.2-p11.1	101600
Phenylketonuria (PKU)	12q24.1	261600
Phenylketonuria II (PKU2)	4p15.31	261630
Pheochromocytoma	11q23, 1p	171300
Pheochromocytoma, familial extraadrenal		171350

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Phosphatase and tensin homolog (PTEN)	10q23.3	601728
Phosphodiesterase 6B, cGMP-specific, rod, beta (PDE6B)	4p16.3	180072
Phosphomannomutase 2 (PMM2)	16p13.3-p13.2	601785
Pitt syndrome		262350
Pituitary Dwarfism II	5p13-p12	262500
Plasminogen activator inhibitor type 1 (PAI1)	7q21.3-q22	173360
Platelet-activating factor acetylhydrolase, isoform 1B, alpha subunit (PAFAH1B1)	17p13.3	601545
Polycystic Kidney	16p13.3-p13.12	173900
Polycystic kidney and hepatic disease 1 (PKHD1)	6p21.1-p12	263200
Polycystic Kidney Disease 2 (PKD2)	4q21-q23	173910
Polycystic kidney disease I (PKD1)	16p13.3-p13.12	601313
Polycystic kidney disease, autosomal recessive	13q12.1	600595
Polyposis, juvenile intestinal (PJI)	18q21.1,10q23.3, 10q22.3	174900
Porphyria Acute intermittent (AIP)	11q23.3	176000
Porphyria Cutanea Tarda (PCT)	1p34	176100
Porphyria variegata	1p22,6p21.3	176200
Porphyria, congenital erythropoietic	10q25.2-26.3	263700
Potassium and magnesium depletion	16q13	263800
Potassium channel, Voltage -gated, ISK-related subfamily member 1 (KCNE1)	21q22.1-q22.2	176261
Potassium channel, voltage-gated, ISK-related subfamily, member 2 (KCNE2)	21q22.1	603796
Prader-Willi syndrome (PWS)	15q12, 15q11-q13,15q11	176270
Precocious puberty		176400
Precocious puberty, male-limited	2p21	176410
Premature ovarian failure, X-linked	Xq26-q28,Xq22	311360
Prion protein (PRNP)	20pter-p12	176640
Progressive external ophthalmoplegia with mitochondrial DNA deletions (PEO)	15q25, 10q24, 4q35	157640
Properdin deficiency, X-linked	Xp11.4-p11.23	312060
Propionyl-CoA carboxylase, alpha subunit (PCCA)	13q32	232000
Prostaglandin I2 synthase (PTGIS)	20q13.1-q13.13	601699
Protease inhibitor 1 (PI)	14q32.1	107400
Protein C deficiency, Congenital Thrombotic disease due to	2q13-q14	176860
Protein S, alpha (PROS1)	3p11.1-q11.2	176880
Proteolipid protein 1 (PLP1)	Xq22	312080
Prothrombin conversion defect, familial		176950
Protoporphyrin, erythropoietic	18q21.3	177000
Protoporphyrinogen oxidase (PPOX)	1q22	600923
Proximal myotonic myopathy (PROMM)	3q	600109
Pseudoachondroplastic dysplasia	19p13.1	177170
Pseudohypoadosteronism, type I, autosomal dominant	4q31.1	177735
Pseudovaginal perionescrotal hypospadias (PPSH)	2p23	264600
Psoriasis susceptibility	19q13, 17q, 1cen-q21, 1p, 6p21.3, 4q, 3q21	177900
PTA deficiency	4q35	264900

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Pterin-4-alpha-carbinolamine dehydratase (PCBD)	10q22	126090
Pulmonary alveolar proteinosis	2p12-p11.2, 22q12.2-q13.1	265120
Pycnodysostosis (PYCD)	1q21	265800
Pyropoikilocytosis, Hereditary (HPP)		266140
Pyruvate dehydrogenase complex, E1-alpha polypeptide 1 (PDHA1)	Xq22.2-p22.1	312170
Pyruvate-kinase deficiency of erythrocyte	1q21	266200
Pyruvoyltetrahydropterin-6 synthase (PTS)	11q22.3-q23.3	261640
Renal tubular acidosis with progressive nerve deadness	2cen-q13	267300
Renal-coloboma syndrome	10q24.3-q25.1	120330
Ret Protooncogene (RET)	10q11.2	164761
Reticulosis, familial histiocytic	11p13	267700
Retinal cone degeneration	6p25-q26	180020
Retinal degeneration, slow (RDS)	6p21.1-cen	179605
Retinaldehyde-binding protein 1 (RLBP1)	15q26	180090
Retinitis pigmentosa 1 (RP1)	8q11-q13	180100
Retinitis pigmentosa 1 gene (RP1)	8q11-q13	603937
Retinitis pigmentosa 2 (RP2)	Xp11.3	312600
Retinitis pigmentosa 6 (RP6)	Xp21.3-21.2	312612
Retinitis pigmentosa, autosomal recessive	3q21-q24	180380.0023f
Retinitis pigmentosa-3 (RP3)	Xp21.1	312610
Retinoblastoma (RB1)	13q14.1-q14.2	180200
Retinoschisis, X-linked juvenile (RS1)	Xp22.2-p22.1	312700
Rett Syndrome (RTT)	Xq28	312750
Rhesus blood group, CcEe antigens (RHCE)	1p36.2-p34	111700
Rhesus blood group, D antigen (RHD)	1p36.2-p34	111680
Rhodopsin (RHO)	3q.21-q24	180380
Ribosomal RNA, Mitochondrial, 12S (MTRNR1)	mtDNA	561000
Rieger syndrome, type 1 (RIEG1)	4q25-q26	180500
Rubinstein syndrome	16p13.3	180849
Ryanodine Receptor 1 (RYR 1)	19q13.1	180901
Saethre-Chotzen syndrome (SCS)	7p21	101400
Sarcoglycan, alpha (SGCA)	17q12-q21.33	600119
Sarcoglycan, beta (SGCB)	4q12	600900
Sarcoglycan, delta (SGCD)	5q33	601411
Sepiapterin reductase (SPR)	2p14-p12	182125
Severe combined immunodeficiency, B cell-negative	11p13	601457
Severe combined immunodeficiency, X-linked (SCIDX1)	Xq13	300400
Sex determining region Y (SRY)	Yp11.3	480000
Short stature homeo box (SHOX)	Xpter-p22.32	312865
Short Stature Homeo Box 2 (SHOX2)	3q25-q26	602504
Short stature homeo box, Y-linked (SHOXY)	Ypter-p11.2	400020
Sialuria, Finnish Type	6q14-q15	604369
Sickle cell anemia	11p15.5	603903
Silver-Russel Syndrome (RSS)	7p12-p11.2	180860
Simpson-Golabi-Behmel Syndrome, Type 1 (SGBS1)	Xq26	312870
Sjogren-Larsson syndrome (SLS)	17p11.2	270200
Small nuclear ribonucleoprotein polypeptide N (SNRPN)	15q12	182279
Smith-Lemli-Opitz Syndrome (SLOS)	11q12-q13	270400
Smith-Magenis syndrome (SMS)	17p11.2	182290

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Sodium channel, neuronal type I, alpha subunit (SCN1A)	2q24	182389
Sodium channel, voltage-gated, type V, alpha-subunit (SCN5A)	3p21	600163
Solute carrier family 3, member 1 (SLC3A1)	2p16.3	104614
Solute carrier family 4, anion exchanger, member 1 (SLC4A1)	17q21-q22	109270
Solute carrier family 7, member 9 (SLC7A9)	19q13.1	604144
Spastic paraplegia 2, X-Linked, uncomplicated (SPG2)	Xq22	312920
Spastic paraplegia 3, autosomal dominant (SPG3A)	14q11.2-q24.3	182600
Spastic paraplegia 4, autosomal dominant (SPG4)	2p22-p21	182601
Spastic paraplegia 7 gene (SPG7)	16q24.3	602783
Spherocytosis, hereditary (HS)	8p11.2	182900
Spinal muscular atrophy type 1 (SMA1)	5q12.2-q13.3	253300
Spinal muscular atrophy type 2 (SMA2)	5q12.2-q13.3	253550
Spinal muscular atrophy type III (SMA3)	5q12.2-q13.3	253400
Spinal bulbar muscular atrophy X-linked 1 (SMA1)	Xq11-q12	313200
Spinocerebellar ataxia (SCA6)	19p13	183086
Spinocerebellar Ataxia 1 (SCA1)	6p23	164400
Spinocerebellar ataxia 12 (SCA12)	5q31-q33	604326
Spinocerebellar ataxia 4 (SCA4)	16q22.1	600223
Spinocerebellar ataxia 5 (SCA5)	11p11-q11	600224
Spinocerebellar ataxia 7 (SCA7)	13p21.1-p12	164500
Spinocerebellar ataxia 7 (SCA7)	3p21.1-p12	164500
Spinocerebellar Ataxia II (SCA2)	12q24	183090
Spinocerebellar atrophy, type 8 (SCA8)	13q21	603680
Spondylocostal dysostosis, autosomal recessive, 1 (SCDO1)	19q13	277300
Spondyloepiphyseal dysplasia tarda, X-linked	Xp22.2-p22.1	313400
Spondyloepiphyseal dysplasia, congenital type (SEDC)		108900
Spondylometaphyseal dysplasia congenita, Strudwick type		184250
Sry-box 10 (SOX10)	22q13	602229
Stargardt disease 1 (STGD1)	1p21-p13	248200
Steroid 5-Alpha-Reductase 1 (SRD5A1)	5p15	184753
Steroidogenic acute regulatory protein (STAR)	8p11.2	600617
Stickler syndrome	12q13.11-q13.2	120140.0005ff
Stickler syndrome, type I (STL1)		108300
Stickler syndrome, type II (STL2)	1p21	604841
Stickler syndrome, type III (STL3)	6p21.3	184840
Streptomycin ototoxicity		580000
Succinate dehydrogenase complex, subunit B, iron sulfur protein (SDHB)	1p36-p35	185470
Succinate dehydrogenase complex, subunit C, integral membrane protein, 15-KD (SDHC)	1q21	602413
Succinate dehydrogenase complex, subunit D, integral membrane protein (SDHD)	11q23	602690
Supranuclear palsy, Progressive		601104
Surfactant pulmonary-associated protein B (SFTB)	2p12-p11.2	178640
Surfeit 1 (SURF1)	9q34	185620
Survival of motor neuron 1, telomeric (SMN1)	5q12.2-q13.3	600354
Syndactyly, type II	2q31-q32	186000
Synuclein, Alpha (SNCA)	4q21	163890

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
Tata Box Binding protein (TBP)	6q27	600075
Tay-Sachs disease (TSD)	15q23 - q24	272800
T-Box 5 (TBX5)	12q24.1	601620
Thalassemas		604131
Thanatophoric dysplasia (TD)	4p16.3	187600
Thanatophoric dysplasia with Kleeblattschaedel		187601
Thiopurine s-methyltransferase (TPMT )	6p22.3	187680
Thrombasthenia of Glansmann and Naegeli	17q21.32	273800
Thrombocytopenia (THC1)	Xp11.23-11.22	313900
Thrombophilia		188050
Thrombophilia due to deficiency of activated protein C co-factor	1p23	188055
Thrombophilia due to deficiency of cofactor for activated protein C, Leiden type (F5, ARG506GLN, 1691G-A)	1q23	227400.0001
Thromboxane A synthase 1 (TBXAS1)	7q34	274180
Thyroid hormone receptor, beta (THRB)	3p24.3	190160
Thyroid hormonogenesis, genetic defect in, IIA	2p25	274500
Thyroid transcription factor 1(TTF1)	14q13	600635
Thyroid-stimulating hormone receptor (TSHR)	14q31	603372
Thyroid-stimulating hormone, beta chain (TSHB)	1p13	188540
Thyrotropin, unresponsiveness to	14q31	275200
Torsion Dystonia 1 Gene (DYT1)	9q34	605204
Torsion Dystonia 1, autosomal dominant (DYT1)	9q34	128100
Townes-Brocks-syndrome (TBS)	16q12.1	107480
Transcription factor 1 (TCF1)	12q24.2	142410
Transcription factor 2 (TCF2)	17cen-q21.3	189907
Transfer RNA, mitochondrial, leucine, 1 (MTTL1)	mtDNA	590050
Transfer RNA, mitochondrial, lysine (MTTK)	mtDNA	590060
Transfer RNA, mitochondrial, serine, 1 (MTTS1)	mtDNA	590080
Transient bullous dermolysis of the newborn (TBDN)		131705
Transthyretin (TTR)	18q11.2-q12.1	176300
Trichorhinophalangeal syndrome, type I (TRPS1)	8q24.12	190350
Trichothiodystrophy (TTD)	19q13.2-q13.3	601675
Triosephosphate isomerase 1 (TPI1)	12p13	190450
Trisomy 13	13q14	
Trisomy 18	18p11.1-q11.1	
Tropomyosin 1 (TPM1)	15q22.1	191010
Troponin T2, cardiac (TNNT2)	1q32	191045
Tuberous sclerosis (TS)	16p13.3,9q34	191100
Tuberous sclerosis 2 gene (TSC2)	16p13.3	191092
Tumor protein p53 (P53)	17p13.1	191170
Turcot syndrome	7p22,5q21-q22,3p21.3	276300
Turner's Y test	Y chromosome	
Twist, Drosophila, Homolog of (TWIST)	7p21	601622
Tyrosine transaminase deficiency	16q22.1-q22.3	276600
Tyrosinemia, type I	15q23-q25	276700
Tyrosinemia, type I	15q23-q25	276700
Ubiquitin Carboxyl-Terminal Esterase L1 (UCHL1)	4p14	191342
Ubiquitin-protein ligase E3A (UBE3A)	15q11-q13	601623

Nombre de la enfermedad	Locus(i)	OMIM
UDP-Gal:Beta-GlcNAc Beta-1,3-Galactosyltransferase, polypeptide 4 (B3GALT4)	6p21.3	603095
Uncoupling protein 2 (UCP-2)	11q13	601693
Uniparental Disomy Testing		
Usher syndrome, type I IA (USH1A)	14q32	276900
Usher Syndrome, type II A (USH2A)	1q41	276901
Vas deferens, congenital bilateral aplasia of (CBAVD)	7q31.2	277180
Velocardiofacial syndrome	22q11	192430
Ventricular tachycardia, stress-induced polymorphic (VTSIP)	1q42.1-q43	604772
Vitamin D receptor gene (VDR)	12q12-q14	601769
Vitamin D-resistant rickets with end-organ unresponsiveness to 1,25-dihydroxycholecalciferol	12q12-q14	277440
Vitamin E, familial isolated deficiency of (VED)	18q13.1-q13.3	277460
V-Myc Avian myelocytomatosis viral-related oncogene, neuroblastoma-derived (MYCN)	2p24.1	164840
Von Hippel-Lindau syndrome (VHL)	3p26-p25	193300
Von Willebrand disease (VWD)	12p13.3	193400
Waardenburg syndrome type I ( WS1)	2q35	193500
Waardenburg Syndrome, type IIA (WS2A)	3p14.1-p12.3	193510
Waardenburg-Shah syndrome	22q13, 20q13.2-q13.3	277580
WAGR syndrome		194072
Williams-Beuren syndrome (WBS)	7q11.2	194050
Wilms Tumor 1(WT1)	11p13	194070
Wilms tumor and pseudohermaphroditism		194080
Wilson disease (WND; WD)	13q14.3-q21.1	277900
Wiskott-Aldrich syndrome		277970
Wiskott-Aldrich syndrome (WAS)	Xp11.23-p11.22	301000
Wolff-Parkinson-White syndrome	7q36	194200
Wolf-Hirschhorn syndrome (WHS)	4p16.3	194190
Xeroderma pigmentosum VII	13q33	278780
Xeroderma pigmentosum, complementation group 1 (XPA)	9q22.3	278700
Xeroderma pigmentosum, complementation group C (XPC)	3p25	278720
Xeroderma pigmentosum, complementation group D (XPD)	19q13.2-q13.3	278730
Xeroderma pigmentosum, complementation group E	11p12-p11	278740
Xeroderma pigmentosum, complementation group F (XPF)	16p13.3-p13.13	278760
Xeroderma pigmentosum with normal DNA repair rates	6p21.1-p12	278750
Y Chromosome Detection	Y chromosome	
Y Chromosome Microdeletions	Y chromosome	
Zygoty analysis		

## Anexo 2. Encuesta enviada a los centros y laboratorios

# Encuesta sobre la oferta de diagnóstico genético para enfermedades hereditarias en España

La presente encuesta es parte del estudio “Prospective study on Genetic Testing Services quality assurance and harmonisation in EU” del Institute for Prospective Technological Studies, Joint Research Centre de la Comisión Europea. Esta encuesta está siendo realizada por la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía por encargo de esa institución.

El objetivo de esta encuesta es obtener información actualizada sobre los centros que realizan algún tipo de prueba de diagnóstico genético para enfermedades hereditarias en España.

Le rogamos rellene directamente los datos en este mismo archivo y nos lo envíe por E-mail.

Centro: Unit: Contact person: Address: Telephone: E-mail: Type of centre: (sanitario, universitario, ... ; de propiedad pública, privada, concertado,...)
--

1.- ¿Realiza su centro algún tipo de prueba de diagnóstico genético de enfermedades hereditarias? (SI ó NO)

En caso de no realizar en la actualidad ese tipo de pruebas pero sí en el pasado no tiene que contestar el resto de preguntas de esta encuesta. Simplemente díganos que pruebas realizaban y cuando dejaron de hacerlas.

2.- De las siguientes listas con diversas enfermedades hereditarias, señale aquellas para cuales de ellas disponen o realizan pruebas genéticas en su centro y el número de pruebas que ha realizado el pasado año para cada enfermedad.

En caso de realizar alguna prueba que no aparezca en las tablas siguientes escríbalo a continuación o en la última fila de cada tabla.



PATOLOGÍAS NEUROLÓGICAS	SI/NO (Nº de estudios en 2001)
Ataxias dominantes (ADCAS) SCA1; SCA2 (E. de Machado); SCA3; SCA6; SCA7; SCA8; SCA9; SCA10; SCA12	
Ataxia Friedrich (X25)	
Atrofia dentato-rubal palidoluisiana (Dentatorubro-palidoluisiana)	
Atrofia muscular espinal (Werdnig-Hoffmann y Kugelberg-Welander) (SMN)	
Atrofia muscular espino-bulbar Enfermedad de Kennedy. (AR, exón 1)	
Demencia frontotemporal (tau) (detección de mutacions) / Parálisis supranuclear progresiva tau (genotipo polimórfico)	
Distrofia facio-escapulo-humeral	
Distrofias maculares dominantes (gen DS/periferina)	
Distrofia miotónica de Steinert	
Distonía de Torsión (DYT1)	
Distrofia muscular de Duchenne/Becker	
E. Hirschsprung	
E. Alzheimer (Presenilina 1, APP, APOE)	
E. Huntington	
E. Norrie	
Neurofibromatosis tipo 1	
Neuropatía Charcot-Marie-Tooth	
Análisis de ligamiento de las NF1 y NF2	
Neuropatía óptica de Leber	
Neuropatía por sensibilidad a la presión	
Paraplejía espástica familiar	
Parkinson (Parkin, a-sinucleína)	
Retraso mental asociado a la fragilidad tipo FRAXE (FMR2)	
Retraso Mental (GDI1)	
Retraso Mental (PAK3)	
S°. Angelman	
S°. Prader Willi	
S°. Smith-Magenis	
S°. Rett	
S°. de Williams-Beuren (LOH , FISH) (ATP7B)	
S X-Frágil (FMR1)	
OTRA(S) ESPECIFICAR	

<b>PATOLOGÍAS HEMATOLÓGICAS</b>	<b>SI/NO (Nº de estudios en 2001)</b>
Hemofilia A	
Hemofilia B	
E. Wiskott-Aldrich	
Leucemias	
$\alpha$ -Talasemia	
$\beta$ -Talasemia	
Trombofilia Hereditaria (Mut. G1691A del gen del factor V Leiden) (Mut G20210A del gen de la protrombina)	
OTRA(S) ESPECIFICAR	

<b>CÁNCER HEREDITARIO</b>	<b>SI/NO (Nº de pruebas el año 2001)</b>
Cáncer mama (BCRA1 y BCRA2)	
CK-19 (Células circulantes, cel epitelial, mama, ovario)	
GST mu (colon, vejiga)	
K-RAS (CODON 12, 13)(pulmón, colon, ovario, laringe)	
PSA (cel. Circulantes sangre, ca. próstata)	
P53 EXONES 4,5,6,7,8 (Pulmón, Mama, Ovario, Endomet.)	
E. Li-Fraumeni (p53)	
Feocromocitoma familiar	
Melanoma familiar (p15, p19,CDK4)	
Melanoma familiar (p16)	
MEN1	
Neoplasia endocrino múltiple MEN2A	
Neoplasia endocrino múltiple MEN2B	
Poliposis adenomatosa familiar	
E. Von Hippel Lindau	
OTRA(S) ESPECIFICAR	

<b>PATOLOGÍAS METABÓLICAS</b>	<b>SI/NO (Nº de estudios en 2001)</b>
Acidemia glutárica tipo I	
Acidemia propiónica	
Adrenoleucodistrofia ligada al X	
Déficit de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena media ( MCAD ) (Mutación K304E)	
Defecto familiar de ApoB	
Déficit de 21-hidroxilasa	
Déficit de 11-beta-hidroxilasa	
Déficit de 17-alfa-hidroxilasa	
Déficit de 3-beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa	
Déficit de alfa-1-antitripsina	
Def. Carnitina Palmitoil Transferasa II (Mutación Y628S)	
Déficit de GH	
Déficit de hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de Cadena larga ( LCHAD)	
Diabetes tipo MODY. (GK, HNF1)	
E. de Gaucher	
E. de Hurler	
E. de Morquio B	
E. de Sanfilippo A	
E. de Sanfilippo B	
E. de Tay-Sachs	
Galactosemia	
Fenilcetonuria-Fenilalaninemia (PAH)	
Hiperaldosteronismo primario tipo I	
Hiperplasia suprarrenal congénita	
Leucodistrofia Metacromática y pseudodeficiencia Arilsulfatasa A	
Ligamiento a LDL (Hipercolesterolemia)	
Sº de insensibilidad a la GH	
OTRA(S) ESPECIFICAR	

<b>ENFERMEDADES DEL COLÁGENO</b>	<b>SI/NO (Nº de estudios en 2001)</b>
Ehler-Danlos	
Osteogénesis imperfecta	
OTRA(S) ESPECIFICAR	

OTRAS PATOLOGÍAS	SI/NO (Nº de estudios en 2001)
Azoospermia y oligospermia (Microdeleciones cr. Y)	
Acondroplasia/Hipocondroplasia (FGFR3)	
Coroideremia	
Fibrosis Quística (CFTR)	
Cistinuria	
Déficit de Hormona de Crecimiento. (GH)	
Enfermedad celiaca	
Enfermedad de Norrie (NDP)	
Enfermedad de Wilson (ATP7B)	
Factor V de Leyden	
Gen de protrombina	
Gen SRY (Alteraciones del desarrollo sexual)	
Fiebre Mediterránea Familiar	
Hemocromatosis (HFE)	
Hematuria familiar benigna	
Hipertensión familiar	
Hiper/Hipotiroidismo familiar. (receptor de TSH)	
Hipoplasia adrenal congénita	
Homocistinuria	
Holoprosencefalia	
Ligamiento a NPC1	
Lipofuscinosis Neuronal Ceroidea /Batten disease: (CLN1, CLN2, CLN3, CLN8)	
Nefronoptisis (NPHP1)	
Panhipopituitarismo	
Pseudohipoparatiroidismo	
Poliendrocrinopatía autoinmune tipo 1	
Poliquistosis renal dominante tipo 1	
Poliquistosis renal recesiva tipo 2	
Raquitismo vitamino-D-resistente	
Resistencias Androgénicas: Síndrome de Morris, Síndrome de Reifenstein (AR exones 2-8)	
Retinosis pigmentaria	
Retinosis pigmentaria ligada al X	
Retinosis pigmentaria autosómica dominante (genes RHO y RDS)	
Retinosquiasis	
Sorderas esporádicas y autosómicas recesivas (Gen de la Conexina 26)	
Síndrome de Alport (autosómico dominante, autosómico recesivo ligado al cromosoma X)	
Síndrome de Di George	
OTRA(S) ESPECIFICAR	

3.- ¿Ha pasado su centro o servicio por un proceso de acreditación específico para la realización de esas pruebas de diagnóstico genético de enfermedades hereditarias? (SI ó NO):

En caso afirmativo: ¿qué institución les ha acreditado?

4.- ¿Disponen de algún laboratorio de referencia para control de calidad de esas pruebas? (SI ó NO):

En caso afirmativo escriba el nombre de dicho laboratorio:

y señale con qué frecuencia realizan esos controles de calidad:

5.- ¿Es el suyo un centro de referencia para otros centros que le remiten muestras para pruebas genéticas de alguna enfermedad hereditaria a nivel autonómico o estatal?

6.- ¿Tienen un laboratorio u otros laboratorios de referencia para enviar muestras a analizar con tests de los que no disponen en su laboratorio? (SI ó NO):

En caso afirmativo escriba el nombre de dicho(s) laboratorio(s):

7.- ¿Hay algún caso en que sean los propios pacientes quienes financien los costes de las pruebas o son siempre financiadas directamente por la institución con cargo a fondos públicos?:

¿qué porcentaje de pruebas estima que son de financiación privada?

8.- ¿Exigen la firma de un documento de consentimiento informado antes de la realización de las pruebas? (SI ó NO):

9.- ¿Tienen una política expresa para garantizar la privacidad de los datos que analizan? (SI ó NO):

Si quiere añadir o sugerir alguna otra cosa, hágalo a continuación.

Envíenos por favor este archivo a la siguiente Address: [jrueda@euskalnet.net](mailto:jrueda@euskalnet.net).

**MUCHAS GRACIAS POR SU COLABORACIÓN.**

### Anexo 3. Carta introductoria que acompañaba a la encuesta

Estimado/a Dr/a:

Adjunto le remito un documento en formato Word™ con una encuesta sobre el uso de pruebas de diagnóstico genético de enfermedades hereditarias en España. Forma parte del estudio "Prospective study on Genetic Testing Services quality assurance and harmonisation in EU" del Institute for Prospective Technological Studies, Joint Research Centre de la Comisión Europea. Esta encuesta está siendo realizada por la Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía por encargo de esa institución.

Rellenarla le llevará entre 10 y 15 minutos. Contéstela directamente en el archivo de texto y enviémoslo por E-mail.

Esta encuesta va a ser enviada a todos los centros sanitarios o universitarios de los que tenemos conocimiento que realizan algún tipo de prueba de diagnóstico genético. A continuación tiene una lista de los centros que tenemos localizados. Si conoce algún otro centro, en especial de su comunidad autónoma, que no esté recogido en la lista anterior díganoslo.

Si tiene cualquier duda, no dude en ponerse en contacto con nosotros.

Dr. José Ramón Rueda, tf.: 944102684

Dr. Eduardo Briones, tf.: 955006841

#### **Muchas gracias por su colaboración.**

##### ANDALUCÍA:

Hospital Reina Sofía. Córdoba

Hospital Virgen de las Nieves. Granada

Hospital Universitario. Granada

Centro de Estudios Genéticos de Andalucía. Granada

Hospital Materno-Infantil Málaga

Hospital Universitario Virgen de la Macarena Sevilla

Hospital Universitario Virgen del Rocío Sevilla

##### ARAGÓN:

Hospital Clínico Universitario. Zaragoza

Hospital Miguel Servet. Zaragoza

Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza

##### ASTURIAS:

Hospital Central de Asturias. Oviedo

##### BALEARES:

Hospital Son Dureta. Palma de Mallorca

Centro de Detección Precoz y Consejo Genético. Palma de Mallorca

##### CANARIAS:

Unidad de Genética Hospital Materno Infantil. Las Palmas de Gran Canaria

Facultad de Medicina. La Laguna. Tenerife

CANTABRIA:  
Hospital Valdecilla. Santander

CASTILLA-LA MANCHA:  
Hospital Nacional de Paraplégicos. Toledo  
Hospital General de Segovia. Segovia

CASTILLA-LEÓN:  
Instituto de Biología y Genética Molecular. Facultad de Medicina. Valladolid

CATALUÑA:  
Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron. Barcelona  
Hospital la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona  
Hospital Clinic. Barcelona  
Hospital San Juan de Dios. Barcelona  
Instituto Bioquímica Clínica. Barcelona  
Centro Patología Celular y Diagnóstico Prenatal Barcelona  
Prenatal Diagnosis Barcelona  
Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona  
Institut Resercha Oncológica. Hospitalet  
Consorci Hospitalari Parc Taulí. Sabadell  
Laboratorio Cerba,S.A.E. Sabadell

PAÍS VASCO:  
Hospital de Basurto. Bilbao  
Hospital de Cruces. Baracaldo  
Policlínica Guipúzcoa San Sebastián  
Instituto Neurobiología Molecular. San Sebastián

EXTREMADURA:  
Hospital Materno-Infantil. Badajoz

GALICIA:  
Hospital Materno-Infantil Teresa Herrera. La Coruña  
Centro Oncológico de Galicia. La Coruña  
Hospital General de Galicia & Hospital Gil Casas. Santiago de Compostela  
Hospital de Conxo. Unidad de Medicina Molecular (INGO). Santiago de Compostela

MADRID:  
Fundación Jiménez Díaz. Madrid  
Hospital Ramón y Cajal. Madrid  
Hospital La Paz. Madrid  
Hospital 12 Octubre. Madrid  
Hospital Clínico San Carlos. Madrid  
Hospital de Móstoles.  
Centro Diagnóstico Enfermedades Moleculares. Dpto. Biología Molecular. UAM.  
Centro Nacional Investigaciones Oncológicas. Majadahonda

MURCIA:  
Hospital Virgen de la Arrixaca. Murcia.

NAVARRA:  
Hospital Virgen del Camino. Pamplona  
Dpt.Genética. Universidad Navarra. Pamplona

VALENCIA:

Universitat d'Alacant. Alicante

Hospital La Fe. Valencia

Dpto. Patología. Universidad de Valencia.

Institut de Genètica Mèdica i Molecular (IGEM). C. Virgen del Consuelo Valencia



## Anexo 4. Listado de centros

### ANDALUCIA:

#### Hospital Virgen del Rocío

Unit: Genética Médica y Diagnóstico Prenatal  
Contact person: Guillermo Antiñolo Gil  
Address: Avda. Manuel Siurot s/n. 41013 Sevilla  
Telephone: 955 01 2778  
E-mail: gantinolo@hvr.sas.junta-andalucia.es  
Type of centre: public hospital

#### Hospital Virgen de la Macarena

Unit: Biología Molecular  
Contact person: Miguel Lucas  
Address: Avda Dr. Fedriani S/N 41071. Sevilla  
Telephone: 955008114  
E-mail: lucas@us.es  
Type of centre: public hospital

#### Hospital San Cecilio

Unit: Bioquímica.  
Contact person: José Antonio Gómez Capilla.  
Address: Departamento de Bioquímica y Biología Molecular. Facultad de Medicina. Avd/ Madrid s/n. 18012. Granada.  
Telephone: 958 243524/958023107/958243517  
E-mail: jgomez@ugr.es  
Type of centre: public hospital

#### Hospital Virgen de las Nieves

Unit: Laboratorio Genética.  
Contact person: Matías Pérez  
Address: Avda. Fuerzas Armadas.  
13014 Granada  
Telephone: 958020011  
E-mail: mperez@hvn.sas.cica.es  
Type of centre: public hospital

#### Hospital Carlos Haya

Unit: Servicio de Hematología y Hemoterapia  
Contact person: Dr. Antonio Jiménez Velasco  
Address: Avenida Carlos Haya s/n. 29010. Málaga  
Telephone: 952645808  
E-mail: jimeneza@hch.sas.junta-andalucia.es  
Type of centre: public hospital

Unit: Laboratorio - Genética.  
Contact person: Dr. Marceliano Herranz.  
Address: Arroyo de los Ángeles, s/n. 29011-Málaga  
Telephone: 952304400  
E-mail: herranz@hch.sas.cica.es

Unit: Laboratorio. Inmunología: Dr. Antonio Alonso aalonso@hch.sas.junta-andalucia.es  
Unit: Anatomía Patológica: Dra. Dolores Bautista.  
Telephone: 952645838  
dbautista@hch.sas.junta-andalucia.es.

### **NBT DIAGEN. CENTRO DE DIAGNOSTICO GENETICO**

Contact person: Dr. Narain  
Address: C/ Eduardo Rivas 2-4. 41018 Sevilla  
Telephone: 954575508  
E-mail: narain@newbiotechnic.com  
Type of centre: private laboratory

## **ARAGÓN:**

### **Hospital Miguel Servet**

Unit: Genética Médica  
Contact person: Manuel Tamparillas Salvador  
Address: Paseo Isabel La Católica 1 y 3. 50009 Zaragoza  
Telephone: 976765500 Ext 3150  
E-mail: mtamparilla@hmservet.insalud.es  
Type of centre: public hospital

### **Centro de Análisis Genéticos C.A.G.T.**

Unit: Genética Clínica. Genética Molecular y Citogenética  
Contact person: Dra. Ana Mª Palacio de Parada. Dra. Pilar Madero Barrajon  
Address: C/ Teresa de Jesús 45-47. 50006 Zaragoza  
Telephone: 97655 64 84. Fax: 97630 69 10  
E-mail: e-mail: cagt@arrakis.es  
Type of centre: private laboratory

### **Universidad de Zaragoza**

Unit: Bioquímica y Biología Molecular  
Contact person: Julio Montoya  
Address: Miguel Servet, 177  
Telephone: +34-976761640  
E-mail: jmontoya@posta.unizar.es  
Type of centre: public university

Unit: Dept. Bioquímica, Biología Molecular y Celular  
Contact person: Miguel Pocoví Mieras  
Address: Departamento Bioquímica, Biología Molecular y Celular. Fac. Ciencias. Universidad de Zaragoza. Campus Plaza San Francisco sn. 50009 Zaragoza  
Telephone: 34-976-761283  
E-mail: mpocovi@posta.unizar.es  
Type of centre: public university

**ASTURIAS****Hospital Central de Asturias**

Unit: Genética Molecular  
Contact person: Dr. Eliecer Coto García  
Celestino Villamil s/n 33006 Oviedo 33006 – OVIEDO  
Telephone: 985.10.79.68  
E-mail: ecoto@hcas.insalud.es  
Type of centre: public hospital

**BALEARES****Hospital Son Dureta**

Unit: Genética  
Contact person: Damián Heine Suñer  
Address: Sección de Genética, Hosp. Universitario Son Dureta. Avda. Andrea Doria 55. 07014 Palma de Mallorca  
Telephone: 971-175147  
E-mail: dheine@hsd.es  
Type of centre: public hospital

**CANARIAS****Hospital Materno-Infantil de Canarias. Las Palmas**

Unit: Laboratorio de Genética Molecular  
Contact person: Dr. Miguel Fernández-Burriel Tercero  
Address: Avda. Marítima del Sur s/n  
35016-Las Palmas de Gran Canaria  
Telephone: 928444790  
E-mail: m.fernandez.012@recol.es  
Type of centre: public hospital

**Hospital Universitario de Canarias**

Unit: Unidad de Investigación  
Contact person: Eduardo Salido Ruiz  
Address: Ofra-La Cuesta s/n. E-38320 Tenerife  
Telephone: 922-319338  
E-mail: esalido@ull.es  
Type of centre: public hospital

**CANTABRIA****Hospital Marqués de Valdecilla**

Unit: Inmunología  
Contact person: Francisco Leyva-Cobián  
Address: Avenida de Valdecilla, s/n. 39008-Santander  
Telephone: 942-202549

E-mail: fleyvaco@sarenet.es  
Type of centre: public hospital

Unit: Neurología  
Contact person: José Berciano  
Telephone: 942-202520  
E-mail: neuro@humv.es

## CASTILLA LA MANCHA

### Hospital Virgen de la Salud

Unit: Genética  
Contact person: Pedro Martínez  
Address: Laboratorio de Genética. Hospital Nacional de Paraplégicos. Finca de la Peraleda s/n. 45071 Toledo  
Telephone: 925-24 77 37  
E-mail: pmartinez@cht.insalud.es  
Type of centre: public hospital

## CASTILLA-LEON

### Instituto de Biología y Genética Molecular

Unit: Unidad de Diagnóstico Genético y Perinatal  
Contact person: Juan José Tellería Orriols  
Address: Avda. de Ramón y Cajal 7; 47005 Valladolid  
Telephone: 983 423 189  
E-mail: telleria@med.uva.es  
Type of centre: public university

### Universidad de Salamanca

Unit: Unidad de Medicina Molecular  
Contact person: Rogelio González Sarmiento  
Address: Facultad de Medicina. Avda. Campo Charro s/n 37007 Salamanca  
Telephone: 9023294553  
E-mail: gonzalez@usal.es  
Type of centre: public university

## CATALUÑA

### Hospital Clínico de Barcelona

Unit: Genética  
Contact person: Dr. Rafael Oliva  
Address: Villarroel 170, 08036 Barcelona  
Telephone: 93 2275510  
E-mail: oliva@medicina.ub.es

Unit: Centro de Diagnóstico Biomédico  
Contact person: Josep Oriola  
Telephone: 932275400  
E-mail: joriola@clinic.ub.es  
Type of centre: public hospital

**Institut de Bioquímica Clínica. Clínic-Corporació Sanitària**

Contact person : Dra. Teresa Pàmpol  
Address : Institut de Bioquímica Clínica . Calle Mejía Lequerica  
s/n, Edificio Helios III, Planta baja . 08028 Barcelona  
Telephone : 03 2275672  
E-mail : tpampols@clinic.ub.es  
Type of centre : public centre

**Hospital la Santa Creu i Sant Pau**

Unit: Servicio de Genética  
Contact person: Montserrat Baiget  
Address: Padre Claret 167. 08025 Barcelona  
Telephone: 93-2919361  
E-mail: mbaiget@hsp.santpau.es  
Type of centre: public hospital

**Hospital Vall d'Hebron**

Unit: Centro de Investigación en Bioquímica y Biología Molecular  
Contact person: Dr. Antonio Luis Andreu Periz  
Address: P. Valle Hebron 119-129. 08035 Barcelona  
Telephone: 934894057  
E-mail: tandreu@hg.vhebron.es  
Type of centre: public hospital

Unit: Unidad Investigación Endocrinología y Nutrición Pediátricas  
Contact person: Dra. Laura Audi  
Telephone: 934894030  
E-mail: laudi@cs.vhebron.es

**Institut Reserca Oncològica**

Unit: Centro de Genética Médica y Molecular.  
Personas de contacto: Dra. Virginia Nunes (Jefe de Departamento), Dr. V. Volpini (representante español en el EMQN)  
Address: Gran Vía s/n km 2,7. Hospitalet del Llobregat 08907 Barcelona  
Telephone: 93 2607427  
E-mail: vnunes@iro.es, vvolpini@iro.es  
Type of centre: Research centre, private

**Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona**

Unit: Sección Genética, Unidad Genética Molecular  
Contact person: Dra. Eugenia Monrós  
Address: Pss. Sant Joan de Déu 2, 08950 Esplugues  
Telephone: 93 253 2103  
E-mail: emonros@hsjdbcn.org  
Type of centre: private hospital

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

Unit: Laboratorio de Citogenética y Biología Molecular (Dept. Patología) Unidad de Genética  
Personas de contacto: Dr. Francesc Solé. Dr. Luis Pérez Jurado  
Address: Paseo Marítimo 25-29. 08003 Barcelona  
Telephone: 93-2483035

E-mail: e0037@imas.imim.es / luis.perez@cexs.upf.es  
Type of centre: public hospital and public university

### **Corporación Parc Taulí. UDIAT-CD**

Unit: Laboratorio, Genética  
Contact person: Dra. Miriam Guitart  
Address: Laboratorio. UDIAT-CD. Corporació Parc Taulí.  
Parc Taulí s/n. 08208 Sabadell.(Barcelona)  
Telephone: 937231010 Ext.26111  
E-mail: mguitart@cspt.es  
Type of centre: public hospital

### **Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne**

Unit: Genética y Medicina Molecular  
Contact person: Dr. José Ignacio Lao Villadóniga  
Address: Provenza 312 (bajos). 08037 Barcelona  
Telephone: 934964456  
E-mail: jilao@echevarne.com  
Type of centre: private laboratory

### **Centro de Patología Celular**

Contact person: Dra. Marta Carrera  
Address: C/ Londres, nº 6, 08029 Barcelona  
Telephone: 93 322 88 06  
E-mail: mca@sabater-tobella.com  
Type of centre: private laboratory

## **EXTREMADURA:**

### **Hospital Materno Infantil de Badajoz**

Unit: Unidad de Genética  
Contact person: Dr. Enrique Galán Gómez  
Address: c/ Damián Téllez Lafuente s/n , 06004 Badajoz  
Telephone: 924-230400, EXT 287 (consulta), 458-459 (laboratorio)  
E-mail: egala@ctv.es  
Type of centre: public hospital

## **GALICIA:**

### **Hospital de Conxo, FINGO**

Unit: Unidad de Medicina Molecular  
Contact person: Dr. Francisco Barros, Dra. Lourdes Loidi  
Address: Hospital de Conxo, Rúa Ramón Baltar SN. 15706 Santiago de Compostela  
Telephone: 981 951 888  
E-mail: apimlbar@usc.es / lloidi@usc.es  
Type of centre: public hospital

### **Centro Oncológico de Galicia.**

Unit: laboratorio de Genética y Radiobiología

Contact person: Dr..A. Mosquera  
Address: Avda. Montserrat s/n 15009, A Coruña  
Telephone: 981287499 ext 292  
E-mail: [genetica@cog.es](mailto:genetica@cog.es)  
Type of centre: public hospital

### **Hospital Clínico Universitario de Santiago**

Unit: Genética Médica  
Contact person: Dra. A. Ansedo  
Address: C/Houpana s/n, Santiago de Compostela  
Telephone: 981950045  
E-mail: [branas@mixmail.com](mailto:branas@mixmail.com)  
Type of centre: public hospital, university public hospital

### **H. Juan Canalejo**

Unit: Hematología y Hemoterapia  
Contact person: Dr. Javier Batlle Fonrodona.  
Address: Edificio H. Teresa Herrera. Avda. Pasaje s/n. 15006. A Coruña  
Telephone: 981 178000 (Ext 21113; 21115)  
E-mail: [jbatlle@canalejo.cesga.es](mailto:jbatlle@canalejo.cesga.es)  
Type of centre: public hospital

Unit: Servicio de Genética.  
Contact person: Dra. Berta Rodríguez  
Telephone: 981178000  
E-mail: [berta\\_rodríguez@canalejo.org](mailto:berta_rodríguez@canalejo.org)

### **MADRID:**

#### **Hospital Universitario La Paz**

Unit: Unidad de Genética Molecular. Servicio de Bioquímica  
Contact person: Jesús Molano Mateos  
Address: Paseo de la Castellana 261. 28046 Madrid  
Telephone: 917277381  
E-mail: [jmolano@hulp.insalud.es](mailto:jmolano@hulp.insalud.es)  
Type of centre: public hospital

Unit: Unidad de Inmunología  
Contact person: M<sup>a</sup> Cruz García Rodríguez  
Telephone: 91 7277095 / 91 7277238  
E-mail: [mcruzgarcia@hulp.insalud.es](mailto:mcruzgarcia@hulp.insalud.es)

#### **Hospital Gregorio Marañón**

Unit: Servicio Bioquímica. Laboratorio de Diagnóstico Molecular.  
Contact person: Dra. Begoña Ezquieta  
Address: c/ Doctor Esquerdo 46. 28007 Madrid  
Telephone: 915868466  
E-mail: [bezquieta@airtel.net](mailto:bezquieta@airtel.net)  
Type of centre: public hospital

**Fundación Jiménez Díaz**

Unit: Genética  
Contact person: Dra. Carmen Ayuso, Dra. Carmen Ramos  
Address: Av. Reyes católicos nº 2. 28040 Madrid  
Telephone: 91 5446903 / 915504872  
E-mail: cayuso@fjd.es  
Type of centre: private hospital

**Hospital Clínico San Carlos**

Unit: Genética  
Contact person: Dra. Lautre Ecenarro  
Address: Ciudad Universitaria, s/n. Madrid  
Telephone: 913303023  
E-mail: mlautre@hcsc.insalud.es  
Type of centre: public hospital

Unit: Inmunología y Oncología Molecular  
Contact person: Dra. Trinidad Caldés  
Telephone: 913303348  
E-mail: tcaldes@hcsc.es

**Hospital 12 Octubre**

Centro: Hospital Universitario 12 de Octubre  
Unit: Centro de Investigación  
Contact person: Dr. Joaquín Arenas  
Address: Avda de Córdoba km 5.4. 28041 Madrid  
Telephone: 913908411  
E-mail: jarenas@h120.es  
Type of centre: public hospital

**Hospital Ramón y Cajal**

Centro: Hospital Ramón y Cajal  
Unit: Unidad de Genética Molecular  
Contact person: Dr. Felipe Moreno  
Address: Carretera de Colmenar km 9,100. 28034 Madrid.  
Telephone: 913368541  
E-mail: fmoreno@hrc.insalud.es  
Type of centre: public hospital

**Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares**

Contact person: Prof. M. Ugarte  
Address: Dpto. Biología Molecular, Facultad de Ciencias, Universidad Autónoma de Madrid, 28049 Madrid  
Telephone: 91 3974589  
E-mail: cedem@cbm.uam.es  
Type of centre: public university

**Centro Nacional Investigaciones Oncológicas (CNIO)**

Unit: Dpto Genética Humana  
Contact person: Dr. Javier Benítez  
Address: Melchor Fdez. Almagro 3. Madrid 28029



Telephone: 912246965  
E-mail: jbenitez@cniio.es  
Type of centre: hospital and public research centre

**Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC), Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid**

Unit: Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas  
Contact person: Profa. Dra. María Luisa Martínez-Frías  
Address: ISCIII. CIAC Calle, Sinesio Delgado, 6. Madrid  
Telephone: 91 394 15 86  
E-mail: luisama@med.ucm.es  
Type of centre: public research centre

## MURCIA

**Centro de Bioquímica y Genética Clínica**

Unit: Unidad de Genética Molecular  
Contact person: Dr. Guillermo Glover  
Address: Centro de Bioquímica y Genética Clínica. Labs. Pabellón General. Hospital Virgen Arrixaca. 30120 El Palmar (Murcia)  
Telephone: 968 88 98 60  
E-mail: guillermo.glover@carm.es  
Type of centre: public centre

## NAVARRA

**Hospital Virgen del Camino**

Unit: Genética  
Contact person: Dr. Alberto Valiente  
Address: Irunlarrea,4; 31008. Pamplona  
Telephone: 948429991  
E-mail: avalienm@cfnavarra.es  
Type of centre: public hospital

**Clínica Universitaria**

Unit: Laboratorio de Biotecnología y Genómica  
Contact person: Dr. Jesús García-Foncillas  
Address: Avda Pio XII, 36. 31008. Pamplona  
Telephone: 948296792 / 948296292.  
E-mail: jgfoncillas@unav.es  
Type of centre: private hospital

**PAIS VALENCIÁ****Hospital Universitario La Fe**

Unit: Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal  
Contact person: Dr. José M<sup>a</sup> Millán Salvador  
Address: Avda. Campanar, 21. 46009 Valencia  
Telephone: 963987370  
E-mail: chema\_millan@yahoo.es  
Type of centre: public hospital

**Facultad de Medicina de Valencia**

Unit: Departamento de Patología  
Contact person: Dr. Antonio Pellín Pérez  
Address: Departamento de Patología. Facultad de Medicina  
Blasco Ibáñez, 17. 46010 Valencia  
Telephone: 969 3864145  
E-mail: Antonio.Pellin@uv.es  
Type of centre: public university

**Facultad de Medicina Alicante. Universidad Miguel Hernández**

Unit: Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal. Departamento de Pediatría.  
Contact person: Dr. Francisco Galán Sánchez  
Address: Campus de San Juan. Apdo. de correos 18. 03550 San Juan (Alicante)  
Telephone: 96 5919433 , Fax: 96 5919429  
E-mail: fm.galan@umh.es  
Type of centre: public university

**Análisis Genéticos ANCOR S.L.**

Contact person: Dr. Andrés Corno  
Address: Avda Eusebio Sempere 22. 03003 Alicante  
Telephone: 965 13 57 43-659 437 825 Fax :965 13 45 35  
E-mail: ancor@vianwe.com  
Type of centre: private laboratory

**Institut de Genética Mèdica i Molecular**

Contact person: Dr. Javier García Planells  
Address: Clínica Virgen del Consuelo. C/ Callosa d'Ensarrià, 12. 46007 Valencia.  
Telephone: 96 317 78 00 / 96 317 78 21  
E-mail: info@igem.es  
Type of centre: private laboratory

**PAIS VASCO****Hospital de Basurto**

Unit: Unidad de Genética (Laboratorio de Genética Molecular)  
Contact person: Dra. M<sup>a</sup> Isabel Tejada

Address: Avda. Montevideo 18. 48013 Bilbao  
Telephone: 944006154  
E-mail: itejada@hbas.osakidetza.net  
Type of centre: public hospital

### **Hospital de Cruces**

Unit: Unidad de Investigación  
Contact person: Dr. Luis Castaño  
Address: Plaza de Cruces S/N. 48903 Baracaldo. Vizcaya  
Telephone: 946006376  
E-mail: lcastano@hcru.osakidetza.net  
Type of centre: public hospital

### **Hospital Donostia**

Unit: Genética  
Contact person: Dra. Ana María Cobo Esteban  
Address: Paseo Dr Begiristain s/n. 20014 San Sebastián  
Telephone: 943 007301  
E-mail: anacobo@chdo.osakidetza.net  
Type of centre: public hospital

Unit: Unidad Experimental  
Contact person: Dr. Adolfo López de Munain  
Telephone: 943 00 70 61  
E-mail: uniexpe2@chdo.osakidetza.net  
Type of centre: sanitario publico

### **Policlínica Gipuzkoa**

Unit: Genética Molecular  
Contact person: Dra. C. Vidales  
Address: Paseo de Miramon, 174. 20009 San Sebastián  
Telephone: 943002837  
E-mail: biomol@policlinicagipuzkoa.com  
Type of centre: private hospital

## **RIOJA**

### **Hospital San Millán**

Centro: Hospital "San Millán y San Pedro"  
Unit: Laboratorio Central  
Contact person: Dr. Luis Borque, Dr. Fernando Iguaz  
Address: C/ Autonomía de La Rioja, 3. 26004 Logroño  
Telephone: 941-294500 Ext. 553 , 551, 2003  
E-mail: lborque@arrakis.es y figuazp@nexo.es  
Type of centre: public hospital

## Anexo 5. Enfermedades estudiadas y centros ordenados por área funcional

### ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS

	Centros	Nº. estudios 2001
Alzheimer disease (Presenilina 1, APP, APOE)	Hospital Clínico Barcelona	300
	H. Central de Asturias	220
	H Virgen del Camino	125
	U. Salamanca	50
	H. Valdecilla	25
	Centro de Bioquímica y Genética Clínica Murcia	APOE = 25
	H. Miguel Servet	23
	H. Universitario Tenerife	20
	H. Macarena Sevilla	20
	Clínica Universitaria Pamplona	15
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	9
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	7
	H. Conxo. Santiago	3
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
ANCOR Alicante	Si	
Amiloidosis familiar polineuropathy	H. Son Dureta Mallorca	10
Aneuploidies by QFPCR	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	460
Angelman syndrome	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	44
	H. La Fe. Valencia	35
	H. Miguel Servet	35
	F. Jiménez Díaz	25
	H. Son Dureta Mallorca	25
	H. Parc Tauli Barcelona	23
	H. Materno Infantil Badajoz	20
	H. Central de Asturias	13
	H Virgen del Camino	11
	Centro de Bioquímica y Genética Clínica Murcia	5
	Hospital Clínico Universitario Santiago	8
	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	4
	H. Virgen de la Salud Toledo	4
	IGEM Valencia	2
	H. del Mar – UPF Barcelona	2
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	2
	H. Universitario Las Palmas	1
Centro Investigación Anomalías Congénitas Madrid.	Si	
H. Virgen de las Nieves. Granada	Si	
H. V. Rocío Sevilla	Si	
CADASIL	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Charcot-Marie-Tooth neuropathy	IRO Barcelona	313
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	71
	H. La Fe. Valencia	53
	F. Jiménez Díaz	40
	H. Valdecilla	25
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	22
	IGEM Valencia	20
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	14
	H. Conxo. Santiago	21
	Clínica Universitaria Pamplona	8
H. Central de Asturias	6	
Cryptic chromosomal alterations (FISH, Multitest-T and C)	Centro Investigación Anomalías Congénitas Madrid.	Si
Dementia Fronto-temporal	Hospital Clínico Barcelona	30
	Clínica Universitaria Pamplona	6
Dentatorubral-pallidolusian atrophy (DRPLA)	F. Jiménez Díaz	135

	Centros	Nº. estudios 2001
	H. La Fe. Valencia	37
	Hospital Clínico Universitario Santiago	5
	H. Central de Asturias	5
	Clínica Universitaria Pamplona	3
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	2
	IRO Barcelona	1
	Hospital Clínico Barcelona	Si
	H. Macarena Sevilla	Si
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Dominant Ataxias (ADCAS) SCA1; SCA2 (Machado); SCA3; SCA6; SCA7; SCA8; SCA9; SCA10; SCA12	IRO Barcelona	203
	F. Jiménez Díaz	135
	Hospital Clínico Universitario Santiago	104
	H. Macarena Sevilla	Si (all the ataxias 250)
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	64
	H. La Fe. Valencia	37
	H. Conxo. Santiago	29
	H. Central de Asturias	25
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	13
	IGEM Valencia	10
	Hospital Clínico Barcelona	Si
	Clínica Universitaria Pamplona	10
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Dominant macular dystrophies (RDS/periferina gene)	F. Jiménez Díaz	50
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Duchenne/Becker muscular dystrophy	H. San Pablo Barcelona	163
	H San Cecilio Granada	60
	F. Jiménez Díaz	45
	H. Universitario Las Palmas	26
	H. La Fe. Valencia	26
	Centro de Bioquímica y Genética Clínica Murcia	25
	H. La Paz. Madrid	20
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	14
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	7
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	7
	Hospital Clínico Universitario Santiago	6
	IGEM Valencia	5
	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	4
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Facioscapulohumeral muscular dystrophy 1A (FSHMD1A)	H. Donostia. San Sebastián	100
	H. La Fe. Valencia	25
	IGEM Valencia	9
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Friedrich Ataxia (X25)	F. Jiménez Díaz	135
	Hospital San Juan de Dios, Barcelona	25
	Hospital Clínico Universitario Santiago	20
	H. Valdecilla	20
	H. La Fe. Valencia	19
	IRO Barcelona	9
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	8
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	8
	H. Central de Asturias	7
	H. Conxo. Santiago	7
	IGEM Valencia	5
	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	4
	Clínica Universitaria Pamplona	3
	H. Macarena Sevilla	Si

	Centros	Nº. estudios 2001
	Hospital Clínico Barcelona	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Hirschsprung disease	Clínica Universitaria Pamplona	18
	H. Cruces Baracaldo	10
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Huntington disease	H. Macarena Sevilla	150
	F. Jiménez Díaz	85
	H. La Fe. Valencia	65
	H Virgen del Camino	50-60
	H. La Paz. Madrid	48
	H. Central de Asturias	15
	H. Conxo. Santiago	29
	H San Cecilio Granada	25
	Hospital Clínico Universitario Santiago	25
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	20
	H. Son Dureta Mallorca	13
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	9
	H. Miguel Servet	4
	IGEM Valencia	3
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	H. V. Rocío Sevilla	Si
	Hospital Clínico Barcelona	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Kallman syndrome (microdel Xp22)	F. Jiménez Díaz	6
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	11
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	3
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Kennedy disease (AR, exón 1)	H. San Pablo Barcelona	6
	H. Macarena Sevilla	6
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	4
	H. La Fe. Valencia	5
	H. Central de Asturias	5
	Clínica Universitaria Pamplona	3
	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	1
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Leber optic atrophy	H. Macarena Sevilla	20
	Universidad Zaragoza. Dpto Biología Molecular	20
	IRO Barcelona	19
	Clínica Universitaria Pamplona	5
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	5
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	3
	H. Central de Asturias	2
	H. Conxo. Santiago	2
Lesh-Nyhan syndrome	H. La Paz. Madrid	2
Mental retardation FRAXE type linked (FMR2)	H. Basurto Bilbao	154
	H. La Fe. Valencia	100
	H. Universitario Las Palmas	93
	H Virgen del Camino	60
	Hospital Clínico Universitario Santiago	50
	Hospital Clínico Barcelona	Si
	H. Son Dureta Mallorca	10
	F. Jiménez Díaz	2
Miller-Dieker syndrome	H. Son Dureta Mallorca	6
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Myotonic dystrophy of waists (LGMD)	H. San Pablo Barcelona	25
Myotonic dystrophy of waists (Type 2) (Calpainopathy, LGMD2A)	H. Donostia. San Sebastián	74
NARP	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	2
Neurofibromatosis type 1	IRO Barcelona	356

	Centros	Nº. estudios 2001
Neurofibromatosis (linkage análisis NF1 y NF2)	H. Ramón y Cajal	45
	IRO Barcelona	13 NF2
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	15
Neuropathy due to sensitivity to pressure	F. Jiménez Díaz	40
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	32
	H. Valdecilla	25
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	23
	H. Conxo. Santiago	11
	H. La Fe. Valencia	9
	IGEM Valencia	5
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	3
Norrie disease (NPD)	F. Jiménez Díaz	8
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Parkinson (Parkin, a-sinucleína)	H. Donostia. San Sebastián	26
	Hospital Clínico Barcelona	25
	H. Central de Asturias	18
	U. Salamanca	12
	Clínica Universitaria Pamplona	8
Prader Willi syndrome	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	74
	H. La Fe. Valencia	60
	H. Materno Infantil Badajoz	40
	H. Parc Tauli Barcelona	30
	H. Son Dureta Mallorca	25
	F. Jiménez Díaz	25
	Centro de Bioquímica y Genética Clínica Murcia	15
	H. Central de Asturias	13
	H Virgen del Camino	11
	Hospital Clínico Universitario Santiago	10
	H.Universitario Las Palmas	9
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	7
	H. Virgen de la Salud Toledo	6
	H. Miguel Servet	6
	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	5
	IGEM Valencia	4
	H. del Mar – UPF Barcelona	3
Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2	
Centro Investigación Anomalías Congénitas Madrid.	Si	
H. Virgen de las Nieves. Granada	Si	
NBT DIAGEN Sevilla	Si	
H. V. Rocio Sevilla	Si	
Rett syndrome	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	244
	H. Conxo. Santiago	3
	H. V. Rocio Sevilla	Si
Schizophrenia	H. Valdecilla	102
Silver-Russel syndrome	H. Son Dureta Mallorca	5
	Hospital Clínico Barcelona	Si
Smith-Magenis syndrome	H. Son Dureta Mallorca	10
	H. Materno Infantil Badajoz	8
	Hospital Clínico Universitario Santiago	5
	H. del Mar – UPF Barcelona	3
	H. Conxo. Santiago	1
	H. V. Rocio Sevilla	Si
Spinal muscular atrophy (Werdnig-Hoffmann y Kugelberg-Welander) (SMN)	F. Jiménez Díaz	Si
	H. San Pablo Barcelona	298
	H. Universitario Las Palmas	34
	H. Ramón y Cajal	127
	H. La Fe. Valencia	14
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	11
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	8
IGEM Valencia	4	

	Centros	Nº. estudios 2001
	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	2
	H. Macarena Sevilla	Si
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Steinert Myotonic dystrophy	H. Macarena Sevilla	300
	H. San Pablo Barcelona	263
	H. La Paz. Madrid	80
	F. Jiménez Díaz	80
	H. La Fe. Valencia	66
	H. Donostia. San Sebastián	44
	Centro de Bioquímica y Genética Clínica Murcia	35
	H Virgen del Camino Pamplona	25
	H. Cruces Baracaldo	25
	H. Miguel Servet	22
	H. Valdecilla	20
	H. Universitario Las Palmas	19
	H. Basurto Bilbao	15
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	15
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	14
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	12
	Hospital Clínico Universitario Santiago	10
	H. Central de Asturias	6
	IGEM Valencia	4
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Torsion dystonia (DYT1)	F. Jiménez Díaz	20
	Clínica Universitaria Pamplona	15
	H. Son Dureta Mallorca	4
	H. La Fe. Valencia	4
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	4
	IGEM Valencia	1
Tuberose sclerosis	H. Valdecilla	Si
Williams-Beuren syndrome (LOH , FISH) (ATP7B)	H. del Mar – UPF Barcelona	30
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	26
	H. La Fe. Valencia (loh)	24
	H. Materno Infantil Badajoz	15
	H. Son Dureta Mallorca	15
	H. Universitario Las Palmas	14
	Hospital Clínico Universitario Santiago	8
	H. Central de Asturias	5
	H. Parc Tauli Barcelona	5
	F. Jiménez Díaz	5
	H. Virgen de la Salud Toledo	5
	IGEM Valencia	2
	H. Conxo. Santiago	2
	Hospital Clínico Barcelona	Si
	Centro Investigación Anomalías Congénitas Madrid.	Si
	H. Virgen de las Nieves Granada	Si
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Wolf-Hirshhorn syndrome	H. V. Rocío Sevilla	Si
Wolfram syndrome	IRO Barcelona	8
X-Frágil syndrome (FMR1)	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	308
	H. La Fe. Valencia	295
	H. Basurto Bilbao	268
	Centro de Bioquímica y Genética Clínica Murcia	250
	H. Macarena Sevilla	225
	H. Ramón y Cajal	195
	H. Son Dureta Mallorca	170
	H. Miguel Servet	129
	F. Jiménez Díaz	110
	H. Universitario Las Palmas	93
	H San Cecilio Granada	90
	Centro Oncológico de Galicia A Coruña	80



<b>Centros</b>	<b>Nº. estudios 2001</b>
Centro de Análisis Genéticos Zaragoza	73
H. Virgen de la Salud Toledo	63
H Virgen del Camino	60
Instituto Biología Genética Molecular Valladolid	53
IGEM Valencia	50
Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	39
Hospital Clínico Universitario Santiago	35
H. Central de Asturias	17
H. del Mar – UPF Barcelona	10
Hospital Clínico Barcelona	Si
ANCOR Alicante	Si
H. Virgen de las Nieves Granada	Si
H. V. Rocío Sevilla	Si

## ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

	Centros	Nº. estudios 2001
ACE Angiotensin I convertor enzyme	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Bruton type immuno-deficiency	H. La Fe Valencia	14
Chimerism determination for bone marrow transplants	H. Carlos Haya	221
	H. Son Dureta Mallorca	60
	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	6
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Drepanocitosis	H. San Pablo Barcelona	5
Factor II G20210A	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Haemophilia A	H. San Pablo Barcelona	113
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	3
	IGEM Valencia	2
	ANCOR Alicante	Si
Haemophilia B	H. San Pablo Barcelona	22
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	1
	ANCOR Alicante	Si
Leukemia	H. del Mar – UPF Barcelona	800
	H. Conxo. Santiago	168
	H. Carlos Haya	147
	CNIO Madrid	100
	H Virgen del Camino	50
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	16
	ANCOR Alicante	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Leukemia and limphoma	H. Virgen de la Salud Toledo	375 (mol) 190 (citog)
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Leukemia and limphoma (translocations)	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	225
Metilen TetraHidrofolato Reductasa (MTHFR)	H Virgen del Camino Pamplona	250
	H. Gregorio Marañón	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Mut C>T 677 MTHFR gene	H Virgen del Camino Pamplona	250
	H. Conxo. Santiago	50
Other oncohematologic conditions	CNIO Madrid	300
PAI-I Plasminogen activator inhibitor	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Sideroblastic familiar anemia X-linked	H. La Paz. Madrid	2
Talasemia Alpha	H. San Pablo Barcelona	20
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	11
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	9
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Talasemia Beta	H. San Pablo Barcelona	46
	Centro de Análisis Genéticos Zaragoza	4
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	3
	H. Virgen de las Nieves Granada	Si
Thrombophilia (Mut. G1691A factor V Leiden gene) (Mut G20210A protrombina gene)	Hospital Juan Canalejo	2160
	H. Conxo. Santiago	261
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	252
	H Virgen del Camino Pamplona	250

	Centros	Nº. estudios 2001
	Centro de Análisis Genéticos Zaragoza	230
	H. Carlos Haya	130
		(ambas)
	H. Central de Asturias.	127
	H. Universitario Tenerife	50
	IRO Barcelona	85
	U. Salamanca	50
	F. Jiménez Díaz	35
	H. Valdecilla	14
	ANCOR Alicante	Si
	H. Gregorio Marañón	Si
	H. V. Rocio Sevilla	Si
Thrombophilia (Mut C677T)	H. Valdecilla	14
Thrombophilia (metilentetrahidrofolato reductasa)	H. Valdecilla	14
Von Willebrand disease	Hospital Juan Canalejo	400

## ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS

	Centros	Nº. estudios 2001
Adenomatous polyposis of the colon (APC)	Clínica Universitaria Pamplona	36
	H Virgen del Camino Pamplona	28
	H. La Fe. Valencia	20
	H. Conxo. Santiago	19
	CNIO Madrid	10
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	7
	H. Valdecilla	5
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
	H. San Carlos Madrid	Si
	Hospital Clínico Barcelona	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
	H. V. Rocio Sevilla	Si
Adenomatous polyposis of the colon (Gen P53, Gen kRAS, Gen hMHS2, Gen hMLH1, Gen hPMS1, Gen hPMS2)	Clínica Universitaria Pamplona	37
	H. Valdecilla	5 (each mutation)
Beta tubulina	H. Miguel Servet	10
Bladder sporadic cancer	U. Valencia	40
Breast cancer (BCRA1 y BCRA2)	H. San Pablo Barcelona	79
	H. San Carlos Madrid	50
	U. Salamanca	50
	Clínica Universitaria Pamplona	50
	CNIO Madrid	45
	H. del Mar – UPF Barcelona	20
	H. Conxo. Santiago	13
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	2
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
	Hospital Clínico Barcelona	Si
	H. V. Rocio Sevilla	Si
ANCOR Alicante	Si	
CK-19	Clínica Universitaria Pamplona	178
	U. Salamanca	12
Familiar feochromocitome	CNIO Madrid	5
	H. Cruces Baracaldo	3
	Clínica Universitaria Pamplona	3
	Centro de Análisis Genéticos Zaragoza	1
	H. La Fe. Valencia	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si

	Centros	Nº. estudios 2001
	H. V. Rocio Sevilla	Si
Familiar medullar thyroid cancer FMTc	H. V. Rocio Sevilla	Si
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
Familiar melanoma (p15, p19,CDK4)	Clínica Universitaria Pamplona	12
	Hospital Clínico Barcelona	Si
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
Familiar melanoma (p16)	Clínica Universitaria Pamplona	12
	CNIO Madrid	5
GST mu (colon, bladder)	U. Salamanca	400
	Clínica Universitaria Pamplona	59
HLXB9	CNIO Madrid	2
HNPCC markers for MSI Panel 5 micro satellites instability	ANCOR Alicante	Si
K-RAS (CODON 12, 13) (lung, colon, ovary, larynx)	Clínica Universitaria Pamplona	185
	H. Cruces Baracaldo	50
	U. Salamanca	25
	ANCOR Alicante	Si
Kidney sporadic cancer	U. Valencia	60
Li-Fraumeni disease (p53)	U. Salamanca	10
	Clínica Universitaria Pamplona	9
	H. San Pablo Barcelona	8
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	3
	H. Conxo. Santiago	2
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
	H. San Carlos Madrid	Si
	ANCOR Alicante	Si
	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
	H. V. Rocio Sevilla	Si
Lynch Syndrome	Centro de Bioquímica y Genética Clínica Murcia	15
	H. V. Rocio Sevilla	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Meningions sporadic cancer	U. Valencia	20
Multiple Endocrine Neoplasia type 1 (MEN1)	H. Cruces Baracaldo	40
	Centro de Bioquímica y Genética Clínica Murcia	25
	CNIO Madrid	20
	Hospital Clínico Barcelona	
	N/S	
	Clínica Universitaria Pamplona	7
Multiple Endocrine Neoplasia, type IIA (MEN2A)	CNIO Madrid	40
	Centro de Bioquímica y Genética Clínica Murcia	25
	Clínica Universitaria Pamplona	19
	H. La Fe. Valencia	16
	H. Cruces Baracaldo	5
	H. Conxo. Santiago	4
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
	H. V. Rocio Sevilla	Si
Multiple Endocrine Neoplasia type II B (MEN2B)	H. Cruces Baracaldo	5
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
	H. La Fe. Valencia.	Si
	H. Conxo. Santiago	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
	H. V. Rocio Sevilla	Si
Neuroblastomes sporadic cancer	U. Valencia	70
Non polyposic colonic cancer	CNIO Madrid	15
	Hospital Clínico Barcelona	N/S

	Centros	Nº. estudios 2001
p53 EXONES 4,5,6,7,8 (Lung, breast, ovary, Endomet.)	Clínica Universitaria Pamplona	289
	U. Salamanca	200
	H. San Carlos	130
	H. Miguel Servet	105
	H. Cruces Baracaldo	50
	U. Valencia	50
	H. Conxo. Santiago	47
	CNIO Madrid	10
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	5
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
	ANCOR Alicante	Si
	H. V. Rocio Sevilla	Si
	H. Macarena Sevilla	Si
	PSA (prostate cancer)	Clínica Universitaria Pamplona
PTEN	CNIO Madrid	5
Retinoblastoma	H. La Fe. Valencia	26
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Sarcomes sporadic cancer	U. Valencia	50
Thyroid medullar sporadic cancer	H. Cruces Baracaldo	15
	H. V. Rocio Sevilla	Si
Tirosinasa (thyroid cancer)	H. Conxo. Santiago	43
Tirosinasa (melanoma)	H. Conxo. Santiago	16
Von Hippel Lindau disease	CNIO Madrid	30
	Clínica Universitaria Pamplona	12
	H. La Fe. Valencia	8
	U. Salamanca	5
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
	H. Conxo. Santiago	1
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
H. V. Rocio Sevilla	Si	

## ENFERMEDADES METABÓLICAS

	Centros	Nº. estudios 2001
3-beta hydroxysteroid-deshydrogenase deficiency	H. Conxo. Santiago	1
5 a-reductasa tipo 2 deficiency	H. Valle Hebrón Barcelona	5
11-beta-hidroxilasa deficiency	H. Gregorio Marañón	4
	H. Conxo. Santiago	4
	H. San Millán. Logroño	Si
17-alpha-hydroxylase deficiency	H. Conxo. Santiago	2
	H. San Millán. Logroño	Si
17-beta hydroxysteroid-deshydrogenase deficiency	H. de Cruces Baracaldo	2
	H. Valle Hebrón	2
21-hydroxylase deficiency	H. Gregorio Marañón Madrid	400
	H. La Paz. Madrid	352
	H. Conxo. Santiago	60
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	51
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	3
	H. San Millán. Logroño	Si
Adrenal hyperplasia congenital	H. La Paz. Madrid	352
	H. Conxo. Santiago	64
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
	H. Central de Asturias.	17
Adrenal hypoplasia congenital	H. Conxo. Santiago	1
Alfa-1-antitripsina deficiency	H. La Paz. Madrid	54
	H. Macarena Sevilla	50
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
	H. San Millán. Logroño	Si

	Centros	Nº. estudios 2001
Apolipoprotein B (APOB) deficiency	Universidad Zaragoza. Dpto Biología Molecular	930
	H. Conxo. Santiago	2
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Carnitina palmitoil transferasa II deficiency (Y628S mutation)	H. 12 de Octubre	148
Carnitina palmitoil transferasa II deficiency (S113L mutation)	H. 12 de Octubre	20
	Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Madrid	1
Cerebrotendinosis Xantomatosa (CYP27)	H. Conxo. Santiago	1
Maturity-onset diabetes of the young MODY type (GK, HNF1)	H. La Paz. Madrid	76
	H. de Cruces Baracaldo	25
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
Diabetes type I (HLA susceptibility)	H. La Paz. Madrid	24
Gaucher disease	Universidad Zaragoza. Dpto Biología Molecular	68
	Hospital Clínico Barcelona	Si
Growth hormone deficiency	H. Valle Hebrón Barcelona	> 100
	H. Conxo. Santiago	43
	H. La Paz. Madrid	8
	Hospital Clínico Barcelona	Si
	H. San Millán. Logroño	Si
Growth hormone insensibility	H. Conxo. Santiago	71
	H. La Paz. Madrid	Si
Hurler disease	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	1
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
Hunter disease	H. La Fe. Valencia	2
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
Hypercholesterolemia	Universidad Zaragoza. Dpto Biología Molecular	350
	H. Conxo. Santiago	2
Hyperlipoproteinemia type III, disbetalipoproteinemia	Universidad Zaragoza. Dpto Biología Molecular	25
McArdle disease (miofosforilasa deficiency) Mutations R49X, G204S y W797R	H. 12 de Octubre	134
Medium Chain Acil-CoA deshidrogenasa deficiency (MCAD) (K304E mutation)	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	16
	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	15
	Hospital Clínico Barcelona	15
	H. Conxo. Santiago	6
	H. Universitario Las Palmas	5
	Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Madrid	2
	H. Gregorio Marañón	Si
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Methyl crotonil glicinuria (MCCA and MCCB Genes)	Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Madrid	16
Methylenetetrahydrofolate-5,10 reductase (MTHFR) 677C? T	Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Madrid	22
MTRR 66 G? A	Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Madrid	22
Mioadenilato desaminasa deficiency, Q12X mutation	H. 12 de Octubre	36
Mucopolidosis III	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Partial familiar lipodistrophy	H. Conxo. Santiago	1
Phenylketonuria- Phenylalaninemia (PAH)	Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Madrid	45
Primary hyperaldosteronism	H. Conxo. Santiago	5
	H. Universitario Tenerife	2
	H. San Millán. Logroño	Si

	Centros	Nº. estudios 2001
Primary hyperoxaluria	H. Universitario Tenerife	20
Propionic acidemia	Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Madrid	25
Propionic acidemia (PCCA and PCCB Genes)	Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Madrid	25
Smitz-Lemli-Opitz syndrome 7-Esterol Reductasa (DRCR7)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
Triple A syndrome	H. Conxo. Santiago	3

## INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS

	Centro	Nº. estudios 2001
Autosomal agammaglobulinemia ( $\mu$ chain)	H. La Paz. Madrid	4 families
Agammaglobulinemia X linked	H. La Paz. Madrid	54 families
Apoptosis deficiency ( APO 1)	H. La Paz. Madrid	3 families
B. Cesar-Chediak-Higashi disease	H. Valdecilla	Si
Combined deficiency X linked (?R-IL2 chain)	H. La Paz. Madrid	5 families
Complement deficiencies	H. Valdecilla	Si
Di George syndrome	H. Valdecilla	4
HLA type II molecules deficiency	H. Valdecilla	Si
Hyper IgMsyndrome	H. La Paz. Madrid	6 families
Leukocyte adhesion deficiency, type I and II	H. Valdecilla	Si
Omenn syndrome, RAG 1, RAG 2		
Combined autosomic recesive deficiency	H. La Paz. Madrid	5 families
	H. Valdecilla	1
Screening for poligenetic disorders	H. Valdecilla	>200
Wiskott-Aldrich syndrome	H. Valdecilla	Si

## OTRAS ENFERMEDADES

	Centros	Nº. estudios 2001
Absence of deferent conduct	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Achondroplasia/Hipocondroplasia (FGFR3)	H. Gregorio Marañón Madrid	50
	H. La Paz. Madrid	44
	F. Jiménez Díaz	20
	H. Son Dureta Mallorca	5
	H. Conxo. Santiago	3
	H. Central de Asturias.	3
	Centro de Bioquímica y Genética Clínica Murcia	2
	H.Universitario Las Palmas	2
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
	H. Miguel Servet	2
Alport syndrome	H. Conxo. Santiago	2
AIDS (32-CCR5, V64I-CCR2, SDF1-3'A, RANTES-403C>A, RANTES-28C>G)	H. V. Rocío Sevilla	Si
Aneuploidies	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	80
Azoospermia and oligospermia	Hospital Clínico Barcelona	290

	Centros	Nº. estudios 2001
(Microdeletion cr. Y)	H. Virgen de la Salud Toledo	86
	Centro de Patología Celular. Barcelona	61
	H. Son Dureta Mallorca	50
	H. Macarena Sevilla	50
	F. Jiménez Díaz	40
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	39
	H. Miguel Servet	36
	U. Salamanca	25
	H. Universitario Tenerife	24
	H. Central de Asturias.	21
	Centro de Bioquímica y Genética Clínica Murcia	10
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	13
	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	10
	H Virgen del Camino	8
	Hospital Clínico Universitario Santiago	3
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Beckwith-Wiedemann syndrome	H. La Fe. Valencia	6
Cavernomatosis	H. Macarena Sevilla	140
Celiac disease	H Virgen del Camino Pamplona	250
	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	150
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	21
	IGEM Valencia	4
	H. San Millán. Logroño	Si
Celiac disease (HLA)	Policlinica Gipuzkoa. San Sebastián	25
Cistinuria	IRO Barcelona	20
Coroideremia	F. Jiménez Díaz	10
Cystic fibrosis	IRO Barcelona	574
	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	200
	H. Macarena Sevilla	180
	H. La Fe. Valencia	179
	H. Son Dureta Mallorca	110
	H. La Paz. Madrid	93
	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	60
	H. Ramón y Cajal	53
	Centro de Bioquímica y Genética Clínica Murcia	50
	F. Jiménez Díaz	50
	Centro de Patología Celular. Barcelona	44
	H. Universitario Las Palmas	43
	H Virgen del Camino	43
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	36
	H. Cruces Baracaldo	32
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	31
	H San Cecilio Granada	30
	Hospital Clínico Universitario Santiago	23
	H. Miguel Servet	19
	H. Universitario Tenerife	18
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	13
	H. Central de Asturias.	9
	H. Conxo. Santiago	5
	IGEM Valencia	5
	H. Gregorio Marañón Madrid	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Deafness, linked to Conexina 26 gene	H. Ramón y Cajal	500
	Clínica Universitaria Pamplona	156
	H. Universitario Las Palmas	31
	F. Jiménez Díaz	5
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Deafness, linked to Conexina 32	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2



gene	Centros	Nº. estudios 2001
Deafness (mitochondrial)	H. Ramón y Cajal	600
Deafness, neurosensory, linked to mitochondrial DNA, A1555G mutation	H. 12 de Octubre	36
Deafness, mitochondrial (by ototoxics)	F. Jiménez Díaz	4
Deafness sporadic (otoferlina gene)	H. Ramón y Cajal	300
Di George syndrome	H. La Fe. Valencia	84
	Hospital Clínico Universitario Santiago	40
	H. Son Dureta Mallorca	35
	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	30
	H. Miguel Servet	15 (FISH)
	H Virgen del Camino	11
	Centro de Patología Celular. Barcelona	9
	IGEM Valencia	6
	H. Conxo. Santiago	6
	H. V. Rocío Sevilla	Si
F. Jiménez Díaz	Si	
Di George syndrome / S. Velocardiofacial syndrome (FISH)	H. Parc Taulí	32
Emery-Dreifuss disease	H. La Fe. Valencia	3
Epidermolysis bullosa	H. La Fe. Valencia	1
Espondiloartropatías (b27 genotyping)	Policlínica Gipuzkoa. San Sebastián	Si
Factor V Deficiency	H. Miguel Servet	1241
	H. Cruces Baracaldo	600
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	222
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	134
	H. Central de Asturias.	127
	H. Carlos Haya	67
	IRO Barcelona	58
	U. Salamanca	50
	H. Conxo. Santiago	43
	F. Jiménez Díaz	35
	H. Universitario Tenerife	20
	ANCOR Alicante	Si
	H. Gregorio Marañón Madrid	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
NBT DIAGEN Sevilla	Si	
H. V. Rocío Sevilla	Si	
Familiar hipercolesterolemia and SRY gene	U. Alicante	Si
Gilbert syndrome	H. San Pablo Barcelona	190
Hemochromatosis (HFE)	H. Cruces Baracaldo	968
	H. Miguel Servet	410
	H. San Pablo Barcelona	385
	H. La Fe. Valencia	314
	Hospital Clínico Barcelona	300
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	312
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	257
	F. Jiménez Díaz	207
	H. Macarena Sevilla	200
	H. Conxo. Santiago	187
	H Virgen del Camino	162
	H. La Paz. Madrid	162
	H. San Millán. Logroño	110
	U. Valencia	100
	U. Salamanca	75
	H. Universitario Tenerife	64
H San Cecilio Granada	60	
Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	60	

	Centros	Nº. estudios 2001
	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	30
	H. Son Dureta Mallorca	20
	Hospital Clínico Universitario Santiago	10
	IGEM Valencia	5
	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
	ANCOR Alicante	Si
Hemochromatosis (MUTACIONES C282Y, H63D, S65C)	Policlínica Gipuzkoa. San Sebastián	15
Holoprosencefalia	H. Conxo. Santiago	1
Homocystinuria MTHFR	H. Miguel Servet	1241
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	81
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	31
	IRO Barcelona	1
	H. Conxo. Santiago	1
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
HPV	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	295
Incontinentia pigmenti	H. La Fe. Valencia	Si
Mediterranean familial fever	F. Jiménez Díaz	20
	H. Valdecilla	17
	Hospital Clínico Universitario Santiago	2
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Mental retardation familiar inespecific	H. La Fe. Valencia	21
Miller-Diecker syndrome	H. La Fe. Valencia	3
Morris syndrome, Reifenstein syndrome (AR exons 2-8)	H. Valle Hebrón	30
	H. Cruces Baracaldo	5
	Clínica Universitaria Pamplona	5
	H. Conxo. Santiago	3
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
Narcolepsy (HLA markers)	Policlínica Gipuzkoa. San Sebastián	Si
Nephronophthisis, familial juvenile 1(NPHP1)	H. Central de Asturias.	3
	H. Universitario Tenerife	2
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
Non Hodgking lymphomas: bcl2/IgH y Bcl1/IgH	H. Carlos Haya	68
Norrie disease (NDP)	F. Jiménez Díaz	8
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
NPC1	H. Conxo. Santiago	Si
Panhipopituitarism	H. Conxo. Santiago	11
	H. Cruces Baracaldo	10
Poliendocrinopathy autoimmune type 1	H. Conxo. Santiago	1
Polycystic Kidney Disease I (PKD1)	H. Conxo. Santiago	14
	H. Ramón y Cajal	37
	H. Central de Asturias.	13
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	4
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
	H. Son Dureta Mallorca	Si
Polycystic Kidney Disease 2 (PKD2)	H. Central de Asturias.	7
	H. Conxo. Santiago	2
	H. Son Dureta Mallorca	Si
	Hospital Clínico Barcelona	N/S
Porphyria Acute intermittent (AIP)	H. La Paz. Madrid	29

	Centros	Nº. estudios 2001	
Porphyria, congenital erythropoietic	H. La Paz. Madrid	Si	
Protrombine gene	H. Miguel Servet	1241	
	H. Cruces Baracaldo	600	
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	236	
	H. Conxo. Santiago	218	
	H. Central de Asturias.	127	
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	114	
	H. Carlos Haya	63	
	IRO Barcelona	52	
	U. Salamanca	50	
	F. Jiménez Díaz	35	
	H. Universitario Tenerife	20	
	H. Gregorio Marañón Madrid	Si	
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si	
H. V. Rocío Sevilla	Si		
Pseudohipoparatiroidism	H. Cruces Baracaldo	10	
	H. Conxo. Santiago	2	
Retinitis pigmentosa	F. Jiménez Díaz	150	
	H. V. Rocío Sevilla	Si	
Retinitis pigmentosa autosomic dominant (genes RHO y RDS)	F. Jiménez Díaz	25	
	H. V. Rocío Sevilla	Si	
Retinitis pigmentosa X linked	F. Jiménez Díaz	50	
	H. San Pablo Barcelona	6	
	H. V. Rocío Sevilla	Si	
Retinitis pigmentosa, autosomal recessive	H. San Pablo Barcelona	135	
	H. V. Rocío Sevilla	Si	
Retinoschisis, X-linked juvenile (RS1)	F. Jiménez Díaz	30	
	H. La Fe. Valencia	29	
Rheumathoid artritis (HLA markers)	Policlinica Gipuzkoa. San Sebastián	Si	
Rickets D-vit resistant VDR gene	H. Valle Hebrón	> 400	
Russel Silver syndrome	H. del Mar – UPF Barcelona	3	
Sex determination	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	5	
SHOX gene linked conditions	H. La Paz. Madrid	85	
SRY Gene (sexual development alterations)	H. Miguel Servet. Zaragoza	54	
	H. La Paz. Madrid	19	
	H. Central de Asturias.	11	
	F. Jiménez Díaz	10	
	H Virgen del Camino	8	
	Hospital Clínico Barcelona	5	
	H. Cruces Baracaldo	5	
	H. Gregorio Marañón Madrid	5	
	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	4	
	Centro de Patología Celular. Barcelona	3	
	U. Salamanca	2	
	H. V. Rocío Sevilla	Si	
	H. V. Rocío Sevilla	Si	
	SRY gene / Amilogenina gene	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	10
	Uniparental disomy 14	H. La Fe. Valencia	12
Hospital Clínico Barcelona		Si	
Uniparental disomy 15	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	3	
Uniparental disomy 7	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2	
Usher syndrome	H. La Fe. Valencia	96	
WAGR syndrome	H. La Fe. Valencia	12	
Wilson disease (ATP7B)	Hospital Clínico Barcelona	20	
	Clínica Universitaria Pamplona	12	
	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	8	
	Centro Oncológico de Galicia. A Coruña	Si	

Centros	Nº. estudios 2001
H. La Paz. Madrid	Si

\* Centro de Patología Celular. Barcelona Data of 2000

## ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

Centro	N. estudios 2001
Mitochondrial disorders : Leigh, MERRF, MELAS, Pearson, Kerans-Sayre, depleciones, etc	H. 12 de Octubre 215
	Universidad Zaragoza. Dpto Biología Molecular 200
	Hospital Valle Hebron. Barcelona 90
Mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes (MELAS)	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona 8
	Hospital Clínico Barcelona Si
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza 2
MERRF	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona 4
MELAS y MERRF	IRO Barcelona 6

## FARMACOGENÉTICAS

CYP2D6	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	41
CYP2C19	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	12
NAT2	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	15

## Anexo 6. Enfermedades hereditarias y centros clasificados por comunidades autónomas

### ANDALUCÍA

Población: 7.403.968 habitantes.

Hay cinco hospitales públicos que realizan tests genéticos y un laboratorio privado que ha iniciado su actividad muy recientemente.

El número de enfermedades hereditarias que pueden ser analizadas en estos centros es 64.

	Centro	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Alzheimer disease (Presenilina 1, APP, APOE)	H. Macarena Sevilla	20
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Angelman syndrome	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Dentatorubral-pallidoluysian atrophy (DRPLA)	H. Macarena Sevilla	Si
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Dominant Ataxias (ADCAS) SCA1; SCA2 (Machado) SCA3; SCA6; SCA7; SCA8; SCA9; SCA10; SCA12	H. Macarena Sevilla	Si (250) ataxias
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Dominant macular dystrophies (RDS/periferina gene)	H. V. Rocío Sevilla	Si
Duchenne - Becker muscular dystrophy	H. San Cecilio Granada	60
	H. V. Rocío Sevilla	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Facioscapulohumeral muscular dystrophy 1A (FSHMD1A)	H. V. Rocío Sevilla	Si
Fragile-X syndrome (FMR1)	H. Macarena Sevilla	225
	H. San Cecilio Granada	90
	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Friedrich Ataxia	H. Macarena Sevilla	Si
	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Hirschsprung disease	H. V. Rocío Sevilla	Si
Huntington disease	H. Macarena Sevilla	150
	H. San Cecilio Granada	25
	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Kallmann syndrome	H. V. Rocío Sevilla	Si
Kennedy disease (AR, exon 1)	H. Macarena Sevilla	6
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Leber optic atrophy	H. Macarena Sevilla	20
Miller-Dieker syndrome	H. V. Rocío Sevilla	Si
Myotonic dystrophy Steinert	H. Macarena Sevilla	300
	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Prader Willi syndrome	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si

	Centro	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS Cont.</b>		
Rett syndrome	H. V. Rocío Sevilla	Si
Smith-Magenis syndrome	H. V. Rocío Sevilla	Si
Spinal muscular atrophy (Werdnig-Hoffmann y Kugelberg-Welander) (SMN)	H. Macarena Sevilla	Si
	H. V. Rocío Sevilla	Si
Williams-Beuren syndrome (LOH , FISH) (ATP7B)	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Wolf-Hirshhorn syndrome	H. V. Rocío Sevilla	Si
<b>ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS</b>		
ACE Angiotensin I convertor enzyme	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Alpha thalassemia	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Beta thalassemia	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Factor II G20210A	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Leukemias	H. Carlos Haya	147
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Lymphomas	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Metilen TetraHidrofolato Reductasa (MTHFR)	NBT DIAGEN Sevilla	Si
PAI-I Plasminogen activator inhibitor	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Thrombophilia (Mut. G1691A factor V) (Mut G20210A protrombina)	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Carlos Haya	130 (both)
<b>ENFERMEDADES METABÓLICAS</b>		
Alpha-1-antitripsina deficiency	H. Macarena Sevilla	50
	H. V. Rocío Sevilla	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Apolipoprotein B (APOB) deficiency	NBT DIAGEN Sevilla	Si
<b>ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS</b>		
Adenomatous polyposis of the colon (APC)	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Breast cancer (BCRA1 y BCRA2)	H. V. Rocío Sevilla	Si
Familiar medullar thyroid cancer FMTC	H. V. Rocío Sevilla	Si
Familiar feochromocitome	H. V. Rocío Sevilla	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Li-Fraumeni disease (p53)	H. V. Rocío Sevilla	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Lynch syndrome	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Multiple endocrine neoplasia, type IIA (MEN2A)	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
Multiple Endocrine Neoplasia type II B (MEN2B)	H. V. Rocío Sevilla	Si
	NBT DIAGEN Sevilla	Si
p53 EXONES 4,5,6,7,8 (Lung, breast, ovary, endometrio)	H. V. Rocío Sevilla	Si
	H. Macarena Sevilla	Si
Thyroid sporadic cancer	H. V. Rocío Sevilla	Si
Von Hippel Lindau disease	H. V. Rocío Sevilla	Si
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Absence of deferent conduct	NBT DIAGEN Sevilla	Si

	Centro	Nº. estudios 2001
<b>OTRAS ENFERMEDADES Cont.</b>		
AIDS (? 32-CCR5, V64I-CCR2, SDF1-3' A, RANTES-403C>A, RANTES-28C>G)	H. V. Rocío Sevilla	Si
Azoospermia and oligospermia	H. Macarena Sevilla NBT DIAGEN Sevilla	50 Si
Cavernomatosis	H. Macarena Sevilla	140
Chimerism determination for bone marrow transplant	H. Carlos Haya	221
Cystic fibrosis	H. Macarena Sevilla H. San Cecilio Granada H. Virgen de las Nieves. Granada H. V. Rocío Sevilla NBT DIAGEN Sevilla	180 30 Si Si Si
Deafness, linked to Conexina 26 gene	H. V. Rocío Sevilla	Si
Di George syndrome	H. V. Rocío Sevilla	Si
Factor V Deficiency	H. Carlos Haya H. V. Rocío Sevilla H. Virgen de las Nieves. Granada NBT DIAGEN Sevilla	67 Si Si Si
Hemochromatosis (HFE)	H. Macarena Sevilla H. San Cecilio Granada H. Virgen de las Nieves. Granada H. V. Rocío Sevilla NBT DIAGEN Sevilla	200 60 Si Si Si
Homocystinuria	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Mediterranean familial fever	H. V. Rocío Sevilla	Si
Non Hodgking lymphomes: bcl2/IgH y Bcl1/IgH	H. Carlos Haya	68
Chimerism determination for bone marrow transplant	H. Virgen de las Nieves. Granada	Si
Protrombine gene	H. Carlos Haya H. V. Rocío Sevilla H. Virgen de las Nieves. Granada	63 Si Si
Retinitis pigmentosa	H. V. Rocío Sevilla	Si
Retinitis pigmentosa autosomic dominant (genes RHO y RDS)	H. V. Rocío Sevilla	Si
Retinitis pigmentosa, autosomal recessive	H. V. Rocío Sevilla	Si
Retinoschisis, X-linked juvenile (RS1)	H. V. Rocío Sevilla	Si
SRY gene	H. V. Rocío Sevilla	Si

**ARAGÓN**

Población: 1.199.753 habitantes.

Hay 3 centros en los que se realizan pruebas genéticas, 2 de ellos son públicos (1 hospital y 1 centro universitario) y 1 privado.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 55.

<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>	<b>Centros</b>	<b>Nº. estudios 2001</b>
Alzheimer disease(Presenilina 1, APP, APOE)	H. Miguel Servet	23
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	7
Angelman syndrome	H. Miguel Servet	35
CADASIL	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Charcot-Marie-Tooth neuropathy	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	22
Dominant ataxias (ADCAS) SCA1; SCA2 (Machado) SCA3; SCA6; SCA7; SCA8; SCA9; SCA10; SCA12	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	13
Duchenne - Becker muscular dystrophy	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	7
Fragile-X syndrome	H. Miguel Servet	129
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	73
Friedrich Ataxia (X25)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	8
Huntington disease	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	9
	H. Miguel Servet	4
Kennedy disease. (AR, exón 1)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Leber optic atrophy	Universidad Zaragoza. Dpto Biología Molecular	20
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	3
MELAS	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
	H. Miguel Servet	22
Myotonic dystrophy Steinert	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	15
Neurofibromatosis type 1	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	11
Neuropathy due to pressure sensitivity	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	32
Norrie disease	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Prader Willi syndrome	H. Miguel Servet	6
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
Spinal muscular atrophy (Werdnig-Hoffmann y Kugelberg-Welander) (SMN)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	11
Torsion dystonia (DYT1)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	4
<b>ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS</b>		
a-Thalassemia	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	11
β-Thalassemia	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	4
Thrombophilia (Mut G1691A factor V) (Mut G20210A protrombina)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	222/236
<b>ENFERMEDADES METABÓLOCAS</b>		
Apolipoprotein B (APOB) deficiency	Universidad Zaragoza. Dpto Biología Molecular	930
Gaucher disease	Universidad Zaragoza. Dpto Biología Molecular	68
Hypercholesterolemia	Universidad Zaragoza. Dpto Biología Molecular	350
Hyperlipoproteinemia type III, disbetalipoproteinemia (Hiperlipoproteinemia type III)	Universidad Zaragoza. Dpto Biología Molecular	25
Mucopolidosis III	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Smitz-Lemli-Opitz síndrome 7- Esterol Reductasa (DRCR7)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1



<b>ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS</b>		
Adenomatous polyposis of the colon (APC)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Beta tubulina	H. Miguel Servet	10
Breast cancer (BCRA1 y BCRA2)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
Familiar feochromocitome	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Familiar melanoma (p15, p19,CDK4)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
Li-Fraumeni disease (p53)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
Multiple Endocrine Neoplasia MEN2A	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
Multiple Endocrine Neoplasia MEN2B	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
p53 EXONES 4,5,6,7,8 (Lung, breast, ovary, endometrio)	H. Miguel Servet	105
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
Retinoblastoma	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Von Hippel Lindau disease	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
<b>ENFERMEDADES MITOCONDRIALES</b>		
<b>Mitochondrial disorders:</b> Leigh, MERRF, MELAS, Pearson, Kerans-Sayre, etc	Universidad Zaragoza. Dpto Biología Molecular	200
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Achondroplasia/Hipocondroplasia (FGFR3)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
	H. Miguel Servet	2
Azoospermia	H. Miguel Servet	36
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	13
Cystic fibrosis	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	36
	H. Miguel Servet	19
Deafness, linked to Connexin 26 gene	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
Deafness, rRNA 12S mitochondrial gene (Connexin 26)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Di George syndrome	H. Miguel Servet	15 (FISH)
Factor V deficiency	H. Miguel Servet	1241
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	222
Hemochromatosis	H. Miguel Servet	410
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	312
Mediterranean familial fever	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
MTHFR	H. Miguel Servet	1241
Norrie disease (NDP)	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	1
Polycystic Kidney Disease 1	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	4
Protrombina gene	H. Miguel Servet	1241
	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	236
SRY gene	H. Miguel Servet	54
SRY gene / gen Amilogenina	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	10
Uniparental disomy 7	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	2
Uniparental disomy 15	Centro de Análisis Genéticos. Zaragoza	3

**ASTURIAS**

Población: 1.075.329 habitantes.

Sólo hay 1 centro, público, en el que se realizan pruebas genéticas.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 25.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Alzheimer disease(Presenilina 1, APP, APOE)	H. Central de Asturias	220
Angelman syndrome	H. Central de Asturias	13
Charcot-Marie-Tooth neuropathy	H. Central de Asturias	6
Dentatorubral-pallidoluysian atrophy (DRPLA)	H. Central de Asturias	5
Dominant ataxias (ADCAS) SCA1; SCA2 (Machado) SCA3; SCA6; SCA7; SCA8; SCA9; SCA10; SCA12	H. Central de Asturias	25
Fragile-X syndrome	H. Central de Asturias	17
Friedrich ataxia	H. Central de Asturias	7
Huntington disease	H. Central de Asturias	15
Kennedy disease. (AR, exón 1)	H. Central de Asturias	5
Leber optic atrophy	H. Central de Asturias	2
Myotonic dystrophy Steinert	H. Central de Asturias	6
Parkinson (Parkin, a-sinucleína)	H. Central de Asturias	18
Prader Willi syndrome	H. Central de Asturias	13
Williams-Beuren syndrome (LOH , FISH) (ATP7B)	H. Central de Asturias	5
<b>ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS</b>		
Thrombophilia (Mut G1691A factor V) (Mut G20210A protrombina)	H. Central de Asturias.	127
<b>ENFERMEDADES METABÓLICAS</b>		
Adrenal hyperplasia, congenital	H. Central de Asturias.	17
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Achondroplasia/Hipocondroplasia (FGFR3)	H. Central de Asturias.	3
Azoospermia	H. Central de Asturias.	21
Cystic fibrosis	H. Central de Asturias.	9
Factor V deficiency	H. Central de Asturias.	127
Nefronoptosis (NPHP1)	H. Central de Asturias.	3
Polycystic Kidney Disease 1	H. Central de Asturias.	13
Polycystic Kidney Disease 2	H. Central de Asturias.	7
Protrombine gene	H. Central de Asturias.	127
SRY gene	H. Central de Asturias.	11

**BALEARES**

Población: 878.627 habitantes.

Sólo hay 1 centro, público, en el que se realizan pruebas genéticas.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 19.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Amiloidean familiar polineuropathy	H. Son Dureta Mallorca	10
Angelman syndrome	H. Son Dureta Mallorca	25
Fragile-X syndrome	H. Son Dureta Mallorca	170
Huntington disease	H. Son Dureta Mallorca	13
Mental retardation FRAXE type linked (FMR2)	H. Son Dureta Mallorca	10
Miller-Dieker syndrome	H. Son Dureta Mallorca	6
Prader Willi syndrome	H. Son Dureta Mallorca	25
Silver-Russel syndrome	H. Son Dureta Mallorca	5
Smith-Magenis syndrome	H. Son Dureta Mallorca	10
Torsion dystonia (DYT1)	H. Son Dureta Mallorca	4
Williams-Beuren syndrome (LOH , FISH) (ATP7B)	H. Son Dureta Mallorca	15
<b>ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS</b>		
Chimerism determination for bone marrow transplant	H. Son Dureta Mallorca	60
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Achondroplasia/Hipocondroplasia (FGFR3)	H. Son Dureta Mallorca	5
Azoospermia	H. Son Dureta Mallorca	50
Cystic fibrosis	H. Son Dureta Mallorca	110
Di George syndrome	H. Son Dureta Mallorca	35
Hemochromatosis	H. Son Dureta Mallorca	20
Polycystic Kidney Disease 1	H. Son Dureta Mallorca	Si
Polycystic Kidney Disease 2	H. Son Dureta Mallorca	Si

**CANARIAS**

Población: 1.781.366 habitantes.

Sólo hay 2 centros, públicos, en los que se realizan pruebas genéticas.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 21.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Alzheimer disease(Presenilina 1, APP, APOE)	H. Universitario Tenerife	20
Angelman syndrome	H.Universitario Las Palmas	1
Duchenne - Becker muscular dystrophy	H.Universitario Las Palmas	26
Fragile-X syndrome	H.Universitario Las Palmas	93
Mental retardation FRAXE type linked (FMR2)	H.Universitario Las Palmas	93
Myotonic dystrophy Steinert	H.Universitario Las Palmas	19
Prader Willi syndrome	H.Universitario Las Palmas	34
Williams-Beuren syndrome (LOH , FISH) (ATP7B)	H.Universitario Las Palmas	14
	H.Universitario Las Palmas	9
<b>ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS</b>		
Thrombophilia (Mut G1691A factor V) (Mut G20210A protrombina)	H. Universitario Tenerife	50
<b>ENFERMEDADES METABÓLICAS</b>		
Alpha-1-antitripsina deficiency	H.Universitario Las Palmas	5
Primary hyperaldosteronism	H. Universitario Tenerife	2
Primary hyperoxaluria	H. Universitario Tenerife	20
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Achondroplasia/Hipocondroplasia (FGFR3)	H.Universitario Las Palmas	2
Azoospermia	H. Universitario Tenerife	24
Cystic fibrosis	H.Universitario Las Palmas	43
	H. Universitario Tenerife	18
Deafness, linked to Conexina 26 gene	H.Universitario Las Palmas	31
Factor V deficiency	H. Universitario Tenerife	20
Hemochromatosis	H. Universitario Tenerife	64
Nefronoptisis (NPHP1)	H. Universitario Tenerife	2
Protrombine gene	H. Universitario Tenerife	20

**CANTABRIA**

Población: 537.606 habitantes.

Sólo hay 1 centro, público, en el que se realizan pruebas genéticas.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 21.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Alzheimer disease(Presenilina 1, APP, APOE)	H. Valdecilla	25
Charcot-Marie-Tooth neuropathy	H. Valdecilla	25
Friedrich ataxia	H. Valdecilla	20
Myotonic dystrophy Steinert	H. Valdecilla	20
Neuropathy due to pressure sensitivity	H. Valdecilla	25
Schizophrenia	H. Valdecilla	102
Tuberose sclerosis (Gen TSC1,Gen TSC2)	H. Valdecilla	Si
<b>ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS</b>		
Thrombophilia (Mut. G1691A factor V) (Mut. G20210A protrombina)	H. Valdecilla	14
Thrombophilia (Mut G20210A, protrombina)	H. Valdecilla	14
Thrombophilia (Mut C677T)	H. Valdecilla	14
Thrombophilia (metilentetrahidrofolato reductasa)	H. Valdecilla	14
<b>INMUNODEFICIENCIAS</b>		
B. Cesar-Chediak-Higashi disease	H. Valdecilla	Si
Complement deficiencies	H. Valdecilla	Si
Di George syndrome	H. Valdecilla	4
HLA type II molecules deficiency	H. Valdecilla	Si
Inmunologic poligenetic diseases screening	H. Valdecilla	>200 (each)
LAD deficiencies type I and type II	H. Valdecilla	Si
Omenn syndrome Mut gene RAG1	H. Valdecilla	1
Mut gene RAG2	H. Valdecilla	1
Wiskott-Aldrich syndrome	H. Valdecilla	Si
<b>ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS</b>		
Adenomatous polyposis of the colon (APC)		5
Gen APC		
Adenomatous polyposis of the colon (APC)	H. Valdecilla	5 (each mutation)
Gen P53, Gen KRAS, Gen hMHS2, Gen hMLH1, Gen hPMS1,Gen hPMS2		
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Mediterranean familiar fever		17
Mut. M694V	H. Valdecilla	17
Mut V726A		

**CASTILLA-LA MANCHA**

Población: 1.755.053 habitantes.

Sólo hay 1 centro, público, en el que se realizan pruebas genéticas.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 6.

	<b>Centros</b>	<b>Nº. estudios 2001</b>
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Angelman syndrome	H. Virgen de la Salud Toledo	4
Fragile-X syndrome	H. Virgen de la Salud Toledo	63
Prader Willi syndrome	H. Virgen de la Salud Toledo	6
Williams-Beuren syndrome (LOH , FISH) (ATP7B)	H. Virgen de la Salud Toledo	5
<b>ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS</b>		
Leukemia and limphoma	H. Virgen de la Salud Toledo	375
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Azoospermia	H. Virgen de la Salud Toledo	86

**CASTILLA - LEÓN**

Población: 2.479.425 habitantes.

Hay 2 centros, públicos, en el que se realizan pruebas genéticas.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 22.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Alzheimer disease(Presenilina 1, APP, APOE)	U. Salamanca	50
Friedrich ataxia	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	4
Fragile-X syndrome	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	53
Kennedy disease. (AR, exón 1)	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	1
Parkinson (Parkin, a-sinucleína)	U. Salamanca	12
Spinal muscular atrophy (Werdnig-Hoffmann y Kugelberg-Welander) (SMN)	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	2
<b>ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS</b>		
Breast cancer (BCRA1 y BCRA2)	U. Salamanca	50
CK-19	U. Salamanca	12
GST mu (colon, vejiga)	U. Salamanca	400
K-RAS (CODON 12, 13) (lung, colon, ovary, larynx)	U. Salamanca	25
Li-Fraumeni disease (p53)	U. Salamanca	10
p53 EXONES 4,5,6,7,8 (Lung, breast, ovary, endometrio)	U. Salamanca	200
Von Hippel Lindau disease	U. Salamanca	5
<b>METABOLIC CONDITIONS</b>		
Alpha-1-antitripsina deficiency	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	15
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Azoospermia	U. Salamanca	25
Celiac disease	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	150
Cystic fibrosis	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	200
Factor V deficiency	U. Salamanca	50
Hemochromatosis	U. Salamanca	75
	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	60
Protrombine gene	U. Salamanca	50
SRY gene	U. Salamanca	2
Wilson disease (ATP7B)	Instituto Biología Genética Molecular. Valladolid	8

**CATALUÑA**

Población: 6.361.365 habitantes.

Hay 9 centros en los que se realizan pruebas genéticas, 5 de ellos son públicos y 4, privados.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 70.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Alzheimer disease(Presenilina 1, APP, APOE)	Hospital Clínico Barcelona	300
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	9
Aneuploidies due toQF-PCR	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	460
Angelman syndrome	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	44
	H. Parc Tauli Barcelona	23
	H. del Mar – UPF Barcelona	2
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	2
Charcot-Marie-Tooth neuropathy	IRO Barcelona	313
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	71
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	14
Dentatorubral-pallidoluysian atrophy (DRPLA) (Dentatorubropalidoluisiana)	IRO Barcelona	1
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	2
Dominant ataxias (ADCAS) SCA1; SCA2 (Machado) SCA3; SCA6; SCA7; SCA8; SCA9; SCA10; SCA12	IRO Barcelona	203
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	64
Duchenne - Becker muscular dystrophy	H. San Pablo Barcelona	163
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	14
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	7
Fragile-X syndrome	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	308
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	39
	H. del Mar – UPF Barcelona	10
Friedrich ataxia	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	25
	IRO Barcelona	9
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	8
	Hospital Clínico Barcelona	
Fronto-temporal dementia	Hospital Clínico Barcelona	30
Huntington disease	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	20
	Hospital Clínico Barcelona	
Kennedy disease. (AR, exón 1)	H. San Pablo Barcelona	6
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	4
Leber optic atrophy	IRO Barcelona	19
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	5
Mental retardation FRAXE type	Hospital Clínico Barcelona	
MELAS	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	8
MELAS y MERRF	IRO Barcelona	6
MERRF	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	4



	Centros	Nº. estudios 2001
Myotonic dystrophy of waists (LGMD)	H. San Pablo Barcelona	25
Myotonic dystrophy Steinert	H. San Pablo Barcelona	263
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	14
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	12
NARP	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	2
Neurofibromatosis type 1	IRO Barcelona	356
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	3
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	15
Neurofibromatosis type 2	IRO Barcelona	13 NF2
Neurophathy due to pressure sensitivity	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	23
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	3
Parkinson (Parkin, a-sinucleina)	Hospital Clínico Barcelona	25
Prader Willi syndrome	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	74
	H. Parc Tauli Barcelona	30
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	7
	H. del Mar – UPF Barcelona	3
Rett syndrome	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	244
Smith-Magenis syndrome	H. del Mar – UPF Barcelona	3
Spinal muscular atrophy (Werdnig-Hoffmann y Kugelberg-Welander) (SMN)	H. San Pablo Barcelona	298
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	8
Williams-Beuren syndrome (LOH , FISH) (ATP7B)	H. del Mar – UPF Barcelona	30
	H. Parc Tauli Barcelona	5
	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	26
Wolfram syndrome	IRO Barcelona	8
<b>ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS</b>		
Alpha Thalassemia	H. San Pablo Barcelona	20
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	9
Beta Thalassemia	H. San Pablo Barcelona	46
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	3
Drepanocitosis	H. San Pablo Barcelona	5
Haemophilia A	H. San Pablo Barcelona	113
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	3
Haemophilia B	H. San Pablo Barcelona	22
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	1
Leukemias	H. del Mar – UPF Barcelona	800
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	16
Thrombophilia (Mut G1691A factor V) (Mut G20210A protrombina)	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	252
	IRO Barcelona	85
<b>ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS</b>		
Adenomatous polyposis of the colon (APC)	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	7
Breast cancer (BCRA1 y BCRA2)	H. San Pablo Barcelona	79
	H. del Mar – UPF Barcelona	20
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	2
Familiar medullar thyroid cancer FMTC	Hospital Clínico Barcelona	N/S
Li-Fraumeni disease (p53)	H. San Pablo Barcelona	8
	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	3
Multiple Endocrine Neoplasia type 1 (MEN1)	Hospital Clínico Barcelona	N/S

	Centros	Nº. estudios 2001
Non polyposic colonic cancer	Hospital Clínico Barcelona	N/S
p53 EXONES 4,5,6,7,8 (Lung, breast, ovary, endometrio)	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	5
Von Hippel-Lindau	Hospital Clínico Barcelona	N/S
<b>ENFERMEDADES METABÓLICAS</b>		
5 a-reductasa deficiency type 2 Gene SRD5A2	H. Valle Hebrón Barcelona	5
17B-hidroxiesteroide-deshidrogenasa deficiency Gene 17? -HSD3	H. Valle Hebrón	2
21-hidroxilasa deficiency	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	51 3
Alpha-1-antitripsina deficiency	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona Hospital Clínico Barcelona	16 15
Maturity-onset diabetes of the young MODY type (GK, HNF1)	Hospital Clínico Barcelona	N/S
GH deficiency. Gene GH1	H. Valle Hebrón Barcelona	> 100
Hunter disease	Hospital Clínico Barcelona	N/S
Hurler disease	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona Hospital Clínico Barcelona	1 N/S
Smitz-Lemli-Opitz syndrome 7- Esterol Reductasa (DRCR7)	Hospital Clínico Barcelona	N/S
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Androgenic resistances: Morris syndrome, Reifenstein syndrome (AR exones 2-8) Gen AR	H. Valle Hebrón Barcelona	30
Azoospermia	Hospital Clínico Barcelona Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona Centro de Patología Celular. Barcelona	N/S 290 39 61
Cistinuria	IRO Barcelona	20
Celiac disease	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	21
Cystic fibrosis	IRO Barcelona Centro de Patología Celular. Barcelona Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona Hospital Clínico Barcelona	574 44 31 13 N/S
Di George syndrome	Centro de Patología Celular. Barcelona	9
Di George syndrome/ S. Velocardiofacial (FISH)	H. Parc Tauli Barcelona	32
Factor V deficiency	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona IRO Barcelona	134 58
Gilbert syndrome	H. San Pablo Barcelona	190
Hemochromatosis	H. San Pablo Barcelona Hospital Clínico Barcelona Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	385 300 257
Homocistinuria	IRO Barcelona Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	1 31
Homocistinuria MTHFR-ts	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	81
HPV	Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	295
Mitochondrial disorders	Hospital Valle Hebrón. Barcelona	90
Norrie disease (NDP)	Hospital Clínico Barcelona IRO Barcelona Laboratorio de Análisis Dr. Echevarne Barcelona	N/S 52 114
Rickets D-vit resistant VDR gene	H. Valle Hebrón Barcelona	> 400

	<b>Centros</b>	<b>Nº. estudios 2001</b>
Retinitis pigmentosa, autosomal recesive	H. San Pablo Barcelona	135
Retinitis pigmentosa, X-linked	H. San Pablo Barcelona	6
Russel Silver syndrome, primordial dwarf (Disomía uniparental cr. 7, duplicación 7p)	H. del Mar – UPF Barcelona	3
Sex determination	Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona	5
SRY gene	Centro de Patología Celular. Barcelona	3
Wilson disease (ATP7B)	Hospital Clínico Barcelona	20

**COMUNIDAD VALENCIANA**

Población: 4.202.608 habitantes.

Hay 5 centros en los que se realizan pruebas genéticas, 3 de ellos son públicos (1 hospital y 2 centros universitarios) y 2, privados.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 57.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Alzheimer disease(Presenilina 1, APP, APOE)	ANCOR Alicante	Si
Angelman syndrome	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia	35 2
Charcot-Marie-Tooth neuropathy	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia	53 20
Dentatorubral-pallidoluysian atrophy (DRPLA) (Dentatorubropalidoluisiana)	H. La Fe. Valencia	37
Distrofia facio-escapulo-humeral	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia	25 9
Dominant ataxias (ADCAS) SCA1; SCA2(E. de Machado) SCA3; SCA6; SCA7; SCA8; SCA9 SCA10; SCA12	H. La Fe. Valencia  IGEM Valencia	222  10
Duchenne - Becker muscular dystrophy	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia	26 5
Fragile-X syndrome	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia ANCOR Alicante	295 50 Si
Friedrich ataxia	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia	19 5
Huntington disease	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia	65 3
Kennedy disease. (AR, exón 1)	H. La Fe. Valencia	5
Mental retardation FRAXE type linked (FMR2)	H. La Fe. Valencia	100
Myotonic dystrophy Steinert	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia	66 4
Neuropathy due to pressure sensitivity	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia	9 5
Prader Willi syndrome	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia	60 4
Spinal muscular atrophy (Werdnig-Hoffmann y Kugelberg-Welander) (SMN)	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia	14 4
Torsion dystonia (DYT1)	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia	4 1
Williams-Beuren syndrome (LOH , FISH) (ATP7B)	H. La Fe. Valencia IGEM Valencia	(loh) 24 2
<b>ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS</b>		
Haemophilia A	IGEM Valencia ANCOR Alicante	2 Si
Haemophilia B	ANCOR Alicante	Si
Inmunodeficiencia type Bruton	H. La Fe. Valencia	14
Leukemias	ANCOR Alicante	Si
Thrombophilia (Mut G1691A factor V) (Mut G20210A protrombina)	ANCOR Alicante	Si

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES METABÓLICAS</b>		
Hunter disease	H. La Fe. Valencia	2
<b>ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS</b>		
Adenomatous polyposis of the colon (APC)	H. La Fe. Valencia	20
Breast cancer (BCRA1 y BCRA2)	ANCOR Alicante	Si
Li-Fraumeni disease (p53)	ANCOR Alicante	Si
Familiar feochromocitome	H. La Fe. Valencia	Si
Instability in microsatelites MSI Panel 5 Markers	ANCOR Alicante	HNPCC
K-RAS (CODON 12, 13)(lung, colon, ovary, larynx)	ANCOR Alicante	Si
Multiple Endocrine Neoplasia MEN2A	H. La Fe. Valencia	16
Multiple Endocrine Neoplasia MEN2B	H. La Fe. Valencia	Si
p53 EXONES 4,5,6,7,8 (Lung, breast, ovary, endometrio) Sarcomas	U. Valencia	~50
	ANCOR Alicante	Si
Retinoblastoma	H. La Fe. Valencia	26
Sporadic Cancer: kidney	U. Valencia	~60
Sporadic Cancer : bladder	U. Valencia	~40
Sporadic Cancer: Meningiomas	U. Valencia	~20
Sporadic Cancer: Neuroblastomas	U. Valencia	~70
Sporadic Cancer: Sarcomas	U. Valencia	~50
Von Hippel Lindau disease	H. La Fe. Valencia	8
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Beckwith-Wiedemann syndrome	H. La Fe. Valencia	6
Celiac disease	IGEM Valencia	4
Cystic fibrosis	H. La Fe. Valencia	179
	IGEM Valencia	5
Di George syndrome	H. La Fe. Valencia	84
	IGEM Valencia	6
Emery-Dreifuss disease	H. La Fe. Valencia	3
Epidermolisis bullosa distrofica	H. La Fe. Valencia	1
Factor V deficiency	ANCOR Alicante	Si
Hemochromatosis	H. La Fe. Valencia	314
	U. Valencia	~100
	IGEM Valencia	5
	ANCOR Alicante	Si
Hipercolesterolemia Familiar y gen SRY	U. Alicante	Si
Incontinentia pigmenti	H. La Fe. Valencia	Si
Mental retardation familiar	H. La Fe. Valencia	21
Miller-Diecker syndrome	H. La Fe. Valencia	3
Retinosquisis	H. La Fe. Valencia	29
Uniparental Disomy 14	H. La Fe. Valencia	12
Usher syndrome	H. La Fe. Valencia	96
WAGR syndrome	H. La Fe. Valencia	12

**EXTREMADURA**

Population: 1.073.381 inhabitants.

Hay 1 centro, público, en el que se realizan pruebas genéticas.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 4.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Angelman syndrome	H. Materno Infantil Badajoz	20
Prader Willi syndrome	H. Materno Infantil Badajoz	40
Smith-Magenis syndrome	H. Materno Infantil Badajoz	8
Williams-Beuren syndrome (LOH , FISH) (ATP7B)	H. Materno Infantil Badajoz	15

**GALICIA**

Población: 2.732.926 habitantes.

Hay 4 centros en los que se realizan pruebas genéticas, 3 de ellos son públicos y 1, privados.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 69.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Alzheimer disease(Presenilina 1, APP, APOE)	H. Conxo. Santiago	3
Angelman syndrome	Centro Oncológico de Galicia Hospital Clínico Santiago	4 8
Charcot-Marie-Tooth neuropathy	H. Conxo. Santiago	21
Dentatorubral-pallidoluysian atrophy (DRPLA) (Dentatorubropalidoluisiana)	Hospital Clínico Santiago	5
Dominant ataxias (ADCAS) SCA1; SCA2 (Machado) SCA3; SCA6; SCA7; SCA8; SCA9; SCA10; SCA12	H. Conxo. Santiago	29
Duchenne - Becker muscular dystrophy	Hospital Clínico Santiago	104
	Centro Oncológico de Galicia Hospital Clínico Santiago	4 6
Fragile-X syndrome	Centro Oncológico de Galicia Hospital Clínico Santiago	80 35
Friedrich ataxia	Hospital Clínico Santiago H. Conxo. Santiago	20 7
Huntington disease	H. Conxo. Santiago Hospital Clínico Santiago	29 25
Leber optic atrophy	H. Conxo. Santiago	2
Mental retardation FRAXE type linked (FMR2)	Hospital Clínico Santiago	50
Myotonic dystrophySteinert	Hospital Clínico Santiago	10
Neuropathy due to pressure sensitivity	H. Conxo. Santiago	11
Prader Willi syndrome	Centro Oncológico de Galicia Hospital Clínico Santiago	5 10
Rett syndrome	H. Conxo. Santiago	3
Smith-Magenis syndrome	H. Conxo. Santiago Hospital Clínico Santiago	1 5
Williams-Beuren syndrome (LOH , FISH) (ATP7B)	H. Conxo. Santiago Hospital Clínico Santiago	2 8

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEADES HEMATOLÓGICAS</b>		
Chimerism for bone marrow transplants	Centro Oncológico de Galicia	6
Leukemias	H. Conxo. Santiago	168
Leukemias y linfomas (traslocaciones)	Centro Oncológico de Galicia	225
Mut C>T 677 gene MTHFR	H. Conxo. Santiago	50
Thrombophilia (Mut G1691A factor V) (Mut G20210A protrombina)	Hospital Juan Canalejo	2160
	H. Conxo. Santiago	261
von Willebrand disease	Hospital Juan Canalejo	400
<b>ENFERMEADES NEOPLÁSICAS</b>		
Adenomatous polyposis of the colon (APC)	H. Conxo. Santiago	19
Breast cancer (BCRA1 y BCRA2)	H. Conxo. Santiago	13
Li-Fraumeni disease (p53)	Centro Oncológico de Galicia	Si
	H. Conxo. Santiago	2
Multiple Endocrine Neoplasia MEN2A	H. Conxo. Santiago	4
Multiple Endocrine Neoplasia MEN2B	H. Conxo. Santiago	Si
p53 EXONES 4,5,6,7,8 (Lung, breast, ovary, endometrio)	H. Conxo. Santiago	47
Tirosinasa (cel. Circulantes, cáncer de tiroides)	H. Conxo. Santiago	43
Tirosinasa (cel. Circulantes, melanoma)	H. Conxo. Santiago	16
Von Hippel Lindau disease	H. Conxo. Santiago	1
<b>ENFERMEADES METABÓLICAS</b>		
3-beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa deficiency	H. Conxo. Santiago	1
11-beta-hidroxilasa deficiency	H. Conxo. Santiago	4
17-alfa-hidroxilasa deficiency	H. Conxo. Santiago	2
21-hidroxilasa deficiency	H. Conxo. Santiago	60
Adrenal hiperplasia, congenital	H. Conxo. Santiago	64
Alpha-1-antitripsina deficiency	H. Conxo. Santiago	6
Apolipoprotein B (APOB) deficiency	H. Conxo. Santiago	2
Cerebrotendinosis xantomatosa (CYP27)	H. Conxo. Santiago	1
Growth Hormone deficiency	H. Conxo. Santiago	43
Hypercholesterolemia	H. Conxo. Santiago	2
Insensibility to GH syndrome	H. Conxo. Santiago	71
Lipodistrofia Parcial Familiar	H. Conxo. Santiago	1
Primary hyperaldosteronism	H. Conxo. Santiago	5
Triple A syndrome	H. Conxo. Santiago	3
<b>OTRAS ENFERMEADES</b>		
Achondroplasia/Hipocondroplasia (FGFR3)	H. Conxo. Santiago	3
Alport síndrome	H. Conxo. Santiago	2
Androgenic Resistances: Morris syndrome, Reifenstein syndrome (AR exones 2-8)	H. Conxo. Santiago	3
Aneuploidias	Centro Oncológico de Galicia	80
Azoospermia	Centro Oncológico de Galicia	10
	Hospital Clínico Santiago	3
Cystic fibrosis	Centro Oncológico de Galicia	60
	H. Conxo. Santiago	5
	Hospital Clínico Santiago	23
Di George syndrome	Centro Oncológico de Galicia	30
	H. Conxo. Santiago	6
	Hospital Clínico Santiago	40
Factor V deficiency	H. Conxo. Santiago	43
Hemochromatosis	Centro Oncológico de Galicia	30
	H. Conxo. Santiago	187
	Hospital Clínico Santiago	10
Hipoplasia adrenal congénita	H. Conxo. Santiago	1
Holoprosencefalia	H. Conxo. Santiago	1
Homocistinuria	H. Conxo. Santiago	1
Mediterranean familiar fever	Hospital Clínico Santiago	2
NPC1 linkage	H. Conxo. Santiago	Si

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>OTRAS ENFERMEDADES Cont.</b>		
Protrombine gene	H. Conxo. Santiago	218
Panhipopituitarismo	H. Conxo. Santiago	11
Poliendrocrinopathy autoimmune type 1	H. Conxo. Santiago	1
Polycystic Kidney Disease 1	H. Conxo. Santiago	14
Polycystic Kidney Disease 2	H. Conxo. Santiago	2
Pseudohipoparatiroidismo	H. Conxo. Santiago	2
SRY gene	Centro Oncológico de Galicia	4
Wilson disease (ATP7B)	Centro Oncológico de Galicia	Si



**MADRID**

Población: 5.372.433 habitantes.

Hay 9 centros en los que se realizan pruebas genéticas, 8 de ellos son públicos (6 hospitales, 1 centro universitario y 2 centros de investigación) y 1 hospital privado.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 57.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Angelman syndrome	F. Jiménez Díaz	25
Charcot-Marie-Tooth neuropathy	F. Jiménez Díaz	40
Criptic chromosomal alterations (FISH, Multitest-T y C)	Centro Investigación Anomalías Congénitas Madrid.	Si
Dentatorubral-pallidoluysian atrophy (DRPLA)	F. Jiménez Díaz	135
Distrofias maculares dominantes (gen RDS/periferina)	F. Jiménez Díaz	50
Dominant ataxias (ADCA) SCA1; SCA2.(Machado) SCA3; SCA6; SCA7; SCA8; SCA9, SCA10; SCA12	F. Jiménez Díaz	135
Duchenne - Becker muscular dystrophy	F. Jiménez Díaz	45
	H. La Paz. Madrid	20
Fragile-X syndrome	H. Ramón y Cajal	195
	F. Jiménez Díaz	110
Friedrich ataxia	F. Jiménez Díaz	135
Huntington disease	F. Jiménez Díaz	85
Kallman (microdel Xp22)	F. Jiménez Díaz	6
Myotonic dystrophySteinert	H. La Paz. Madrid	80
	F. Jiménez Díaz	80
Mental retardation FRAAXE type linked (FMR2)	F. Jiménez Díaz	2
Neurofibromatosis	H. Ramón y Cajal	45
Neuropathy due to pressure sensitivity	F. Jiménez Díaz	40
Norrie disease	F. Jiménez Díaz	8
Prader Willi syndrome	F. Jiménez Díaz	25
Smith-Magenis syndrome	F. Jiménez Díaz	Si
Spinal muscular atrophy (Werdnig-Hoffmann y Kugelberg-Welander) (SMN)	H. Ramón y Cajal	127
Torsion dystonia (DYT1)	F. Jiménez Díaz	20
Williams-Beuren syndrome (LOH , FISH) (ATP7B)	F. Jiménez Díaz	5
<b>ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS</b>		
Thrombophilia (Mut G1691A factor V) (Mut G20210A protrombina)	F. Jiménez Díaz	35
	H. Gregorio Marañón Madrid	Si
<b>ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS</b>		
Adenomatous polyposis of the colon (APC)	CNIO Madrid	10
	H. San Carlos Madrid	10
Breast cancer (BCRA1 y BCRA2)	H. San Carlos Madrid	50 families
	CNIO Madrid	45
Familiar feochromocitome	CNIO Madrid	5
Familiar melanoma (pl6)	CNIO Madrid	5
HLXB9	CNIO Madrid	2
Li-Fraumeni disease	H. San Carlos Madrid	Si
MEN1	CNIO Madrid	20

	Centros	Nº. estudios 2001
Multiple Endocrine Neoplasia MEN2A	CNIO Madrid	40
Non poliposic Colonic Cancer	CNIO Madrid	15
Other oncohematologic conditions	CNIO Madrid	300
p53 EXONES 4,5,6,7,8 (Lung, breast, ovary, endometrio)	H. San Carlos Madrid	130
	CNIO Madrid	10
PTEN	CNIO Madrid	5
Von Hippel Lindau disease	CNIO Madrid	30
<b>ENFERMEDADES METABÓLICAS</b>		
11-beta-hidroxilasa deficiency	H. Gregorio Marañón	4
21-hidroxilasa deficiency	H. Gregorio Marañón Madrid	400
	H. La Paz. Madrid	352
Adrenal hiperplasia, congenital	H. La Paz. Madrid	352
Alpha-1-antitripsina deficiency	H. Gregorio Marañón	Si
	H. La Paz. Madrid	54
Carnitina palmitoil transferasa II deficiency, phenotype muscular, mutaci3n S113L	H. 12 de Octubre	148
Carnitina Palmitoil Transferasa II deficiency (Mutaci3n Y628S)	H. 12 de Octubre	20
	Centro de Diagn3stico de Enfermedades Moleculares Madrid	1
Diabetes type MODY. (GK, HNF1)	H. La Paz. Madrid	76
Fenilcetonuria-Fenilalaninemia (PAH)	Centro de Diagn3stico de Enfermedades Moleculares Madrid	45
GH deficiency	H. La Paz. Madrid	8
HLA of susceptibility to diabetes type I	H. La Paz. Madrid	24
Insensibility to GH	H. La Paz. Madrid	Si
McArdle disease (d3ficit de miofosforilasa). Mutaciones R49X, G204S y W797R	H. 12 de Octubre	134
Metil crotonil glicinuria (Genes MCCA y MCCB)	Centro de Diagn3stico de Enfermedades Moleculares Madrid	16
MCAD Medium Chain Acil-CoA deshidrogenasa deficiency (Mutation K304E)	Centro de Diagn3stico de Enfermedades Moleculares Madrid	2
Mioadenilato desaminasa deficiency, mutaci3n Q12X	H. 12 de Octubre	36
Propionic acidemia	Centro de Diagn3stico de Enfermedades Moleculares Madrid	25
Propionic acidemia (Genes PCCA and PCCB)	Centro de Diagn3stico de Enfermedades Moleculares Madrid	25
<b>INMUNODEFICIENCIAS</b>		
Agammaglobulinemia autosomic ( $\mu$ chain)	H. La Paz. Madrid	4 families
Agammaglobulinemia X-linked	H. La Paz. Madrid	54 families
Apoptosis deficiency ( APO 1)	H. La Paz. Madrid	3 families
Combined Immunodeficiency X- linked ( cad ?R-IL2)	H. La Paz. Madrid	5 families
Hyper IgMsyndrome	H. La Paz. Madrid	6 families
RAG 1, RAG 2. Combined autosomic Immunodeficiency	H. La Paz. Madrid	5 families
<b>ENFERMEDADES MITOCONDRIALES</b>		
Leigh, MERRF, MELAS, Pearson, Kerans-Sayre	H. 12 de Octubre	215

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Achondroplasia/Hipocondroplasia (FGFR3)	H. Gregorio Marañón Madrid	50
	H. La Paz. Madrid	44
	F. Jiménez Díaz	20
Azoospermia	F. Jiménez Díaz	40
Coroideremia	F. Jiménez Díaz	10
Cystic fibrosis	H. La Paz. Madrid	93
	H. Ramón y Cajal	53
	F. Jiménez Díaz	50
	H. Gregorio Marañón Madrid	Si
Deafness, linked to Conexina 26 gene	H. Ramón y Cajal	500
	F. Jiménez Díaz	5
Deafness, mitochondrial	H. Ramón y Cajal	600
Deafness, mitochondrial, mutación A1555G	H. 12 de Octubre	36
Deafness mitochondrial (due to ototoxics)		4
Deafness, sporadic (otoferlina gene)	H. Ramón y Cajal	300
Di George syndrome	F. Jiménez Díaz	Si
Factor V deficiency	F. Jiménez Díaz	35
	H. Gregorio Marañón Madrid	Si
GH deficiency	H. La Paz. Madrid	8
Hemochromatosis	F. Jiménez Díaz	207
	H. La Paz. Madrid	162
Mediterranean familiar fever	F. Jiménez Díaz	8
	F. Jiménez Díaz	20
Polimorfisms Metabolism Folato: MTHFR 677C? T	Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Madrid	22
Polimorfisms Metabolism Folato: MTRR 66 G? A	Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares Madrid	22
Polycystic Kidney Disease I (PKD1)	H. Ramón y Cajal	37
Porphyria Acute Intermittent (AIP)	H. La Paz. Madrid	29
Porphyria, congenital erythropoietic	H. La Paz. Madrid	Si
Protrombine gene	F. Jiménez Díaz	35
	H. Gregorio Marañón Madrid	Si
Retinitis pigmentosa	F. Jiménez Díaz	150
Retinitis pigmentosa, autosomic dominant (genes RHO y RDS)	F. Jiménez Díaz	25
Retinitis pigmentosa X-linked	F. Jiménez Díaz	50
Retinoschisis	F. Jiménez Díaz	30
SOS gene linked conditions	H. La Paz. Madrid	85
SRY gene	H. La Paz. Madrid	19
	F. Jiménez Díaz	10
	H. Gregorio Marañón Madrid	5
Wilson disease (ATP7B)	H. La Paz. Madrid	Si

**MURCIA**

Población: 1.190.378 habitantes.

Hay 1 centro, público, en el que se realizan pruebas genéticas.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 12.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Alzheimer disease(APOE)	Centro de Bioquímica y Genética Clínica	25
Angelman syndrome	Centro de Bioquímica y Genética Clínica	5
Duchenne - Becker muscular dystrophy	Centro de Bioquímica y Genética Clínica	25
Fragile-X syndrome	Centro de Bioquímica y Genética Clínica	250
Myotonic dystrophy Steinert	Centro de Bioquímica y Genética Clínica	35
Prader Willi syndrome	Centro de Bioquímica y Genética Clínica	15
<b>ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS</b>		
MEN1	Centro de Bioquímica y Genética Clínica	25
Multiple Endocrine Neoplasia MEN2A	Centro de Bioquímica y Genética Clínica	25
Lynch syndrome (HNPCC)	Centro de Bioquímica y Genética Clínica	15
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Achondroplasia/Hipocondroplasia (FGFR3)	Centro de Bioquímica y Genética Clínica	2
Azoospermia	Centro de Bioquímica y Genética Clínica	10
Cystic fibrosis	Centro de Bioquímica y Genética Clínica	50

**NAVARRA**

Población: 556.263 habitantes.

Hay 2 centros en los que se realizan pruebas genéticas, 1 hospital público y 1 hospital privado.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 44.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Alzheimer disease(Presenilina 1, APP, APOE)	H Virgen del Camino Clínica Universitaria Pamplona	125 15
Angelman syndrome	H Virgen del Camino	10-12
Charcot-Marie-Tooth neuropathy	Clínica Universitaria Pamplona	8
Dentatorubral-pallidolusian atrophy (DRPLA)	Clínica Universitaria Pamplona	3
Dominant ataxias (ADCAS) SCA1; SCA2.(Machado) SCA3; SCA6; SCA7; SCA8; SCA9, SCA10; SCA12	Clínica Universitaria Pamplona	10
Friedrich ataxia	Clínica Universitaria Pamplona	3
Fronto-temporal dementia	Clínica Universitaria Pamplona	6
Hirschsprung disease	Clínica Universitaria Pamplona	18
Huntington disease	H Virgen del Camino	50-60
Kennedy disease (AR, exón 1)	Clínica Universitaria Pamplona	3
Leber optic atrophy	Clínica Universitaria Pamplona	5
Mental retardation FRAXE type linked (FMR2)	H Virgen del Camino	60
Myotonic dystrophy Steinert	H Virgen del Camino	25
Parkinson (Parkin, a-sinucleina)	Clínica Universitaria Pamplona	8
Prader Willi syndrome	H Virgen del Camino	10-12
Torsion dystonia (DYT1)	Clínica Universitaria Pamplona	15
X-Frágile syndrome (FMR1)	H Virgen del Camino	60
<b>ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS</b>		
Leukemias	H Virgen del Camino	40-60
Metilen TetraHidrofolato Reductasa (MTHFR)	H Virgen del Camino	250
Thrombophilia (Mut G1691A factor V) (Mut G20210A protrombina)	H Virgen del Camino	250
<b>ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS</b>		
Adenomatous polyposis of the colon (APC)	Clínica Universitaria Pamplona H Virgen del Camino	36 25-30
Adenomatous polyposis of the colon (Gen P53, Gen KRAS, Gen hMHS2, Gen hMLH1, Gen hPMS1, Gen hPMS2)	Clínica Universitaria Pamplona	37
Breast cancer (BCRA1 y BCRA2)	Clínica Universitaria Pamplona	50
CK-19	Clínica Universitaria Pamplona	178
Familiar feochromocitome	Clínica Universitaria Pamplona	3
Familiar melanoma (p15, p19,CDK4)	Clínica Universitaria Pamplona	12
Familiar melanoma (p16)	Clínica Universitaria Pamplona	12
GST mu (colon, bladder)	Clínica Universitaria Pamplona	59
K-RAS (CODON 12, 13) (lung, colon, ovary, larynx)	Clínica Universitaria Pamplona	185
Li-Fraumeni disease (p53)	Clínica Universitaria Pamplona	9
Multiple Endocrine Neoplasia type 1 (MEN1)	Clínica Universitaria Pamplona	7
Multiple Endocrine Neoplasia type II A (MEN2A)	Clínica Universitaria Pamplona	19
p53 EXONES 4,5,6,7,8 (Lung, breast, ovary, Endomet.)	Clínica Universitaria Pamplona	289
Von Hippel Lindau disease	Clínica Universitaria Pamplona	12
PSA (prostate cancer)	Clínica Universitaria Pamplona	150

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Azoospermia	H Virgen del Camino	5-10
Celiac disease	H Virgen del Camino	250
Cystic fibrosis	H Virgen del Camino	40-45
Deafness, linked to Conexina 26 gene	Clínica Universitaria Pamplona	156
Di George syndrome	H Virgen del Camino	10-12
Hemochromatosis	H Virgen del Camino	150-175
Morris Syndrome, de Reifenstein Syndrome (AR exones 2-8)	Clínica Universitaria Pamplona	5
SRY gene	H Virgen del Camino	5-10
Wilson disease (ATP7B)	Clínica Universitaria Pamplona	12

**PAÍS VASCO**

Población: 2.101.478 habitantes, en el año 2001.

Hay 4 centros en los que se realizan pruebas genéticas, 6 hospitales públicos y 1, privado.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 29.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS</b>		
Distrofia facio-escapulo-humeral	H. Donostia. San Sebastián	100
Fragile-X syndrome	H. Basurto Bilbao	268
Hirschsprung disease	H. Cruces Baracaldo	10
Mental retardation FRAXE type linked (FMR2)	H. Basurto Bilbao	154
Myotonic dystrophy Steinert	H. Donostia. San Sebastián	44
	H. Cruces Baracaldo	25
	H. Basurto Bilbao	15
Myotonic dystrophy of waists (LGMD) type 2A (Calpainopatía, LGMD2A)	H. Donostia. San Sebastián	74
Parkinson (Parkin, a-sinucleína)	H. Donostia. San Sebastián	26
<b>ENFERMEDADES METABÓLICAS</b>		
17-beta-hidroxiesteroide-deshidrogenasa deficiency	H. de Cruces Baracaldo	2
Diabetes type MODY. (GK, HNF1)	H. de Cruces Baracaldo	25
<b>ENFERMEDADES NEOPLÁSICAS</b>		
Familiar feochromocitome	H. Cruces Baracaldo	3
K-RAS (CODON 12, 13)(lung, colon, ovary, larynx)	H. Cruces Baracaldo	50
MEN1	H. Cruces Baracaldo	40
Multiple Endocrine Neoplasia MEN2A	H. Cruces Baracaldo	5
Multiple Endocrine Neoplasia MEN2B	H. Cruces Baracaldo	5
p53 EXONES 4,5,6,7,8 (Lung, breast, ovary, endometrio)	H. Cruces Baracaldo	50
Thyroid cancer	H. Cruces Baracaldo	15
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Androgenic Resistances: Morris syndrome, Reifenstein syndrome (AR exones 2-8)	H. Cruces Baracaldo	5
Celiac disease (HLA markers)	Policlinica Gipuzkoa. San Sebastián	25
Cystic fibrosis	H. Cruces Baracaldo	32
Espondiloartropathy (genotyping b27)	Policlinica Gipuzkoa. San Sebastián	Si
Factor V deficiency	H. Cruces Baracaldo	600
Hemochromatosis	H. Cruces Baracaldo	968
Hemochromatosis(Mutations C282Y, H63D, S65C)	Policlinica Gipuzkoa. San Sebastián	15
Narcolepsia (hla markers)	Policlinica Gipuzkoa. San Sebastián	
Panhipopituitarism	H. Cruces Baracaldo	10
Protrombine gene	H. Cruces Baracaldo	600
Pseudohipoparatiroidism	H. Cruces Baracaldo	10
Reumathoid Arthritis (hla markers)	Policlinica Gipuzkoa. San Sebastián	Si
SRY gene	H. Cruces Baracaldo	5

**LA RIOJA**

Población: 270.400 habitantes.

Hay 1 centro, público, en el que se realizan pruebas genéticas.

El número de enfermedades que pueden ser analizadas es 9.

	Centros	Nº. estudios 2001
<b>ENFERMEDADES METABÓLICAS</b>		
11-beta-hidroxilasa deficiency	H. San Millán. Logroño	Si
17-alfa-hidroxilasa deficiency	H. San Millán. Logroño	Si
21-hidroxilasa deficiency	H. San Millán. Logroño	Si
Alpha-1-antitripsina deficiency	H. San Millán. Logroño	Si
GH deficiency	H. San Millán. Logroño	Si
Primary hyperaldosteronism	H. San Millán. Logroño	Si
<b>OTRAS ENFERMEDADES</b>		
Celiac disease	H. San Millán. Logroño	Si
GH deficiency	H. San Millán. Logroño	Si
Hemochromatosis	H. San Millán. Logroño	110



## Anexo 7. Organizaciones implicadas en el área

**Asociación Española de Genética Humana**, member of the European Society of Human Genetics.

Person of contact: Dra. Isabel Tejada, (President)

Tel. 944006154

itejada@hbas.osakidetza.net

Hospital de Basurto. Bilbao.

**European Molecular Genetics Quality Network (EMQN)**

Person of contact: Dr. Victor Volpini, Spanish representative

Tel. 932607775

vvolpini@iro.es

Institut Recerca Oncològica. Barcelona

**Sociedad Española de Genética**, Sección de Genética Humana

Person of contact: Joan Fibla Palazón

Tel: +34 973 702 403 Fax: +34 973 702 426

joan.fibla@cmb.udl.es

Facultad de Medicina. Universidad de Lleida

**Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica**, Working Group on Molecular Genetics in Paediatric Endocrinology

Person of contact: Dr. Luis Castaño, coordinator

Tel.: 946006376

lcastano@hcru.osakidetza.net

Hospital de Cruces

**Asociación Española de Pediatría**, Sección de Genética Clínica y Dismorfología

Enrique Galán, President of the section

924230400 ext 287.

egalan@ctv.es

Hospital Materno Infantil de Badajoz.

**Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo**

Person of contact: Guillen Pintos

gpintos@ns.hugtip.scs.es

**Rare Diseases Programme in the Spanish Health Ministry**

Person of contact: Dr. Manuel Posada, coordinator and Spanish representative in the NEPHIRD program

Tel.: 913877898

mposada@iscii.es

ISCIII

**Registro Español de Malformaciones Congénitas**

Person of contact: María Luisa Martínez Frías

Telephone: 91 394 15 86

luisama@eucmos.sim.ucm.es

ISCIII

**Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)**, member of the European Organisation for Rare Disease (<http://www.eurordis.org>)  
Address: C/ Enrique Marco Dorta, 6. Local. 41018 Sevilla. Spain.  
Telephone number: +34 954 98 98 92  
Help line: +34 902 18 17 25  
Fax number: +34 954 98 98 93  
E-mail address: [f.e.d.e.r@teleline.es](mailto:f.e.d.e.r@teleline.es)  
Date of Start: 19 April 1999  
President: Moisés Abascal Alonso  
PARD I Coordinator: Rosa Sanchez de Vega

**Sociedad Española Neurología** <http://www.sen.es/recursos/genet/genetica.html>

## ÍNDICE

<b>RESUMEN EJECUTIVO.....</b>	<b>6</b>
<b>1. INTRODUCCIÓN.....</b>	<b>8</b>
1.1 CUESTIONES TÉCNICAS.....	10
<b>2. ENCUESTA SOBRE LAS PRUEBAS GENÉTICAS EN ESPAÑA.....</b>	<b>12</b>
2.1 OBJETIVOS.....	12
2.2 METODOLOGÍA.....	12
2.3 RESULTADOS DE LA ENCUESTA.....	14
2.3.1 Características y distribución geográfica de los centros identificados.....	14
2.3.2 Enfermedades genéticas analizadas.....	17
2.3.3 Centros de referencia.....	18
2.3.4 Cuestiones relativas a la acreditación.....	20
2.3.5 Cuestiones relativas a la garantía de la calidad.....	20
2.3.6 Consentimiento informado y confidencialidad de los datos.....	20
<b>3. PRODUCTOS PARA PRUEBAS GENÉTICAS EN EL MERCADO.....</b>	<b>22</b>
<b>4. TEMAS ADICIONALES.....</b>	<b>25</b>
4.1. ACCESO DE LOS PACIENTES A LAS PRUEBAS Y AL CONSEJO GENÉTICO VÍAS DE DERIVACIÓN E INFORMACIÓN A LOS PACIENTES .....	25
4.2 AVANCES LEGISLATIVOS EN LAS PRUEBAS GENÉTICAS EN ESPAÑA .....	25
4.3. PAUTAS .....	26
4.4. LAS ENFERMEDADES RARAS .....	26
<b>AGRADECIMIENTOS .....</b>	<b>27</b>
<b>BIBLIOGRAFÍA.....</b>	<b>28</b>
ANEXO 1. LISTA DE ENFERMEDADES GENÉTICAS ESTUDIADAS EN LOS LABORATORIOS DE EDDNAL.....	29
ANEXO 2. CUESTIONARIO ENVIADO A LOS CENTROS.....	46
ANEXO 3. CARTA DE PRESENTACIÓN ENVIADA CON EL CUESTIONARIO.....	52
ANEXO 4. LISTA DE CENTROS IDENTIFICADOS Y DATOS DE CONTACTO.....	55
ANEXO 5. ENFERMEDADES ESTUDIADAS Y CENTROS CLASIFICADOS POR ÁREAS FUNCIONALES.....	67
ANEXO 6. ENFERMEDADES ESTUDIADAS Y CENTROS CLASIFICADOS POR AUTONOMÍAS.....	81
ANEXO 7. ORGANIZACIONES RELACIONADAS CON LA ESPECIALIDAD.....	104

## RESUMEN EJECUTIVO

Este informe presenta los resultados de dicha encuesta. Contiene información sobre la situación actual y las prácticas de los servicios de diagnóstico genético para las enfermedades hereditarias en España, incluyendo las pruebas disponibles, las características de los centros, las vías de derivación de los pacientes y los procesos de acreditación.

El estudio se centró en las pruebas del ADN molecular para el diagnóstico de enfermedades hereditarias, excluyendo otros tipos de pruebas diagnósticas tales como la citogenética, los ensayos bioquímicos y la farmacogenética. La encuesta se realizó a principios de 2002.

Se identificó a un total de 53 centros españoles que llevan a cabo pruebas genéticas para las enfermedades hereditarias, de los cuales 42 son públicos y 11 privados. La mayoría de los laboratorios pertenecen a un hospital, y existe al menos un centro que efectúa pruebas genéticas en cada una de las 17 autonomías españolas. Sin embargo, algunas regiones como Cataluña, Madrid, Aragón, el País Vasco o Galicia cuentan con un mayor número de centros.

Debido a la descentralización del sistema nacional de salud español, la mayoría de los centros reciben pacientes de otras regiones o incluso de otros países, para al menos una enfermedad hereditaria, sin que exista ningún tipo de organización formal. No existe un sistema oficial de acreditación, pero la Asociación Española de Genética Humana proporciona un sistema de acreditación para los profesionales. Algunos centros españoles participan en planes de control de la calidad desarrollados por la EMQN (*European Molecular Genetics Quality Network*, red europea para la calidad de la genética molecular) o la *Cystic Fibrosis European Network* (red europea para la fibrosis quística). Al menos dos de los centros están en vías de obtener la acreditación ISO 9000 – 9002.

Según los resultados de la encuesta, en la actualidad existen pruebas para 214 enfermedades genéticas en España. Las enfermedades que se estudian con más frecuencia son aquellas que presentan una mayor incidencia en la población general (hemocromatosis, trastornos de la coagulación, cromosoma X frágil, fibrosis quística o neoplasias hematológicas) y se llevan a cabo en varios centros y regiones.

En España no existe reglamentación ni directrices sobre las pruebas genéticas moleculares, ni en el ámbito estatal ni en los gobiernos autonómicos. Tampoco existen comités específicos sobre el diagnóstico genético. Las derivaciones de pacientes para pruebas genéticas se hacen casi exclusivamente a hospitales y centros especializados, sin que se cuente con ningún protocolo normalizado establecido. Se

pueden realizar por causas clínicas o como parte de un protocolo de investigación. Según la encuesta, el consentimiento informado se requiere en el 90% de los centros, pero no existe un procedimiento armonizado. Por lo general, el médico que solicita la prueba se encarga de hacer que el paciente firme el consentimiento informado, aunque puede haber grandes lagunas en el proceso.

Más del 95% de las pruebas se financian con los presupuestos globales de instituciones públicas (hospitales o universidades), sin que existan fondos específicos. Normalmente, los centros y laboratorios hacen pruebas genéticas tan sólo para un pequeño número de enfermedades, y en muchos casos los protocolos de las pruebas son "caseros". Los reintegros por pruebas realizadas en otros centros, españoles o del extranjero, pueden ser a veces difíciles de conseguir debido a la falta de mecanismos establecidos, sobre todo en el caso de las enfermedades raras.

En general, los resultados de este estudio piloto indican que el sistema carece de una organización clara y que no hay un protocolo de garantía de la calidad establecido, si bien ciertos centros participan en protocolos europeos. Los centros de referencia "no oficial" para las enfermedades raras aparecen y desaparecen en función de las tendencias en la investigación. Al mismo tiempo, la respuesta por parte de los centros a la encuesta fue muy positiva en todos los casos, y la mayor parte de ellos reconocieron la necesidad y su voluntad de unirse a los esfuerzos de armonización de la garantía de la calidad en el ámbito europeo. Existe, asimismo, una tendencia al aumento de los tipos de enfermedades hereditarias para las que se ofrecen pruebas, lo cual es una consecuencia directa de una investigación continua estrechamente ligada a la práctica.

La encuesta presentó un retrato de la situación en España que parece coincidir con la situación general en toda Europa.

## 1. INTRODUCCIÓN

Muchas enfermedades hereditarias tienen por causa la alteración de un único gen en el código de ADN, también conocidas como enfermedades monogénicas. El número de enfermedades monogénicas descritas aumenta continuamente y, en el año 2000, el banco de datos del OMIM<sup>2</sup> (*Online Mendelian Inheritance in Man*, herencia genética mendeliana humana en línea) incluía cerca de 1.500 trastornos clínicos para los que se enumeraban las mutaciones. Este número aumenta cuanto más se conoce sobre el genoma humano. En la actualidad, los laboratorios que integran el EDDNAL<sup>3</sup> (*European Directory of DNA Diagnostic Laboratories*, directorio europeo de laboratorios diagnóstico de ADN) efectúan pruebas diagnósticas para 580 enfermedades genéticas.

Además de las enfermedades monogénicas, existen otros trastornos dependientes de otros factores además del papel desempeñado por los factores hereditarios, es decir, para que se desarrollen tienen que intervenir varios genes y, además factores del entorno. Entre estos trastornos se incluyen los cánceres de tipo hereditario, la susceptibilidad a la trombosis, el asma, la hipertensión, la diabetes, la enfermedad de Alzheimer, la aterosclerosis y otras. Estas enfermedades multifactoriales no sólo implican mutaciones poco frecuentes, sino también combinaciones de variaciones que se dan con cierta frecuencia (polimorfismos). En estos casos, la relación entre una mutación y la aparición de la enfermedad suele ser menos clara que en las enfermedades monogénicas. La probabilidad de que se produzca una enfermedad como resultado de una mutación es muy variable. Por ejemplo, en la mutación del Factor V Leiden en heterocigotos, la probabilidad de trombosis venosa es entre cuatro y nueve veces mayor, con un riesgo anual del 0,1% de que aparezcan los síntomas. Por otra parte, algunos factores de riesgo genético son muy potentes, como es el caso de las mutaciones del gen BRCA, con un 60%-85% de riesgo de que se desarrolle cáncer de mama o de ovario en las portadoras.

Un número importante de las enfermedades hereditarias que se pueden detectar mediante pruebas genéticas son enfermedades poco comunes, las llamadas "enfermedades raras", es decir, enfermedades cuya prevalencia es de menos del 5 por 10.000 de la población. La Decisión Directiva N.º 1295/1999/CE del Parlamento Europeo y del Consejo del 29 de abril de 1999 aprobó un programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes dentro del marco de actuación en el ámbito de la salud pública (1999 - 2003).

A pesar de su baja prevalencia, dichas enfermedades son las responsables de dolencias que suponen un deterioro importante de la salud de los que las padecen y de sus familias. Además, estas enfermedades afectan en gran medida a la demanda sanitaria y de servicios sociales. Al mismo tiempo, la provisión y la garantía de calidad de las pruebas genéticas para enfermedades hereditarias raras plantean distintos problemas. Dado que la investigación en mutaciones genéticas es a menudo compleja, mientras que los laboratorios realizan pruebas genéticas de las mayoría de enfermedades comunes existentes en la mayoría de los países europeos, sólo unos pocos laboratorios están en situación de proporcionar una prueba específica y segura para enfermedades raras.

---

<sup>2</sup> <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM/>

<sup>3</sup> <http://www.eddnal.com/>

El diagnóstico genético se usa para identificar las alteraciones (mutaciones) en la secuencia de ADN que están relacionadas con una enfermedad o con un aumento del riesgo de desarrollar una enfermedad. Se pueden utilizar para diagnosticar la enfermedad antes de que sus síntomas sean manifiestos y para determinar el riesgo individual en ciertas enfermedades multifactoriales. Por ello, los resultados de las pruebas genéticas pueden tener enormes repercusiones sobre la vida de una persona para la que obtener los resultados correctos, el consejo genético más apropiado y la derivación al mejor centro para la prueba genética concreta a la que debe someterse es extremadamente importante.

En la Tabla 1 figura la incidencia estimada o la prevalencia de algunas enfermedades hereditarias. La hemocromatosis, por ejemplo, que es la enfermedad genética hereditaria más frecuente, afecta aproximadamente a una de cada 200 personas pero se calcula que una de cada ocho personas de ascendencia europea septentrional son portadores. Las pruebas de detección de estas enfermedades podrían tener consecuencias importantes y las propuestas en esa dirección deberían evaluarse con rigor.

**Tabla 1. Incidencia estimada o prevalencia de algunas enfermedades hereditarias**

Enfermedad	Incidencia estimada o prevalencia (Fuente)
<b>Distrofia muscular de Becker</b>	Incidencia al nacer: 1 de cada 18.500 varones nacidos vivos (EMQN)
<b>Fibrosis quística</b>	Incidencia: 1 de cada 2.500 nacidos vivos (Gelehrter 1998)
Distrofia muscular de Duchenne	Incidencia al nacer: 1 de cada 4.000 varones nacidos vivos (EMQN)
Cáncer de mama familiar	Incidencia: entre 4 y 8 de cada 1.000 mujeres (EMQN)
Poliposis adenomatosa familiar del colon	Prevalencia: entre 1 de cada 8.000 y 1 de cada 13.500 nacidos vivos (EMQN)
Síndrome del cromosoma X frágil	Prevalencia: 1 de cada 5.000 varones (EMQN) 1 de cada 1039 varones (Pembrey 2001)
Ataxia de Friedreich	Prevalencia: entre 1 y 2 de cada 100.000 (EMQN)
Hemofilia A	Prevalencia: 1 de cada 5.000 varones (EMQN)
Hemofilia B	Prevalencia: 1 de cada 25.000 varones (EMQN)
Hemocromatosis	Prevalencia: 5 de cada 1.000 personas (Bulaj 2000)
Neuropatías sensitivomotoras hereditarias	Prevalencia: entre 10 y 40 de cada 10.000 (EMQN)
Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis	del 0,5% al 13% de todos los cánceres colorrectales a nivel de población (Percesepe 2001)
Corea de Huntington	Incidencia: 0,65 por 100.000 por año (McCusker 2000); Prevalencia: 5,38 de cada 100.000 (Burguera 1997)
Trastornos mitocondriales	Incidencia de encefalomiopatías mitocondriales en niños < 6 años, 1 de cada 11.000. Síndrome de Leigh, 1 de cada 32.000, y síndrome de Alper y miopatía mitocondrial infantil con déficit de citocromo-C-oxidasa 1 de cada 51.000 en ambos casos. La prevalencia puntual (el 1 de enero de 1999) de las encefalomiopatías mitocondriales en niños menores de 16 años es de 1 de cada 21.000 (Darin 2001)
Distrofia miotónica	Incidencia: 1 de cada 8.000 (EMQN)
Síndromes de Prader Willi y Angelman	Incidencia: entre 1 de cada 15.000 y 1 de cada 20.000 (EMQN)
Atrofia muscular espinal	Incidencia al nacer: 1 de cada 10.000 (EMQN)
Ataxias espinocerebelosas (distintas de la de Friedreich)	Prevalencia: 1 de cada 100.000 (EMQN)
Microdelecciones del cromosoma Y	Prevalencia: 7 de cada 100 varones estériles (EMQN)

\*EMQN: <http://www.emqn.org/bpguidelines.htm>. Access 2002-03-23.

## 1.1 CUESTIONES TÉCNICAS

El diagnóstico genético es un campo con particularidades técnicas, ya que cambia siguiendo los rápidos avances en el ámbito de la recientemente iniciada era de la genómica. La vasta información generada cada año sobre el genoma es utilizada para nuevas pruebas genéticas. Estas pruebas tienen poco tiempo para pasar de la fase de investigación a la de calidad que se le exige a un análisis clínico de rutina. También desde la tecnología y el conocimiento las pruebas son demasiado nuevas, a menudo los laboratorios de investigación están haciendo las pruebas, bien porque los laboratorios clínicos normales no son utilizados o porque éstos no dominan la técnica. Los laboratorios de investigación no están acostumbrados al control de calidad que precisan los laboratorios de rutina clínica.

Las pruebas genéticas suponen la observación precisa de una o más áreas de un gen para ver si se observa una determinada alteración. Algunas enfermedades están ligadas a una alteración situada en un área específica conocida de un gen, o “punto caliente”, lo cual simplifica el diagnóstico de la anomalía genética. Este es el caso de enfermedades como el síndrome del cromosoma X frágil, la enfermedad de Steinert o algunas ataxias. En enfermedades genéticas frecuentes como la hemocromatosis o la fibrosis quística, hay dos o tres “puntos calientes” en los que las mutaciones predominantes se pueden diagnosticar con facilidad. En otros casos, como en las mutaciones del cáncer de mama, no existen puntos calientes y el diagnóstico de la alteración puede suponer el análisis de muchas áreas de un gen hasta que se encuentra la alteración.

Además, las alteraciones genéticas responsables de una determinada enfermedad pueden variar, dentro de una población, de una zona geográfica a otra. Una mutación que sea la responsable de casi todos los casos de una enfermedad en una zona o en un grupo étnico, puede no serlo en una zona distinta. Ello implicaría que las técnicas para el diagnóstico de una determinada alteración genética pueden variar de una zona geográfica a la otra, en función de las distintas mutaciones.

También es importante tener en cuenta que puede haber técnicas diferentes para diagnosticar de forma fiable y adecuada una alteración genética específica. La elección de la técnica depende en muchos casos de las preferencias personales del profesional o de motivos tales como los recursos disponibles. La eficacia y los costes de los recursos implicados son elementos que hay que considerar cuando se decide la técnica diagnóstica más adecuada para un determinado laboratorio.

Los laboratorios utilizan reactivos específicos para la PCR (Reacción en Cadena de la Polimerasa) y otras técnicas similares. Estos reactivos pueden ser adquiridos a una empresa comercial o ser elaborados en el mismo centro que lleva a cabo la prueba. Son las llamadas “pruebas caseras”. Estas pruebas, preparadas en los laboratorios con reactivos de elaboración propia, están fuera de cualquier marco regulador, a diferencia de los productos para diagnóstico *in vitro* regulados por la Directiva Europea de diagnósticos *in vitro*.

En la Tabla 2 se resumen las distintas técnicas para el diagnóstico genético molecular de algunas enfermedades hereditarias. Puede encontrarse información mucho más detallada sobre cada enfermedad en las guías incluidas en la página web de la Red Europea para la Calidad de la Genética Molecular<sup>4</sup>.

---

<sup>4</sup> <http://www.emqn.org/guidelines.htm>



**Tabla 2. Técnicas para el diagnóstico genético molecular de algunas enfermedades hereditarias**

Enfermedad	Técnicas
Fibrosis quística	Análisis de la PCR Análisis de la mutación Secuenciación directa
Distrofia muscular de Duchenne	PCR múltiple Análisis de microsatélites Detección de mutaciones (MAPH, DHPLC, DGGE, prueba de las proteínas truncadas [PTT], miogénesis inducida por myoD)
Cáncer de mama familiar	Análisis de la PCR Análisis de la mutación
Poliposis adenomatosa familiar del colon	Pruebas de marcadores ligados Análisis de la mutación (SSCP, DGGE, análisis heterodúplex, protección de la ribonucleasa y escisión química de mal apareamiento)
Síndrome del cromosoma X frágil	Análisis de la PCR análisis de transferencia Southern (SSCP, DGGE, CSGE) Secuenciación directa
Ataxia de Friedreich	Análisis de la PCR Transferencia Southern Detección de mutación Pruebas de marcadores ligados
Hemofilia A	Análisis de la PCR Transferencia Southern Análisis de la mutación Detección de la inversión en el intrón 22 del gen del factor VIII Valoración de la capacidad de unión del Factor von Willebrand al Factor VIII Pruebas de marcadores ligados Secuenciación directa
Hemofilia B	Pruebas de marcadores ligados Análisis de la mutación Delecciones del Factor IX Secuenciación directa
Neuropatías sensitivomotoras hereditarias	Métodos de PCR basados en marcadores STR Métodos de transferencia Southern para RFLP Pruebas de marcadores ligados
Cáncer colorrectal hereditario sin poliposis	Transcriptasa inversa-PCR Análisis de inestabilidad de microsatélites Detección de mutación Secuenciación directa Pruebas de marcadores ligados
Corea de Huntington	Análisis de la PCR Transferencia Southern
Distrofia miotónica	Análisis de la PCR Transferencia Southern
Síndromes de Prader Willi y Angelman	FISH Análisis de la metilación Análisis de microsatélites
Atrofia muscular espinal	Análisis de PCR Transferencia Southern Análisis de la mutación
Ataxias espinocerebelosas (distintas de la de Friedreich)	Análisis de la PCR Transferencia Southern
Microdelecciones del cromosoma Y	PCR múltiple (al menos, dúplex)

## 2. ENCUESTA SOBRE LAS PRUEBAS GENÉTICAS EN ESPAÑA

En el contexto de un estudio prospectivo analizando las necesidades técnicas y opciones para la armonización y garantía de calidad de los servicios de diagnóstico genético en la Unión Europea, se realizó una encuesta piloto a principios del 2002 sobre la actual situación y prácticas de los servicios de diagnóstico genético para enfermedades hereditarias en España. La encuesta se dirigió a evaluar la situación en España, como ejemplo de la situación general para Europa. La metodología y los resultados de la encuesta se abordan seguidamente.

Algunos temas relacionados que no cubría la encuesta a los centros se estudiaron por medio de revisiones de la literatura científica y consultas con expertos, y se abordan en los apartados 3 y 4. Dichos temas incluyen cuestiones como la existencia de normativas o pautas específicas para las pruebas genéticas en España, las vías de derivación de los pacientes y quién es el responsable de proporcionar a los enfermos la información pertinente.

### 2.1 Objetivos

Identificar los centros que realizan diagnóstico genético para las enfermedades hereditarias en España.

Elaborar un listado de las enfermedades hereditarias para las que se llevan a cabo pruebas genéticas en España y del número de pruebas realizadas para cada enfermedad durante el año 2001.

Describir algunas de las características de los laboratorios: propiedad y tipo de actividad del centro (centro sanitario, de investigación o docente).

Detectar los centros de referencia a nivel estatal, especialmente para las enfermedades raras.

Estudiar los procesos de acreditación y de garantía de la calidad en los centros.

Describir las políticas del centro para garantizar el consentimiento informado y la confidencialidad de los resultados.

### 2.2 Metodología

Se llevaron a cabo las siguientes etapas:

1.- **Búsqueda en Internet** de recursos en este campo y de sitios web de asociaciones españolas.

2.- **Entrevistas personales iniciales exploratorias *in situ* con informadores clave**, representantes de organizaciones profesionales o expertos nacionales en el área. También **entrevistas telefónicas con otros informadores clave** de grupos u organizaciones.

3.- **Identificación de los distintos centros o unidades** que efectúan pruebas genéticas para las enfermedades hereditarias en España.

Para lograrlo hemos combinado diferentes estrategias:

- Búsquedas en Internet de los directorios *on line* y páginas web pertinentes (EDDNAL [European Directory of DNA Diagnostic Laboratories, directorio europeo de laboratorios diagnóstico de ADN], Asociación Española de Genética Humana y Sociedad Española de Neurología).
- Búsquedas generales en Internet con los términos “diagnóstico genético”.
- Solicitud a los expertos identificados de revisar la lista de centros y completarla.
- Entrevistas telefónicas con profesionales que llevan a cabo las pruebas genéticas en todos los centros identificados en las etapas anteriores, preguntándoles por otras unidades de sus centros que efectúan diagnóstico genético. Todas las personas con las que se estableció contacto que hacían pruebas genéticas para enfermedades hereditarias accedieron a dar su dirección de correo electrónico y a rellenar el cuestionario.
- Se envió a todos los informantes que recibieron el cuestionario una lista provisional de los centros identificados previamente y se les preguntó también si echaban en falta algún centro o unidad, con especial referencia a sus comunidades autónomas.

#### 4.- Cuestionario

El cuestionario se diseñó para abarcar todas las áreas incluidas en los objetivos del estudio.

Para mejorar el índice de respuesta, y debido al enfoque exploratorio del estudio, decidimos elaborar un cuestionario que se pudiese contestar en 10 ó 15 minutos.

El cuestionario incluía preguntas cerradas (de tipo sí/no) y abiertas para darles la oportunidad a los encuestados de expresar libremente lo que creyesen pertinente.

Para que responder al cuestionario resultara más sencillo, se incluían diferentes listas de enfermedades que se podían diagnosticar mediante pruebas genéticas. Dichas listas eran las utilizadas por la Asociación Española de Genética Humana en el directorio de centros y pruebas genéticas que se incluyen en la página web de dicha organización.

Se elaboró un borrador inicial y se envió a varios informantes clave. No se ha efectuado la validación del cuestionario ni del estudio piloto debido a las limitaciones temporales del estudio. El cuestionario se adjunta el Anexo 2.

#### 5.- El cuestionario se presentó por contacto telefónico y se envió por correo electrónico.

Como se indica anteriormente, se entró en contacto con profesionales de los distintos centros o unidades identificados en etapas previas y se les explicó por teléfono el origen y los objetivos del estudio.

El cuestionario se envió por *e-mail* junto con una carta de presentación en la que se les explicaban los objetivos y las instituciones implicadas en el estudio (Anexo 3) a los 53 centros identificados. Dado que en muchos de ellos había varias unidades que participaban en el diagnóstico genético, el cuestionario se les envió a todas las unidades, así como a algunos otros profesionales identificados en las etapas previas.

También se envió una copia del cuestionario a la Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana, Dra. Isabel Tejada, y al Coordinador de la Sección de Genética Humana de la Sociedad Española de Genética, Dr. Joan Fibla; estos se pusieron en contacto con todos los miembros de ambas asociaciones profesionales, expresando el apoyo de las mismas hacia este estudio.

Igualmente, se envió el cuestionario por correo electrónico a todos los miembros del Grupo de Trabajo de Genética Molecular en Endocrinología Pediátrica de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica.

Para mejorar el índice de respuesta a la encuesta, se envió una nota recordatoria tres semanas después de haber enviado el cuestionario y se volvió a establecer contacto con los centros, generalmente por teléfono y, en los casos en los que no fue posible hablar por teléfono con el responsable en cuestión, por correo electrónico.

## 2.3 Resultados de la encuesta

### 2.3.1 Características y distribución geográfica de los centros identificados

Se identificaron 53 centros que realizan pruebas genéticas para las enfermedades hereditarias. El término "centro" utilizado en este contexto, se refiere a las instituciones completas (por ejemplo, hospitales o universidades). Aquellos hospitales o universidades en las que había más de una unidad que efectuara pruebas genéticas se han considerado como un solo centro a los efectos de este estudio.

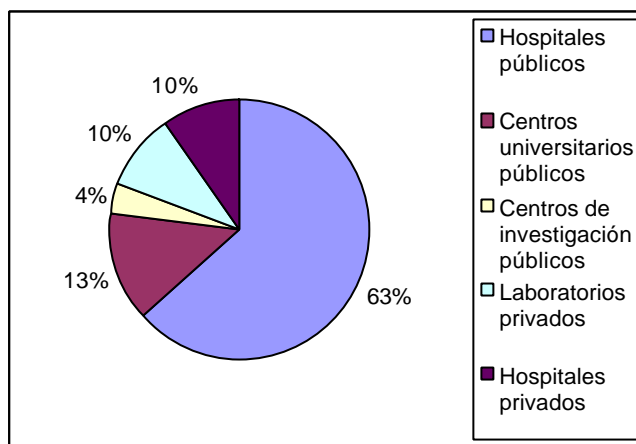
La lista de centros identificados, las unidades implicadas y las direcciones postales y de correo electrónico de las personas de contacto figuran en el Anexo 4.

Los 53 centros (el 100%) respondieron el cuestionario. Teniendo en cuenta que la participación de los centros era de carácter voluntario, es probable que este índice de respuesta refleje la actitud de cooperación de las personas implicadas en el diagnóstico genético y la necesidad de un directorio actualizado de centros en los que se efectúan las pruebas, tal y como han manifestado muchos de los profesionales con los que se estableció contacto. Tabla 3 y la Figura 1 muestran la distribución por tipos de centro.

**Tabla 3. Características de los centros españoles en los que se hacen pruebas genéticas**

	<b>Públicos</b>	<b>Privados</b>	<b>Total</b>
Hospitales	33	5	38
Universidades	7	-	7
Centros de investigación	2	-	2
Laboratorios	-	6	6
	42	11	53

**Figura. 1. Tipos de centros que efectúan pruebas genéticas en España, por porcentajes**



El número de centros que se identificaron en cada comunidad autónoma se muestra en la Tabla 4, e incluye el tamaño de la población y el número de enfermedades que se estudian en cada autonomía. de forma que existe al menos un centro que hace pruebas genéticas en cada comunidad autónoma de España.

**Tabla 4. Distribución por autonomías de los centros y las enfermedades analizadas**

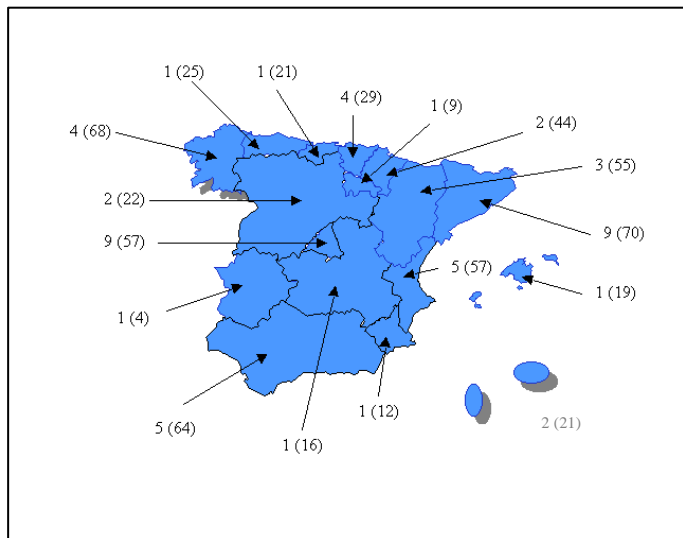
CC. AA.	N.º de centros	Población en 2001*	Enfermedades analizadas
Andalucía	6	7.403.968	64
Aragón	3	1.199.753	55
Asturias	1	1.075.329	25
Baleares	1	878.627	19
Canarias	2	1.781.366	21
Cantabria	1	537.606	21
Castilla-La Mancha	1	1.755.053	6
Castilla León	2	2.479.425	22
Cataluña	9	6.361.365	85
Comunidad Valenciana	5	4.202.608	57
Extremadura	1	1.073.381	4
Galicia	4	2.732.926	69
Madrid	9	5.372.433	57
Murcia	1	1.190.378	12
Navarra	2	556.263	44
País Vasco	4	2.101.478	29
La Rioja	1	270.400	9
<b>Total España*</b>	<b>53</b>	<b>41.116.842</b>	<b>214</b>

Fuente: I.N.E. El total incluye a las ciudades autónomas de Ceuta (75.694) y Melilla (68.789) que carecen de Servicio de Salud propios

El Sistema Nacional de Salud español está muy descentralizado. Existen 17 Comunidades Autónomas con Servicios Regionales de Salud totalmente responsables de la provisión y la financiación.

Como puede verse en la Tabla 4, la distribución geográfica del número de centros que hacen pruebas genéticas no está directamente relacionada con el tamaño de la población de las comunidades autónomas (CC.AA).

**Figura 2. Distribución de centros y enfermedades genéticas (entre paréntesis) analizadas por centro en cada CC.AA.**



Cataluña y Madrid cuentan con una gran proporción de los centros, con nueve en cada una de ellas. Su población es menor que la de Andalucía, en donde tan sólo cinco centros efectúan pruebas genéticas. Esto se debe en parte a la presencia de ciertos centros privados en Cataluña y algunos centros de investigación nacionales situados en Madrid.

En comunidades como Aragón, con una población de 1.199.753 personas, tres centros están realizando las pruebas genéticas para 53 enfermedades. En Galicia, con 2.732.926 habitantes, cuatro centros hacen las pruebas para 68 enfermedades. El País Vasco es una región con una población pequeña y comparativamente dispone de un alto número de pruebas genéticas.

Estos desequilibrios en la distribución de los centros y las enfermedades analizadas reflejan probablemente la falta de planificación en la evolución del diagnóstico genético en España, y la existencia de ciertas unidades muy activas en cuanto a investigación en algunas comunidades autónomas.

No se han estudiado las consecuencias de esta distribución desigual entre las distintas CC.AA de los centros y las enfermedades analizadas sobre las posibles diferencias en la accesibilidad al diagnóstico genético. Ese tema debe ser investigado más a fondo.

### **2.3.2 Enfermedades genéticas analizadas**

Según los datos obtenidos de los cuestionarios, en la actualidad se están analizando en España 214 enfermedades genéticas mientras que en el EDDNAL, directorio europeo de laboratorios de diagnóstico de ADN, contiene 580 enfermedades genéticas que se analizan en centros europeos.

Los pormenores de los resultados de todas las enfermedades figuran en el Anexo 5, clasificados por áreas funcionales (enfermedades neurológicas y hematológicas, trastornos metabólicos, neoplasias hereditarias, colagenopatías, inmunodeficiencias primarias, trastornos mitocondriales y otras).

En el Anexo 6 se presentan los resultados clasificados por comunidades autónomas. Cuando se dispone de los datos, figura el número de pruebas realizadas para cada enfermedad en cada centro durante el año 2001. En algunos centros falta el número exacto de pruebas para una determinada enfermedad, aunque se sabe que la prueba está disponible en ese centro.

Las cifras de las pruebas para cada enfermedad incluyen las realizadas con fines de investigación y por consejo genético en el contexto de la práctica clínica. Estos datos se calculan a partir de las respuestas de la encuesta y, por lo tanto, es preciso interpretarlos con precaución.

También es posible que falten los datos de unidades específicas dentro de algunos centros. Ello se puede deber a dos razones: en primer lugar, la falta de información específica sobre las subunidades en la fase de identificación y, en segundo lugar, la ausencia de respuesta en el cuestionario.

En la Tabla 5 se resumen los datos de las 15 enfermedades que se analizaron con mayor frecuencia en el 2001. Las enfermedades más estudiadas se correlacionan con las enfermedades de mayor frecuencia en la población general (hemocromatosis, trastornos de la coagulación, cromosoma X frágil, fibrosis quística o neoplasias hematológicas), y que son también las que presentan un mayor interés y validez para el diagnóstico. Por otra parte, no resulta sorprendente que las pruebas diagnósticas para esas enfermedades frecuentes se realicen en numerosos centros y CC.AA. Las mutaciones responsables de las enfermedades son bien conocidas y las técnicas son fiables y se aprenden con relativa facilidad.

Sin embargo, la tendencia de la investigación también influye en que haya enfermedades que sean analizadas más a menudo, como un reflejo de la estrecha relación entre la investigación y la aplicación clínica en este campo. Los centros que investigan una particular enfermedad solicitarán un alto número de análisis de la misma, reflejándose un tamaño de muestra superior para una prueba en particular, aunque la alteración no sea más común ni suela ser más solicitada por los médicos clínicos. De forma que, la enfermedad de Alzheimer, por ejemplo, fue una de las que se analizó con mayor frecuencia en el año 2001 aunque, en la actualidad, tiene escasa utilidad clínica. En opinión de los expertos, esta es un área de investigación muy activa y las pruebas se concentran en unos cuantos centros.

**Tabla 5. Enfermedades que se analizaron con mayor frecuencia en España durante el año 2001**

	N.º de pruebas	Centros	CC. AA.
Hemocromatosis	4.398	26	13
Trombofilia Hereditaria (Mut. G1691A del gen del factor V Leiden) (Mut G20210A del gen de la protrombina)	3.644	15	11
Gen de protrombina	2.756	14	9
Deficiencia del Factor V	2.597	16	10
Síndrome del cromosoma X frágil	2.613	24	14
Fibrosis quística	1.900	28	14
Leucemia y linfoma	1.881	11	7
Homocistinuria	1.355	6	4
Distrofia miotónica de Steinert	1.055	22	12
Déficit de apolipoproteína B (APOB)	932	3	3
p53 exones 4,5,6,7,8	888	13	9
Déficit de 21-hidroxilasa	866	6	4
Enf. de Alzheimer (Presenilina 1, APP, APOE)	842	15	11
Azoospermia y oligospermia	766	18	11
Ataxias dominantes (ADCAS) SCA1; SCA2 (E. de Machado), SCA3; SCA6; SCA7; SCA8; SCA9; SCA10; SCA12	630	12	8

### 2.3.3 Centros de referencia

Se incluyó en la encuesta una pregunta sobre los centros de referencia en el ámbito autonómico y nacional (los datos figuran en la Tabla 6). Dado el carácter exploratorio de la encuesta y en aras de la brevedad, no se incluyeron en el cuestionario preguntas sobre enfermedades específicas para derivación.

Al menos 36 centros se consideraban a sí mismos como centros de referencia a nivel autonómico y nacional. Esto indica probablemente que cuando un centro empieza a hacer pruebas para una determinada enfermedad suele terminar siendo el único a nivel autonómico que las hace y, en el caso de las enfermedades menos frecuentes, se convierte en centro de referencia a nivel nacional.



Tabla 6. Lista de centros de referencia

Centro	Centros de referencia nacionales o autonómicos	Enfermedades
Hospital Virgen del Rocío, Sevilla	No consta	No consta
H. San Cecilio, Granada	No consta	No consta
Hospital Carlos Haya, Málaga	No consta	Leucemia promielocítica aguda, leucemia linfoblástica aguda, cromosoma Filadelfia positivo
Hospital Miguel Servet, Zaragoza	No consta	No consta
Universidad de Zaragoza	No consta	No consta
Centro de Análisis Genéticos, Zaragoza	No consta	No consta
Hospital Central de Asturias	Autonómico y nacional	No consta
Hospital Son Dureta, Mallorca	No consta	No consta
Hospital M. de Valdecilla, Santander	No consta	No consta
Universidad de La Laguna, Tenerife	Autonómico y nacional	Hiperoxaluria primaria
Hospital Materno Infantil de Badajoz	No consta	No consta
Centro de Patología Celular, Barcelona	No consta	No consta
Hospital Clínico de Barcelona	Autonómico y nacional	No consta
Hospital San Juan de Dios, Barcelona	Nacional	Sdr. de Rett, CMT1A, HNPP
Centro de Genética Médica y Molecular, IRO	Autonómico y nacional	No consta
Hospital del Mar - Facultad de Ciencias de la Salud (Universidad Pompeu Fabra)	Nacional	Leucemia y Linfoma (Hosp. del Mar) Sdr. de Williams (UPF)
Hospital Parc Taulí	Autonómico y nacional	No consta
Hospital Valle Hebrón	Autonómico y nacional	Pseudohermafroditismo masculino (mutaciones en los genes AR, SRD5A2 y 17HSD3)
Hospital San Pablo, Barcelona	Autonómico y nacional	No consta
Centro Oncológico de Galicia	Autonómico	No consta
Hospital de Conxo	Autonómico	No consta
Hospital Juan Canalejo, La Coruña	Autonómico, nacional e internacional	E. de Von Willebrand
Hospital Clínico de Santiago	Autonómico	No consta
Hospital La Paz, Madrid	Autonómico, nacional e internacional	Fibrosis quística, distrofia miotónica, genotipificación de $\alpha$ -1-antitripsina, distrofia muscular de Duchenne, corea de Huntington, hemocromatosis, déficit de 21-hidroxilasa, acondroplasia, déficit del receptor de GH, porfiria aguda intermitente, porfiria eritropoyética congénita, diabetes de tipo MODY
Hospital Ramón y Cajal, Madrid	Nacional	No consta
Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, U. A. de Madrid	No consta	No consta
Fundación Jiménez Díaz, Madrid	No consta	No consta
Hospital Gregorio Marañón, Madrid	Autonómico y nacional	déficit de 21-hidroxilasa, déficit de 11-hidroxilasa, sdr. de Turner, discondrosteosis, acondroplasia, baja estatura con desproporción esquelética, hipocondroplasia
Hospital 12 Octubre, Madrid	No consta	No consta
Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas Madrid	Nacional	No consta
Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO), Madrid	No consta	No consta
Clínica Universitaria de Pamplona	Nacional	No consta
Hospital de Basurto	Autonómico y nacional	Síndrome del cromosoma X frágil
Hospital de Cruces Baracaldo	Autonómico y nacional	No consta
Hospital de Donostia	No consta	No consta
Hospital La Fe, Valencia	No consta	No consta

### 2.3.4 Cuestiones relativas a la acreditación

Los sistemas de acreditación pueden ir dirigidos a los profesionales, a los centros en los que se realizan las pruebas, o a ambos.

Con respecto a los **profesionales** en España no existe ninguna especialidad biomédica ni licenciatura universitaria en genética humana. Ese es, precisamente, uno de los problemas mencionados por muchos expertos, tanto en las entrevistas como en los cuestionarios.

La Asociación Española de Genética Humana<sup>5</sup> tiene un procedimiento de acreditación individual para profesionales. Dichos profesionales deben ser miembros de la asociación durante al menos dos años, y ser licenciados en Medicina, Biología, Farmacia, Química o Bioquímica. Deben desarrollar su actividad profesional en el área de la genética humana.

Un grupo de expertos designado por la sociedad analiza el *curriculum* de los solicitantes y, mediante un listado explícito de áreas a considerar, puntúa los diferentes méritos del solicitante, otorgándole la acreditación si alcanza un cierto nivel. El proceso es de carácter voluntario y no cuenta con validez legal ni con el respaldo de instituciones oficiales. Hasta la fecha, unos 180 profesionales han superado este procedimiento.

En cuanto a los **centros o laboratorios diagnósticos** no existe en España ningún sistema específico para la acreditación ni el control de los centros que lleven a cabo cualquier tipo de prueba genética. En algunas comunidades autónomas, los laboratorios que realizan análisis clínicos deben someterse a un proceso de acreditación para las pruebas biológicas, pero no se trata de un proceso interactivo con reevaluaciones periódicas.

Diecisiete centros españoles forman parte voluntariamente del directorio EDDNAL y casi todos ellos son participantes activos.

### 2.3.5 Cuestiones relativas a la garantía de la calidad

Algunos de los centros están llevando a cabo actividades para garantizar la calidad de pruebas para enfermedades específicas. Algunos de los centros españoles incluidos en el EDDNAL participan en planes de control de la calidad desarrollados por la EMQN o la *Cystic Fibrosis European Network* (Red Europea para la Fibrosis Quística). Aquellos que lo hicieron constar en el cuestionario figuran en la Tabla 7.

Al menos dos de los centros están en vías de obtener la acreditación ISO 9000– 9002 (el Hospital Materno-Infantil de Las Palmas y el Hospital Clínico de Barcelona).

### 2.3.6 Consentimiento informado y confidencialidad de los datos

Según las respuestas a la encuesta, el consentimiento informado del paciente se requiere en el 90% de los centros. Generalmente, el médico que solicita la prueba es el que suele obtener el consentimiento informado del paciente. Si las pruebas se

---

<sup>5</sup> <http://www.uam.es/otros/AEGH/paginas/acreditacion.html>

efectúan en el contexto de un estudio de investigación los investigadores son los responsables del proceso de consentimiento informado.

Según la encuesta, casi todos los centros han desarrollado políticas específicas para garantizar la confidencialidad de las pruebas.

**Tabla 7. Lista de centros de referencia que participan en planes de Garantía de la Calidad**

<b>Enfermedad</b>	<b>Centros</b>
Ataxias	Centro de Genética Médica y Molecular, IRO
Cáncer de mama	Hospital San Pablo, Barcelona
Fibrosis quística	Centro de Análisis Genéticos, Zaragoza Centro de Bioquímica y Genética Clínica de Murcia Centro de Patología Celular, Barcelona Hospital La Fe, Valencia Hospital La Paz, Madrid Hospital Materno-Infantil de Las Palmas Hospital San Juan de Dios, Barcelona Hospital San Pablo, Barcelona Hospital Son Dureta, Mallorca Institut de Recerca Oncològica Instituto de Biología Genética Molecular, Valladolid Centro Oncológico de Galicia
Duchene/Becker	Hospital San Pablo, Barcelona
Síndrome del cromosoma X frágil	Centro de Bioquímica y Genética Clínica de Murcia
Corea de Huntington	Hospital de Conxo, Santiago
Prader Willi – Angleman	Centro de Bioquímica y Genética Clínica de Murcia

### 2.3.7 Financiación de las pruebas y cuestiones relacionadas

Según las respuestas a la encuesta, más del 95% de las pruebas son financiadas por instituciones públicas, sean éstas hospitales o universidades.

Los expertos informan de que **no existen fondos específicos** destinados a estas pruebas, excepto cuando se llevan a cabo en el contexto de estudios concretos de investigación y, en esos casos, la financiación de la prueba suele limitarse a la duración del estudio.

El coste promedio de una prueba está fuertemente condicionado, en la mayoría de los casos, por el número de pruebas que se efectúan en un centro para una determinada enfermedad. El coste promedio de las pruebas genéticas puede estar en torno a los 240 €, oscilando entre los 120 € de una prueba para la fibrosis quística y los 330 € de un estudio de la ataxia.

### 3. PRODUCTOS PARA PRUEBAS GENÉTICAS EN EL MERCADO

Para recabar información sobre las pruebas comercializadas en España, nos pusimos en contacto y consultamos a distintas fuentes:

- Ministerio de Sanidad, Departamento de Farmacia y Productos Sanitarios. Actualmente no existe un listado de productos, pero el Real Decreto sobre productos sanitarios para diagnóstico *in vitro* (R.D.1662/2000) entrará en vigor a finales del año 2003. En virtud de dicho decreto, será obligatorio que todo nuevo producto que se venda en España lleve el marcado CE y esté registrado, pero aún no se dispone de más información. Esto se explica mas adelante en el apartado 4.2..
- La FENIN, Federación Española de Empresas de Tecnología Sanitaria<sup>6</sup> está representada en el Comité Ejecutivo de la EDMA (*European Diagnostic Manufacturers Association*, Asociación Europea de Fabricantes de Productos de Diagnóstico<sup>7</sup>). Engloba a 40 empresas relacionadas con el diagnóstico *in vitro*, pero no existe en España ningún directorio específico de empresas que comercialicen los productos, ni una lista o base de datos de productos comerciales para las pruebas genéticas de las enfermedades hereditarias.
- Consultas a profesionales que participan en este campo. Nos informaron sobre los productos más usados y las empresas más conocidas, con las que nos pusimos en contacto.

Con estas fuentes sólo logramos obtener información parcial. La mayoría de los centros y laboratorios hacen pruebas genéticas tan sólo para un pequeño número de enfermedades, y en muchos casos se trata de pruebas "caseras". Diversas empresas comerciales venden reactivos o equipos específicamente diseñados para ayudar a los profesionales en su trabajo, ocupándose sobre todo de las enfermedades con mayor incidencia.

A partir de estas fuentes de información identificamos a 16 empresas que comercializan diversos productos relacionados con el diagnóstico genético en España. Nueve de ellas son empresas europeas:

- Amersham (Reino Unido)
- Eppendorf (Alemania)
- Innogenetics (Bélgica)
- MWGAG (Alemania)
- Novagen (Alemania)
- Oncor (Francia)
- Orchid Biosciences (Reino Unido)
- Qiagen (Países Bajos - Alemania)
- Roche (Suiza)

y otras siete son empresas con sede en los Estados Unidos:

- Applied Biosystems
- Axygen, Beckman Coulter
- Bio Rad

---

<sup>6</sup> <http://www.fenin.org>

<sup>7</sup> <http://www.edma-ivd.be>

- Genpak Vysis
- Licor Biosciences
- Promega
- RNWAY

En la Tabla 8 figuran las enfermedades para las que se comercializan reactivos o equipos específicos en Europa.

**Tabla 8. Pruebas *in vitro* comercializadas para la detección de alteraciones genéticas y cromosómicas\***

<b>Alteraciones genéticas o cromosómicas congénitas</b>	
<b><i>Trastornos monogénicos</i></b>	<b><i>Trastornos poligenéticos</i></b>
Fibrosis quística	Enfermedad de Alzheimer
Distrofia muscular de Duchenne	Asma
Deficiencia del Factor V Leiden	Aterosclerosis
Síndrome del cromosoma X frágil	Diabetes
Hemocromatosis	Hipertensión
Hemofilia	Esclerosis Múltiple
Corea de Huntington	Osteoporosis
Nefropatía poliquística	Otras prueba para trastornos poligenéticos
Anemia de células falciformes	
Enfermedad de Tay-Sachs	<b>Polimorfismos</b>
Talasemia	Tipificación HLA
Ataxia de Friedreich	Otras pruebas para polimorfismos
Ataxias espinocerebelosas de los tipos 1,2,3,6,7 y 8	Otras pruebas genéticas
Mutación del gen de la protrombina	
Otras prueba para trastornos monogénicos	
<b><i>Alteraciones cromosómicas</i></b>	
Síndrome de Down	
Síndrome de Edwards	
Síndrome de Klinefelter	
Síndrome de Patau	
Síndrome de Turner	
Otras pruebas para trastornos cromosómicos	
<b>Alteraciones genéticas o cromosómicas adquiridas</b>	
p53	
k-ras	
BRCA 1+2	
Ret	
c-myc	
HNPCC	
APC	
t(9;22)	
t(8;14)	
t(14;18)	
inv (16)	
Telomerasa	
HER-2/neu	
Otras pruebas para alteraciones genéticas o cromosómicas adquiridas	

\*(Fuente: [http://www.edma-ivd.be/Classification/Final\\_version\\_5.xls](http://www.edma-ivd.be/Classification/Final_version_5.xls), acceso el 22/3/2002 )

En la Tabla 9 figura la lista de las enfermedades para las que se comercializan productos en España y las empresas que las fabrican. Esta lista se ha elaborado con información procedente de catálogos, folletos comerciales, páginas de Internet y contactos telefónicos con representantes de las compañías.

**Tabla 9. Empresas que comercializan equipos o reactivos para las enfermedades genéticas**

<b>Trastornos monogénéticos</b>	<b>Empresas que comercializan equipos o reactivos</b>
α-Talasemia	BIO-RAD
α-1-antitripsina	ORCHID BIOSCIENCES
β-Talasemia	BIO-RAD
Fibrosis quística	APPLIED BIOSYSTEMS; INNOGENETICS; SAVYON
Deficiencia del Factor V Leiden	BIO-RAD; ORCHID BIOSCIENCES
Hemocromatosis	BIO-RAD; SAVYON
Leucemia	BIO-RAD; SAVYON
Linfoma	VYSIS
Mutación del gen de la protrombina	ORCHID BIOSCIENCES
Anemia de células falciformes	BIO-RAD
Enfermedad de Tay-Sachs	ORCHID BIOSCIENCES
<b>Polimorfismos</b>	
Tipificación HLA	APPLIED BIOSYSTEMS; INNOGENETICS; SAVYON
Apolipoproteína E	INNOGENETICS
<b>Alteraciones genéticas o cromosómicas adquiridas</b>	
HER-2/neu	VYSIS
<b>Enfermedad asociada (gen)</b>	
Predisposición al cáncer de mama y de ovario HER-2/neu (Brca1) (Brca2)	SAVYON –Myriad
Hipercolesterolemia, enfermedades cardiovasculares (Apolipoproteína E)	SAVYON –Myriad
Predisposición al cáncer colorrectal	SAVYON –Myriad
Predisposición a las trombosis	SAVYON –Myriad
<b>Diagnóstico diferencial</b>	
Fiebre mediterránea familiar	SAVYON –Myriad

## 4. TEMAS ADICIONALES

Ciertos temas que no se abordaron en el cuestionario han sido tratados mediante entrevistas con expertos.

### 4.1. Acceso de los pacientes a las pruebas y al consejo genético: vías de derivación e información a los pacientes

Según la opinión de los expertos, en España las vías para derivar a los pacientes a un centro de diagnóstico genético no se ajustan a protocolos acordados y se pueden clasificar en dos tipos: la vía clínica y la vía de investigación.

La **vía clínica** se sigue en el trabajo diagnóstico desarrollado por un médico. Generalmente los especialistas de los hospitales solicitan la confirmación del diagnóstico de una enfermedad genética después de un examen clínico o prueba bioquímica.

La derivación al laboratorio no va necesariamente acompañada por una solicitud de consejo genético por un especialista, y es el propio médico el responsable de dar al paciente y a su familia la información pertinente. Esto depende de la existencia de unidades especializadas en genética responsables del consejo a los pacientes y sus familiares, y de si existen acuerdos específicos entre los médicos clínicos y las unidades de genética.

Se ha mencionado que un resultado positivo de una prueba genética, que supone la confirmación de la enfermedad, no va siempre seguida de consejo genético al paciente y sus familiares.

En esta vía, el médico que solicita las pruebas es también el responsable de solicitar el consentimiento informado al paciente. Los laboratorios pueden no tener disponible el formulario de consentimiento cuando realizan la prueba genética.

En la **vía de investigación** los investigadores buscan pacientes de forma activa. El equipo de investigación, que suele incluir a médicos y a miembros de unidades de genética o de investigación, tiene un protocolo que ha sido aprobado por alguna institución financiadora o un comité específico en el hospital. El protocolo de investigación debe definir el objetivo del estudio y los procedimientos relacionados para informar a los pacientes después de la prueba. También son los responsables de solicitar la firma del formulario de consentimiento informado a los participantes en el estudio.

### 4.2 Avances legislativos en las pruebas genéticas en España

La información de esta sección se ha obtenido tras la consulta a funcionarios del Ministerio de Sanidad, la revisión de documentos sobre la legislación referente a las tecnologías sanitarias y la realización de entrevistas con expertos en el campo.

La regulación y autorización de los dispositivos médicos para el diagnóstico *in vitro* están bajo la jurisdicción de la Subdirección General de Producto Sanitarios de la Dirección General de Farmacia y Productos Sanitarios del Ministerio de Sanidad y Consumo. La Directiva 98/79/CE sobre los dispositivos de diagnóstico médico *in vitro*, ha sido transpuesta a la legislación nacional por el gobierno español por medio del Real Decreto 1662/2000, que fue aprobado el 29 de septiembre de 2000 por el

Ministerio de Sanidad. Las disposiciones de ese Real Decreto entrarán en vigor a finales del año 2003.

En la actualidad, no es necesario disponer de una autorización previa a la comercialización en la mayoría de los dispositivos diagnósticos *in vitro*. La excepción la constituyen las pruebas para detectar los marcadores de infección por virus humanos de la familia *Retroviridae*, incluidos los antígenos y anticuerpos relacionados con el SIDA.

No existe ninguna otra legislación específica sobre pruebas genéticas en España, ni en el ámbito estatal ni en los gobiernos autonómicos. Tampoco existe un comité específico sobre las pruebas genéticas. Algunos comités del Ministerio de Sanidad han discutido ciertos aspectos de importancia para las pruebas genéticas, como las relativas a la ética, los ensayos clínicos, la fecundación *in vitro* o la Oncología.

Según estos datos y los resultados de la encuesta, en España para la introducción de pruebas genéticas en un centro no es preciso contar con una autorización previa, por lo que la decisión la asume cada hospital. La selección adecuada de las pruebas forma parte de las responsabilidades profesionales del analista. Este hecho puede explicar la multiplicidad de centros y la diversidad de pruebas en las diferentes autonomías, así como la ausencia de plataformas oficiales de coordinación entre los centros o de un registro centralizado.

#### **4.3. Pautas**

No hemos encontrado pautas específicas relativas al diagnóstico genético de enfermedades específicas que hayan sido elaboradas en España. Varios departamentos de universidades, hospitales y otros organismos investigadores están trabajando en algunos aspectos de este tema, pero dichas iniciativas no están centralizadas ni coordinadas de forma sistemática.

El Colegio Oficial de Médicos de Barcelona ha elaborado recientemente un documento con algunas recomendaciones sobre las pruebas genéticas. Hacen hincapié en la importancia de informar a los pacientes sobre la validez clínica de la prueba antes de efectuarla. Las recomendaciones cubren temas relevantes como el consentimiento informado, la confidencialidad de los resultados, el consejo genético, la participación en programas de cribado y cuestiones éticas<sup>8</sup>.

#### **4.4. Las enfermedades raras**

Un área de especial interés es la accesibilidad a las pruebas genéticas para las enfermedades raras. Una vez que existe una sospecha clínica clara, los especialistas suelen ponerse en contacto con las unidades de genética de su CC.AA. o con algún centro de referencia estatal que les indica a dónde deben derivar al paciente para las pruebas.

En opinión de los expertos, el principal problema consiste en llegar a la conclusión clínica de que un paciente o una familia padece una enfermedad rara en la que los trastornos genéticos desempeñan un papel importante.

---

<sup>8</sup> <http://www.diariomedico.com/edicion/noticia/0,2458,126081,00.html> (acceso el 26 de marzo de 2002).



Los reintegros por pruebas realizadas en otros centros, españoles o del extranjero, pueden ser a veces difíciles de conseguir debido a la burocracia, pero, aún así, las pruebas se realizan, en la mayoría de los casos, tal y como lo indican los expertos.

Parece también haber ciertos acuerdos tácitos entre los profesionales de distintos centros para no cobrar por las pruebas de enfermedades raras de las que sólo se remiten uno o dos casos al año. En esos casos, la carga de trabajo es mínima, y los profesionales del laboratorio suelen participar en redes de investigación interesadas en captar cierto número de pacientes con enfermedades raras. Necesitan casos para sus estudios y contar con los conocimientos necesarios para lograr y mantener experiencia y dominio en las pruebas de esas enfermedades.

En las enfermedades más prevalentes, la carga de trabajo que supone la realización de las pruebas es importante, y los laboratorios intentan, o bien cobrar por las pruebas, o bien denegar el acceso a los pacientes derivados de otros centros.

## **Agradecimientos**

Los autores desean dar las gracias a la Dra. Isabel Tejada (Presidenta de la Asociación Española de Genética Humana) y al Dr. Víctor Volpini (representante español en la Red Europea para la Calidad de la Genética Molecular) por su apoyo y por la revisión externa del presente informe.

## **BIBLIOGRAFÍA**

Bulaj ZJ, Ajioka RS, Phillips JD, LaSalle BA, Jorde LB, Griffen LM, Edwards CQ, Kushner JP. Disease-related conditions in relatives of patients with hemochromatosis. *N Engl J Med.* 2000 Nov 23;343(21):1529-35.

Burguera JA, Solis P, Salazar A. Estimate of the prevalence of Huntington disease in the Valencia region using the capture-recapture method. *Rev Neurol* 1997 Dec;25(148):1845-7.

Darin N, Oldfors A, Moslemi AR, Holme E, Tulinius M. The incidence of mitochondrial encephalomyopathies in childhood: clinical features and morphological, biochemical, and DNA abnormalities. *Ann Neurol* 2001 Mar;49(3):377-83.

Gelehrter TD; Collins FS, Ginsburg D. *Medical genetics.* 1.998. Williams & Wilkins. Baltimore.

McCusker EA, Casse RF, Graham SJ, Williams DB, Lazarus R. Prevalence of Huntington disease in New South Wales in 1996. *Med J Aust* 2000 Aug 21;173(4):187-90.

Pembrey ME; Barnicoat AJ; Carmichael B; Bobrow M; Turner G. An assessment of screening strategies for fragile X syndrome in the UK. *Health Technology Assessment* 2001; Vol. 5: No. 7 (Executive summary).

Percesepe A, Borghi F, Menigatti M, Losi L, Foroni M, Di Gregorio C, Rossi G, Pedroni M, Sala E, Vaccina F, Roncucci L, Benatti P, Viel A, Genuardi M, Marra G, Kristo P, Peltomaki P, Ponz de Leon M. Molecular screening for hereditary nonpolyposis colorectal cancer: a prospective, population-based study. *J Clin Oncol* 2001 Oct 1;19(19):3944-50.