



## [Genética médica en el Hospital La Paz](#)

Sección: [Ciencia](#)

Autor: [CV](#) el 28-02-11

En este hospital se atienden más de 3.000 consultas genéticas y se hacen más de 40.000 estudios al año. Además es referencia nacional para más de 350 enfermedades raras de las que hoy se celebra el Día Mundial.

## Inaugurado el Instituto de Genética Médica y Molecular del Hospital La Paz



El consejero de Sanidad de la Comunidad de Madrid, Javier Fernández-Lasquetty, inauguró hoy las instalaciones del Instituto de Genética Médica y Molecular del Hospital Universitario La Paz (INGEMM), orientados a los pacientes con enfermedades raras de base genética, y coincidiendo con la celebración hoy del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Se trata de una estructura novedosa y única en el país en el campo de la Genética, con una superficie de 2.000 metros cuadrados de nueva construcción. En ella se han invertido cerca de ocho millones de euros en obra, equipamiento y personal por parte de la

Comunidad de Madrid y de las ayudas concedidas en el marco del Plan Nacional de I+D+i 2008-2011 del Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad.

De esta manera, los ciudadanos madrileños disponen de un nuevo centro para la atención integral de los pacientes en todas las áreas de la Genética. Las enfermedades genéticas son un problema de salud de primer orden y son responsables del 70% de los ingresos en los hospitales infantiles y del 95% en caso de enfermedades crónicas.

Se calcula que el 8% de la población mayor de 25 años está afectada por alguna enfermedad de origen genético y en la Unión Europea es la segunda causa de mortalidad infantil, tras los accidentes. Estos son sólo algunos de los datos, pero hay más que avalan la necesidad de una estrategia conjunta para afrontar los retos que plantea esta especialidad.



El consejero de Sanidad, subrayó en el acto de inauguración que para atender mejor a los pacientes con enfermedades raras, en el conjunto de los hospitales madrileños "tenemos 35 grandes grupos de diagnóstico para las enfermedades raras de mayor prevalencia, como las enfermedades degenerativas, trastornos metabólicos e inmunodeficiencias primarias. Además, en la Comunidad de Madrid existen más de 30 grupos de investigación en el área de enfermedades genéticas, con más de 100 proyectos de investigación activos, la mayor parte dedicados a enfermedades raras".

## Tecnología de última generación

El INGEMM dispone de tecnología de última generación, como una completa Plataforma de Arrays (array-CGH) para el desarrollo de productos innovadores, como los microarrays con aplicaciones en farmacogenómica y en diagnóstico de enfermedades genéticas. Investigadores del INGEMM han diseñado un nuevo producto, denominado Karyoarray®, que es un microarray de ADN para el diagnóstico de más de 350 enfermedades genéticas y malformaciones congénitas.

Cuenta también con el primer equipo de la Comunidad de Madrid para megasecuenciación genómica, que sirve para secuenciar todo el genoma, encontrar nuevos genes y optimizar enfermedades en las que intervienen muchos genes. Se trata de un tipo de secuenciación de tercera generación con la que se pueden secuenciar millones de pares de bases en 12 horas, mientras que los actuales secuencian 50.000 pares de bases en 12 horas.

El Instituto de Genética Médica y Molecular inició su gestación en 2008 fruto de la fusión de varias secciones, servicios y grupos que venían trabajando desde 1967 en el hospital para brindar una solución integral a la creciente demanda de servicios asistenciales y actividad investigadora en el campo de la Genética.

Es una nueva estructura integrada dentro del IdiPAZ, el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz, de trabajo multidisciplinar, orientada a la investigación, la docencia y la asistencia a pacientes con afecciones genéticas y enfermedades raras.



En los últimos cinco años se han desarrollado más de 25 Proyectos de Investigación, y se han publicado más 350 artículos científicos en las mejores revistas del mundo. De hecho, Investigadores del INGEMM han intervenido en la clonación de cinco genes, también en la descripción de un síndrome de microdelección y en el descubrimiento de un nuevo síndrome de sobrecrecimiento denominado CLAPO.

El INGEMM es el único centro de genética con certificación ISO en los laboratorios de Genética Molecular y Citogenética y Citogenética Molecular. Ha desarrollado más de 15 protocolos de laboratorio acreditados por la European Molecular Quality Network y tiene la cartera de servicios de pruebas genéticas más importante de España.

## Más de 3.000 consultas al año



En La Paz se atienden cada año más de 3.000 consultas genéticas y se realizan más de 40.000 estudios citogenéticos y moleculares. Su cartera de servicios de pruebas genéticas, con más de 350 determinaciones, lo ha convertido en centro de referencia no sólo para la Comunidad de Madrid sino también para otros estudios genético-moleculares que se llevan a cabo en exclusividad a nivel nacional.

La genética es la rama de la Medicina que se ocupa del diagnóstico, tratamiento y prevención de los defectos congénitos y las enfermedades de base genética. Siempre es importante tener un diagnóstico rápido, pero es mucho más importante tener un diagnóstico preciso, algo que no siempre es

sencillo en las enfermedades de base genética.

El Instituto está coordinado por el doctor Pablo Lapunzina, quien también es miembro del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y coordinador del Registro Español de Síndromes de Sobrecrecimiento, único en España y el segundo más importante de Europa.