

Domingo, 26 de enero de 2025

El HUCA participa en un proyecto genómico financiado con 2,4 millones del Instituto de Salud Carlos III para ampliar el cribado neonatal

- El hospital se suma al estudio *Críngenes*, que facilitará la detección precoz de hasta 300 enfermedades genéticas en recién nacidos
- Un consorcio de 71 profesionales asumirá el diagnóstico de estas patologías tras analizar durante este año y el próximo la secuenciación del genoma completo de 2.500 bebés

El Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA) y el Instituto de Investigación del Principado (ISPA) participan en un proyecto genómico que tiene por objeto ampliar y complementar el cribado bioquímico que se realiza actualmente a los recién nacidos para incluir hasta 300 enfermedades genéticas más. El Instituto de Salud Carlos III ha concedido 2,4 millones para el desarrollo de este estudio.

El proyecto piloto, denominado *Críngenes*, implica una nueva dimensión del cribado neonatal, ya que permite incluir aquellas enfermedades para las que aún no hay marcadores de detección bioquímicos, pero para las que ya existen opciones de tratamiento.

Para obtener estos datos, en paralelo a la recogida de una muestra de sangre seca para el cribado actual -conocido como prueba de talón- se realizará un análisis prospectivo de secuenciación del genoma completo de 2.500 recién nacidos.

Así, se seleccionarán de forma exhaustiva y rigurosa los genes correspondientes a más de 300 enfermedades raras de inicio pediátrico para las que se dispone de tratamiento o intervención precoz. De este modo, se podrá ofrecer a las familias un adecuado consentimiento informado y asesoramiento genético. Además, los casos positivos se completarán con otros estudios.

El proyecto incluirá una valoración económica sobre el coste que supondría la aplicación del programa en el Sistema Nacional de Salud.

Nota de prensa

Críngenes se desarrollará con 2.500 recién nacidos de nueve comunidades autónomas: Asturias, Galicia, Madrid, Andalucía, Aragón, Cataluña, La Rioja, Murcia y Valencia.

Un consorcio de 71 profesionales compuesto por neonatólogos, genetistas clínicos y de laboratorio, pediatras de atención primaria y personal de enfermería se encargará de llevar a cabo el estudio, liderado desde el Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela por la doctora María Luz Couce y el doctor Miguel Ángel Moreno Pelayo. Forman parte también de este equipo multidisciplinar la Federación Española de Enfermedades Raras y expertos en evaluación económica y bioética.

El grupo de Asturias está dirigido por el doctor Gonzalo Solís, jefe de Servicio de Neonatología del Área de Gestión Clínica de Infancia y Adolescencia del HUCA. El resto de los miembros del equipo son María Belén Prieto García, responsable del Servicio de Bioquímica; María Victoria Álvarez Martínez, responsable del Laboratorio de Genética; María Belén Fernández Colomer, facultativa del Servicio de Neonatología; Leticia Alcántara Canabal, pediatra de atención primaria del área sanitaria IV, y Magdalena Laruelo Hortal, supervisora de Enfermería del HUCA.

El cribado neonatal es uno de los mayores logros de salud pública a través de la prevención secundaria y se aplica en todo el mundo desde hace más de 50 años. En España, el programa vigente garantiza la detección de entre 11 y 40 enfermedades congénitas con tratamiento eficaz, siempre que se realice una intervención temprana antes de que se presenten síntomas graves. En Asturias, actualmente se criban 18 enfermedades y está previsto llegar a 28 a lo largo de este año.

Este proyecto piloto puede suponer un avance muy significativo en el cribado neonatal y situarnos a la vanguardia en el contexto europeo, donde se están instaurando iniciativas de este tipo por su gran repercusión en salud. En estos momentos hay descritas cerca de 7.000 enfermedades raras, el 80% de las cuales tiene origen genético. Asimismo, existen avances muy significativos en el conocimiento molecular de las enfermedades congénitas y nuevos tratamientos.