



**Son Espases**

hospital universitari  
sector ponent

MEMORIA ANUAL ACTIVIDAD UNIDAD DE  
DIAGNÓSTICO MOLECULAR Y GENÉTICA  
CLÍNICA 2019

La Unidad de Diagnóstico Molecular (UDMGC) reúne desde 2018 la unidad Genética y la Unidad de Secuenciación, expone la actividad que se recoge en el presente documento, incluye la actividad de ambas unidades.

La actividad se ha diferenciado por las áreas de trabajo, indicándose los responsables y los técnicos correspondientes.

En el último punto se ha adjuntado la actividad realizada por comités, con los responsables de la Unidad asistentes.

Coordinadora de la UDMGC: Icíar Martínez-López.

## 1. CONSULTAS DE GENÉTICA CLÍNICA:

Médicos responsables: Jordi Rosell Andreo /Nancy Gabriela Govea Callizo.

### **Total consultas realizadas hasta 31 Diciembre 2019:**

- Primeras Visitas: 1501 (2018: acumulado 1268).
- Visitas Sucesivas: 1517 (2018: acumulado 1289).
- Ratio 2as/1as: 2.21

## 2. CITOGENÉTICA CONSTITUCIONAL:

Bióloga responsable: Ángeles Pérez Granero.

Técnico de laboratorio: Bernat Ortega Vila.

### **Cariotipado:**

**Cariotipo en sangre periférica: 1.000 pruebas realizadas con resultados.**

### **Arrays:**

Bióloga responsable: Ángeles Pérez Granero.

Técnico de laboratorio: María Dolores Montaña Mera.

Solicitudes realizadas e informadas en 2019: 924

- Array de trastorno general desarrollo: 235
- Array: 565
- Prenatal: 124

**TOTAL de arrays informados en 2019: 924 (anulados 17)**

### 3. CITOGENÉTICA ONCOHEMATOLÓGICA:

Bióloga responsable: Marta Bernués Martínez.  
Técnico de laboratorio: Rocío Rodríguez Zafra.

#### **Cariotipos totales realizados en 2019 e informados: 633 (anulados 36)**

- Cariotipo MO: 442
- Cariotipo mieloma múltiple: 121
- Cariotipo LLC: 58
- Cariotipo SP oncológica: 12

#### **FISH totales realizados en 2019 e informados: 148 (anulados 24)**

- FISH mieloma múltiple: 33
- FISH LLC: 61
- FISH IGH: 2
- FISH MLL: 9
- FISH P53: 3
- FISH del(5q): 6
- FISH DEL(20q): 3
- FISH t(14;18): 1
- FISH del(7q): 6
- FISH t(12;21): 10
- FISH TCF3: 4
- FISH t(11;14): 1
- FISH c-MYC: 3
- FISH MECOM: 1
- FISH genérico: 3
- FISH RARA: 1
- FISH BCL2: 1

**Estudios de anemia Fanconi realizados en 2019 e informados 5.**

### 4. CITOGENÉTICA PRENATAL

Bióloga responsable: María Rosa Martorell Riera.  
Técnico de laboratorio: María José Rosado Muñoz, Olga Expósito Pérez.

**Total de QF-PCR (estudio de Aneuploidías) realizadas e informadas en 2019: 353.**

**Total de Cariotipo realizadas e informadas en 2019: 481.**

- Cariotipo Biopsia de Piel: 1
- Cariotipo de Sangre Fetal: 2

- Cariotipo Líquido Amniótico: 208
- Cariotipo Restos Abortivos: 50
- Cariotipo Vellosidad Corial Cultivo Corto: 109
- Cariotipo Vellosidad Corial Cultivo Largo: 111

## 5. GENÉTICA MOLECULAR

Biólogos responsables: Alexander Damián Heine Suñer y Víctor José Asensio Landa.  
Técnicos: María Magdalena Coll Ferrer y María Carmen Prado Farnos.

### TOTAL de solicitudes informadas en 2019: 1.616

- Síndrome cromosoma X frágil: 428
- Fibrosis quística:
  - Fibrosis quística (infertilidad): 16
  - Fibrosis quística (prenatal): 8
  - Fibrosis quística (secuencia completa): 5
  - Fibrosis quística (sospecha clínica): 74
- Acondroplasia (Fgfr3): 3
- Andrade/Polineuropatía Amiloidótica Familiar: 137
- Ataxia Friedrich (Expansión Tripletes): 7
- Ataxias (SCAs mutaciones inestables): 25
- Atrofia Muscular Espinal (Ame): 4
- Cáncer Colon (MLPA): 125
- Cáncer Mama (BRCA1, BRCA2) (MLPA): 233
- Cardiopatía Congenita (Tbx1): 2
- Charcot-Marie-Tooth-Cmt1a (MLPA): 15
- Craneosinostosis (Fgfr2, Fgfr3): 3
- Distrofia Miotónica Tipo 1 (Steinert): 22
- Duchenne - Becker (MLPA): 15
- Esclerosis Tuberosa (NGS): 6
- Esclerosis Tuberosa (Tsc1-MLPA): 4
- Esclerosis Tuberosa (Tsc2-MLPA): 4
- Esterilidad Masculina (Azfa, Azfb, I Azfc Cromosoma Y): 98
- Estudio Familiar de Portadores de Mutación Conocida: 219
- Exomas clínicos: 332
- Fibrosis Quística (Secuencia Completa): 6
- Gilbert: 41
- Hiperplasia Suprarrenal Congénita (Panel 12 Mutaciones): 49
- Hipocondroplasia (Fgfr3): 4
- Huntington (PCR): 25
- Ictiosis Congénita Autosómica Recesiva (Panel NGS): 1

- Inactivación del Cromosoma X: 3
- Neuropatía Hereditaria Sensible Presión-Hnpp (MLPA): 8
- Poliposis Adenomatosa Familiar (MLPA): 17
- Regiones Subteloméricas (MLPA): 1
- Síndrome Cromosoma X Frágil: 434
- Síndrome de Angelman (Metilación): 6
- Síndrome de Beckwith-Wiedemann (MLPA): 11
- Síndrome de Noonan (Secuencia Ptpn11): 1
- Síndrome de Rett (Mecp2-Secuencia): 1
- Síndrome de Rett (MLPA Mecp2): 1
- Síndrome Del22q11.2 (Postnatal): 4
- Síndrome Prader-Willi (Metilación): 7
- Síndrome Silver Russell (Cromosoma 7): 3
- Síndromes Microdelecionales más frecuentes (MLPA): 10
- Talla Baja / Leri Weil / Langer (Gen Shox / MLPA): 90
- Talla Baja / Leri Weil / Langer (Secuencia Shox): 5

**Actividad externalizada 2019: 3.3% de la actividad global (257)**  
**(En 2018 la actividad externalizada era de un 25 %).**

## 6. UNIDAD DE SECUENCIACIÓN

Médico responsable: M<sup>a</sup> Carmen Vidal Lampurdanés

Biólogo responsable: Antonia Obrador de Hevia.

Técnico: M<sup>a</sup> del Carmen Santos Pons.

- Análisis de fragmentos: 6.523
- Genotipos VIH+ integrasas: 244
- Secuenciación: 7.579
- Cáncer Colon (NGS): 41
- Cáncer Mama (NGS): 137
- Cáncer Páncreas (NGS): 2
- Cáncer Próstata (NGS): 3
- Cáncer Riñón (NGS): 1
- Esclerosis Tuberosa (NGS): 6
- Estudios de Portadores de Cáncer Hereditario: 110
- Feocromocitoma: 1
- Miocardiopatía Arritmogénica Biventricular: 1
- Neurofibromatosis Tipo 1 (NGS): 3
- Neurofibromatosis Tipo 2 (NGS): 1
- Paraganglioma: 1

## 7. ACTIVIDAD COMITÉS:

- 7.1. Comité Balear cardiopatías Hereditarias:  
Representantes de la UDMGC: Icíar Martínez López, Alexander Damián Heine Suñer y Víctor José Asensio Landa.  
Número de reuniones: 7  
Numero pacientes presentados: 132 estudios realizados e informados 39 negativos, 72 VUS, 21 patogénicos.
- 7.2. Comité Balear Hipoacusias:  
Representante de la UDMGC: Icíar Martínez López, Víctor José Asensio Landa, Nancy Govea, María Carmen Vidal Lampurdanés.  
Número de reuniones: 4.  
Numero pacientes presentados: 19 (18 reportados).
- 7.3. Comité Unidad Cáncer Familiar Hereditario (UCFH):  
Representante de la UDMGC: Icíar Martínez López, María Carmen Vidal Lampurdanés y Antonia Obrador de Hevia.  
Número de reuniones: 11.  
Numero casos mutados: 68 (total 223).
- 7.4. Comité Molecular ONCO:  
Representante de la UDMGC: Antonia Obrador de Hevia.  
Número de reuniones: 20.  
Numero pacientes presentados: 60.
- 7.5. Comité Molecular Neurología:  
Representante de la UDMGC: Icíar Martínez López, Alexander Damián Heine Suñer y Víctor José Asensio Landa.  
Número de reuniones: 5.  
Numero pacientes presentados: 25 (informados 20).
- 7.6. Comité Molecular Neuropediatría:  
Representante de la UDMGC: Icíar Martínez López, Alexander Damián Heine Suñer, Víctor José Asensio Landa y Ángeles Pérez Granero.  
Número de reuniones: 5.  
Numero pacientes presentados: 50 (informados 25).
- 7.7. Comité Molecular Metabólicas:  
Representante de la UDMGC: Icíar Martínez López, Alexander Damián Heine Suñer y Víctor José Asensio Landa.  
Número de reuniones: 3.  
Numero pacientes presentados: 10.

- 7.8. Comité Prenatal:  
Representantes de la UDMGC: Jordi Rosell Andreo y María Rosa Martorell Riera.  
Número de reuniones: 2.  
Numero pacientes presentados: 16.
- 7.9 Comité Diagnóstico Hematológico:  
Representantes de la UDMGC: Marta Bernúes Martínez.  
Número de reuniones: 9.  
Numero pacientes presentados: 27.