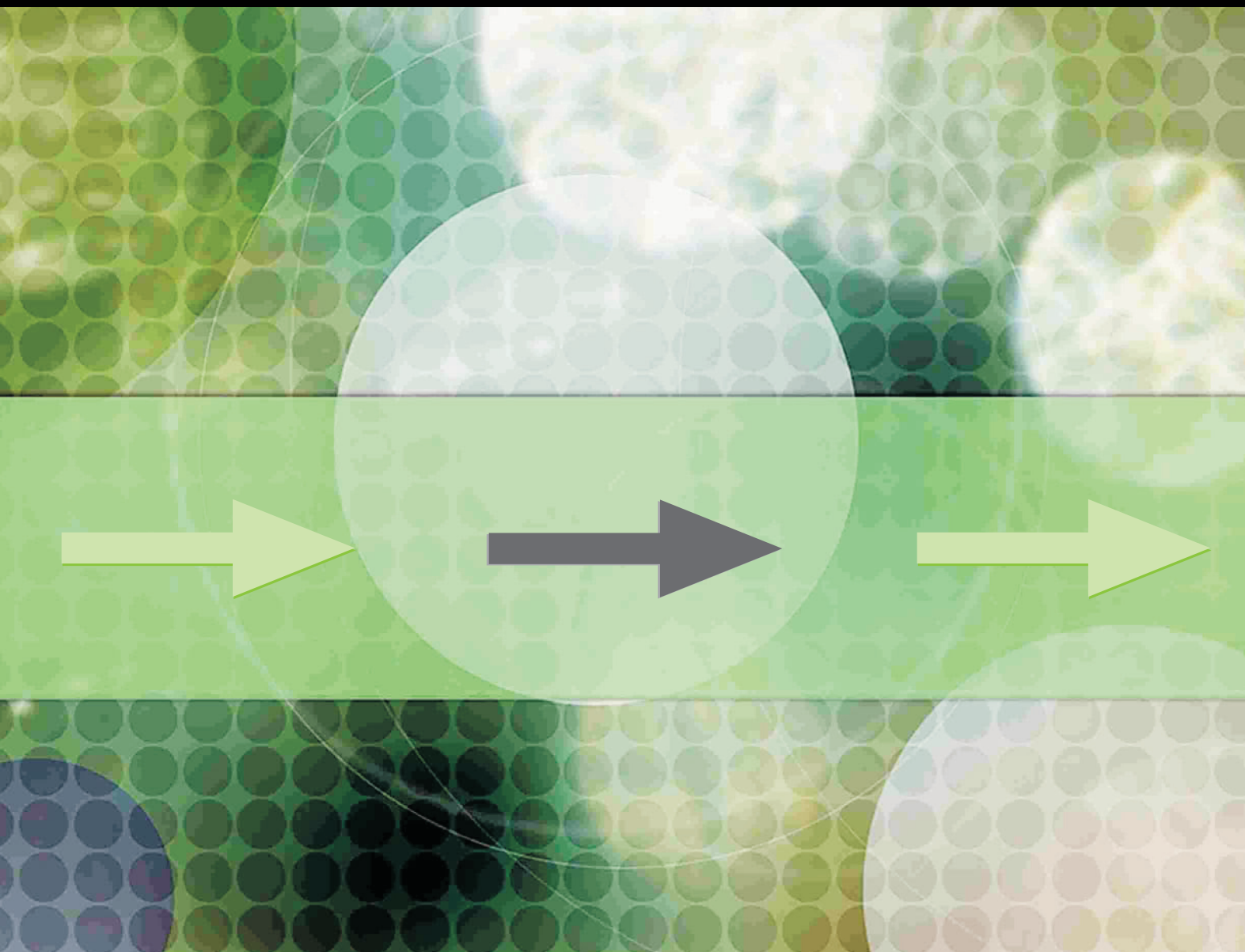


EUSKAL AUTONOMIA ERKIDEGOAN GENETIKAREN GARAPENERAKO PLANA



EUSKAL AUTONOMIA ERKIDEGOAN GENETIKAREN GARAPENERAKO PLANA

EUSKO JAURLARITZA



GOBIERNO VASCO

OSASUN ETA KONTSUMO
SAILA

DEPARTAMENTO DE SANIDAD
Y CONSUMO

Eusko Jaurlaritzaren Argitalpen Zerbitzu Nagusia

Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco

Vitoria-Gasteiz, 2012

Lan honen bibliografia-erregistroa Eusko Jaurlaritzako Liburutegi Nagusiaren katalogoan aurki daiteke:
<http://www.bibliotekak.euskadi.net/WebOpac>

Argitaraldia: 1.a, 2012ko azaroa
Ale-kopurua: 100 ale
© Euskal Autonomia Erkidegoko Administrazioa: Osasun eta Kontsumo Saila
Internet: www.euskadi.net • www.osakidetza.euskadi.net/ostebea
Argitaratzailea: Eusko Jaurlaritzaren Argitalpen Zerbitzu Nagusia
Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco
(Donostia-San Sebastian, 1 – 01010 Vitoria-Gasteiz)
**Diseinua
eta maketazioa:** EkipoPo
Lege-gordailua: VI 669 -2012

Dokumentu hau aipatzeko:
EAE-n genetikaren garapenerako lan taldea. Euskal Autonomi Erkidegoan genetikaren garapenerako plana.
Vitoria-Gasteiz. Osasun saila, Euskal Gobernua, 2012

Lan taldea

Idazkaritza eta koordinazioa:

Iñaki Gutiérrez Ibarluzea. Osteba. Osasun Teknologien Ebaluaziorako zerbitzua. Ezagupen eta ebaluazioaren gestiorako zuzendaritza. Osasun eta Kontsumo Saila. Eusko Jaurlaritza.

M^a Luisa Iruretagoiena Sánchez. Osasun publikoen programen koordinazioa. Osakidetza. Esparru orokorra.

Adelina Pérez Alonso. Osasun laguntzaren azpi zuzendaritza. Osakidetza. Esparru orokorra.

Lan taldearen partaideak:

Itziar Astigarraga Aguirre. Pediatria zerbitzua. Gurutzeetako Ospitalea. Osakidetza. Barakaldo.

María García Barcina. Genetikako Unitate Klinikoa. Basurtoko Ospitalea. Osakidetza. Bilbo.

Isabel Guerra Merino. Anatomia Patologikoko zerbitzua. Txagorritxu Ospitalea. Osakidetza. Vitoria-Gasteiz.

Josep M. Piera Pibernat. Mediko onkologiaren zerbitzua. Donostia Ospitalea. Osakidetza. Donostia-San Sebastian.

M^a Isabel Tejada Mínguez. Genetika molekularreko laborategia. Biokimika zerbitzua. Gurutzeetako Ospitalea. Osakidetza. Barakaldo.

Interes gatazken adierazpena:

Egileek aitortzen dute ez dituztela interes gatazkak dokumentu honen elaborazioan.

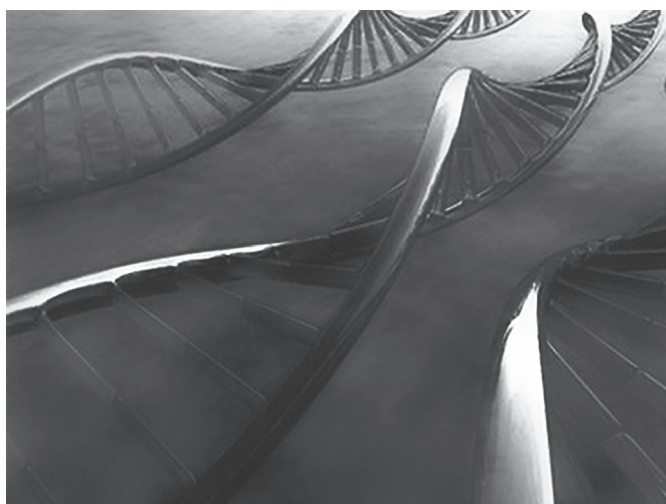
Kanpo ebaluatzaileak:

Pedro Pablo Uriarte Astarloa. Arreta Espezializatuaren Azpi zuzendaritza. Osasun Arretaren Zuzendaritza. Osakidetza.

Antonio López Urrutia. Biokimika zerbitzua. Gurutzeetako Ospitalea. Osakidetza.

Román Villegas Portero. Andaluziako Osasun Teknologien Ebaluazioko agentzia.

Ángel María Carracedo Álvarez. Santiago de Compostela Unibertsitateko Medicina legalaren Institutuko zuzendari eta katedraduna.



Aholkulariak

Jarraian, zerrendatzen dira zerbitzuen antolaketaren inguruan informazioen bat eman duten profesionalak eta baita testuari hobekuntzak proposatu dizkiotenak ere.

M^a Angeles Baile Acosta: Osasun Akreditazio eta Ordenaketaren Zerbitzua. Osasun saila. Eusko Jaurlaritza.

Jesús Barado Hualde: Hematologia eta Hemoterapia Zerbitzua. Basuto Ospitalea.

Joseba Bárcena Llona: Neurologia Zerbitzua. Gurutzeetako Ospitalea.

Beatriz Barreña Becerra: Genetika Unitatea. Basurto Ospitalea.

María Belar Ortega: Obstetrizia eta Ginekologia Zerbitzua. Donostia Ospitalea.

Ignacio Blanco Guillermo: Genetika Kontseiluaren Unitatea. Minbiziaren Kontrola eta Prebentzio Zerbitzua. Kataluniako Onkologia Institutua.

Beatriz Blázquez Ríos: Hemoterapia eta Hematologia Zerbitzua. Basurto Ospitalea.

M^a Pilar Botella Astorqui: Pediatria Zerbitzua. Txagorritxu Ospitalea.

José M^a Beltrán de Heredia: Hematologia Zerbitzua. Basurto Ospitalea.

Luis Castaño González: Ikerketa Unitatea. Gurutzeetako Ospitalea.

Enrique de Alava Casado: Molekular Patologiaren Laborategia. Minbiziaren Ikerketarako Zentroa (Salamanca). Anatomia Patologikoko Espainiako Elkarte Zientifiko Batzordearen Koordinatzailea.

Elena Fuertes Thomas: Anatomia Patologikoko Zerbitzua. Basurto Ospitalea.

Juan Carlos García Ruiz: Hematologia eta Hemoterapia Zerbitzua. Gurutzeetako Ospitalea.

Blanca Gener Querol: Pediatria Zerbitzua. Gurutzeetako Ospitalea.

Sonia González Alvarado: Genetika Laborategia. Laborategi Bateratua. Donostia Ospitalea.

Conxi Lázaro García: Genetika Laborategia. Durán i Reynals Ospitalea. Kataluniako Onkologia Institutua.

M^a Asunción López Ariztegui: Zitogenetikako Laborategia. Biokimika Zerbitzua. Gurutzeetako Ospitalea.

Adolfo López de Munain: Neurologia Zerbitzua. Donostia Ospitalea.

Iñaki López Fernández de Villaverde: Anatomia Patologikoko Zerbitzua. Gurutzeetako Ospitalea.

Txanton Martínez- Astorquiza Ortiz de Zárate: Ginekologia eta Obstetrizida Zerbitzua. Gurutzeetako Ospitalea.

Fernando Marco de Lucas: Hematologia eta Hemoterapia Zerbitzua. Basurto Ospitalea.

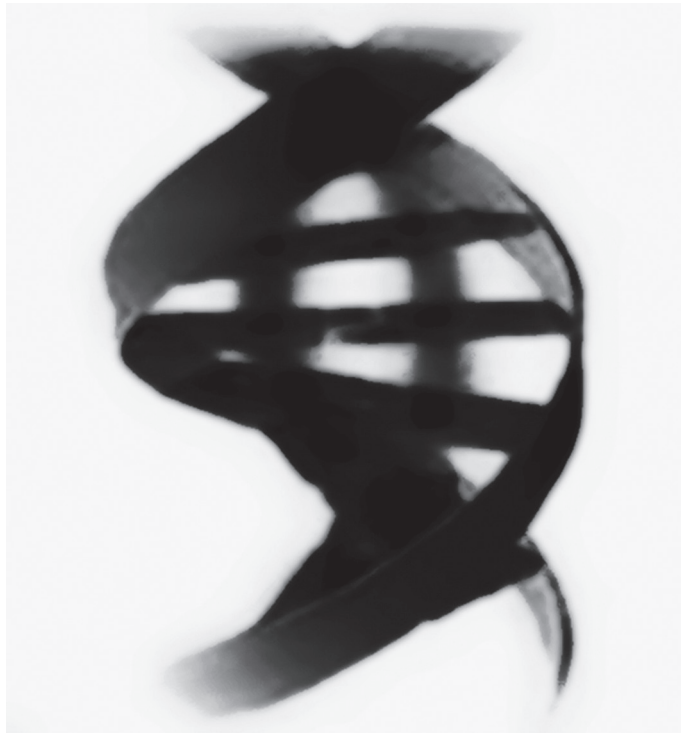
M^a Angeles Piñán Francés: Hematologia eta Hemoterapia Zerbitzua. Gurutzeetak Ospitalea.

Isabel Portillo Villares: Koloneko minbizia antzemateko eta jaio aurreko kribarako programa. Osasun Arretaren Azpi zuzendaria. Osakidetza.

Alfredo Rodríguez-Antigüedad Zarranz: Neurologia Zerbitzua. Basurto Ospitalea.

Raúl Sanz Rojo: Genetikako Laborategia. Laborategi Bateratua. Donostia Ospitalea.

Carmen Zugaza Salazar: Biokimika Zerbitzua. Txagorritxu Ospitalea.



Aurkibidea

Proposamenaren helburuak	13
Helburu orokorra	13
Objetivos específicos	13
Metodologia	15
Literaturaren berrikustea	15
Testuingurua	17
Estrategien planifikaziorako gomendioen igortzea	18
Egungo araudia genetikan	19
Estatuko araudia	19
Araudi autonomikoa.....	21
Egoera europar eta estatuan.....	23
Egoera europar	23
Egoera Estatuan	26
Gaur egungo egoera EAEan	31
Donostiako ospitalea.....	33
Basurtoko ospitalea.....	34
Gurutzeetako ospitalea.....	35
Txagorritxu ospitalea	37
Gaur egungo egoera EAE-ko zentroetan eta bere erlazioa osasun publiko sistemarekin	38
Azterketaren ondorioak	39
DAFO analisia. Egungo egoera EAEan.....	41
Zerbitzu-zorroren definizioa: prestaketak eta euren antolaketa.....	43
Oinarri genetikoa dituzten hainbat gaixotasun posibleei aurre egitea	43
Jardute eremuak eta zerbitzuen zorroa	43
Irakaskuntza eta ikerkuntza	46
Zerbitzuen zorrora prestazio berrien barneratzeko oinarritzko irizpideak.....	47
Aholku orokorrak eta jardute lerroak	49
Genetikako zerbitzuen zerbitzuz orro korporatibo bat ezartzea	49
Plan honen lidergoaren hobekuntza haren garapenerako.....	51
Eskaintzen kalitatea bermatzea	51
Irakaslearen garapenerako eta profesionalen formazio jarraitzaile jarduerak definitu.....	52
Zerbitzu berrien inkorporazio egokia bermatzea.....	53
Eremu honetan ikerkuntza lerroen garapenerarekin jarraitzea.....	53
Ibilbidearen mapa eta ekintza espezifikoaren esleipena	55
Gomendatutako bibliografia.....	57

Eranskinak	61
Prozedura erabilgarriak Osakidetza sarearen ospitaleetan	61
Areka barnehartutako patologiak.....	63
Hematologia patologiak	63
Minbizi hereditarioa	64
Patologías mendelianas	65
Jakinarazitako baimenaren eskakizun minimoak	73
Laborategiko txosten genetiko batentzako eskakizun minimoa	75
Patologia molekular diagnostikoko laborategien hornidurarako aholkuak.	77
Kalitatearen gestio sistema	78
Gen Gidan sartutako irizpideak.....	79
(Eskaeren Ebaluaketarako Proposamenak)	79
Informazio nahikoa duten eskaeren ebaluaketa	79
Irizpide minimoak	79
Irizpide desiragarriak	80
Ebaluazio Batzordearen erabaki posibleak	80
Teknologia berria sartzeko eskabide-orria	81

Sarrera

Osagai genetikoaren manipulazio tekniken aurrerapenak eta giza genomaren ezagutza gero eta sakonagoa iraultzen ari dira medikuntza oro har, eta bereziki laborategi diziplina tradizionalak.

Biomedikuntzan eta osasun zientzietako ikerketa funtsezko tresna da herritarren bizitza kalitatea eta bizi itxaropena hobetu eta beren ongizatea handitzeko. Analisirako tresna berrien aurrerapenak aurkikuntza handiak ekarri ditu. Aurkikuntza horiei esker detekzio goiztiarrean, diagnostikoan, pronostikoan eta gero eta gaixotasun kopuru handiagoaren tratamenduen egokitzapenean aurrera egin ahal izan da. Gainera, aurkikuntzok orain arte tratatu ezinako gaixotasunak etorkizun hurbilean tratatzeko eta sendatzeko itxaropena pizten dute.

Urte gutxietan garrantzi handiko bilakatu dira ikerketa eta diagnostikoa helburu duten lagin biologikoen eskuratzeko, erabiltzeko, biltegiratzea eta lagapena. Gero eta ugariagoak dira gizakientzat prozedura inbaditzaileak diren ikerketak, eta gameto, enbrioio edo enbrioio-zelulekin eginiko ikerketak nahitaezko bihurtu dira terapia zelularren eta medikuntza birsortzailearen eremuan. Ildo horretan, pertsonen gaixotasun batzuk harrapatzeko duten joera zehazteko diagnostiko-prozedurak daude, edota tratamendu farmakologiko batekiko minberatasuna eta sentibilitatea identifikatzeko ere bai. Hala ere, aurrerapen zientifiko hauek eta berauek lortzeko erabilitako prozedura eta tresnek zalantza etiko eta juridikoak pizten dituzte, behar bezala arautu behar direnak. Auzi konplexu hauek oreka eta zehaztasun arautu behar dira, izan ere, hain gai konplexuak bete-betean eragiten baitu gizakiaren nortasunean.

Gainera, aurrerapen zientifiko horiek zalantza jartzen dute orain arteko osasun-zaintzetan oinarritu den antolaketa egokia ote den. Testuinguru berri honetan inoiz baino beharrezkoagoak dira diziplina anitzeko ikuspegia, oinarritzko ikertzailea ikertzaile

klonikora hurbiltzea eta koordinazioa eta sare-lana, kalitatezko zerbitzua lortzeko nahitaezko bermeak baitira.

Material genetikoaren manipulazio-teknikak oso azkar garatu dira azken urteetan; horrek ondorio ezberdinak ekarri ditu, adibidez, laguntza-praktiketan eta ikerketan erabiltzen diren giza baliabideen zein baliabide materialen koexistentzia ordenagabea. Gainera, maiz ikusten dira bestelako hobekuntza-esparruak, hala nola:

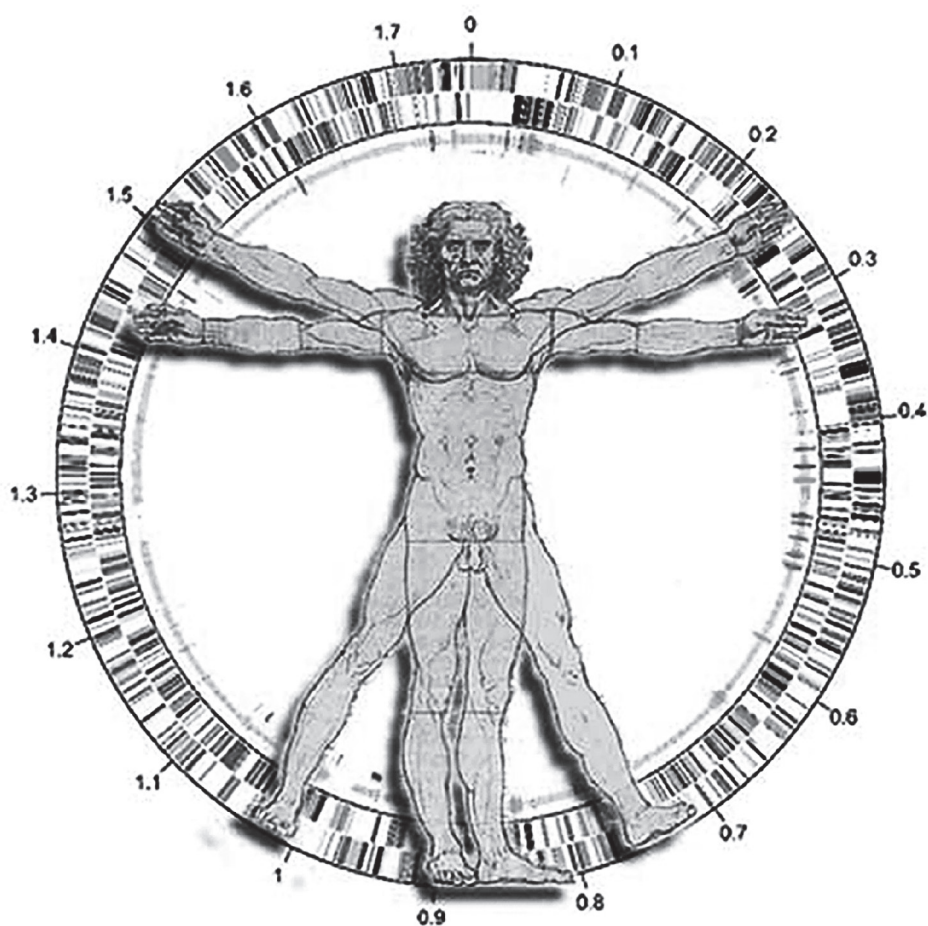
- Zerbitzu-kartera hauskorren existentzia, lausoki zehaztuak, aurretiaz ezarritako irizpideen arabera sailkatuta ez daudenak.
- Genetika eta biologia molekularreko teknika isolatuak burutzen dituzten laborategien ugaritzea.
- Homogeneizaziorik eza langintza honetan diharduten profesionalen formakuntza mailan.

Teknika hauen aniztasun eta konplexutasunak, eta teknikok gaixoarengan eta haren senitartekoengan duten eraginak, espezializatutako profesionalen beharra handiagotzen dute. Espezialistok azterketak egin, orientatu, aholku eman eta lagunduko diete gaixoei, senitartekoei eta klinikoei, baliabide guztiak modu egokian erabil ditzaten. Halaber, lortutako emaitzen interpretazioa egin eta emaitza horiei buruzko gomendioak emango dituzte, lortutako emaitzen ondorioei dagokienez.

Horrek guztiak egoera oso konplexua eragin du osasun sistemetan, zeinari osasuneko arduradunek epe laburrean heldu beharko baitiote. Horretarako, genetika Osasun Sistema Publikora progresiboki eta era egokian sartu beharko da, betiere berdintasuna eta herritar guztien erabilera bermatzeko beharrezkoak diren kalitate-irizpideak baliatuta.

Egoera honetan, argi dago jarduera plan bat aurkeztu beharra dagoela, teknologia genetiko berrien arloez eta ondorio praktikoez gogoetatzeko. Halaber, interes-talde guztien beharrak aseko dituen planifikazio-arautze sistema bat kontuan hartu beharko du, eta bereziki heldu beharko die zalantza juridiko

eta etikoei. Era honetan, oinarri genetikoa duten gaixotasunak aurkezten dituzten EAEko pertsona eta familiei kalitatezko arreta eskaintzea da oinarrizko helburua, herritar guztien berdintasuna eta zerbitzuaren eskuragarritasuna oinarri duen sistemaren egituraketa bermatuko duten irizpideen bitartez.



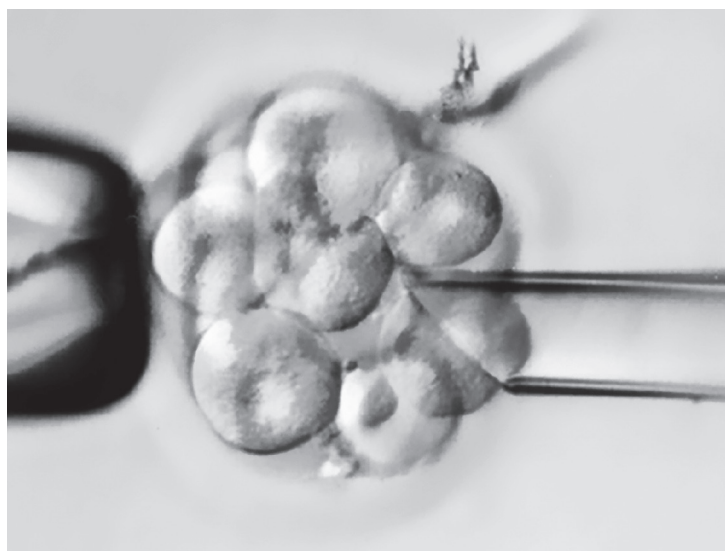
Proposamenaren helburuak

Helburu orokorra

Genetika arloan esku hartze plan bat garatzea, EAE-an oinarri genetikoko gaixotasun bat duen edo etorkizunean izateko edota transmititzeko arriskua duen edozein pertsonak, gaixotasun horrentzako aholku genetikoa jasotzea eta dagozkion froga genetiko guztiak egitea ahalbidetuko dion zentro batera joateko aukera izatea.

Helburu espezifikoak

- a. Osakidetzako laguntza sarerako zerbitzu komunen zorro bat garatzea, non medikuntza genomikoa barne egongo den (genetika klinikoa eta patologia molekularra kontutan hartuz).
- b. Genetika klinikoa eta aholkularitza genetikoaren kontsulta definitzea eta garatzea, zerbitzu hau EAE-ko hiru lurraldeetan eskuragarria izango dela bermatuz.
- c. Egun erabilgarri diren bitartekoen arteko koordinazioa eta etorkizuneko garapena indartzea, beharrezkoak diren laguntzei egokituz.
- d. Aholku genetikoari buruzko formakuntza jarraiazen bitartez, bai arreta espezializatuko zein lehen mailako arretako profesional guztien parte hartze aktiboa erraztea.
- e. Lurraldean genetikaren garapenean adituak diren adituen parte hartzea bermatzea, ikerkuntzaren eta asistentzia klinikoaren arteko kooperazioa erraztuko duten lidergoaren eta prozedura estandarizatuen bitartez.



Metodologia

Literaturaren berrikustea

Ondorengo erakundeen eta intereseko taldeen web orrialdeetan egin zen bilaketa:

Erakundeak	Website
Asociación Española de Genética Humana	http://www.aegh.org/
EuroGentest	http://www.eurogentest.org/
Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEDP)	http://www.aedprenatal.com
Asociación Española de Investigación sobre el Cáncer (ASEICA)	http://www.onco.net/aseica/
Asociación Española de Hematología y Hemoterapia	http://www.aehh.org/
Asociación Española de Pediatría (AEP)	http://www.aeped.es/
European Society of Human Genetics (ESHG)	http://www.eshg.org/
Sociedad Española de Genética	http://seg.umh.es/
Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM)	http://www.seom.org/seom/index.html
European Directory of DNA diagnostic Laboratories (EDDNAL)	http://www.eddnal.com/
Gene Location	http://genecards.weizmann.ac.il/udb/
Genome Database	http://gdb.cmbi.kun.nl/gdb/
National Center for Biotechnology Information	http://www.ncbi.nlm.nih.gov
National Center for Biotechnology Information	http://www.ncbi.nlm.nih.gov
OECD	http://www.oecd.org/
ORPHANET	http://www.orpha.net
Search OMIM –Online Mendelian Inheritance in Man	http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/searchomim.html
The Human Transcript Map	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SCIENCE96/
Congenital, Hereditary, and Neonatal Diseases and Abnormalities (including Pediatrics)	http://www.mic.ki.se/Diseases/c16.html

Cytogenetics Gallery	http://www.pathology.washington.edu/galleries/Cytogallery/
Centro de investigación sobre el síndrome del aceite tóxico y enfermedades raras CISATER	http://cisat.isciii.es/er/html/er_fmpro.htm
European Molecular genetics Quality Network (EMQN)	http://www.emqn.org/emqn.php
Genetic Science Learning Center at the Eccles Institute of Human Genetics	http://gslc.genetics.utah.edu/es/
Human Genome Project Information	http://www.ornl.gov/TechResources/Human_Genome/home.html
La Genética al Alcance de Todos	http://www.lagenetica.info
Sociedad Española de Anatomía Patológica	http://www.seap.es
Public Health Genomics	http://www.phgen.nrw.de/typo3/index.php
Institute for Prospective Technological Studies	http://www.jrc.es/

PBilaketa egin ondoren, mezu elektroniko bat bidali zen Espainiako Giza Genetikako Asoziaziora genetikarako irizpide eta estandar espezifikorik ba ote zuten galdezka.

Gainera, bai Centre for Reviews and Dissemination (CRD)-ko, York University, datu baseak zein National Guidelines Clearinghouse (NGC)-ak kontsultatu ziren.

Azkenik, lan honentzako interesgarriak ziren hainbat testu hartu ziren Google bilatzaile orokor batetik.

Erabilitako hizkuntza librearen terminoak ondorengoak izan ziren: "genetic tests", "genomics", "guidelines", "accreditation", "quality control".

Ikerteta aipagarrien identifikaziorako inklusio irizpideak

Ezaugarriak	Irizpideak
Ikerteta motak	Berrikuste sistematikoak, praktika klinikoko gidak, elkarleen protokoloak, langileen eta zentrozen egiaztatgiri irizpideak
Gaixoak	Gaixoak oharrarekin
Esku hartzea	Kontseilu genetikoa, diagnostiko genetikoa, farmako-genetika
Emaitzak	Irizpide minimoak eta langileen zein zentrozen egiaztatgiri, arauak.
Hizkuntza	Ingelesa, frantsesa, portugesa, gaztelera, italiera
Argitalpen urtea	Zabalik
Kontsultaturiko informazio iturriak	CRD (INAHTA, NHS EED, DARE), aipaturiko elkarte zientifikoak, NGC, adituen iritzia.

Testuingurua

EAE-an dauden baliabideen azterketa egin da ondorengo arloetan:

1. Arlo klinikoa
2. Kontseilu genetikoa
3. Genetika laborategiak
4. Diagnostiko iragarriak (aurre-sintomatikoak eta aurre-disposizioak)
5. Jaioa urreko diagnostikoa.
6. Diagnostiko aurre-implantazionala
7. Profesionalen formakuntza y gaikuntza

Horretarako, Excel 2003 galdetegiaren bitartez inkesta bat egin zen. Inkesta hau, lan-taldera zabaldu eta bertako hainbat langileren iradokizunekin eraldatu ostean, zentroetara bidalia izan zen.

Inkesta, intereseko hainbat eremutan egituratua zegoen: prozedurak (zitogenetika barne), onko-hematologia, minbizi hereditarioa y patologia mendelianak. Genetika unitateak eduki zezaketen ospitale tertziarioen kasuan, inkesta bete zen, eta eskualdeko ospitaleen kasuan, berriz, kontaktu zuzen bat egin zen euskal osasun sistemako beste zentro tertziario batzuei eskatzen zizkieten frogak ezagutzeko. Zentro guztiek erantzun zuten inkesta, eta beraien ezaugarriak ondorengo taulan agertzen dira (2.taula):

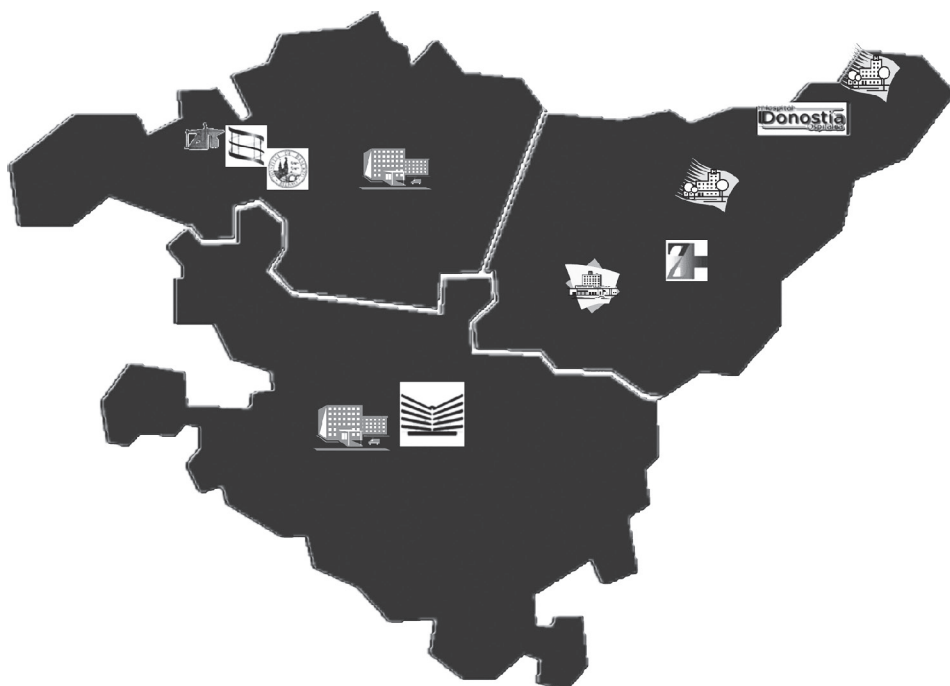
	Ospitalea	Kokapena	Mota	Ohe kopurua (2007)*
1	Donostia ospitalea	Donostia-San Sebastián (Gipuzkoa)	1 taldea	1084
2	Gurutzetako ospitalea	Barakaldo (Bizkaia)	1 taldea	937
3	Galdakao-Usansolo ospitalea	Galdakao-Usansolo (Bizkaia)	2 taldea	384
4	Basurto ospitalea	Bilbao (Bizkaia)	2 taldea	664
5	Txagorritxu ospitalea	Vitoria-Gasteiz (Araba)	2 taldea	451
6	Santiago ospitalea	Vitoria-Gasteiz (Araba)	2 taldea	262
7	Bidasoa ospitalea	Irún (Gipuzkoa)	3 taldea	113
8	Mendaro ospitalea	Mendaro (Gipuzkoa)	3 taldea	114
9	Zumarraga ospitalea	Zumarraga (Gipuzkoa)	3 taldea	117
10	Deba garaiko ospitalea	Arrasate-Mondragón (Gipuzkoa)	3 taldea	71
11	San Eloy ospitalea	Barakaldo (Bizkaia)	3 taldea	116

* Iturria: Ospitaleko jardueren hileroko txostena Osakidetza osasun asistentziaren informazio zerbitzua

c. Estrategien planifikaziorako gomendioen igortzea

Lan talde multidiziplinar eta multizentriko baten osaketa bi fasetan:

- i. Zirriborria egitearen fasea. Multidiziplinitate eta multizentritate eremutan, lan taldea euskal osasungintzako zentro eta organismo ezberdinetako espezialistez gelditu da osaturik.
- ii. Aspektu espezifikoaren kontsultaren fasea. Eremu ezberdinetako profesionalekin egon da harremana, hala nola: genetista klinikoak eta aholkularitza genetikoan adituak, ezaguna den oinarri genetikoa daukaten gaixotasunak pairatzen dituzten edo pairatzeko arriskua daukaten gaixoei zuzendurik dauden espezialitateen profesionalak, ospitaleko erregistro eta erregistro zentralizatuen teknikariak, bioetikan eta legedia biomedikoan adituak, osasun teknologien ebaluazio teknikariak, osasun antolaketan eta egiaztatagirian teknikariak, Osakidetza lehen mailako atentzioa eta atentzio espezializatuko zuzendariordetzako langileak.



Egungo araudia genetikan

Gaur egun, bai Europar Batasun mailan, zein Osasun Sistema Nazionalean, bada genetikarako oinarri-zko erregulazio orokor eta espezifikoko bat hainbat aspektu ezberdinetan, hala nola: zuzenketa teknikoak, aholkularitza genetikoak, onespren informatua eta, intimitatearekiko eta konfidentzialtasunarekiko errespetua.

1997an, UNESCO-k, arrazoi genetikoengatik diskriminazio debekatzen duen eta identifikagarria den norbanako baten datu genetikoaren konfidentzialtasuna babestea behartzen duen Genoma eta Giza Eskubideen Deklarazio Unibertsala zabaldu zuen.

2003an, UNESCO-k Gizakien Datu Genetikoei buruzko Deklarazio Internazionala egin zuen. Bertan, datu genetikoaren bilketak, trataerak, erabilerak eta kontserbazioak jarraitu beharreko printzipio etikoak zehazten dira. Era berean, laguntza edo asistentziarako prestutasunak, aholkularitza hori nola eta zer bitartekorekin burutu behar den zehaztu beharra dauka. Praktika On Klinikoen barruan, aspektu honek ezinbesteko garrantzia hartu du, batez ere, diagnostiko genetikoaren kasuan.(Art. 11 UNESCO):

Aginte etiko bezala, pertsona bati froga genetikoak egitean bere osasunean ondorio garrantzitsuak izan ditzakeela ohartu ezker, pertsonaren esku jarriko dugu aholkularitza genetikoak. Aholkularitza hau ez zuzentzailea izan behar da, kulturari egokitu eta pertsonaren interesei zuzendua.

2005ean, Bioetikari eta Giza Eskubideei buruzko Deklarazio Internazionalak, medizinarekin, bizitzako zientziekin eta gizaki bizidunei aplikaturiko teknologiekin erlazioa daukaten gai etikotaz jorratzen du, beti ere, dimentsio sozial, juridiko eta naturalak kontutan izanik.

1997ko apirilaren 4ean, giza eskubideen eta gizaki bizidunen biologia eta medikuntza aplikazioekiko duintasunaren babeserako hitzarmena sinatu zen Oviedon (giza eskubideekiko eta biomedikuntzarekiko hitzarmen erlatiboa), zein 2000. urteko urtarrilaz geroztik indarrean dagoen espainiako ordenamendu juridikoan. Bertan, diskriminazioa debekatzen da arrazoi genetikoengatik, eta informazio honekiko eskuragarritasuna eta erabilera izateko(medikoa eta ikertzailea), norbanakoaren oniritzia beharko da.

Estatuko araudia

Ikerketa Biomedikoko uztailearen 3ko 14/2007 legea, ikerketa biomedikoak erregulatzeaz gain, osasun eremuan analisi genetikoak eta datu genetiko pertsonalen tratamendua egitea ere izango ditu helburu. Bertako hainbat artikulutan, kontseilu genetikoarekin lotutako aspektuak eta test genetikoaren burutzeak biltzen ditu, Oviedoko Hitzarmenean Giza Eskubideei eta Biomedikuntzari azaldutakoarekin bat etorritik.

Lege honetako 3. artikuluan aholkularitza edo kontseilu genetikoak honela azaltzen da: "analisi genetiko baten emaitzek pertsona batengan edo bere ondorengoengan izan ditzakeen ondorioak, abantaila eta arriskuak azaltzea, eta kasu horretan, analisiaren ondorioz dauden aukerei buruz aholkuak emateko era biltzen den prozesu informatiboa. Prozesu hau froga genetiko bat baino lehenago zein ondoren eman daiteke, eta batzuetan, frogarik izan gabe ere".

Helburu klinikoa edo osasuna babestea helburu duen analisi genetiko bat gauzatzeko, ondorengo bete behar da (art. 9) :

- Agindu medikoa behar da.
- Aholkularitza genetiko egoki bat burutu behar da.

Legediak analisi genetikoak egiteko jartzen duen mugaketa hau, beste hainbat herrialdek aurreikusi-takoaren antzerakoa da, adibidez, Frantzia.

Lege honetako V. Izenburuko I. kapituluak, analisi genetikoei, lagin biologikoei eta biobankoei dagokienez, analisi generikoen printzipio zuzentzaile espezifikokoak biltzen ditu (art.45), non ondorengoak aurkitzen diren:

- Eskuragarritasuna eta ekitatea, analisi genetikoekiko eskuragarritasun berdintasuna bermatuz.
- Baimena: Bai ikerketa helburu duten laginen tratamendurako, zein prozesu asistentzialetako analisi genetikoaren kasuan, analisi genetiko bat egiteko idatzizko baimen azkar eta espezifiko bat lortu behar da.

II. kapituluko 12 puntuetan, ondorengo aspektu espezifikoak aipatzen dira:

- Analisi genetikoaren aipamena (art. 46)
- Osasun arloan ikerketak, baimena eta informazioa jasotzeko eskubidea eta informatua ez izateko eskubidea (art. 50, 51 eta 52) helburu duen analisi genetikoaren egin aurreko informazioa ematea.
- Osasun langileen bitartez datu genetikoekiko eskuragarritasuna, konfidentzialtasunaren beharra eta datu genetikoaren babes eta kontserbaziorako eskubidea (art. 50, 51 y 52)
- Analisi genetikoak aurre-enbrioietan, enbrioietan eta fetuetan (art. 53)
- Behaketa genetikoaren eta kontseilu genetikoaren (art. 54 y 55)
- Kalitate betekizunak eta analisi genetikoaren zentroen egiaztatzea (art. 56 y 57)

Beste alde batetik, **maiatzaren 26ko 14/2006 legeak**, zientifikoki egiaztaturiko eta klinikoki aholkatuturiko giza erreproduktzio bideratuaren tekniken aplikazioa erregulatzen du. 12. artikuluan, diagnostiko aurreinplantazionalerako jarraibideak azaltzen dira:

- Agerpen azkarreko gaixotasun hereditario larrien detekzioa eta tratamendu sendagarri batekiko jasan ezintasun postnatala, eraginik jasan ez duten aurre-enbrioien aukeraketa.
- Aurre-enbrioien bideragarritasuna arriskuan jar dezaketen beste asaldura batzuen detekzioa

18. kapituluari dagokionez, bertan talde biomedikoen funtzionamendu baldintzen barruan eta teknika hauek aurrera eramateko kualifikaturik dauden zentroetan ematen diren parte-hartze interdisciplinarioak azaltzen dira.

Irailaren 15eko 1030/2006 Erreal Dekretuak Osasun Sistema Nazionalaren zerbitzu komunak ezartzen ditu. Aholkularitza genetikoaren osasun zerbitzuaren katalogo honen barruan kokatzen da, atentzio espezializatuaren III. Anexoa hain zuzen ere:

- Gaixotasunen Nazioarteko Sailkapenaren arabera sailkatutako gaixotasun talde ezberdinen diagnostiko eta tratamendurako teknika eta prozedura zehatzak, modu espezifikoan, anomalia kongenitoen taldea.
- Modu espezifikoan, arriskuko taldeetan eta genetikoaren laborategian, beste hainbat prozedura diagnostiko eta terapeutiko batzuen barruan.
- Kontseilu genetikoaren abeste zerbitzu batzuetako arrisku taldeetan.

Erreproduktzio Bideratuko Tekniken Legea eta, Enbrioien, Fetuen eta Ehunen erabileraren Legea, aholkularitza genetikoarekiko erreferentzia ez zuzenak ere agertzen dira.

Martxoaren 3ko 2/2010 lege organikoak, osasun sexual eta erreproduktzionaileaz, eta haurdunaldiaren nahitako eteteaz hitz egiten duena, eta urte bereko uztailaren indarrean sartu zenak, bere 15. kapituluaren zera dio: haurdunaldia eten ahal izango da, beti ere, fetuak anomalia larriak baditu. Nahitako etete honek hainbat jarraibide bete beharko ditu, eta horietako bat emakumearekiko aholku genetikoaren izango da.

Amaitzeko, aholkularitza genetikoaren Osasun Sistema Nazionalaren paperzorroan eta egungo araudian agertzen den zerbitzu bat dela esan beharra dago. Mota honetako zerbitzua pazienteari eskaintako asistentzia jardueraren barnean egon beharra dauka, eta batez ere, arrisku pertsonal eta familiarrei aurre egiteko erabiltzen da.

Araudi eta erregulazio ezberdinek baimen informatua eta datu genetikoaren babesa goraipatzen dituzte informazio ahul bezala hartzen bait dituzte. Arau hauen barruan ondorengoak goraipatu daitezke modu espezifikoan:

- **Azaroaren 14ko 41/2002 legea**, pazientearen autonomiaren eta materia klinikoaren informazio eta dokumentazioaren eskubide eta betebeharren erregulatzailea, pazienteen, erabiltzaileen, profesionalen, eta osasun zentro eta zerbitzu publiko eta pribatuaren eskubide eta betebeharrak guztiak erregulatzen ditu. Lege honek garatzen dituen hainbat kapitulu informazioarekiko eta intimitatearekiko eskubidea, autonomiarekiko errespetua eta histori klinikoa dira.
- **Izaera pertsonaleko Datuen Babeseko 15/1999 Lege Organikoa**, osasunari dagozkion datuak "berezi babestua" bezala definitzen ditu. Bertako hainbat artikulutan hiritarraren edo titularren eskubideak ezartzen ditu.

Datuen Babeserako Espainiako Agentziak esaten duenez, "izaera genetikoaren edozein datu, pertsonen osasunari kalte egingarria dion datu bezala hartu beharko da, ondorioz, izaera pertsonaleko mota honetako erregulaziorako onartutako disposizio espezifikoak lotu egongo dira".

Era berean, Datuen Babeserako Europar Taldeak dio "datu genetikoaren bereiztasuna kontutan hartuz, eta osasun egoera edota etnia mota ezagutzeko informazioa lortzeko erraztasuna kontutan hartuz, komenigarria dela datuak oso datu ahultzat edukitzea, ondorioz, europar zuzendaritzarentzat eta zuzendaritzaordeko lege nazionalentzat babes indartuaren objektu izatea."

Araudi erreferentzia nagusiak hauek dira: La recomendación 5 (97), Europako Kontseiluko Ministro Batzordeak kide diren estatuei datu medikuen babesari buruzkoa, eta Deklarazio Internazionala UNESCO (2003)-ko Giza Datu Genetikoei buruzkoa.

Profesionalen akreditazioari dagokionez, esan beharra dago 2007ko maiatzean Senatuak zuzenketa transakzional bat onartu zuela, non Gobernuari eskatzen dion Genetika Klinikoaren espezializazio sortzea, Europar Batasunaren gomendioei so eginez eta Osasun Sistema Nazionalaren egungo beharrak kontutan izanik.

Egun, Medikuntzako, Biologiako, Kimikako, Biokimikako eta Farmaziako profesionalen hainbat espezialitate ofizialek beraien formakuntza programan eta programaturiko errotaziotan genetikari eta genetika molekularri buruzko edukiak gaineratu dituzte. Osasun Zientzietako Espezialitateetako Kontseilu Nazionala lanean ari da espezialitateak sortzeko enborreko irizpideen osaketan eta gaitasun espezifiko ere-muetan. Eduki eta garapen berri hauek etorkizuneko profesional formatuen gabezia konpondu dezakete, baina ez, ordea, gaur egun dagoen profesional akreditatuen beharra.

Nahiz eta lege ezberdinei lagunduko dien erregulazio espezifiko bat ez egon, denek daukate akreditazio prozesuaren edo profesionalen eta zentroen kalitatearen bermakuntzaren beharra. Gaur egungo egoera normalitzeko, titulazioak, esperientzia eta merituen kontutan hartuz genetika arloko plaza profesionala izateko aukera emango lukeen behin-behineko sistema bat garatu beharko litzateke.

Araudi autonomikoa

Genética klinikoaren arloko zerbitzuen garapenerako garrantzitsua izango da Ekainaren 26ko Euskal Autonomi Erkidegoko osasun Ordenazioko 8/1997 legea, zeinek biztanlearen osasunaren babesa posible egiten duten eginbeharrak bermatzea helburu duena, beti ere bere lurraldetasun eremuaren barruan eta Euskadiko osasun sistema osatzen duten estruktura erregulazioaren bitartez.

4.2 artikulua osasun sistema nazionalako oinarritzko zorroan agertzen diren zerbitzuak bermatu behar direla esaten du. Eusko Jaurlaritzak zerbitzu katalogo hau handitu ahal izango du bai bere eremu subjektiboa zein finantza sarrera eta estaldura zehaztuz (art. 4.4).

Egungo zerbitzuen hornidurak eta bere etorkizuneko garapenak inpaktu handia suposatzen duenez

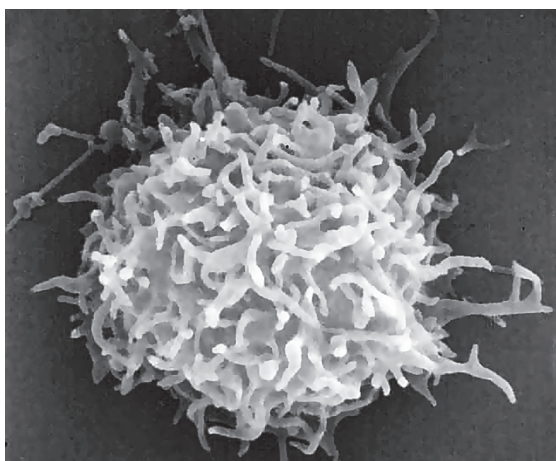
biztalegoarekiko zerbitzu ofertan, kontutan izan behar dira Legearen 6. artikuluan jasotako euskadiko osasun sistemaren printzipio informatzaileak: "Euskadiko osasun sisteman unibertsalitatearen, solidaritatearen, ekitatearen, zerbitzuen kalitatearen eta biztalegoaren parte-hartzearen printzipioen berri ematen da. Osasun politikaren arauak, eta osasun helburuekiko formulatuko direnak, esandako printzipioei egokituko dira, eginbeharren planifikazioaren eta herriaren osasun beharren egokitzapen jarrai bat bilatuz".

Euskal Osasungintzaren zerbitzuen horniduran eta prestakuntzan eragin gehien duten arauak ondorengoak dira:

- **31/2006 Dekretua**, zentroen, zerbitzuen eta osasun lekuen baimentzea, zeinek zentroen, zerbitzuen eta osasun lekuan baimena erregulatzen dituen, bai publiko zein pribatuak, erkidegoan daudenak, eta berauen titular diren pertsonen eginbeharrak ezartzen dituenak.
- **2004ko Azaroaren 12ko Ordena**, Euskadiko osasun sistemaren praktika asistentzialerako prozedura ezartzen da, osasun teknologia berriak edo hazkorak, zeintzuk inpaktu ekonomiko edo antolatzaile izan dezaketen, eta helburutzat beraien efikazia, efizientzia, segurtasuna, erabilgarritasun terapeutikoa, balioa-efektibitatea eta gainerako beste hainbat printzipio kontutan izan beharrekoak zerbitzu txosten bat egiterakoan.

Laborategi klinikoei dagokienez, eremu autonomikoko ondorengo ordena eta erabakiak aipatzea:

- **3ß 1998ko urtarrilaren 14 ordena**, osasun kontseilariarebgandik, sorkuntza, laborategi klinikoetan modifikazioen eta funtzionamendu errerealizazioak erregulatzen diren baimenak.
- **2001eko otsailaren 9ko Ordena**, osasun kontseilariarengandik, 1998ko urtarrilaren 14ko Ordenaren modifikazioaren ondorioz sorkuntza, laborategi klinikoetan modifikazioen eta funtzionamendu errerealizazioak erregulatzen diren baimenak.
- **2002ko urriaren 1eko emaitza Resolución**, Osasun Plangintza eta Ordenazio zuzendariarengandik, laginen eskuraketa, prestakuntza, kontserbazioa eta garraio baldintzak ezarriko diren txosten bat sortzeko jarraibideak ezartzen diren eta kustodia katearen erregistro sistema indibidualizatuaren aplikazioa sorkuntza, laborategi klinikoetan modifikazioen eta funtzionamendu errerealizazioak erregulatzen diren baimenak.



Egoera europar eta estatuan

Europar hainbat ekimen ezberdinak garatu dira Europar genetika praktika klinikoan eta osasun publikoan ezartzeko. Ekimen hauen helburua berrikuntzen garapena bateratzea izan da, kalitatea bermatzearekin batera.

Egoera europar

Europar Batzordearen txostena

2001ean Europar Batzordeak, Europako hainbat herrialdetako eta hainbat alorretako aditu talde bati, proba genetikoaren alderdi ezberdinei buruzko gomendio erabilgarriak egiteko agindu zien, proba genetikoaren ondorio etiko, zuzenbideko eta sozialei buruzkoa. Lan horren ondorioa 2004an argitaratutako txosten bat da, hiru sailetan banatutako 25 gomendio biltzen dituen: Esparru orokorra, osasun sistemetan proba genetikoaren erabilera abiaraztea, eta proba genetikoaren erabilera ikerketa tresna gisa. Gomendioen artean hurrengo alderdi hauek jasotzen dira:

- Osasuna helburu duten proba genetikoak osasun sistemen parte izan behar dira.
- Osasun sistema nazionalak proba genetikoetarako bidean berdintasuna bermatu behar diete haien beharra duten guztiei.
- Osasun-laguntzaren barnean, proba genetikoari funtsezko informazioa erantsi behar zaie, eta beharrezkoa izanez gero, kontseilu genetikoaren eskaintza eta banakako aholkularitza (derrigorrezkoa eritasun larriak diagnostikatzeko balio handikoak izan daitezkeen proba genetikoetan).
- Berariazko prestakuntzak eta kalitate-arauak ezartzea aholkularitza-genetikoetan parte hartzen dutenentzat, medikuak izan ala ez.
- Europar Batasunak eta gainerako nazioarteko erakundeek proba genetikoetarako araudia garatzen jarraitu behar dute, modu horretan proba berrien beharra, segurtasunaren garrantzia, baliozkotasun kliniko eta fidagarritasunaren beharra aitortzeko.

Europar Batasunak 2004an eginiko txostenaren 7. gomendioan hurrengoak jasotzen da:

- a. «Europar Batasunak araudi koherente bat sortu behar du, zehaztutako kalitate arauak proba genetikoetako zerbitzu guztien eta haien hornitzaileen gain ezartzeko gai dena, eta proba genetikoetarako laborategien akreditazio sistema duena.»
- b. «Proba genetikoaren hornitzaileek emandako informazioaren zehaztasuna bermatu behar dute, nazioartean hitzartutako kalitate arauak errespetatuz.»
- c. «Osasun sistema nazionalak kalitate baldintza koherenteak ezarri behar dituzte proba genetikoetarako.»

Europar lantaldeak (Task forces) genomikana

Berriki Europar Batasuneko (EB) 31 herrialdetako aditu sare bat sortu da, Europar Batasunari genomikako aurkikuntzak politika publikoetara eta osasun zerbitzuetara egokitzeari buruzko aholkularitza eskaintzea xede duena. Horrela, estatu guztietan lantaldeak sortu dira (Task forces), alor honi buruzko eztabaida sortzeko. Sare horrek Europar Batasunaren finantzaketa jaso du, Ikerketa Programa Markoaren barnean, eta ikerketa lanak aurrera eramango ditu bi urtez.

Sare hau sortzeko beharrak Europar Batasuneko hainbat herrialdek ezagutza berriak ezartzeko duten era ezberdinean du funtsa, EBren parte diren herrialdeen politiken desberdintasuna suposatzen duena. Austriak esate baterako, proba genetikoaren erabilera arautzen duten legeak ditu; beste herrialde batzuek,

berriz, Alemaniak besteak beste, fruiturik eman ez zuten saiakerak egin zituzten. Estatu espainiarraren kasuan, gorago azaldu den bezala, ikerketa biomedikoaren legea argitaratu da, alderdi batzuk batzen dituen baina ez da legeari gehitu behar zaion araudia garatu.

Aipatutako sare honek ebatzitako ondorioek adierazten dutenez, arautzeko orduan osasun teknologiarren ebaluazio agentzien presentziak eragina izan dezake, izan ere, Europar Batasunean banaketa ezberdina dute eta.

Espainiako Task force-a lehenengo aldiz Bartzelonan bildu zen, 2007. urteko otsailean. Taldea, hainbat alorretako 25 adituz osatuta dago: Epidemiologia, giza genetika, zientzia politikoak, etika, legegintza, farmazia-industria, osasun teknologien ebaluazioa, genetika klinikoa eta osasuneko agintariak. Talde horretan Ostebak parte hartzen du, Eusko Jaurlaritzako Osasun Saileko Osasun Teknologien Ebaluazioko Zerbitzuak.

Lehenengo bileraren ondorio nagusiak hauek izan ziren: Genomikaren gainera ezagutza erraztu eta haren ebaluazioa, balioztatzea eta osasun teknologien egokitzea ahalbidetzen duten arauzko egituren falta; alor honetan ikerkuntza finantzatu eta Genetika kontzeptua osasun sistema publikoaren barnean biltzea (Genetika Klinikotik bereizirik) lortuko duen politika zientifikoaren beharra; azkenik, arlo honetan gizarte pertzepzioa hobetzearen garrantzia, itxaropen faltsuak saihestuko dituen informazio egokiaren bidez.

Taldeak adostutako ekintzen artean hurrengoak nabarmendu daitezke: Alor honetan interesa duten talde, erakunde eta konpainien zerrenda bat egitea; taldea zabaltzea masa-komunikazioan adituak direnekin; glosario komun bat sortzea, genomikan, proteomikan, teknologien ebaluaketan, etikan eta legedian integratutako alderdiak biltzen dituen, Osasun Publikoan interesa duten taldeentzat; genomikako eza-gutzen konplexutasuna politikako eta osasuneko plangintzari hurbiltzea; eta osasunean duen eragina eta osasun teknologia genetikoaren gizarte pertzepzioa neurtzea.

Madril 2007. urteko azaroan egindako taldeko bigarren bileran, genomikarekin lotutako formakuntza eta informazioaren beharrak ezarri ziren. Horrela biomedikuntzako adituen espezializazioa curriculumetan genomikaren gainera ezagutzak, gaitasunak eta jarrerak ezartzeko beharra eztabaidatu zen. Era honetan, profesionalak eta zentroak ahalbidetzeko beharra zehaztu zen, ikerketa eta kalitatezko laguntza bermatzeko xedearekin.

Zentzu horretan, alderdi teknikoak kontuan hartu beharko lirатеke, baina beste batzuk ere garrantzitsuak dira, hala nola: etikoak, sozialak, legalak eta estrukturalak, horiek guztiak parte direlako praktika asistentzialeko eta osasun publikoko zerbitzuen ezarpenean.

Kalitatea bermatzea

Europar Batasunak 2004ean argitaratutako dokumentuan hau azpimarratzen zuen:

Kalitatezko ezagutza zientifikoetan oinarritzen badira ere, europar zerbitzuetako proba genetikoak akats teknikoek eta jakinarazpen desegokiez kaltetuak daude, europar mailako estruktuzio eta osagarritasun faltarengatik, bai eta europar helburu komun baten faltaren eraginagatik ere, biztanle guztientzako kalitatezko zerbitzuak eskaintzeko orduan bai orain bai etorkizunean ere. Zerbitzuen zatiketa osoari, kalitate erregimenen dibertsitatea eta heterogeneitatea batzen zaizkie, erreferentzia sisteman falta eta estatu kideen arteko araudietako ezberdintasunak. Hala ere, zerbitzu genetikoek gero eta proba eskakizun gehiago jasotzen dute, eta etorkizunean frogatzen farmakogenetikoaren erabilera oso zabalduta egotea espero da.

Azken urteetan proba genetikoaren kalitatea ziurtatzeko interesa handituz joan da. Izan ere, proba genetikoaren sarrera eta haien difusioa progresiboak ezberdinak diren arren kalitate-elementu komunak konpartitzen dituzte prozeduran; honek europar eremuan koordinatutako ekimen batzuen eraketa bultzatu du helburu honekin, bereziki laborategi estandarrei dagokienez (Ibarreta et al, 2004).

Kalitatearen kanpo-ebaluazioa egiteko sistema ezberdinak existitzen dira, External Quality Assessment (EQA), eskala ezberdinean eta hainbat patologientzat. Ekimen hauek erakunde publiko eta pribatu ezberdinetan dute sostengua, eremu nazionalen zein internazionalen. Erakunde internazionalen artean European Molecular Genetics Quality Network (EMQN) edo Cystic Fibrosis Thematic Network nabarmendu ditzakegu.

Gobernu ekimenen artean Italiakoa nabarmentzen da, edo ekimen pribatuen artean UK External Quality Assessment Schemes, edo alemaniar ereduak. Amerikari dagokionez, eskema edo prozedura entzutetsuenak Centre for Disease Control and Prevention (CDC)-enak dira, baita AEBetako patologoen elkargokoak ere (The College of American Pathologists).

Europar Batasunaren babes ekonomikoa duten beste europar ekimenen artean EuroGenTest (<http://www.eurogentest.org/web/unit1.xhtml>) da garrantzitsuenak. Hau bikaintasun NoE-bikaintasun sarea da, proba genetikoekin lotutako 5 lan unitaterekin: Kalitatearen kudeaketa, informazioaren datu-baseak, Osasun Publikoa, teknologia berriak eta hezkuntza. Lan unitate horien bitartez, interes eremu ezberdinetan Europar Batasunean adostutako praktika estandarrak ezartzea da asmoa.

EuroGenTest ekimenak xede hauek ditu: kalitatea kanpotik ziurtatzeko eta ebaluatzeko sistema ezberdinen bateratze eta antolaketa hobetzea; gidak eta arauak garatzen erraztea; eta genetikako zerbitzuen akreditazio/egiaztatze prozesuei babes ematea. Gainera, alde batetik ikerketa zentroen, erakunde akademikoen eta sektore pribatuen lankidetzak eta, bestetik, proba genetikoaren baliozkotzeak, genomika-aurkikuntzak praktikan jartzeko bide azkarragoa eta egokiagoa sortu beharko lukete, teknologia hobekia eta eraginkorragoak ekoiztuz. Lankidetzak honen helburu nagusiak hauek dira:

- Europar zehar kalitate sare bat ezartzea
- Genetikako zerbitzuen, erabilera egokia eta segurua eta kalitate kontrola sustatzea, bai eta ikerketa bultzatzea ere.
- Genetikako laborategien akreditazioa eta egiaztatzea batetik, eta, beste batetik kanpoko ebaluazio sistemak (zitogenetika, biokimika eta genetika molekularrean) bateratzea, eskualde-mailan, herrialde-mailan eta Europa mailan.
- Metodo eta teknologiak baliozkotu prozedurak eta gidak ezartzea.
- Egungo eta etorkizuneko beharrak identifikatzea, proba genetikoetarako prozeduretan zein neurtzeko materialetan.
- Genetikan aritzen diren osasun-profesionalei, azken erabiltzaileei eta osasun agintariei portfolio bat eskaintzea, non kalitatea bermatzeko informazio-iturriak eta informatika-tresnak kalitate eta baliozkotasun prozeduren mende egongo diren.
- Europako herrialdeen proba genetikoei lotutako aholkularitza genetikoen zerbitzuen kalitatea hobetzea.
- Erakundeen helbidetegi bat prestatzea, heziketako materiala ekoiztu eta hornitzeko. Bideak ezarriko dira kalitate irizpideak definitzeko, erakundeetako ikastaroak eta genetikako formakuntza-programak ebaluatu ahal izateko (hala nola, masterrak,...).

Kalitatea, ekintza guztien arrakasta baldintzatzen duen funtsezko alderdia da. Akreditazio eta egiaztatze sistemek aplikazio zehatzeko araudiarekin bat egiten dute osasun zerbitzuen alorrean, eta zehazki laborategien kasuan.

Orokorrean, aplikazio arauak ISO 9000 familiakoak dira, Estandarizaziorako Nazioarteko Erakundeak (ISO) ezarritako "kalitate" arauak, edozein motatako erakundetan aplikatu daitezkeenak. Estandarrez, kudeaketa sistemekin loturiko gidez eta berariazko tresnez osatuta daude, hala nola, ikuskaritza metodoak (kudeaketa sistemek estandarra betetzen dutela egiaztatzeko prozesua).

Horren ezarpenak abantaila kopuru handia eskaintzen die erakundeei. Onura nagusiak hauek dira: Produktzioan edo zerbitzuen eskaintzan arbuioaren eta arazozen murrizketa, produktibitatearen igoera, bezeroaren baldintzekiko konpromiso handiagoa, eta etengabeko hobekuntza.

Arau multzoa 1987. urtean agertu zen lehenengo aldiz, oinarri gisa ingeles arau bat zuela (BS), eta 1994. urtean argitaraturiko bertsiotik abiatuta zabaldu zen, gaur egun 2008. urteko bertsioan izanik. Familiako arau nagusia hau da: ISO 9.001:2000 – Kalitatea Kudeatzeko Sistemak – Baldintzak. Aurrekoekin zerikusia duen beste arau bat hau da: ISO 9004:2000 – Kalitatea Kudeatzeko Sistemak – Funtzionamendua hobetzeko gida.

Laborategien alorreko arauen ezarpenaren kasuan, ISO 15.189:2003 araua aipatu beharko litzateke; arau hau garatu da beraien gaitasun teknikoa zehaztu eta akreditatu nahi duten Laborategi Klinikoen Araua izateko berariazko helburuarekin. Arrazoi horrengatik, funtsezko bi alderdiz eratuta dago: ekoizpen baldintzak eta baldintza teknikoak. ISO 15.189 arauaren helburua kalitate teknikoa bermatzea da eta, hortaz, ikuskariak egiaztatuko dute langileriaren gaitasun teknikoa, bai eta beharrezko baliabide teknikoaren eskuragarritasuna ere, emaitza fidagarriak ekoizteko gaitasuna zehaztutako metodoen bidez. Gero eta joera handiagoa dago ISO 17.025 araua erabiltzeko, Espainian derrigorrezkoa dena baita auzitegi-genetikako laborategietan, ADNaren identifikatzeko datu baseak sortzeko helburuarekin. Iturria: <http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit1/qmanagement/accreditation.xhtml>.

Profesionalen akreditazioa

Edozein lanbidetan aritzeko prestakuntza beharrezkoa da, eta genetikaren kasua ez da salbuespena. Hala ere, Europan ez da homogeneotasunik, ez formakuntzan, eta ez sarbidean. PHGEN-k (6. lantaldea) atera berri duen txosten batean agerian jartzen zen arazo hau, eta alor ezberdinetako espezialisten formakuntzarako mesedegarri diren ekimenak sustatzeko eta profesionalak akreditatzeko beharra azaltzen zen. Izan ere, europar herrialde gehienetan medikuntza-genetika espezialitate aitortua da.

Egun, ezagutza profesionalak eskuratutako profesionalak daude, lana arlo horretan egiten dutenak, baina lan horiek egiteko inolako akreditaziorik ez dutenak. Profesional gehienek ezagutzak eta gaitasunak eskuratu dituzte genetika klinikoan, edo aholkularitza genetikoan; horretarako, hainbat unibertsitatek luzatutako graduondoko ikastaroetan edo elkargo ezberdinek eskaintakoetan parte hartu dute.

Illo horretan, badira hainbat talde, osasuneko profesionalek garatu beharreko gaitasun komunak ezarri dituztenak. Baliteke garatuena EuroGenTest izatea, bere web orrian arlo eta espezialitate bakoitzeko gaitasun zehatzak biltzen ditu. <http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit6/documents.xhtml>. Gaitasun hauek bat datoz European Society on Human Genetics-ekoekin.

Egoera Estatuan

Genetika klinikoa Espainiar Estatuko hainbat ospitaletan hasi zen 60ko hamarkadaren bukaeran eta 70eko hamarkadaren hasieraren, alor ezberdinetako adituen eskutik. 1977. urtean, “Adimen Murriztasuna Ekiditeko Plan Nazionala”, Real Patronato de Educación y Atención a Deficientes delakoak sustatua, azken urteetan sortuz joan ziren genetika unitate eta zentroyen finkatzea ekarri zuen. Hazkunde hori garai hartako zitogenetikako aurrerapenei esker gauzatu zen, medikamentuak eta haien beharra zuen gizarteak barneratu baitzituzten. 1985. urtean, Kontsumo eta Osasun Ministerioak adituen Batzorde bat izendatu zuen “Jaioaurreko diagnostiko planaren antolaketa Espainian” ikertzeko; plan horri esker Autonomi Erkidego ugari, Euskadi barne, ekintza hau hasi ahal izan zuten, modelo ezberdinekin.

1974. urtean Giza Genetika Ikertzeko Espainiar Elkarteak sortu zen, gaur egun Giza Genetikako Espainiar Elkarteak (AEGH). Elkartek honek inkesta ugari egin ditu Estatuko genetika zentroyen egoera ezagutzeko, eta bere web orrian (<http://www.aegh.org/>) argitaratutako informazioan ikusi daiteke zitogene-

tikan eta genetika molekularrean eginiko lana sakabanatuko laborategietan burutzen dela, edo hainbat zerbitzuren mendekotasun funtzionala dutenetan, hala nola Biokimika, Immunologia, Hematologia, Ikerketa-unitatea, Neurologia...

Era berean, aipatutako inkestan laborategi haietan lanean jarduten duten adituen diziplina anitzeko formakuntza ageri da: biologia, farmazia, medikuntza, biokimika, kimika...

Sakabanaketa gorabehera, Autonomi Erkidegoek ospitale tertziarioetan edo erreferentzia ospitaleetan biltzen dituzte zitogenetika eta genetika molekularreko laborategiak.

Profesionalen akreditazioari dagokionez, genetika ez dago Osasun Sistemaren barnean espezialitate gisa onartuta. Gaur egun hutsune hori estaltzen saiatzen ari dira, osasun lanbideen ardatz dekretuaren bidez, eta alderdi ezberdinak hainbat espezialitate profesionaletan batzearen bidez.

Aurkeztutako egoera antolaketa ereduetan islatzen da, eta arlo honi dagozkien zerbitzuetan. Adibide gisa estatu mailako ondoko zentroetako egoera aipa daiteke:

- Ramon y Cajal Unibertsitate Ospitaleko Medikuntza Genetikako Zerbitzua Madrilen. Herrialdeko lehenengo genetika-zerbitzua da, funtzioen eta antolaketen independentziaz antolatu zena. Haren laguntza-jardueren artean hurrengoak dira garrantzitsuenak: jaioaurreko diagnostikoa, genetika molekularra eta zitogenetika molekularra. Zerbitzuak esparru propioak ditu kanpo-kontsultak egiteko, zitogenetika laborategiak, zelula-hazkuntza eta jaioaurreko diagnostikoa egiteko laborategia eta genetika molekularreko laborategia. Jarduera handia du prestigiodun irakaskuntzaren arloan, estatuan zein Europan.
- Bartzelonako Hospital Clinic Unibertsitate-Ospitaleak hainbat laborategidun genenetika zerbitzua du eta jarduera honetan zerbitzu gehien eskaintzen dituen ospitaleen artean dago. Aholkularitza genetikoaren kontsulta, hiru zitogenetika-laborategi (jaioaurrekoa, jaio ondorengoa eta onkohematologikoa), genetika molekularreko hainbat laborategi eta genetika biokimikoaren erabilerarako beste hainbat ere baditu.
- Sabadell-eko Parc Taulí Korporazioa tamaina ertaineko ospitalean genetikaren antolamenduaren adibide ona da, bere diagnostiko zentroan (UDAT) zitogenetika-, biologia- molekular-, immunoanalis- eta infertilitate-laborategiak biltzen baititu. Horrez gain, genetika klinikoko kanpo kontsulta bat ere badu, diagnostikoari eta aholku genetikoari eskainia.
- Virgen del Camino Ospitalea, medikuntza genetikoan Nafarroako Erkidegoko erreferentzia guna da. Zerbitzuak bere jarduerak hiru arlotan ditu banatuta: zitogenetika, genetika molekularra (herentziazko minbiziarekin eta mendeliar gaixotasunekin lotua) eta genetika kliniko orokorrerako kontsulta.
- Galizian, Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica delakoak genetika eta genomika zerbitzuak era zentralizatuan mailegatzen dizkie SERGAS sareko ospitale guztiei. Honako zerbitzuak dauzka: jaioaurreko diagnostikoa, diagnostiko molekularra (300 gaixotasun baino gehiago biltzen dituen katalogo bat dauka, herentziazko minbizia barne), birordenazio eta leuzemien translokazio eta linfomak, farmakogenetika eta hiru aholkularitza genetikorako kontsulta (bat orokorra eta minbizian eta neurogenetikan espezializaturiko bi). Proba batzuk deszentralizatuta daude ospitale handietan. Halaber, Galizian herentziazko minbiza lantzen duen aholkularitza genetikoko unitate bat dago eta arriskuan dauden gaixoen jarraipena egiten da ospitale nagusi guztietan, analisiak Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica delakoan zentralizatuta daudelarik.

Kontseilu genetikoaren kasuan, unibertsitateen barneko graduondoen ekimen ezberdinek jasotzen dute alor honetako berriarazko formakuntza. Antolakuntzaren ikuspuntutik, badaude kontseilu genetikoak araututako kontsultak, jaioaurreko diagnostikoak egiteko eta dismorfologiak edo sortzetiko anormaltasunak antzemateko, medikuntza-espezialitate ezberdinetan: ginekologian, obstetrizian, pediatrian, neurologian... Gaur egun hainbat egitura-eredu ezberdinak garatzen ari dira herentziazko minbiziaren aholkularitza genetikoan.

Herentziazko minbiziaren aholkularitza genetikoan erabilitako formula batzuek barne hartzen dute balizko tumoreen garapenean mutazio-eramaileak diren pertsonen diagnostiko goiztiarra, BRCA1 eta BRCA2 geneak kasu, bularreko minbiziarekin lotuta, koloneko minbizi ez-poliposikoaren geneak, eta APC genea, koloneko minbizi poliposikoarekin lotuta dagoena. Herentziazko mutaziorik egotekotan, aholkularitza genetikoak eskaintzen zaie kaltetutako familiei. Garatutako ekimenen artean hurrengoak nabarmendu beharra dago:

- a) Madrilgo Erkidegoko Osasun Sailaren eta Ikerkuntza Onkologikoen Zentro Nazionalaren (CNIO) arteko hitzarmena, senitarteko minbiziari buruzko aholkularitzan programa bat garatzeko.
- b) Diagnostiko Goiztiarreko eta Aholkularitza Genetikoko Programa Gaztela – Leoneko Autonomi Erkidegoan, Osasun Aholkularitzaren, Salamancako Minbizi Ikertzeko Zentroaren eta Valladolideko Genetika eta Biologia Molekularreko Institutuaren arteko hitzarmenetik abiatuta.
- c) 2005eko martxoaren 3ko Agindua, Valentziar Erkidegoko Osasun Aholkularitzak antolakuntza-tresnak arautzen ditu, minbizian aholkularitza genetikoak egitea xede. Agindu honek aholkularitza genetikoak eskaintzea beharrezkoa suertatzen den egoerak zehazten ditu, eta programa hau aurrera eramateko prozedura ezartzen du. Ikerketa genetikoak egingo dituzten laborategien kalitate eta funtzionamenduen baldintzak ere ezartzen ditu; halaber, aurreikusita dago patologia molekularreko teknikak garatzeko beharrezkoak diren tumore-bankuak sortzea.
- d) Kataluniako Osasun Teknologien Ebaluazioko Agentziak (AATRM) herentziazko minbiziari buruzko aholkularitza genetikorako zerbitzuak antolatzeke agiri bat egin du (<http://www.aatrm.net>); helburu nagusiak hurrengoak dira:
 - Herentziazko minbizi ohikoenen gainera ezagutza zientifikoa laburbildu eta eguneratzea, diagnostiko, prebentzio eta tratamenduaren alorrean jarraibideak gomendatzen dituela, ezagutza zientifikoa oinarrituta.
 - Gaixoen eta senitartekoen kudeaketa kliniko eta psikologikoekin batera, gogoeta etiko eta sozialak gehitzea.
 - Aholkularitza genetikoan sartu beharrezkoak diren eta onartuak izan ohi diren irizpide batzuk ezartzea, bai eta zerbitzu horien antolaketari buruzko irizpideak ere.

Garrantzitsua da nabarmentzea zein den Anatomia Patologikoaren zerbitzura dauden patologia molekularreko tekniken papera gaixotasun batzuen diagnostikoaren, prebentzioaren eta tratamenduaren alorrean, bereziki minbiziarenean.

Anatomia Patologikoan, diagnostikoa ikerketa zelular eta tisular mikroskopikoan oinarrituta dago, tindatzeko teknika konbentzionalen bidez, eta histokimikako eta immunohistokimikako teknikekin osatzen da. Patologia molekularreko teknikak (izoztutako ehunen gainean, edo formolean finkatuak eta parafinan jarriak), aspektu eta ezaugarri bereizgarriak gehitzen dizkiote gaitzen azterketa morfologikoari.

Gaur egun, Anatomia Patologikoko laborategiek lesioari buruzko "integraturiko diagnostiko morfologikoa" egin behar izaten du, diagnostikoa egiteko lagungarria izango dena edo pronostikozko eta iragarpenezko datuak emango dituen. Horregatik Anatomia Patologikoko Zerbitzu-Kartera Prozedurarako Tekniken Zerrendan, Osasun Sailaren Osasun-Informazioa eta Zuzendariordetza Orokorren Plangintzak 2000. urtean egindako eskakizunaren ondorioz, Patologia Molekularra eta Zitogenetika barne daude, autopsia, biopsia eta zitologia laginekin egindakoa, diagnostikoa helburu dutenak.

Espainiako ospitale garrantzitsuenetan, neurri txikiagoan edo handiagoan, patologia molekularra garatuta dago, diagnostiko eta tratamenduen funtsezko beharrei erantzuteko (itu terapeutikoak). Patologia molekularreko teknikak Anatomia Patologikoaren zerbitzuen barnean daude, eta Onkologia Zerbitzuen bidez erantzuten diete eskareiei, tumorearen aldaketa molekularra zein den, terapia jakin batzuekiko erantzunazekin izan daitekeen diagnostikatu edo aurreikusteko.

Farmakogenetika diziplina berria da, farmakologia eta genetika batzen dituen, eta adierazpen genikoaren aldakortasuna aztertzen du, zenbait medikamenturekiko erantzunari dagokionean. Farmakogenetikaren helburua, gaixoen neurrira egindako eta beren baldintza genetikoetara legokitutako medikamentuak sortzea da. 29/2006 legeak, bermeen eta medikamentuen zein osasun produktuen erabilera zentzudunari buruzkoak, 5. kapituluari medikamentu berezien osasun arautzea barne hartzen du, medikamentu berezitat hartzen dituelarik, beren ezaugarriengatik berariazko arautzea beharrezko dutenak. Horien artean txertoak eta gainerako medikamentu biologikoak daude, giza jatorriko medikamentuak eta terapia aurreratukoak. Terapia aurreratuko medikamentuen multzoan, terapia genikoko eta terapia zelular somatikoko medikamentuak hartzen dira aintzat.

Medikamentu biologikoak edo itxura terapeutikoak garrantzi handikoak dira gaixotasun neoplasikoek jokatuko gaixoen tratamenduan. Medikamentu hauek erantzun klinikoa erakutsi dute kokapen ezberdineko tumore batzuetan (bularra, kolona, birika, urdaila, limfomak eta leuzemia).

2009ko ekainaren 3an Osasun Sistema Nazionaleko Lurraldearteko Kontseiluak gaixotasun arraroei aurre egiteko estrategia onartu zuen. Gaixotasun arraroen %80 direla uste da genetikoak, gehienbat monogenikoak, eta Mendelen herentzia-legeak betetzen dituzte. Familian errepikatzeko arriskua, herentzia-motaren arabera baita, handia da, eta %25 eta %50 bitartekoa izan daiteke haurdunaldi bakoitzean. Jatorri genetikoak eta errepikatzeko arriskua zehazteko beharrezkoa da gaixoei eta familiei diagnostiko eta aholku genetikoko zerbitzuak eskaintzea. Estrategia honetan jasotako berariazko jardura-lerroetako bat prebentzioa eta sustapena da, eta horien barruan, helburuetako bat diziplinarteko aholkularitza genetikoak eskuratzeko aukera hobetzea da. Helburu horri begira, proposatzen den gomen-dioetako bat Autonomi Erkidegoek duten genetiko zerbitzuen eskaintza hobetzea da.

Azkenik, eta laburpen gisa, esan beharra dago orain 20 urte baino gehiago ari direla egiten gaixotasun genetikoak dituzten pazienteen diagnostikoa eta jarraipen klinikoa, eta azterketa zitogenetikoak edo molekularrak ere bai. Halaber, esan beharra dago gero eta gaixotasun gehiagotan egiten ari direla, jaio aurretik edo bizitzaren edozein garaitan sortuak badira ere. Testuinguru honetan, zitogenetika konbentzionalak egindako azterketen herena jaioaurreko diagnostikoari dagokio.

Gaixotasun gaizto askoren diagnostikoa eta tratamendua, neoplasia hematologikoak zein tumore solidoak izan, nabarmen hobetuz joan dira azken urteotan, zitogenetika eta genetika molekularreko teknikei esker.

Bestalde, azterketa genetikoak asko garatu ahal dira onko-hematologiaren arloan, eta ospitale askok ikerketa-lerro propioak dituzte, gaixotasun hauen diagnostikoari edota tratamenduari bideratuta.

Jardura hauen hazkundea eta antolaketa-eredu anitzak direla eta, aldakortasuna sortzen ari da, bai zerbitzuen-karterak definitzeko orduan, bai herritarrei egiten zaien eskaintzan.

Gaur egun, Autonomi Erkidego batzuk beren eremuko biztanleentzako genetiko zerbitzuak arrazionalizatzeko proposamenak lantzen ari dira. Honela, 2006an Andaluziako Juntako Osasun Sailak "Plan de Genética de Andalucía" delakoa aurkeztu zuen, genetiko zerbitzuak hornitzeko eredua bat zehazteko helburuarekin, sarean txertatutako diziplinarteko unitateak abiapuntu hartuta.

Bizkaia

Galdakaoko ospitalea
Gurutzeetako ospitalea
Basurtoko ospitalea
CVTH

Gipuzkoa

Instituto Oncológico
Donostiako ospitalea



Araba / Álaba

Txagorritxu ospitalea
Santiago ospitalea

Gaur egungo egoera EAEan

Azkenengo urteetan Euskal Gobernuak Osasun sailetik hainbat ikerketa proiektu finantzatu dira, haue-
tariko batzuk kontseilu genetikoarekin eta diagnosi molekularrekin erlazionaturik non klinikar eremu
ezberdinetako profesionalak parte hartu duten. Aipatu beharrekoak dira "Bularretako eta koloneko min-
biziaren Kontseilua" eta "Anomalia sortzetikoen Kontseilu genetikoa" edo oraindik argitaratu ez diren
beste ikerketa batzuk adibidez, " Diagnosi genetikoaren kalitatezko ebaluazioa, iturburu ideopatikoko
atzerapen mentala duten gaixo pediatriakoei aplikatua". Ikerketa hauen ondorio eta gomendioetan azpi-
marragarria da genetika klinikoaren antolamendu egokiaren eta EAE-ko zerbitzu genetikoaren beharra,
pertsona eta hauen senitartekoei laguntza bermatzeko, Kontseilu Genetikoaren eskaintza barne eta kasu
bakoitzeko egokiak diren frogak eginaz.

EHAO 2003ko otsailaren 21eko Ordenaren publikazioaren bidez Ehunen Bankuaren proiektua sor-
tu zen, gaur egun "Ehun ikerketarentzat Euskal BIO-bankua", honek Euskal Herriko Osasun zerbitzuei
ikerketa aurrelariak egitea bideratuko die biomedikuntzan eta bioteknologian, lagin klasifikatuen ges-
tioaren bitartez. Sarean organigrama bat du hamar zentrok osatua. Osakidetzako zazpi osasun zen-
troak (Gurutzeetako Ospitalea, Basurtuko Ospitalea, Galdakaoko Ospitalea, Transfusioen eta Hemo-
deribatuen (CVTH) Euskal Zentroa, Donostiako Ospitalea, Txagorritxu Ospitalea, Santiago Ospitalea),
Osasun Publikoko zuzendaritza, Gipuzkoako institutu onkologikoa eta Gipuzkoako Poliklinika. Osasun
publikoko zuzendaritzak eta CVTHak populazioaren laginak hartzen dituzten bitartean beste zentroek
gaixotasunen laginak hartzen dituzte. Zazpi zentro ospitalariotan tumoreen bankuak finkatuko dira. Za-
zpi horietako hiru zentrotan ADN bankuak sortuko dira eta lurralde historiko bakoitzeko ospitale batean
neurozientzietako bankua ezarriko da. Banku bakoitzak biologia molekularrerako laborategia izango du
eta hazkuntzarako gela, horrela biomedikuntzako ikerketarako erreminta izango direlarik. Parte hartze
honek aukera ematen digu osasun zentroek punta puntako teknika eta ekipamendu erabiltzera biome-
dikuntzaren arloan.

Osakidetzak parte hartzen du, Eusko Jaurlaritzako Zientzietako, Teknologia eta Berrikuntzarako 2010
(PCTI) planen barnean, bikoitza den estrategia batean: I+Dko zerbitzuak eskaintzen dituen entitate ba-
tean, zeintzuk Fundazioaren bitartez kudeatuak dauden eta berrikuntza bere inguruan egitea eskatzen
duen entitatean, maila guztietan. 2008-2012 Plan Estrategikoak bere idatzian jasotzen da berrikuntza
modeloen garapena eta inplementazioa.

Gaur egungo egoera klinikoak jaio aurreko frogak markagailu biokimiko edo ekografiakoetan oinarrit-
zea ekarri du. Osasun eta Kontsumorako Departamenduak eta Osakidetzak jaio aurreko kriba programa
bat jarri dute martxan "Lehen hiruhileko frogak konbinatua" frogaren bitartez, zeinek markagailu deter-
minanteak batzen dituen haurdunaldiko 9-11 asteetan eta frogak ekografiakoen bidez haurdun-
aldiko 11 eta 13 asteetan, honek kromosomopatiak antzematen laguntzen duen haurdunaldiko lehenengo
hiruhilabetekoan. Bi frogen erabilera konbinatuak sortzetiko malformazioa pairatzeko duen arriskuaren
estimazioa egiteko balio dute, non eman daitekeen kasuetan prozesu diagnostiko bat eskaintzen gehien-
goetan amniozentesia deiturikoa. Programa hau haurdun dauden emakume guztiengan eskaintzen da
Osakidetzako osasun sarean gainera zitogenetikako frogen eskaintzatik mantentzetik haratago doa, non
beste frogak molekular batzuen eskaintza dagoen esaterako, FISH (Hibridacion "in situ Fluorescente) edo
QFPCR (Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction). Froga hauek, emaitza azkarrak ematen
dituzte eta erabaki kliniko goiztiarragoak hartzea bideratzen dute.

3/2010eko ekainak 21eko Osakidetzako Zuzendaritzak orokorreko instrukzioak, programa honeta-
rako kondizioen ezarpena eta urte honetaraino eman diren irizpideen ezabapena agintzen du, non iriz-
pide zaharretan amniozentesia arrisku faktoreak zituzten 35 urtetik gorako haurdun zeuden emakumei
bakarrik eskaintzen zitzairen.

Gaur egun, Donostiako Ospitaleko laborategian gauzatzen da Gipuzkoako osasun esparruko jaio au-
rretiko zitogenetika (konbentzional edo molekularra) . Bizkaiko osasun esparruan berriz, Basurtoko Ospi-

talean gauzatzen da (honek Basurtoko eremuko frogak azkarrek eta Basurto eta Gurutzeta erreferentzia eremuen kariotipoak) eta Gurutzeetako Ospitalean (bere esparruko frogak azkarrek egiten dira). Galdakaoko Ospitalean eta Arabako osasun esparruan, kanpoko beste zentro batzuetara bideratzen dira, bere esparrutik kanpo.

Froga genetikoetarako beste eskaera iturri bat ugalkortasun eza eta antzutasuna kontsultena da. Ginekologiako zerbitzuko Osakidetzako ospitale gehienek oinarritzko ikerketak egiten dituzte arazo honekin azaltzen diren bikoteei. Donostiako, Galdakaoko eta Txagorritxu Ospitaleek intseminazioa artifizialeko teknikak burutzen dituzte. Gurutzeetako Ospitaleak Erreproduktzio Asistitutako unitate erreferente bat du, non teknika konplexuak ematen diren esaterako, In Vitro Estalpena (FIV) edo Espermatozoiden Injekzio Intraplasmatikoa (ICSI). Aipatu beharra dago ugalkortasunarekin loturik dauden eskaerak igo egin direla eta ondorioz laborategia hauetan egiten diren frogak genetikoaren eskaera ere gora egin du.

14/2006 Lagundutako Erreproduktzioko Legeak eta 14/2007 ikerketa biomedikokoak, aurre-inplantazioko errealizazioa erregulatzen dute, enbrioio aukeraketa prozesu bat dena eta lagundutako erreproduktzio teknikak erabiltzea eskatzen duena. Bi lege hauen onarpenak, garapen esanguratsua dakar esterilizazio arazoetan erabiltzen diren erreproduktzio tekniken aplikazioan, eta baita beste konpetentzia batzuek garatzeko beraien esku-hartze esparrua handitzean, horrela, kasu batzuetan, jaiotzen diren pertsonen gaixotasun sendaezinen agerpena eragotzi dezakete.

Diagnosi aurre-inplantazionalak bide berriak irekitzen ditu gaur egun tratamendua ez duten gaixotasun genetikoaren prebentzioan eta kasu batzuetan eta beharrezkoa den kontrolarekin, aurre enbrioien aukeraketan senide gaixo baten bizitza salbatzen laguntzeko. Gaur egun, osakidetzako ospitaleetan ez da zerbitzu hau ematen, baizik eta beste zentro batzuetara bideratzen da lurraldeko Osasun eta Kontsumo departamenduen bidez.

Azken urteetan, minbizi familiarra antzemateko frogak genetikoak eskatzen ari dira. 2008ko Ekainetik Gurutzeetako Ospitalean, koloneko minbizi ez poliposiko eta bularretako/obarioetako minbizirako osasun frogak egiten dira. Gainera, neoplasia batzuen diagnosirako beharrezkoa da biologia molekularren tekniken eta zitogenetikako tekniken ekarpena, batez ere onko-hematologiaren esparruan, non Osakidetzako hainbat ospitaletan egiten diren.

Minbiziaren tratamenduan medikamentuen agerpenetik diana terapeutikoen aurrean, ospitaletako Anatomia Patologikoko zerbitzuei eskatzen ari zaie determinazioa zenbait alterazioa genetikotan hauek tratamendu espezifikoetan erabiltzeko.

Osakidetzaren barnean dauden ospitaleak ezagutu eta beraien egoerari buruz sakontzeko, ospitale guztietako Zuzendaritza Medikoa eta diziplina ezberdinetako profesional profesionalekin harremana izan da. Ondorengoak dira informazioa aztertu ondoren jasotzen diren puntu garrantzitsuenak:

- Ospitale guztiek erreferentziazkoak, jeneralak edo eskualdekoak, frogak genetiko anitzak eskatzen dituzte, gaixotasun ugariaren inguruan. Froga eskatuen artean azaltzen dira gaixotasun kongenituekin edo anomalia kongenituekin, jaio aurretiko diagnosiarekin, kantzerrarekin, gaixotasun neurologikoen edo hemopatia gaiztoekin erlazioa dutenak.
- Frogen eskaera eta erakusgarrien bidaltzea ospitaleen laborategietatik bideratzen da orokorrean, horrela alor ezberdinetako profesionalak klinikoei, mediku zein kirurgikoei, eskaerei erantzuten zaie.
- Froga hauetako batzuk Osakidetzako ospitaleetan burutzen dira eta beste batzuk kanpoko zentroetara bideratzen dira, bidaltze irizpide formalek existitu gabe.
- Hiru dira frogak genetikoak burutzen dituztenak Osakidetzako ospitale sarearen barruan: Basurto, Gurutzeetakoa eta Donostia. Froga hauek esparru desberdinetara bideratuak dauden laborategietan egiten dira: Genetika, Bokimika, Imunologia, Hematologia, Anatomia Patologikoa eta Ikerketa Unitatea.
- Zentroetan ez dago zerbitzu-zorrorik finkatuta, ezta ere katalogo korporatiborik Osakidetzaren guztirako. Eskatutako frogak, zerbitzu klinikoetako ikerketa edo protokoloekin erlazionatzen dira edo ikerketa

proiektuekin, proiektu eta protokolo hauek zentro bakoitzeko historiari eta zerbitzu klinikoei loturik daudela eta ez planifikazioa eta organizazio funtzionalari.

- Aholkularitza eta genetika kontseilu orokorreko kontsultak ez daude modu homogeen batean antolatuta hiru lurralde historikoetan eta ez da existitzen ez zirkuitu ez irizpiderik berdintasuna bermatuko duenik eskaintza honetan. Soilik Gurutzeetako eta Basurtoko Ospitaleetan aurkitu genitzake kontsulta antolatutak, zeintzuk beraien populazioaren eskaerari erantzuna ematen dioten. Noizbehinka, beste esparru batzuetako kasuak deribatzen dira Lurraldeko Inspektzioaren bitartez.
- Bestalde, medikuntzako espezialitate batzuk aholkularitza genetikoaren garapenaren inguruan lanetan dabiltza, patologia ezberdinen inguruan (Pediatria, Ginekologia, Hematologia, Endokrino, Neurologia...). Baita ere, Onkologia medikuntzaren esparruan, minbiziaren inguruko aholku genetikoan kontsulta zehatzak garatzen hari dira, gaur egun erailgarri Donostia, Txagorritxu eta Gurutzeetako ospitaleetan.
- Patologia molekularrari dagokionez, oinarritzko maila batean garatua aurkitzen da Anatomia Patologikoko sareko ospitaleen zerbitzuetan. Basurtuko ospitalean, orain dela urte batzuk laguntzarako hainbat teknika garatu dira diagnosi eta tratamenduan. Gurutzeetako, Galdakaoko- Usansolo eta Txagorritxu ospitaleak FISH eta PCR-ko teknikak dituzte. Donostiako ospitaleak teknika horiek osatzen ditu, Mikrobiologiako eta Immunologiako laborategiekin.
- Asistentziarako egiten diren frogak genetikoaren zati handi bat, ikerketa proiektuetatik finantzatua dago. Honen ondorioz, batzuetan proiektu hauen finantzaketa amaitzen denean, frogak horiek gehiago ez egitea edo kanpoko zentroetara, publiko zein pribatuetara, bideratzea dakar. Egoera honek, ospitaleentzako duen kostutik at, definizio falta bat erakusten du deribazio zirkuituetan eta berdintasun eza osasun eskaintzan.
- Espezialistek egiten dituzten ikerketa genetikoetarako eskaerak progresiboki hazi dela ikusi da eta etorkizunean hazten jarraituko duela nabaria da. Hazkuntza honetan influentzia dute kudeaketa klinikoak gaixotasunaren diagnosi eta pronostikoari begira zein, populazioaren eskaerak mota honetako frogetarako.

Eskaeraren hazkuntzak ondorengo zailtasunei baturik; genetikan oinarria duten gaixotasunen, beraien gastuen eta zerbitzu-zorro argi baten eza, ekarri duena da, hainbat ospitaleko eremuetatik (zuzendaritza desberdinetatik, laborategiko arduradunetatik, zuzendarietatik eta aukerako zerbitzu kliniko desberdinetatik ...), eskatu da, lerro estrategikoen garapena edo eginkizun irizpideren garapena frogak genetiko eta aholku genetikoari dagokionez.

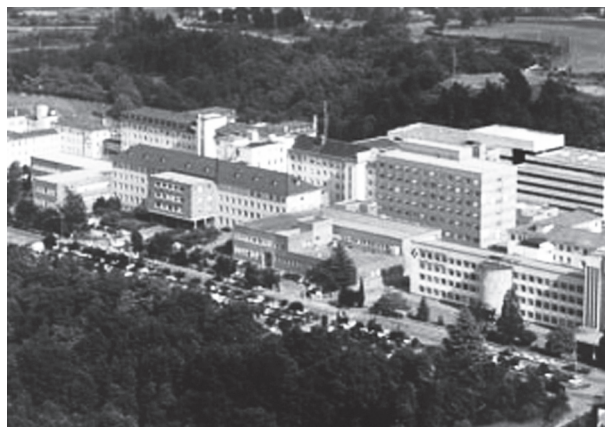
Ondorengo lerroetan sakonago azaltzen da lau zentroyen egoera non beraien laborategietan frogak genetikoak burutzen diren. 1 eta 2 eranskinetan ikus ditzakezue sakonduta.

Donostiako ospitalea

Zitogenetikako ikerketak immunologiako ikerketak, hematologia molekularreko ikerketak eta gaixotasun neurologikoko ikerketa molekularrak burutzen ditu. Gainera ikerketa esperimentaleko unitate bat dauka, orain dela gutxi BIO-Donostia institutuan bihurtu dena. Zerbitzuetako-zorroa 2. eranskinean ikus daiteke.

Genetikako laborategiak hiru fakultatibo eta laborategi (TEL) espezializaturiko bi teknikarirekin osatua dago eta zitogenetikan oinarritzen da. Beraien eginkizuna, jaio erreko eta jaio ondorengo diagnosi frogetan oinarritzen da, Gipuzkoako Osakidetzako Ospitale guztietarako, eta sortzetiko aneuploidias screening azkarra teknika barne hartzen du, FISH teknikaren bitartez.

Immunologiako Laborategiak HLA ikerketa genetikoak burutzen ditu transplanteari eta erlazionaturiko beste frogak batzuekin erlazionatuak esaterako hemakromatosia eta neoplasia hematologiko batzuk. Donostiako ospitalea Euskadin erreferentetzat hartu beharra dago hezur minaren transplanteetan.



Neurologia zerbitzuak 15 urte baino gehiago direla hasi zen gaixotasun neuromuskularren gainean ikertzen eta aholku genetikoa eman du gai horren gainean. Hasieratik diagnosirako teknikak ikerketarako laborategi horretan eman dira, baina 2010ean, ospitalearen alboan eraiki berri zen, Bio-Donostiako Osasun Ikerketako Institutura eraman ziren. Eman diren froga diagnostikoetan ez da eman aldaketarik.

2005eko abendu-arte aholku genetikoko kontsulta espezifiko bat existitzen zen, Toco-Ginecologiako zerbitzuan, beraien funtzioak dagokien zerbitzu klinikoetara pasa diren, jaio aurreko diagnosiaren eta inplantatu aurreko diagnosiaren informea mantendu diren. 2006tik aurrera kantzerraren inguruko kontsultarako aholkularitza bat existitzen da Onkologia Medikuko zerbitzuetan.

Anatomia Patologikoan sailean bularreko eta urdaileko minbizirako FISH teknikak egiten dira, linfoma eta gliomas eta oligodendrogliomas, K-ras mutazioen ikerketa eta EGFR, PCR-RT-gatik, mikrosateliten ezegonkortasuna eta ganglio zentinelaren ikerketa OSNA teknikaren bidez anatomia patologikoan espezializaturiko bi teknikariren laguntzaz. Zein Mikrobiologiako HPV teknikaren laguntzaz burutzen den.

2005. urtean "genetikako aholkularitza taldea" sortu zen, esparru desberdinetako espezialistak zituela, esparruak ondorengoak dira: Onkologia Medikua, Neurologia, Pediatria, Anatomia Patologikoa, Imunologia, Hematologia, Biokimika, Microbiologia, Ginekologia eta Ikerketa Unitatea, Mediku Zuzendaritza ordezkaritza batekin. batzorde honetan hainbat gai jorratu dira kanpoko zentroein frogak genetikoak eskaera koordinatzearen ondorioz.

Donostiako Laborategi Bateratuak, non Hematologiako, Biokimikako, Mikrobiologiako, Imunologiako eta Genetikako laborategiak dauden, gaur egun ziurtagiria hartzeko prozesuetan dago ISO 9.001:2000 arauaren arabera.

Ospitalean bada Unitate Esperimental bat, non genetika molekularreko ikerketak burutzen diren zehazki gaixotasun neurologikoetara bideraturik (neuromuskularra, neuro degeneratiboa, esklerosi anitza, epilepsia). Lan taldea mediku eta biologoz osatua dago, ikerketaz bestalde osasun frogak burutzen dituztenak.

Gaur egun BIO-Donostiaren zati bat da.

Basurtoko ospitalea

Estatuko ospitale aitzindarietako bat da kontzeju genetikoko kontsulta duena eta lehenetakoa jaio aurreko teknika diagnostiko zitogenetiko erabiltzen. Gaur egun, Unitate Genetikoan, Hematologiako zerbitzuan eta Anatomia Patologikoan zitogenetikako ikerketak egiten dira. Zerbitzu-zorua 2. eranskinean dago.

Genetikako Unitatean jaio aurreko ikerketa zitogenetikoak burutzen dira, bai likido amniotikoan edo Corial biloak, bai Basurtoko Ospitalekoak eta Gurutzeetako ospitalekoak, kasu batzuetan, aneuploidien screening azkarra egiten da FISH teknikaren bitartez. Honez gain, ikerketa zitogenetiko konstituzionalak



eta hezur muineko (síndrome mielodisplasikoa) ikerketak. Gainera, diagnosi molekularra egiten da gaixotasun monogenetiko batzuetan. Genetikako unitateak 3 fakultatibo ditu: 1 mediku, 2 biologo, 4 laborategiko teknikari eta 1 administrazio laguntzaile.

Hematologia eta Anatomia Patologikoko zerbitzuek FISH ikerketak burutzen dituzte baita zehaztapen molekularrak kantzerraren inguruan. Patologia molekularra garapenean dago, honetarako biologo bat dago lanean bertan denbora -oso, nork bular minbizi, linfoma eta oligodendroglioma teknikak burutzen dituen. Hematologian 1 hematologo eta 2 biologo daude, hematologiari zuzendurik denbora-zatiz.

2006 Genetika eta Hematologiako laborategiak, ISO 9.001:2000 arauen arabera ziurtatu ziren. Gainera bi laborategiek, jaio aurreko zitogenetikako kanpo ebaluazioa programetan parte hartu dute (Jaio Aurreko Diagnosiko Espainiako Elkarte) eta neoplasia hematologikoetako zitogenetikan. (Espainako Hematologia eta Hemoterapia elkarte Zitogenetika Hematologikoaren taldea)

Kontseilu genetikoaren alorrean kontsulta zehatz bat dago jaio aurreko aholku genetikora bideratzen dena eta beste bat orokorragoa beste alor klinikoak batzen dituen (dismorfologia, herentziazko minbizia, neurologia ...).

Gurutzeetako ospitalea

Zitogenetika eta genetika molekularreko hainbat ikerketa burutzen ditu, Biokimika, Hematologia eta Ikerketa Unitatearen menpeko hainbat laborategitan. Hauetako bakoitzak bere, pertsonal, material, espazio eta antolamendua dute baina, dituzten errekursoak ikerketa proiektuetako finantzaketaren menpe daude. Esparru gehienetan zerbitzu-zorroa ez dago ongi definitua eta errekurso material eta pertsonalak sakabanatuak daude. 2. eranskinean dago zerbitzu-zorroa.

Genetika eta diagnosi molekularreko talde bat osatu zen, bertan 8 fakultatibok zeuden inplikaturik ospitalean frogatzen genetikoen garapenerako. 2006an talde honek, kontsentsurako dokumentu bat sortu zuen genetikako laborategien antolamendua hobetzeko. Dokumentuaren sorrerarako, Genetika, Ginekologia, Pediatria, Onkologia medikuntza, Neurologia, Endokrinologia, Hematologia, Biokimika, Imunologia eta Ikerketako Unitateko espezialistei zein zuzendaritza osatzen zuen taldeari kontsultatu zitzaizkien.

Biokimikako zerbitzuak zitogenetikako laborategi bat du non, fakultatibo bat, bi DUE, TEL bat eta administratibo batek lan egiten duen, honez gain, Genetika Molekularreko laborategi bat ere badu non, fakultatibo batek eta TEL-eko bik lan egiten duten, Imunologia Molekularreko laborategian aldiz, immunologa batek egiten du lan denbora-zatiz eta DUE-ko bik, Hematologi Molekularreko laborategian, berriz hematologo batek egiten du lan egun erdiz eta TEL-eko bik. Ikerketa Unitateak, Genetika Molekularreko laborategi bat dauka non, mediku eta biologoek lan egiten duten, bertan ikerketa lanak eta osasun frogak egiten dituzte.

Biokimikako zerbitzuko Zitogenetikako laborategian definizio altuko kario-tipo estandarrak eta Zitogen-

tika Molekularreko froga batzuk egiten dira, esaterako, FISH-eko teknika. Ikerketa zitogenetiko hauek jaio ondorengo diagnosirako eta hezur muinaren zitogenetikarako, gehienbat pediatriakorako, erabiltzen dira. Hala ere, likido amniotikoko zitogenetika (jaio aurreko diagnostia) Basurtoko ospitalera bideratzen da eta nagusien zitogenetika hematologikoa Iruñera. Laborategi hau arduratzen da ikerketak genetikoak beste zentroetara bideratzeaz.

Biokimikako zerbitzuko Genetika Molekularreko laborategian, mutazioen eta ikerketa molekularren gaineko gaixotasun desberdinen ikerketak burutzen dira, bi esparru nabarmenduz: oinarri genetikoko atzerapen mentaleko gaixotasunak eta herentziazko minbizikoak. Honez gain, QFPCR teknika bidezko jaio aurreko Diagnostikoa molekularra azkarra sartu da, zein Gurutzeetako ospitaleko esparruko arrisku faktorea duten pertsonen eskaintzen zaien. Ikerketa Unitateko Genetika Molekularreko laborategiak patologia endokrino eta beste mota askotariko ikerketak burutzen ditu.

Immunologiako laborategiak transplanterako aplikaturiko HLA ikerketak burutzen ditu, linfotito eta immunoglobulina berrantolatutako eta gaixotasun batzuen mutazioen inguruko ikerketak esaterako, hemokromatosia eta fibrosi kistikoaren ingurukoak. Hematologia Molekularreko laborategiak ondorengo ikerketak burutzen ditu, leuzemia arinen kasuko berrantolamendua, leuzemia kroniko eta mutazio konkretuenak, esaterako, mieloproliferazioa eta trombofilia sindromeetan.

Ikerketa genetikoak egiten dituzten laborategi hauen gehiengoa (zitogenetika, genetika molekularra, immunologia, hematologia) estruktura asistentzial berean integratutako daude beste laborategien antzean eta eskaera, informazio, kalitate, zirkuitu eta informe berak elkar banatzen dituzte. Ikerketa Unitateko Genetika Molekularreko laborategiak osasun arretarako estrukturatik bananduta daude eta ikerketa esparrukoak kontsideratzen dira.

Anatomia patologikoko zerbitzuan, bularreko minbizia (FISH para Her-2) eta HPV-rako (hibridoak harrapatzeak) ikerketak egiten dira. Gainera orain dela gutxi immunohistokimiako ikerketak sartu dira esaterako koloneko kantzerraren ingurukoak.

Kontseilu Genetikoko Kontsultarako, osasun arreta esparrutik ikusiz, Gurutzeetako ospitaleak urte askotan fakultatibo arduratsu bat izan du, zein kontseilu genetikoko kontsultaz eta zitogenetikako laborategiaz arduratu dena. Kontseilu genetikokoaren eskaintza hobetzea ekarri du pediatria kliniko arloko adituak sartzeak. Bestalde, Biokimikako zerbitzuko Genetika Molekularreko laborategiak kontseilu genetikoko hainbat kontsulta egiten ditu herentziazko hainbat minbiziren eta atzerapen mental Genetikoaren esparruan, frogak laborategiko arduraduna den fakultatiboak burutzen ditu. Beste gaixotasun genetiko batzuk dituzten gaixoak bakoitzari dagokion zerbitzu klinikoak aholkatuko ditu.

Osasun Laborategiak ISO 9.001:2000 araua daukate. Gainera kanpoko kalitate ziurtagiriei dagokienez Genetikaren arloan, Zitogenetikako laborategiak Espainiak Elkarteko Hematologiako eta Hemoterapiako ziurtagiria du eta Biokimikako Zerbitzuko Genetika Molekularreko laborategiak, EQA sekuentziazkoaren, X- hauskorra sindromearen, BRCA1 eta BRCA2 geneen ziurtagiria du, baita ere, herentziazkoak ez diren



Koloneko minbizia ez poliposikoko EMQN-ko ziurtagiriak (European Molecular Quality Network). Azkenik Genetika Molekularreko laborategi honek "Expert Molecular Diagnostic Centre" -eko ziurtagiria jaso zuen "The Committee on Molecular Diagnostic of the IFCC (Internacional Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine)" emana.

Txagorritxu ospitalea

2010. urte geroztik Txagorritxu ospitaleak Ikerketa Unitatearen barruan Genetika Molekularren laborategi bat du, bertan, kliniko arreta zerbitzuak eskatutako hainbat diagnostiko zehaztapenak burutzen direlarik:

- Hematologia: Zerbitzuak berak Bcr-abl-ren zehaztapenak, V Leiden-en faktorea eta protonbinaren 20210 mutazioa burutzen ditu, besteak EAE-tik kanpo bideratzen ditu.
- Neuropediatrian, hainbat urte geroztik, ez araututako kontseilu genetikoak burutzen dira. Subtelomero berrantolaketaren ikerketak ospitalean bertan burutzen dira, hemendik kanpo gelditzen direnak Osakidetzako beste zentro batzuetara bideratzen dira ahal den heinean, edo EAE-tik kanpo dauden beste zentro batzuetara.
- 2008. Urtean Onkologia Medikuen zerbitzuaren barnean herentziazko minbizi aholku genetikoaren kontsulta sortu zen. Kanpora bideratzen zituen herentziazko ez-poliposiko koloneko minbiziaren mikrosateliten ezegonkortasuna eta herentziazko bularreko minbiziaren BRCA1 eta BRCA2 geneen ikerketak. Gaur egun aholku genetikoaren kontsulta independente moduan finkatu da genetika molekularren laborategi barruan.
- Genetika Molekularren laborategiak inpronta gaixotasunen determinazio diagnostikoak ezarrita ditu (Silver-Russell, Beckwith-Wiedeman, Angelman, Prader-Willi, pseudohipoparatiroidismo). Kardiologia-rekin gehien ematen diren determinazio patologikoak ezarri dira, hau da, eskumako bentrikularen arritmikak displasia eta miokardiopatia hipertrofikoa. Endokrinologia zerbitzuarekin batera ikerketa proiektu bat jarri da martxan SDHD-ren LHQ tekniken baliagarritasuna baieستeko feocromocitoma eta paraganglioma-ren kasuetan, SDHB, SDHC y SDHD geneen analisi genetikoarekin batera
- Anatomia patologikoaren zerbitzuak HER2/neu-en esperientzia du urdaileko eta bularreko minbiziaren kasuan eta geneen berrantolaketan linfomen identifikazioaren kasuan. Koloneko minbiziaren K-ren mutazioen ikerketak burutzen ditu eta biriketako minbiziaren EGFR-ren mutazioen ikerketak kanpora bideratzen ditu. 2009. urtez geroztik bularretako minbiziaren nodo zelatariaren molekular operatibo barneko ikerketa burutzen du (OSNA). Bestalde, HPV ikerketa burutzen du PCR herpesvirus eta mikrobakterioen bitartez.
- Jaio aurretik eta jaio ondorengo zitogenetika ikerketak Gurutzeetako eta Basurtoko ospitaleetara bideratzen dira.



- Puntualki eta era zehatza ez egon arren, kontseilu genetikoaren kontsultak Gurutzeetako ospitalera edo Basurtoko ospitalera zuzentzen dira Arabako lurralde Zuzendaritzaren Azterketa Medikuen bitartez.

Gaur egungo egoera EAE-ko zentroetan eta bere erlazioa osasun publiko sistemarekin

Gipuzkoako Onkologiko Institutua, tumore patologietan oinarritutako ospitale monografikoa da. Euskal Gobernuako Osasun eta Kontsumo departamentuak kontzertatutako zentro bat da. Herentziazko minbizia- ren kontseilu genetikoaren kontsulta du. Patologia molekularren kasuan, Anatomia Patologikoan FISH- en Her2 -rentzat ikerketak burutzen dira. Baita, B eta T geneen berrantolaketak, BCL2-ren traslokazioa eta HPV-ren detekzioaren ikerketak burutzen dira. DGGE-ren bitartez MLH1, MSH2 eta MSH6 geneetan mikrosateliten ezegonkortasunaren presentzia ikertzen da, baita BRCA1 y BRCA2-en ematen diren mutazioak ere.

Gaur egun, EAE-ko Parke Teknologikoetan (Miñano, Zamudio y Miramón) aurrerakuntza nabarmena ematen ari da bio -medikuntzari loturiko berrikuntza bio- teknologikoan. Hau argi gelditu da berrikuntza ekoizleak eta Euskal Gobernuako Osasun eta Kontsumo Sailak sinatu duten akordioan hainbat patologia tratamendu eta diagnosi lerro berriz abiarazteko.

Osakidetza zentro eta EHU-ko hainbat departamentuen artean lankidetzaren garrantzitsua dago zenbait saio berazi burutzeko orduan

Berdin, bidalitako laginen kopurua dela eta, esan dezakegu mantentzen dela erlazio estua Madrileko Onkologiko Ikerketa Zentro Nazionalarekin (CNIO), Kataluniako hainbat zentroekin eta Asturias eta Aragoi Erkidegoetako beste zentro batzuekin.



Azterketaren ondorioak

Gure inguruan ez dago une honetan eredu garbi bat, "gold estándar" kontsideratu daitekeena, genetika-ren oraingo egoera aztertzeke, baina, "teknologia emergentea"-ren garapena planteatzen ari denez, interes orokorra dago behar den bezala planifikatzeko orain eta etorkizunean osasun ezarpenean egon daitezkeen beharrak, genetika eta patologia molekularren gaien inguruan. Autonomi Erkidego guztietan frogak ari dira zentralizatzen bitartekari edo erreferentziazko ospitaleetan.

Osakidetza zainketa sarean egiten diren frogak, ez dute Autonomi Erkidegoko estrategia edo beharren planifikazio orokor bati erantzuten. Hauetako zentro batzuk oso frogak sofistikatuak egiten dituzte eta estatu mailan erreferenteak dira, eta berriz kanpoko laborategietara bideratzen dituzte oso errazak diren beste frogak batzuk. Hau dela eta, eta planifikazio ezaren ondorioz, gertatzen da dauden bitartekariak, bai pertsonalgoari dagokionez, bai materialei dagokionez, nahiko urriak direla ekintza hauetara arreta eskaintzen dioten zentroekin alderatuz gero.

Osakidetza ospitaleetan egindako azterketatik honako ondorioak atera daitezke:

- a. Jaio aurretiko eta ondorengo genetika klinikoa eta kontseilu genetikoaren kontsulten eskaintza eta herentziazko minbiziarenak ez direla nahikoak eta era ezberdinean ematen direla EAE-n. Gaixo askorentzat sarbidea oso zaila da eta beharrezkoa da diziplina anitzeko ikuspegia lehen mailako arreta eta espezializatua bateratu egingo duena.
- b. Ez dago zehaztuta gaixotasun askoren ziurtasun diagnosian ezinbestekoak diren laguntza proben zerbitzu-zorroa, gaur egungo ebidentzia zientifikoarekin bat datozenak. Zerrenda ia bukaezina izango zen, baina nabarmenduko ziren gaixotasun arraroak deitutakoak (6.000 eta 8.000 bitartean, hauetatik %75a oinarri genetikoak dute) eta minbizia.
- c. Ez daude garbi banatuta, ikerketa proiektuetara bideratuta dauden laguntza jarduerarako beharrezkoak diren baldintzak, antolaketa eta errekurtsoak
- d. Osakidetza ospitale sarean dauden zitogenetika eta genetika molekularren laborategiak ez daude ondo zehaztuta eta giza errekurtsoak eta materialen hornidura ez da nahikoa.
- e. Gaur egun genetika klinikoa, kontseilu genetikoak edo jarduerak asistentziaren teknikak burutzen dituzten zentroek ez dute zehaztuta beharrezkoak diren errekurtsoak eta adar zirkuituak ekintza hauek zentroko populazioari edo eta EAE-ko populazioari erreferente gisa eskaintzeko.
- f. Ikerketa genetiko eta molekularrak oso gutxi garatuta daude EAE-ko Anatomia Patologikoa eta Hematologiari zerbitzuetan. Berriz, bere ezarpena derrigorrezkoa da gaixotasun askoren diagnosi zuzena egin ahal izateko eta gaixo askoren tratamenduan eta maneian eragina du, adibidez minbiziaz.
- g. Ez daude zehaztuta erreferentziazko frogak eta protokoloak, ezta ere kanpoko laborategietara ikerketak bidaltzeko gida, gaur egun ospitaleentzat gain karga ekonomiko handia suposatzen duelarik.
- h. Osakidetza genetika alorrean eta molekular diagnosiaren tekniken esparruan esperientzia eta ezagupena dituzten profesionalak ditu eta hauek lan handia egiten dute bai arreta esparruan, bai ikerketa esparruan ere.

Garrantzitsua da zentroetako pertsonalgoaren ezagupenak mantentzea genetiko gaixotasun eta dauden teknika konplexuen inguruan horrela bermatzen baita etengabeko berritzea eta zerbitzuetan berrikuntzen ezarpena. Honegatik, ezinbestekoa da aurkitzea zerbitzu egitura eta antolakuntza bat, non bermatuko den, oraingo eta etorkizunean genetika esparruan egongo diren beharrei, erantzun integrala eta kalitatezkoa, bere garapenerako arreta zerbitzu-zorroa egokia, giza baliabide eta beharrezkoak diren materialak ezarri.

Hau da oinarritzeko zutabea, zeren eta Euskadik aktiboki parte hartzen du biomediko ezagupenaren berlaunaldian. Zentzu honetan Administrazio Publikoak biomediko ikerketak bultzatzen ari dira, horretarako

errekurtso ekonomikoak eta giza baliabideak emanez eta honekin batera baita ere beharrezkoak diren azpiegiturak, bai publiko, bai pribatu mailan ere.

Osakidetza Zentral Erakundeak lehiaketa publikoaren bitartez kontratatu du ikerketa bat elaboratzeko "Osakidetzako Diagnosi Laborategien Plan Zuzentzailea". Diagnosi Laborategi kontzeptuak Klinikar Analisisien Unitateak, Biokimika, Imunologia, Hematologia, Mikrobiologia, Anatomia Patologikoa eta Genetika biltzen ditu. Osakidetzako Diagnosi Laborategien Plan Zuzentzailearen azken helburua da gaur egun dagoen eskaintzaren optimizazioa eta arrazionalizazioa lurraldeen artean dauden desorekak hobetuz eta zentroen arteko elkarlana bultzatu.

Helburu zehatzetan zehaztuta daude laborategien ereduak finkatzea, zentro eta espezialitateen artean gestio aukerak ezarriz. Genetika barnean jasotzen duen proiektu honek eragina izango du Euskal Herriko sare publikoan gaur egun egiten diren laborategi frogetan eta hauen koordinazioan eta eraginkortasunean.



DAFO analisia. Egungo egoera EAEan

FODA Analisiak edo DAFO Analisiak (SWOT - Strengths, Weaknesses, Opportunities, Threats, ingelesez) da metodologia bat erakunde baten egoera bere eragin esparruan eta bere barneko ezaugarriak ikertzen duena. Helburua da Ahuleziak, Mehatxuak, Indar guneak eta Aukerak (DAFO) zehaztea. Ahuleziak eta Indar guneak taldearen barnean daude; Mehatxuak eta Aukerak kanpokoak dira eta inguruan sortzen dira.

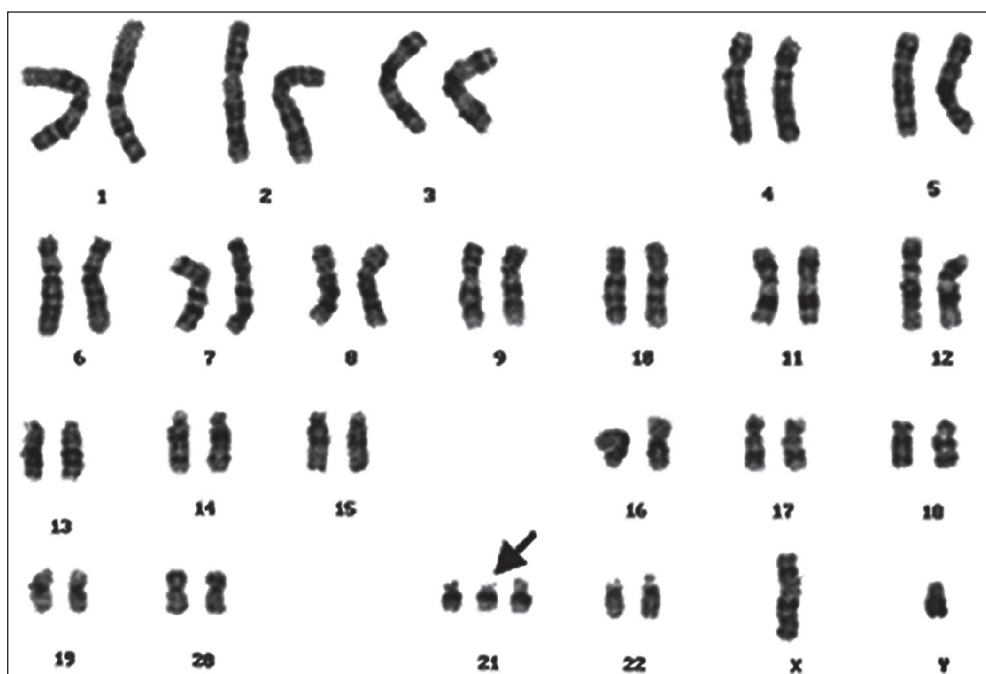
Tresna hau erabiliz analisiaren erreferente moduan eta inguruari eta EAE-ko egoerari egokituz, ondorengo taula garatu da.

DAFO-ren Analisia EAE-ko Genetika Planari egokitua

Barne analisia		Kanpo analisia	
Ahuleziak		Mehatxuak	
• Zerbitzu-zorroa hauskorra • Erreferentziazko zentro eta adar zirkuituen eza. • Esparru batzuetan formazio eza. • Antolakuntzan ezagupen galtzearen arriskua (know-how) • Arautegi eza kalitatearen kontrolean eta profesionalen izendapenean. • Arazoak profesionalak kontratatzerakoan, eta euren perfilak markatzerakoan. • Prospektiba eza belaunaldi aldaketan. • Bertara heltzeko desberdintasunak		• Zerbitzuen kanporaketa. • Arautegi eza kalitatearen kontrolean eta profesionalen izendapenean. • Laborategi frogen deszentralizazioa • Garrantzi kliniko gutxi dituzten laborategi informeen jasotzea • Esparru honetako hainbat espezialitateetan sinesmen eza. • Berriztapenaren kanpo garapena	
Indar guneak		Aukerak	
• Ezagupen eta gaitasunak izatea hainbat patologia, espezialitate eta ikerketari loturik. • Genetiko kontseiluak prestatutako profesionalak izatea. • Ondo hornituta dauden ikerketa laborategiak. • Erakundeen eta profesionalen arteko adostasuna estrategia bateratu bat aurrera eramateko. • Osakidetzako Laborategien Plan zuzentzailea.		• Biomediko eta botiken bermearen ikerketaren legea • Biobankuen garapena. • Espezialitate mediko ezberdinen programazioetan genetikaren lehen urratsak sartzea. • Europa mailan konpetentzien definizioa. • EMQN kontrol kalitateak. • GEN gida. • Farmakologia eta aurreratuta dauden beste terapia batzuetan zientifiko-teknologiko garapena. • Europar arautegia farmakologian ikerketa bateratuak promozionatzeko eta normalizatzeko. • Osasun Sistema Nazionalaren osasun arraroen estrategia.	

Egoeraren analisia DAFO, EAE-ra egokitua argi eta garbi nabarmentzen du erakundearen aukerak eta indar guñeak aprobetxatzea ahalbideratuko dituen estrategia markatu beharra dagoela, baita ahuleziei eta mehatxuei aurre egiteko, hauek gehienbat zerbitzuen kanporaketan eta gaitasun eta ezagupen galtzearen ondoriok dira.

Une hau oso garrantzitsua eta giltza da EAE-n genetikaren garapenerako



Zerbitzu-zorroen definizioa: prestaketak eta euren antolaketa

Genetika frogak adierazpen eta koste bat dute horregatik beharrezkoa da adierazpenari egokitzea, beste hainbat osasun eskaintzetan gertatzen den moduan. Horregatik beharrezkoa da eskaintza zorroa hasieratik behar den bezala definitzea eta osasun ezarpenean sortzen ari diren genetika teknika berriei egokitzea. Baita kontuan izan behar dira frogak hauek dituzten berriztatze izaera eta teknologiko garapena, eta horrela adi egon osasun praktika eta ikerketaren artean dagoen muga. Desberdintasun hau, berriz, labila da eta berrelikatzen da, horrela, beharrezkoa da ikerketa, teknologien garapenerako eta beharrezkoak dira baita ere, gordetze eta betetze irizpide batzuk, teknologia hori populazioari eskaintzen zaizkion zerbitzuen artean egon dadin.

Oinarri genetikoa dituzten hainbat gaixotasun posibleei aurre egitea

Oinarri genetikoa dituzten gaixotasunak dira patologia esparru zabala dituztenak eta horrela elkartu daitezke:

- Kromosoma anomaliak sortzetiko akatsak, ikasteko arazoak eta ugaltze nahasketak dakartzate. Hauen artean ditugu Down sindromea eta kromosoma transferentziak.
- Gaixotasun genetiko monogenikoak, mendel herentziarekin, fenotipo ezagunarekin eta herentzia eredu garbiak dituztenak, askotan arrisku handiak dituztenak bai gaixoentzat, bai euren familiakoentzat ere. Multzo honetan gaur egun ia 3.000 nahaste, beste batzuen artean, fibrosis kistekoa, Duchenne y Beckerren gihar distrofia, Huntingtongen gaixotasuna eta herentziazko nahaste metabolikoak.
- Heterogeneotasun genetikoa dituzten genetiko nahasketak, hau da, nahiz eta egoera klinikoa antzerakoa izanez gene ezberdinen mutazioari esker sortuak direnak; gaixo bakoitzak gene bakarra izaten du mutatua, horregatik kasu bakoitzeko herentzia eredu mendelenarena da, nahiz eta genomak kriptika anomaliak eman daitezkeen. Bertan bildu ditzakegu ezintasun intelektuala eta neurozentsorial aldaketak, adibidez, hauen barnean entzumen galera eta erretinako distrofiak sar daitezke.
- Familiar oinarria dituzten minbiziak eta herentziazko hainbat minbizien garapenerako bidea ematen dituzten sindromeak: tiroide muinaren minbizia, koloneko minbizia edo bularretako minbizia beste batzuen artean.
- Herentzia konplexua dituzten nahasketa genetikoak, imprinting edo zeharka ebakitako metilazio fenomenoak dituztenak, beste batzuen artean.
- Mitokondrial herentzia dituzten gaixotasunak
- Beste hainbat gaixotasun poligenikoak eta faktore anitzekoak, adibidez, diabetesa, gaixotasun kardiobaskularrak, psikiatrikoak eta sortzetiko akatsak dituztenak, azken hauen kasuan osagai garrantzitsuena genetiko denean, adibidez, hodi neuraleko akatsen edo sortzetiko bihotzeko gaixotasunak.

Jardute eremuak eta zerbitzuen zorroa

Hasierako eskaintza justu eta integratzaile bat zehazteko garatu behar diren eremuak honako hauek izan daitezke: jaioaurreko diagnosia, jaiotzatiko malformazioak, txertatu aurretiko diagnosia, muineko gaixotasunen eta gaixotasun arraroen diagnosia eta onkologia.

1 eta 2 eranskinetan jasotzen diren prozedura eta patologiak, egokitasun irizpideak betetzen dituztene kin batera, egituratuak eta koordinatuak egon behar dira kalitatezkoa, bidezkoa eta justua den laguntza bat bermatzeko, Euskal Osasun Sistemaren beste zerbitzu batzuetan gertatzen den bezala. Uneotan Osakidetza Diagnostikoko Laborategien Zuzentze Plana diagnosi probak optimizatu eta koordinatzeko modelo bat lantzen ari da, beronen ezaugarri nagusiak ezartzea ahalbidetzen duena.

Sare guztientzat komuna izango den Zerbitzuen zorro baten garapena, osasun-laguntzan egokitasuna bermatzeko oinarrietako bat da. Proba genetikoaren eta kontseilu genetikoaren eremuko gaixoen gaur egungo eta etorkizuneko laguntza beharren erantzun integral eta kalitatezko bat emateko helburuarekin eremu hauek garatu beharko dira:

- 1.Genetika klinikoa eta genetika kontseilua
- 2.Proba genetikoak: zitogenetika, zitogenetika molekularra eta genetika molekularra
- 3.Patologia molekularra.

Genetika klinikoa eta Genetika Kontseilua

Ondoez genetikoaren manifestazio klinikoaren aldakortasun handiak diziplina anitzeko laguntza bat eta klinikoz (pediatrak, obstetrak, ginekologoak, onkologoak, neurologoak eta beste espezialista batzuk) eta genetikan adituez osatutako taldeen garapena planteatzeko beharra suposatzen du. Test genetikoaren ugaltzearen hazkuntzaren eta emaitzen interpretazio zaila dela eta, beharrezkoa da genetikan adituek sindrome eta gaixotasunen errekonozimenduan eta dagoen eskaintza teknologikoa arrazionaltasunez erabiltzeko burutu beharreko proba mota zehazterakoan parte hartzea. Genetika klinikoko kontsultan "iragazki" eta azterlan genetikoaren orientazio lana burutu beharko da beharrezkoak diren probak aurreratzeko eta osasun baliabideen erabilera efiziente bat egiteko:

- Genetika klinikoa: Egiturazko anomalia isolatu edo anizkoitza duten gaixoen diagnosi eta jarraipena barne hartzen du, beste arazo batzuei (adibidez adimen urritasuna) lotuak edo ez eta oinarri jaiotzetiko edo hereditariodun alterazio genetikoak iradokitzen dituztenak.

Gaixoaren ikurpen mediko global baten ekarpena egiten du, esplorazio dismorfologiko zehaztu batekin, azterlan osagarrien balorazioa eta beraren eskakizuna beharrezkoa denean, diagnostiko kliniko genetiko zehatzeren orientazioa, konfirmazio zitogenetiko edo molekularrerako ahalbideak, tratamendu ahalbideen jarraipen eta balorazioa.

- Genetika kontseilua: Genetika zerbitzuen garapenean funtsezko eremu bat da helburu bezala gaixotasun genetiko batek hau pairatzen duen indibiduoarentzat eta bere familiarentzat dituen ondorioez aholkatzea duelako, familia horretan baliatze arriskuak estimatzen ditu eta burutzen da, diagnostikoaren baieztapena momentu horretan erabilgarri dauden teknika zitogenetiko edo genetika molekularrekoe-kin egin den kontuan hartu gabe. Jaio aurretiko diagnostika barne hartzen du eta gaixotasun genetiko anitzen diagnostika, haur nahiz helduetan, beraz espezialisten arteko kolaborazioa funtsezkoa izango da. Printzipio etiko eta legalen errespetua bermatu behar da erabakien hartzea ahalbidetuko duen zuzendaritzazkoa ez den informazioa eskeiniz.

Genetika kontseilu hau genetika kontsulta espezifikotik edo beste espezialitate batzuen jardueraren barnean burutu beharko da.

Hobekuntza eremuetako proposamenak

Genetika klinikoko eta genetika kontseiluan asistentzia eskaerei erantzuna emateko giza baliabide eta baliabide materialak izendatzea beharrezkoa da. Modu espezifiko batean kontsideratzen da:

- Aholkularitza genetikoaren kontsulten antolakuntza eta irisgarritasuna hobetzea EAEko hiritar guztia kaintzat hartzeko.
- Erreferentzia zentro batzuk ezartzea oinarri genetikodun gaixotasun arraro jakin batzuentzat eta jaiotzetiko malformazioak pairatzen dituzten gaixoentzat, genetika kliniko eta dismorfologiarako deribazio zirkuituak erraztuz.
- Genetikara dedikatzen diren profesionalen eta beste osasuneko profesional guztien formazio espezifikoa sustatzea jakintza handitzeko, gaixotasun genetikodun gaixoen diagnosi eta pronostikoa hobetzeko.

- Zirkuitu asistentzialetan inplikaturiko bikoteak, hala nola jaioa urretiko diagnosia, haurdunaldiaren etete boluntarioa, lagunduriko ugalketa teknikak edo txertatu aurretiko diagnosi genetikoa, era egoki batean genetika kontseilu espezifikoarekin kontsultetara heldu ahal izatea bermatzea.
- Beharrezkoa da gaixotasun genetikoetan eta minbizi hereditarioan ikerkuntza eta berrikuntza jarduera sustatzea.

Proba genetikoak

Egindako egoeraren analisiak etorkizuneko Osakidetzaren Laborategien zuzendaritza Planak estaliko duen egitura koordinatu bat ezartzearen beharra planteatu digu.

Zerbitzuen zorroko proba genetikoak batez ere honako azterlan mota hauek barne hartzen dituzte:

1. Zitogenetika eta zitogenetika molekularreko azterlanak: ehun ezberdinetatik eratorritako kromosomen azterlanak:
 - SOdol periferikoa
 - Hezur muina
 - Likido amniotikoa
 - Biloxka korialak
 - Blastomeroa
 - Beste ehun batzuk.
2. Genetika molekularreko azterlanak: Azterlanak DNA eta RNA molekulatan burutzen dira. Gaixotasun genetiko jakin baten diagnostiko definitibo edo konfirmatzailerara bideratuak daude, diagnosi iragarleak burutzera, jaio aurretiko diagnosietara eta tratamenduen erantzun pronostikoetara (farmakogenetika). Azterlana aurreko ataleko ehun berdinetan burutzen da.

Hobekuntza eremuetako proposamenak

- Zerbitzuen zorroko zitogenetika eta genetika molekularreko teknikak erabilgarri egon beharko dira, bai erreferentzia laborategien bitartez Osakidetzan, jardura asistentzial honi erantzuna emateko beharrezko giza eta material baliabideez hornituak, bai kanpo deribazioaren bidez.
- Ospitale bakoitzean antolamendu egokiena osatu behar da, ospitale horren ezaugarriak kontuan hartuz, inplikaturiko profesionalak eta kontsulta medikoen ezaugarri asistentzialak.
- Osakidetzako laborategietan burutu daitezkeen proba genetikoak definitu behar dira, hauenganako beraiei jakintza eta maisutasunagatik, erabilpen asistentziala bultzatuz. Jadanik EAEEn teknika jakin batzuentzat badauden erreferentzia laborategiak mantendu beharko dira eta proba genetikoaren deribazioak zirkuituak ezarri sareko ospitale ezberdinen artean.
- Beharrezkoa da laborategi eta kanpo zentroi deribatu beharreko proba genetikoak definitzea eta hauek zehaztea kalitate eta benetakotze irizpideetan oinarrituz.
- Onarpen modelo informatu komunak egon beharko dira proba genetiko bat burutzeko eta informazio modeloak prozedura eta patologia ezberdinekin erlazioan (3 eranskina).
- Beharrezkoa da bidalitako emaitzen informe batean jaso beharreko beharrezko informazio minimoa ezartzea, bai EAE barruko laborategiek, baita probak deribatzen diren kanpoko horiek ere. Ikusi eskakizun minimoak 4 eranskinean.
- Zitogenetika eta genetika molekularreko laborategien hornikuntza hobetu beharko da tresna berrien eta beharrezko materialaren eskuraketarekin, gaur egungo nahi zehatzeko teknologien garapena laguntzeko, trastorno genetikoaren identifikazioa handitua ahala aurreragoko diagnosi azterlanak ahalbidetuko dituztenak.

- Ikerkuntzan garatutako proba genetiko bat eremu asistentzialean batu ahal izateko beharrezko irizpide minimoak zehaztu behar dira.
- Funtsean, Genetika molekularren arloan, beharrezkoa da era argi batean ezberdintzea asistentzia ikerketarengandik, bai eskakizunetan, bai antolakuntza edo baliabideetan.

Patologia molekularra

Patologia molekularrak, Anatomia Patologikoaren garapenean azpi-espezialitatea, DNAren ateratze eta azterketa teknikak barne hartzen ditu, eta zitogenetika besteak beste, ehunen laginetatik abiatuz (biopsia edo autopsietako espezimenak) edo zelulak (zitologiak). Imunohistokimika tekniken bitartez, PCR edo FISH, minbizi familiarren diagnosirako datu garrantzitsuak dakartza (adb.: kolorrektal ez poliposikoa), gaixotasun hematologikoen (linfomak) diagnosi morfologikoan laguntzen du eta sarkoma jakin batzuenetan. Diana terapeutikodun tumore jakin batzuen tratamenduan, zehaztapen mota hauek ezinbestekoak dira praktika onkologikoan (bular edo koloneko minbizia).

Gaur egun Anatomia Patologikoaren Espainiar Sozietateak Espezialitatearen Liburu Zuria delakoan eta patologia molekularren eta zitogenetikaren eremuan, proba jakin batzuen burutzea eta ospitalearen erreferentzia mailaren arabera beharrezko ekipamendua proposatzen ditu. 5 Eranskinean aholku hauen inguruko informazio zehaztuagoa jasotzen da.

Hobekuntza eremuetako proposamenak

- Zentro bakoitzaren zerbitzuen zorroa ezartzea, baita patologia ez arrunten proba molekularretarako erreferentziako zentroa finkatzea.
- Modu espezifikoago batean, Anatomia Patologikoko Zerbitzuetan barneratu eta garatu behar dira proba molekularrak, ospitale bakoitzaren jardute eremuarekiko adostasunean. Ospitale tertziarioek patologien gehiengoaren diagnosi eta pronostikoarekin erlazionatutako proba molekularrei erantzun beharko lizkieke, material biologikoa beste kanpo laborategi batzuetara birbidaltzea ekidinez. Bigarren mailako ospitaleak bertan ohiz diagnostikatzen diren patologia ohikoenak aintzat hartzeko gai izan beharko dira.

Irakaskuntza eta ikerkuntza

Irakaskuntza eta ikerkuntza jarduerak ere behatu behar dira. Unitate asistentzialen eta ikerkuntza zentroyen arteko kolaborazioa funtsezkoa da teknologi eta jakintza transferentzia egoki bat bermatzeko. Era berean, irakaskuntza beharrezkoa da ezagutza gainerako profesionalengana zabaltzeko, gehiago genetika konplexutasun eta inplikazio etiko, juridiko eta sozial handiko ernaltzen ari den eremu bati zaki.



Zerbitzuen zorrora prestazio berrien barneratzeko oinarritzko irizpideak

Irizpide ezberdinak daude zehazteko zer gaixotasun edo patologia eta zer kasutan izan behar diren tratatuak ikuspuntu genetiko batetik. Izan ere, oinarri genetikodun gaixotasun gehienak EEUUko National Institute for Health-en arabera 1/1.350 baino gutxiagoan estimatutako populazio erlazioan betetzen dituzte gaixotasun arraroen irizpideak, edo Europar Batasunaren (EB) zorrotasun gutxiagoko irizpideei jarraiki 1/2.000 indibiduo, era esanguratsu batean infrabalaratuak egonik eta osasun zerbitzuen gehiengoetan era partzial batean tratatzen dira.

Hala ere, guzti hauen konjuntioak populazioaren %5 ordezkatzeko du eta osasun arazo garrantzitsu bat suposatzen du hauetariko askoren larritasunagatik eta osasun baliabideen kontsumoagatik. Gainera, jazoera bat da beraien inpaktua altua dela ukitutako indibiduen osasunaren gainean eta beraien ugaltze segurtasunarengan, eta familia eta gizartearentzat suposatzen duen esfortzu handia.

Proba genetikoen ezaugarri propioak eta beraien jardute eremuak justifikatzen dute gaixoarekiko arreta prozesua era zehatz batean eta prestazio espezifiko moduan aurrera eramatea, zeina honako esaldi hauetan gauzatu behar den:

1. Proben egite adierazleetan. Adierazlea egiaztatutako ezagutza zientifikoan eta praktika kliniko on batzuetan oinarritua egon behar da. Ba al dago adierazia haurretan edo enbrioietan? Azterlan familiar baterako egin al daiteke hidako baten laginetan? Nola kontaktatzen da asintomatikoekin? Norengandik abiatu behar du eskaintzak?
2. Proben praktikan: Non egiten dira? Nork egiten ditu? Kalitate baldintzak. Boluntariorasuna eta onarpenaren aurretiko informazioa. Zentro eta profesionalen benetakotasuna bermatu behar da.
3. Informazioaren komunikazioan. Nor da gaixoa? Nork komunikatzen du? Nola egiten da efektiboa ez jakitearen eskubidea? Araua konfidentzialtasuna da baina bidezkoa al da kasu batzuetan hirugarren batzuei komunikatzea? Aholku ez zuzentzailearen beharra
4. Informazioa/laginaren kontserbazioa. Kontserbazio aldia. Lagapenerako baldintzak. Gaixoen eskubideak aldi honetan zehar.
5. Aurreragoko erabakien hartzean. Boluntariorasuna. Diskriminazio eza osasun laguntzan, erabakia dena delakoa izanik.

Lehenengo faserako, orain dela gutxi ezarri dira irizpide esplizituak Andaluziako Osasun Teknolofien Ebaluazio Agentziaz (AOTEA) osasun zerbitzuetan proba agenetikoen berriak sartzeko. Esandako irizpideak landu dituen lan taldea disziplina eta zentro anitzetakoak izan da eta Ostebako, Eusko Jaurlaritzaren Osasun Departamenduko Osasun Teknologien Zerbitzua, kideen presentzia izan du. Irizpideak, gidalerroak eta aplikazio harrimintak GEN Gidan gauzatu dira (erabilgarri hemen: <http://www.juntadeandalucia.es/salud/orgdep/aetsa/documento.asp?id=289>) eta oinarritzko irizpideak 6 eranskinean jasotzen dira. Era berean inplementazio elektronikorako tresnak elaboratu dira.

Beraz, barneratu beharreko teknika edo prozedurak agentzia ezberdinek finkatutako irizpideak bete behar dituzte osasun sistemen zerbitzuen zorroan barneratzea kontsideratzeko. Esandako irizpideak hiru oinarritzokotik laburtu daitezke:

1. Proba genetikoen burutzea eskeiniko zaion populazioaren ezaugarritzea argitasun osoz eta anbigutasunik gabe definiturik dago.
2. Ikerketa-difusio prozesuan, proba genetikoa gutxienez inplantazio goiztiarraren fasean dago. Ez dira inkorporatu behar eguneroko praktika klinikora oinarritzko ikerketa faseak gaingitu ez dituzten probak, mutazioa eta osasun arazoen erlazio kausalaren gaineko ikerketa epidemiologikoa, eta diagnosirako proba bezala bere baliagarritasunaren eta bere aplikazioaren osasun emaitzen gaineko ikerketa kliniko (edo probaren burutzeari jarraitzen dioten tratamendu/neurri prebentiboen aplikazioa).

- 2.1. Proba genetikoak balio analitiko egoki bat duenaren frogak existitzen dira
- 2.2. Proba genetikoak abantaila/arrisku erlazio on bat dakar gaur egun zentro honetan edo beste batzuetan dauden arriskuaren diagnosi edo kalkulurako beste alternatiba batzuekin erlazioan.
3. Probaren batuketaren inpaktua behar antolatzaile, gestioa eta ekonomiko arloei lotua zentroak beregain hartu dezake. Kontuan hartu behar da gainera, proba positibo baten ondorengo tratamenduak ea erabilgarri dauden eta SNSk finantziatuak dauden.

Era berean eta teknologia berri bat dela kontuan hartuz, EAEko ordenantza publikoa bete behako du, zeinak osasun teknologi berrien sarrerarako prozedura bat barne hartzen duen (ikusi 8 eranskina). Bertan teknologiaren inklusioaren pertinentzia baloratzeko informazio egituratua errazteko beharra ezartzen da. Bere barne hartzea SNSren Zerbitzuen zorroan abiarazten bada SCO/3422/2007 Ordena kontutan hartu beharko da era berean, azaroaren 21ekoa, bere berriztatze prozedura erregulatzen duena.



Aholku orokorrak eta jardute lerroak

Plan hau aurrera eraman eta abian jartzeko helburuarekin, beharrezkoa da EAEn genetikaren garapenera zuzenduriko aholku eta jardute lerroak ezartzea.

Aholku hauek sei jardute eremu espezifiko hauek hartzen dituzte:

1. Genetikako zerbitzuen zerbitzu zorro korporatibo bat ezartzea.
2. Plan honen garapenerako lidergoa sustatzea.
3. Prestazioetan kalitatea bermatzea
4. Irakaslegoaren garapenerako eta profesionalen formazio jarraiturako jarduerak definitzea.
5. Prestazio berrien barneratze egokia bermatzea.
6. Eremu honetako ikerkuntza lerroen garapenarekin jarraitzea

Genetikako zerbitzuen zerbitzuz orro korporatibo bat ezartzea

Ezinbestekoa da prestazioen zorro korporatibo bat ezartzea sarbidean ekitatea bermatuko duena, bai genetikara baita prob agenetikoetara ere.

Zerbitzuen zorro honetan ikus daitezkeen prestazioak nagusiki honako eremu hauetan egituratzen dira:

- Genetika klinikoa eta Genetika Kontseiluko kontsultak
- Zitogenetika eta genetika molekularreko laborategiak
- Patologia molekularra

Genetika klinikoaren garapena eta Genetika Kontseiluaren kontsultak

- Beharrezkoa da Genetika Klinikoa eta Genetika Kontseiluaren kontsultak sustatzea oinarri genetikodun gaixotasunak dituzten gaixoen diagnosis hobetzeko eta gaixo hauei eta beren familiei beharrezko aholkularitza eta laguntza eskaintzeko.
- Zerbitzu hauen eskaintza EAEko eskatzen duten hiritar guztientzat homogeneoa eta irisgarri aizan dadila bermatu behar da.
- Jaio aurretiko diagnosis, jaiotzetiko anomaliak edo minbizia bezalako eremuetan genetika kontseiluko kontsultak sustatzen jarraitu behar da. Aipatutako genetika kontseiluko kontsultak ezartzen diren zentroek beharrezko baliabideak (nola profesionalak hala egiturazkoak) eta protokoloak eta deribazio zirkuituak ezarriak izan beharko dituzte profesionalek, bai arreta primarioaren bai espezializatuaren eremuetakoak, modu homogeneo batean inter-kontsultak burutu ahal ditzaten, beharrezko aduen hiritarrari sarbide egoki bat bermatuz.
- Genetik aklunikoko unitateen garapena bultzatu behar da. Hasieran beharrezkoa da gutxienez genetika klinikoko unitate bat ezartzea, diziplina anitzekoa eta EAEko erreferentea arreta primarioarekin nahiz espezializatuarekin zerbitzu espezializatuen eskakizunari erantzungo diona.
- Unitate honetarako irizpidea keta deribazio zirkuituak ongi definituak egon beharko dira eta sare asistentzialeko profesionalentzat ezagunak.
- Unitate genetikoaren funtzioen artean sar daitezke:
 - Indize kasuen eta beren azterketaren kontsulta eta manejuak.
 - Proba genetikoaren eskakizunaren eta interpretazioaren inguruko aholkularitza.
 - Kasu positiboaren inguruko aholkularitza klinikoa.
 - Genetikaren edozein eremuetan kontseilu genetikoak, eta espezifiki txertatu aurreko eta jaio aurretiko diagnosis, jaiotzetiko anomaliak, gaixotasun arraroak edo minbizia eremuetan..

- Eremu profesional ezberdinekin adostutako jardute komuneko protokoloak lantzea eta deribazio zirkuituak definitzea.
- Genetika klinikoarekin eta genetika kontseiluarekin erlazionatutako formazio ikastaroak ematea, egoiliar eta beste profesional batzuen formazioa barne hartuz.
- Unitatearen ikerkuntza lerroetan parte hartzea.
- Gaixoei eta familiei eta populazio orokorrari zuzenduriko liburuxka informatiboen elaborazioa.
- Osasunaren Euskal Sistemaren beste departamentu eta zerbitzu batzuekin kolaborazioa.

Zitogenetika eta genetika molekularren garapena

Proba genetikoak ez dira proba biokimikoak bezalakoak, emaitza parametrikoki nolabait dudagabeko bat ematen dutenak. Proba genetikoak normalean kromosoma konkretu bateko (zitogenetika) aldaketa baten identifikazioan edo DNAREN sekuentzian aldaketa edo mutazio batean (genetika molekularra) oinarritzen dira. Gainera, trastorno genetikoetan heterogeneotasun kliniko eta agenetikoa existitzen da azterketa hauen balorazio eta interpretazioa asko konplikatzeko duten adierazkortasun eta sartutasuna bezala. Teknologia molekularra geroz eta gehiago garatu, geroz eta garrantzitsuagoa egiten da proba lankor eta kostu handiko hauen burutzea justifikatzeko duen orientazio kliniko zehatza.

- Beharrezkoa da proba genetikoaren zerbitzuen zorro korporatibo bat ezartzea irisgarritasunean ekitatea bermatuko duena.
- Era berean, beharrezkoa da Zitogenetika eta genetika molekularreko laborategien kalitatezko benetakotze eta bermatze irizpideak definitzea.
- Zitogenetika eta genetika molekularreko laborategiak ongi definituak eta koordinatuak egon behar dira, beraiei zerbitzuen zorroari behar bezala erantzuna emateko egoki hornituak eta ongi erreferentziatuak sare guztira edo bere influentzia eremura eskainiak izateko.
- Zitogenetikako proben eskaintzaren gaur egungo homogeneotasun falta dela eta, Osakidetzako egungo zitogenetika laborategien antolakuntza eta hornidura hobetzea aholkatzen da, modu honetan hiru lurralde historikotako eskaerari erantzuna ematea ahalbidetuz.
- Baloratu behar da ea txertatu aurretiko diagnostikoaren burutzea, gaur egun kanpo zentrorako deribazioaren bidez erantzuna ematen ari zaiona, sare asistentzialaren edo Osakidetzako laborategien barnean egokitu aizan daitekeen.
- Genetika molekularreko laborategiei dagokionez, aholkatzen da proben kontzentrazioa EArentzat erreferentzia laborategietan, inbertsioak errentagarri egin eta kalitatea bermatzeko helburuarekin. Ospitaletako laborategiek beraiei know-how-a horrelako garapen potentziala duen eremu batean deskapitalizatzea ekiditeak duen garrantzia ikusirik, proben erreferentzia ospitaleen arteko banaketa aintzat hartzea aholkatzen da. Logikoa dirudi jada existitzen diren espezializazioak kontserbatzea, zeinetan estatu eta Europar mailako lider den, Endokrinologia Taldea, Adimen Urritasuna edo Gaixotasun Neuromuskularrak bezala.
- Patologia jakin batzuen prebalentzia baxua dela eta, hauekin lotutako proba batzuen espezifikotasun eta konplexutasuna bezala, beharrezkoa izango da proba hauen estatu edo Europa mailako erreferentzia zentroetarako deribazioaren egokitasuna baloratzea edo Osakidetzako sarean Genetika molekularreko laborategi asistentzial bakar batetara erreferentziatzea.
- Gaur egun Mikrobiologia, Immunologia edo Hematologia zerbitzuen laborategi batzuetan burutzen diren probak azterketa molekular motarekiko eta eremu bakoitzeko behar espezifikoekiko era egoki batean garatu beharko dira. Adibidez, Hematologia eta Hemoterapiako Espainiar Sozietaeteak gaixotasun hematologiko batzuen diagnostikoa ezartzeko beharrezko proba genetiko motak ezarri ditu, azterketa genetiko hauetarako erabilgarri egon beharko direnak (7 eranskina).
- Beharrezkoa da espezialitate mediko ezberdinetako profesionalen eta laborategien arteko kolaborazioa sustatzea talde lanaren eta kasu klinikoaren balorazio indibidualizatuaren bidez.

- Horniketa egokia, genetikako laborategien eremuan beharrezko ekipamendu, espazio eta profesional baliabideei dagokionez, ospitale bakoitzean era espezifiko batean analizatua izan behar da eta eskaintako zerbitzuen zorroarekin eta burutzen diren jarduera asistentzial eta ikerketakoekin bat etorritz.

Patologia molekularren garapena

Anatomia Patologikoko laginetatik abiatuz patologia molekularren garapena sustatu behar da. Mota honetako probek inplikazio handia dute minbizia bezalako (leuzemiak, linfomak, sarkomak, garuneko tumoreak...) patologia jakin batzuen diagnosi eta pronostikoan. Bestalde teknika hauek oso erabilgarriak dira tratamendu jakin baten adierazia determinatzeko bularreko eta hesteetako (Her2), kolon (K-ras; immunohistoquimia eta/edo MMR geneen IMS) edo biriketako (EGFR) minbizi kasuetarako.

Beharrezkoa da patologia molekularrean zerbitzuen zorroa ezartzea bai oinarritzko teknikei dagokienez bai erreferentziazkoei, eta hiru lurralde historikoetan beraueganako sarbidea bermatzeko deribazio zirkuitu eta irizpideak definitzea..

Plan honen lidergoaren hobekuntza haren garapenerako

Genetika plan honen ezaugarriak eta haren etorkizunerako garrantzia kontuan izanda, beharrezkoa da koordinatzaile edo arduradun baten ezarpena plangintzaren garapena bermatzeko. Arduraduna, sektoreko lider bat izan daiteke, eremu honetan ezagutza zabala duena, edo integratutako erabakiak garatzea erraztu dezakeen batzorde tekniko bat.

Eskaintzen kalitatea bermatzea

Zerbitzuen eskaintza ahalik eta berme handienarekin egin beharra dago. Horretarako laborategi eta profesionalen kasuan irizpide batzuk mantendu beharra dagoela ulertzen da, zerbitzu hauek ezaugarri minimo batzuk dituztela eta internazionalki ezarritako kalitate estandarretara doituko direla bermatzeko.

Zerbitzu guztiek kalitatea bermatzeko sistemak izan beharko lituzkete, aurkako ekitaldi eta zuzentze neurrien erregistro batekin.

Kalitatearen bermeak honako eremu hauetan neurriak hartu beharko lituzke:

1. Profesionalen benetakotzea
2. Zentroen benetakotzea
3. Laborategiko informeak

Acreditación de profesionales

- Zerbitzuak ematen dituzten profesionalen beraien funtzioak betetzeko eskatzen diren konpetentzia minimoak bete beharko dituzte. Europa edo estatu mailan errekonozimendua duen benetakotze sistemarik ez dagoenez, gutxienez EuroGentest bezalako organismo errekonozituen estandarrak betetzeko mekanismoak bilatu beharko lirateke.
- Aholku genetiko ematen duten profesionalen kasuan, interesgarria litzateke formazio espezifiko ziurtagiria izango balute, eta ziurtagiri ofizialen sistemak ezartzen diren heinean benetakotzearen beharra barneratzea baloratu beharko litzateke. Gaur egun espainiar mailan eskaintza eskasa da, eta eskaintza hori areagotu beharko litzateke eremu horretan dagoen eskariari lekua egiteko.
- Profesionalen konpetentzien benetakotzea bultzatu beharko litzateke, zeinak egun jardute eremu ezberdinetan atazak burutzen ari diren: zitogenetika, genetika klinikoa, genetika kontseilua eta patologia molekularra. Funtsezkoa da Osakidetzako sarean lana egiten dutena dituen ezagutza eta esperientziak mantendu eta sustatzea, bai gaixotasun genetikodun gaixoen laguntzan, bai proba genetikokoak burutzen dituzten laborategietan teknika berriak sartu eta eraberritzen.

- Gomendagarria da profesionalen benetakotzea arautzera zuzenduriko egitasmoen alde egitea eta estatu eta/edo Europar mailan uneotan garatzen ari diren edo garatuko diren egitasmoen jarraipen bat egitea. Andaluziako Autonomia Erkidegoko normatibaren kasuan bezala (2009ko abuztuaren 3ko ORDENA, zeinaren bitartez Andaluziako Osasun Zerbitzuko zentro eta osasun instituzioen arreta espezializatuaren eremuan Genetika Klinikoko Fakultatibo kategoria sortzen den, bere funtzioak, sarrerako eskakizunak, plantilla organikoa eta ordainsariak erregulatzen diren eta esandako sortutako kategoriarako integrazio zuzenerako prozedura ezartzen den).

Zentroen benetakotzea

- Gaur egun Eusko Jaurlaritzako Osasun Departamentua eta osasun prestazioen hornitzaile publikoak Osakidetza, maila guztietan beraien zentroen kalitatearen bermatzearen aldeko apustu sendoa egin dute, European Foundation of Quality Management-aren (EFQM) modeluari jarraiki. Gomendagarria izango litzateke aipatutako politika dokumentu honetan behatzen diren prestazio genetikoak eskaintzeko zentroetan aplikatzea.
- Zerbitzu genetikoak eskaintzen dituzten zentroek, barnekoak nahiz kanpokoak, errekonozitutako kalitate estandarrak bete beharko dituzte, bai orokorrak (laborategi eta zerbitzuen kalitatea benetakotzeko sistemak), bai zehatzak ere (External Quality Assessment)
- Gomendagarria litzateke etorkizunean laborategi propioen benetakotzea egitea ISO 9001:2008 Arau orokorrak kalitatearen gestio sistemen ingurukoak eta ISO 15188:2005 edo antzerakoak, zeinak kalitatearen gestiorako sistema baten finkatzea eta betebeharrak tekniko neurgarriak ezartzen dituzten (pertsonalarentzat, instalazioak, ekipoa, prozedurak, kalitate bermea eta liburuxkak) instrumentu eta errektiboekin talka egiten duena.
- Teknika zehatzen kasuan, gomendagarria litzateke proba genetikoak eskatzen zaizkien laborategi propioek eta kanpokoek EMQN (European Molecular Genetics Quality Network) ziurtagiriak izatea. Antzerako ziurtagiriak aplikagarriak izango dira zitogenetika, hemetologia eta anatomia patologikoko laborategientzat.
- Edozein teknika edo aplikazio prozedurak ikerkuntzako aplikazioan estandar berdinak bete beharko litzateke aplikazio klinikokoa bezala errekonozitua izateko.

Laborategiko informeak

- Laborategi propio eta kanpokoaren informeak gutxienez dokumentu honen 5 eranskinean gomendatutako irizpideak bete beharko litzateke.
- Informeen betekizun elektronikoa eta zentroen arteko interkomunikazioa posible izateko mekanismoz hornitu beharko lirateke.

Irakaslegoaren garapenerako eta profesionalen formazio jarraitako jarduerak definitu

Genetikaren eremuan jardungo duten profesionalak bete behar dituzten konpetentziak definitu behar dira. Horretarako EuroGentest kolaborazioaren gidalerroak jarraitu daitezke.

Genetika klinikoak berez, konplexutasun maila altu bat eta definitzeke dagoen ardaztasun bat ditu. Formaziorako irismenaren erresoluziorako edozein hurbilketa eta beraz profesional-fakultatiboaren definiziorako kontuan hartu beharko luke formaziorako eta ondorengo profesionalizaziorako diziplina anitzeko sarbide hori.

Irakaslegoaren eta formazio jarraituaren eremuan hainbat jardute eremuetan pentsatu beharko litzateke: beraien ataza genetikan egiten ar diren profesionalak, beraien eremua genetika ez den profesionalak eta biztanleria.

Beraien eremu nagusia genetika den profesionalak

- Beraien eremu nagusia genetika den profesionalen formazio benetakotua bermatzeko mekanismoak ezarri beharko lirateke, ematen diren zerbotzuen kalitatea segurtatzeko helburuarekin.
- Gaur egun eremu honetako profesionalen eskastasun bat dago, profesionalen formazioarekin konpondu aizan beharko litzatekeena, aurretik garatu beharreko konpetentziak definituz.
- Bio osasuneko eremuko entitate benetakotzaileekin elkarrikitza sustatzea zerbitzu ezberdinetara profesional konpetenteen hornikuntza bermatuko duen kalitatezko eskaintza bat bermatzeko.

Beraien eremua genetika ez den profesionalak

- SGenetikako ezagutzak barne hartu beharko lirateke, gutxienez esku hartze genetiko bat behar duten patologia edo baldintzak dituzten gaixoak tratatu behar dituzten edo tratatu ditzaketen espezialista kliniko guztien formakuntzan.
- Espezialistek zerbitzuen zorroa eta ezarritako deribazio zirkuituak ezagutu behar dituzte.
- Laguntza primarioko profesionalen formakuntza bermatu beharko litzateke modu arduratsu batean datu familiarren biltzea burutu ahal dezaten, gaixoei edo familiakoei hasierako neurri prebentibo eta terapeutikoez egoki informatu ahal dezaten eta maila erdi edo altuko suszeptibilitatea duten kasuak zerbitzu espezializatuera zuzentzea ahalbidetzen duten hasierako arrisku balorazioak burutu ahal ditzaten. Aipaturiko formazioak eskatu daitezkeen proben (zerbitzuen zorroa) eta ezarritako eskaera zirkuituen inguruko informazioa eduki beharko luke.
- Era berean, biztanleriari arrisku eta ondorioen inguruko informazio egoki eta zehatza transmititu ahal dezaten erizaingoa formatu behar da.

Biztanleri orokorra

Biztanleriari eta komunikabideei genetikaren inguruko informazio orokorra erraztu behar zaio, ziurgabetasuna gutxitzeko, beharrezkoak ez diren kontsultak minimizatzeko eta informazioaren erabilera eta bere interpretazioan sentikorra den eremu batean ezagutza kolektiboa handitzeko.

Zerbitzu berrien inkorporazio egokia bermatzea

- Sisteman zerbitzu berrien inkorporazioak dokumentu honetan aipaturiko estandarrak bete beharko lituzke. Gen gidak (6 eranskina) emandako irizpideek aipaturiko zerbitzuak eman daitezkeen minimo aplikagarriak betetzen dituzte.
- Luzapen gabe dagokion teknikak inkorporatzea bermatuko lukeen mekanismo abil batez hornitu beharko litzateke. Irizpideen betetze elektronikoak eta beraien birbidaltzeak komisiara ataza hau erraztuko luke (7 eranskina).
- Inspektio medikoak eta benetakotze zerbitzuak irizpide minimoak eduki beharko lituzkete.

Eremu honetan ikerkuntza lerroen garapenarekin jarraitzea

- Genetika eta bere garapenak, teknologia emergente bat izaki, ikerkuntzari estuki loturik dago. Arrazoi honengatik, esplizituki bereizi beharko lirateke zer zerbitzu kontsideratzen diren asistentzial bezala eta zeintzuk dauden ikerkuntza proiektuen barnean.
- Era berean bereizi beharko lirateke zein giza eta material baliabide dauden ikerketara zuzenduak eta zeintzuk klinikara zuzenduak, zeintzuk diren elkarbanatuak eta zein modutan definitzea bezala.
- Erakundeen hobekuntza jarraituak teknika berritzaile eta konplexuen garapenarekin eta bere profesionalen formazio jarraituaren mantentzearekin bat eboluzionatzen du, beraz sistemak eremu honetako

ikerkuntza egoki bultzatua egotea bermatu beharko luke, baita ere osasuneko profesionalen kolaborazioa berrikuntzen ekoizleekin.

- Jardute eremu honetan proiektuak bultzatu, promozionatu eta kasu batzuetan finantzatu beharko lirateke profesionalen egungo ezagutzarekin erlazionatutako interes lerroak definitu beharko lirateke. Interes bereziko eremuak dira epe motz-ertain batean praktikan inplementazioa izan dezaketen horiek.



Ibilbidearen mapa eta ekintza espezifikoaren esleipena

Hurrengo koadroan ekintza-lerroen serie bat laburtzen da, hauek garatzeko arduradun edo arduradunen esleipenarekin.

Ekintza-lerroak	Prestazioa	Ekintza espezifikoak	Garapeneraren arduradunak
Ekintzen zorroa	Genetika Klinikoa eta Kontseilu Genetikoaren Kontsultak	- Genetika Klinikokoaren unitateen indartzea - Kontseilu Genetikoaren kontsulten indartzea implikatutako espezialitateetan	- Osakidetzako Osasun Asistentzia Zuzendaritza - Osasun eta Kontsumo Saila
	Froga genetikoak. Zitogenetika laborategiak eta genetika molekularra, eta Anatomia patologikoa	- Froga genetikoaren zerbitzu zorro korporatiboaren definizioa - Osakidetzako laborategien zuzendaritza planarekin koordinatzea	- Osasun eta Kontsumo saila (Asegurantzaren eta Kontratazio Zuzendaritza) - Osakidetzako Osasun Asistentzia Zuzendaritza
Lidergoa	Genetika planaren koordinazioa eta garapena	Arduraduna zehaztea edo bere garapenerako komite bat sortzea	- Osasun eta Kontsumo Saila - Osakidetzak
Kalitatea bermatzea	Profesionalen akreditazioa	Profil profesionalaren eta Genetika Klinikokoaren proba genetikoan barne hartutako profesionalen eskumenen ezarpena	- Osasun eta Kontsumo Saila (Ezagutzaren Kudeaketa eta Ebaluazio Zuzendaritza) - Osakidetzak
	Zentruen akreditazioa	Kalitate osoaren kudeaketa-sistemen ezarpena	- Osasun eta Kontsumo Saila - Osakidetzak
	Laborategien txostenak	Proba genetikoaren txostenen emisioaren irizpideen homogeneizatzea	- Osakidetzako Osasun Asistentzia Zuzendaritza - Osasun eta Kontsumo Saila (Asegurantzaren eta kontratazio zuzendaritza)
Irakaskuntza eta eraketa jarraitua	Ekintzen diseinua	Eremu profesional desberdinetan ekintzen ezarpena	- Departamento de Sanidad y - Osasun eta Kontsumo Saila (Ezagutzaren Kudeaketa eta Ebaluazio Zuzendaritza) - Osakidetzak
Prestazio berrien eranstea	Prozedura ezartzea	Irizpideen eta prestazio berriak eransteko prozeduraren ezarpena ekintzen zorroa	- Osasun eta Kontsumo Saila (Asegurantzaren eta Kontratazio Zuzendaritza eta Ezagutzaren Kudeaketa eta Ebaluazio Zuzendaritza) - Osakidetzak
Ikerketa	Ikerketara dedikatutako giza eta material baliabideak mugatzea asistentzia baliabideetatik	- Finantziatutako prestazioen definizioa ikerketa proiektuen barnean - Ekintzen zorroa prestazio berrien eranstea	- Osasun eta Kontsumo Saila (Asegurantzaren eta Kontratazio Zuzendaritza eta Ezagutzaren Kudeaketa eta Ebaluazio Zuzendaritza) - Osakidetzak
	Ikerketa proiektuak bultzatzea		



Gomendatutako bibliografia

- Antenatal Care. Routine Care for the Healthy Pregnant Woman. National Evidence-Based Clinical Guidelines. October 2003. Editorial RCOG Press. National Collaborating Centre for Women' and Children' Health commissioned by the National Institute for Clinical Excellence (<http://www.rcog.org.uk>)
- Antiñolo G. From dysmorphology to genetics. *Rev Neurol* 35:53-8, 2002.
- Bernstein A. Toward elective Canadian public-private partnerships in health research. *CMAJ* 168 (3), 2003.
- Borrego, Wright FA, Fernandez RM, Williams N, Lopez-Alonso M, Davuluri R, Antinolo G, Eng C. A founding locus within the RET proto-oncogene may account for a large proportion of apparently sporadic Hirschsprung disease and a subset of cases of sporadic medullary thyroid carcinoma. *Am J Hum Genet* 72:88-100, 2003.
- British Society for Human Genetics (BSHG). Towards clinical governance in clinical genetic practice. British Society for Human Genetics; 2000 ; pp: 1-4
- Bueren J, Motellon JL. (eds) *Bioteecnología Aplicada a la salud humana*. Edikamed. Barcelona. 2008
- Campbell H, Bradshaw N, Davidson R, Dean J, Goudie D, Holloway, Porteous M. Evidence based medicine in practice: lessons from a Scottish clinical genetics project. *J Med Genet* 37:684-91, 2000.
- Canadian College of Medical Geneticists. Training Guidelines. Medical Genetics . <http://ccmg.medical.org/training.html>
- Canadian College of Medical Geneticists. Training Guidelines. Molecular Genetics . <http://ccmg.medical.org/training.html>
- Canadian College of Medical Geneticists. Training Guidelines. Clinical Genetics . <http://ccmg.medical.org/training.html>
- Canadian College of Medical Geneticists. Training Guidelines. Cytogenetics . <http://ccmg.medical.org/training.html>
- Catálogo de procedimientos de la Cartera de Servicios de Anatomía Patológica para la realización de diagnósticos. Diagnóstico a través de técnicas de Patología Molecular y Citogenética (Aplicada sobre especímenes de autopsia, biopsia y citología). Subdirección General de Planificación e Información Sanitaria del INSALUD Año 2000. <http://www.seap.es>
- Centers for Disease Control and Prevention, Office of Genomics and Disease Prevention. Genomics and Population Health 2005. Atlanta (GA): 2005. <http://www.cdc.gov/genomics>
- Collins FS. Contemplating the end of the beginning. *Ge-nome Res*. 2001 May;11(5):641-3.
- Comisión Europea, Investigación comunitaria. 25 recomendaciones sobre las repercusiones éticas, jurídicas y sociales de los test genéticos. Ciencia y Sociedad Bruselas 2004. [consultado en febrero de 2008]. Disponible en: http://europa.eu.int/comm/research/conferences/2004/genetic/pdf/recommendations_es.pdf .
- Consejería de Salud. Aproximación a la situación de las enfermedades raras en Andalucía. Sevilla: Consejería de Salud; 2004.

- Convenio relativo a los derechos humanos y la biomedicina. Oviedo, 4 de abril de 1997. (Boletín Oficial del Estado, número 251, de 20-10-99).
- Council of Europe. Additional Protocol to the convention on human rights and biomedicine concerning biomedical research. Strasbourg: Council of Europe; 2005. European Treaty Series: 195.
- Council of regional networks for genetics services (CORN). Guidelines for clinical Genetic Services for the Public' Health. 1st edition, CORN, Atlanta, GA 1997.
- Data storage and DNA banking for biomedical research: technical, social and ethical issues. Recommendations of the European Society of Human Genetics. European Journal of Human Genetics 2003; 11 (Suppl 2): S8-S10.
- Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos. París: UNESCO; 1997.
- Declaración Internacional sobre los Datos Genéticos Humanos. París: UNESCO; 2003.
- Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos. París: UNESCO; 2005.
- Decreto 156/2005 de 28 de junio, por el que se regula el Diagnóstico Genético Preimplantatorio en el Sistema Sanitario Público de Andalucía y se crea la Comisión Andaluza de Genética y Reproducción. (BOJA, número 135, de 13-7-05).
- De Alava, Enrique. Patología Molecular e Investigación en Anatomía Patológica. Libro Blanco de Anatomía Patológica de la S.E.A.P. Próxima publicación 2009.
- Dian Donnai, Rob Elles. Integrated regional genetic services: current and future provision. BMJ 2001;322:1048-52
- Emery J, Hayflick S. The challenge of integrating genetic medicine into primary care. BMJ. 2001 Apr 28;322(7293):1027-30.
- European Parliament. Report on the ethical, legal, economic and social implications of human genetics. European Parliament; 2001. Report: A5-0391/2001.
- European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT). DG Sanco Rare Diseases Programme.
- Genetic services for neurological disorders. Report of a working group of Association of British Neurologists and Clinical Genetics Society. http://www.clingensoc.org/Docs/Genet_Services_Neuro.pdf
- Genetic Testing in Europe - Network for test development harmonization, validation and standardization of services. <http://www.eurogentest.org/>
- Guttmacher AE, Collins FS. Welcome to the genomic era. N Engl J Med. 2003 Sep 4;349(10):996-8.
- Ibarreta D, Elles R, Cassiman JJ, Rodríguez-Cerezo E, Dequeker E. Towards quality assurance and harmonization of genetic testing services in the European Union. Nat Biotechnol. 2004;22(10):1230-5.
- Instrucción 3/2010 de la Dirección General de Osakidetza por la que se regula el Diagnóstico prenatal de Síndrome de Down y otras cromosomopatías a través de la prueba combinada del primer trimestre.
- Job planning and the new consultant contract. The council of the clinical genetics society. 2004. <http://www.clingensoc.org>

Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de datos de carácter personal (BOE de 14 de diciembre de 1999).

Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica (BOE de 15 de noviembre de 2002)

Ley 14/2006, de 26 de mayo, que regula las técnicas de reproducción asistida (BOE de 27 de mayo de 2006)

Ley 29/2006, de 26 de julio, de garantía y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios (BOE de 27 de julio de 2006)

Ley 14/2007, de 3 de julio, de investigación biomédica (BOE de 4 de julio de 2007)

Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo (B.O.E. núm. 55 de 04/03/2010)

Márquez S, Briones E. Marco para la evaluación de las pruebas genéticas en el Sistema Sanitario Público de Andalucía. Sevilla: AETSA; 2005. Informe 2/2005.

McIntosh A, Shaw C, Evans G, Turnbull N, Bahar N, Barclay M, et al (2004). Clinical Guidelines and Evidence Review for The Classification and Care of Women at Risk of Familial Breast Cancer, London: National Collaborating Centre for Primary Care/University of Shefeld.

Ministerio de Sanidad y Política Social. Estrategia en enfermedades raras del sistema nacional de salud. Madrid. Gobierno de España. Ministerio de Sanidad y Política Social. 2009 Disponible en: <http://www.ciberer.es/documentos/Estrategia/Enfermedades Raras del SNS.pdf>

Nicolás P. Los derechos del paciente sobre sus muestras biológicas: distintas opiniones jurisprudenciales. Rev Derecho Genoma Hum. 2003;19:207-28.

ORDEN de 3 de marzo de 2005, de la Conselleria de Sanidad, por la que se regulan los dispositivos organizativos que realizan consejo genético en cáncer de la Comunidad Valenciana. [2005/X2935]

Our inheritance, our future. Realising the potential of genetics in the NHS. Department of Health, 2003 <http://www.dh.gov.uk/PublicationsAndStatistics/Publications/PublicationsPolicyAndGuidance/>

Portillo I, González S, Rodríguez-Alarcón J, Tejada MI, López MA, Rodríguez A, Salas M, Arena J, Saitua G, Martínez M, Barbazán MJ. Consejo Genético en anomalías congénitas en la Comunidad Autónoma del País Vasco. Investigación Comisionada. Vitoria-Gasteiz. Departamento de Sanidad, Gobierno Vasco, 2008. Informe nº: Osteba D-08-06.

Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del SNS y el procedimiento para su actualización.

Redes temáticas de investigación cooperativa. Red de Centros de Investigación sobre Enfermedades Raras de Origen Genético. INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS DE BASE GENÉTICA (INERGEN). <http://inergen.retics.net/inergen/home.aspx>

Roberta A Pagon, Linda Pinsky, Christine C Beahler. Online medical genetics resources: a US perspective. BMJ2001;322:1035-7

Role of the Clinical Geneticist Report from Council to the membership of the Clinical Genetics Society, and to the Joint Committee on Genetic Services. 15 March 2000

- Rueda JR, Briones E. Genetic Testing Services for Hereditary Diseases in Spain: Results from a Survey. Report EUR 20516; 2002. Institute for Prospective Technological Studies; European Commission.
- Tansey J. and Burgess M. (2004). "The foundations, applications and ethical dimensions of biobanks." Electronic Working Papers Series. W. Maurice Young Centre for Applied Ethics, University of British Columbia. <http://www.ethics.ubc.ca>
- Tejada, MI; Rueda, JR; Nicolás, P; Ojembarrena, E; López-Aríztegui, MA; López-Vivanco, G; Guerra, I; Errasti, J; de Pablo, JL; Algorta, J; Mújica, K; Piera, J; Marijuan, MI; Sarriugarte, G. Consejo genético en el cáncer de mama y en el cáncer de colon. Investigación Comisionada. Vitoria-Gasteiz. Departamento de Sanidad, Gobierno Vasco, 2007. Informe nº: Osteba D-07-06.
- World Health Organization. Genomics and world health. Report of the Advisory Committee on Health Research. Geneva: WHO; 2002.

Eranskinak

Prozedura erabilgarriak Osakidetza sarearen ospitaleetan

Prozedurak	Gurutzetako Ospitalea	Donostia ospitalea	Txagorritxu ospitalea	Basurto ospitalea
Kontseilu genetikoa / Genetika klinikoa				
Orokorra (Jaio aurrekoa eta minbizia bar- nehartzen ditu)	X			X
Minbizia	X	X	X	
Dismorfologia	X			X
Beste espezifikoak	Neurologia			
Zitogenetika				
Odol periferikoa	X	X	Gurutzetakoan (Pediatria)	X
Likido amniotikoa	Basurto	X	kanpokoak	X
Coribiloa	Basurto	kanpokoak		X
Odol fetala	X	X		
Hezur muina	X (osatugabea)	kanpokoak		X
Beste zuntzak	X	X		X
Laborantza zelularrak	X	X		X
Bereizmen handiko Kariotipadoa	X	X		X
Ezegonkortasun kromosomikoa	X			X
Zitogenetika				
In situ fluorescente hibridazioa (FISH)	X	X		X
Jaio aurretiko diagnostiko edota froga osagarrientzako FISH		X		X
MultiFISH				X
CGH/Array	Xi *			X
Zitogenetika molekularra				
Azido nukleikoen erauzketa				
Odol periferikoa	X	X	X	X
Likido amniotikoa	X	X	X	X
Coria biloak	X			X
Muinak	X	X		X
Beste zuntzak	X	X		X
Oinarrizko teknikak				
PCR	X	X	X	X
Electroforesi-horizontala-Ag	X	X	X	X
Digestio entzimatiakoak	X	X	X	X
Electroforesi-bertikala-poliacrilamida	X	X	X	X
RT-PCR	X	X	X	X
QF-PCR jaio aurreko diagnostikoentzat	X			
Southern blot	X	Xi		X
Metilazio testak	X	X	Xi	X

Prozedurak	Gurutzetako Ospitalea	Donostia ospitalea	Txagorritxu ospitalea	Basurto ospitalea
Zitogenetika molekularra				
Mutazioen bahetik pasatuaren teknika				
PCR espezifikoa-Br.Etidio	X	X	X	X
Heteroduplex	X			X
Microsateliteen ezegonkortasuna	X	X	X	X
dHPLC	X			X
MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification): Adb. Subtelomerikak	X	X	Xi	X
Mutazioen zuzeneko detekzioa				
Sekuenziazioa (DNA edo cDNA)	X	X	X	X
Zatien analisisa	X	X	X	X
MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification): kits zehatzak	X	X	Xi	X
Adierazpenaren analisisa				
PCR denbora errealean	Xi	X	X	X
Erreminta informatikoa				
Oligonukleotidoen diseinua PCRrako	Xi	X	X	X
Haplotipo eta pedigreeen diseinua	X	X		X
Genomika eta proteomikoen datu-base eta maneilua	X	X		X
Loturaren analisisa (lod Score)	Xi	Xi		Xi
Arriskuaren kuantifikazioaz programen maneia	X			X
Arraysen programak ADN/ARN		X		X
Gaixotasun metabolikoentzat berariazko teknika físico-kimikoak				
Gasen kromatografia (CG)	X			
Masen espektrometria (EM)	X			
Bereizmen handiko kromatografia likidua (HPLC)	X			
Berariazko metodo kolorimetroak	X			
Metodo Fluorimetroko/espektrofotometrikoak espezifikak	X			

*Xi: teknikak ikerketan. Kanpokoak. Kanpo laborategietan egindakoak edo bertara bidalitakoak

Areka barnehartutako patologiak

Hematologia patologiak

Patologiak test molekularrekin	Determinazioak	Osakidetzako ospitaleak				Kanpoko laborategia
		Basurto	Gurutzeta	Txagorritxu	Donostia	
Leuzemia mieloide kronikoa	Berrantolaketak Bcr/abl (p190 y p210) Transkriptoko mutazioak Bcr/abl	X X	X	X	X	
Leuzemia linfoide kronikoa	Trisomia 12, del13q34, del17p, delekzioa ATM 6q23	X X			X	X
Leuzemia linfoblastika akutua	Berrantolaketak Bcr/abl (p190 y p210), TEL-AML1, E2A/ PBX, IGH/C-MYC, MLL-AF4	X	X	X		
Leuzemia mieloblastika akutua (M1/M2/M3/M4/M5)	Berrantolaketak AML1-ETO; PML-RAR α ; CBF-MYH11 t(3;3)	X X	X	X		X
Linfoma folikularra	Berrantolaketak BCL2/JH	X	X	X		
Sindrome Mielodisplasikoa	Del5q, del7q, del20q CEP8, p53	X X				
Polizitemia Vera/ Trombozitemia esentziala/ Mielofibrosi idiopatikoa	Mutazioa V617F JAK2 genean	X				X
Mieloma anizkuna	Del13q, IGH berrantolaketa, t(4;14), t(14;16) t(11;14)	X X		X		X
Linfoma ez Hodgkina	IGH berrantolaketa, BCL6, MALT1, IGH/BCL1, IGH/ BCL2, del6q23, TCR berrantolaketa Ziklina D1 aren berrantolaketa	X X		X	X	
Sindrome mieloproliferatiboa (S. hipereosinofiliko primarioa)	FIP1L1/PDGFR α berrantolaketa	X				
Trombofilia	Mutazioa G1691A (R506Q) V eta G20210A FII faktoreena	X	X	X	X	X

Minbizi hereditarioa

Patologia Hereditarioak test molekularrekin	Nomenklatura	Geneak	Osakidetzako Ospitaleak				Kanpoko Laborategia
			Basurto	Gurutzeta	Txagorritxu	Donostia	
Minbizi Kolorrektal hereditario ez poliposikoa (endometrio minbizia barne hartuz)	HNPCC y EC	IMS eta IMQ Bahetik pasatua	X	X	X	X	X
		MLH1, MSH2, MLH6, PMS2 y BRAF	X	X		X	X
Poliposi adenomato- sa familiar klasikoa (S. Gardner y S. Tur- cot barnean hartuz)	PAF	APC	X			X	X
Poliposi adenomato- sa familiar indarga- betua	PAFA	APC/MYH	X			X	X
Bularreko minbizia/ obario hereditarioa	BC/OC	BRCA1, BRAC2 y CHEK2	X	X		X	X
Besteak	CDHI, CDK- N2A,						
Neoplasia endokri- no multiplea II	MEN2B, ME- N2A y FMTC	RET		Xi			X
Feokromozitomak/ paragangliomak		SDHB/ SDHC/ SDHD/ RET/ VHL		Xi	Xi		X
Neoplasia endokri- no multiplea I	MEN1 Syndrome	Menin (MEN1)		Xi			X
Retinoblastoma		RB1					X
Wilmsen Tumorea	WT y WAGR	WT1		Xi			X
Von-Hippel-Lindau		VHL		Xi			X
Cowden		PTEN					X
Neurofibromatosis 1		NF1					X
Neurofibromatosis 2		NF2					X
Li-Fraumeni		p53					X
Peutz-Jeghers		STK11					X
Ataxia telangiektasia		ATM					X
Malignant melano- ma		CDKN2A		X			X
ERBB2 genaren ikerketa (bularreko minbizia)		Erb2*	X	X	X	X	
K-Ras Mutazioak		K-Ras*	x			X	

Patologia Hereditarioak test molekularrekin	Nomenklatura	Geneak	Osakidetzako Ospitaleak				Kanpoko Laborategia
			Basurto	Gurutzeta	Txagorritxu	Donostia	
BRAFean mutazioak (koloneko minbizia)		BRAF*	Xi				
EGF2ko mutazioak		EGF2	Xi				
Sarkoma sinobiala		Traslokazioa (X, 18) (p11, q11)*				X	
Ewingen Sarkoma		Traslokazioa t(11;22)*				X	
MALT		Rotura 18q21*	X			X	
Oligodendroglioma		Delección 1p/delección INK4 19q*	X			X	

* ez dira hereditarioak

Patologia mendialarrak

Patologiak	Determinazioak	Osakidetzako ospitaleak				Kanpoko laborategia
		Basurto	Gurutzeta	Donostia	Txagorritxu	
Gaixotasun neurologikoak						
Friedreich-en Ataxia	FRDAn hedapena					X
Pertsona helduaren ataxia menderatzailer espinozerebelosoak	Tripleteen hedapena ATXN1, ATXN2, MJD1, CACNA1A, ATXN7, SCA8, SCA10, PPP2R2B, PRKCG, TBP, DRPLA geneetan					X
Ataxia episodikoak	Desberdinak: CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SLC1A3					X
Paralisi periodiko hiperpotasemikoa	SCN4A					X
Paralisi periodiko hipopotasemikoa	CACNA1					X
Migraina hemiplejiko familiarra	CACNA1A, ATP1A2, SCN1A					X

Patologiak	Determinazioak	Osakidetzako ospitaleak				Kanpoko laborategia
		Basurto	Gurutzeta	Donostia	Txagorritxu	
Gaixotasun neurologikoak						
Atrofia muskularra bizkarrezur bulbarrean (Kennedyren gaixotasuna)	Tripleteen hedapena AR genean					X
CADASIL	Notch3	X				X
Huntington gaixotasuna	Tripleteen hedapena HD genean					X
Frontotemporal dementziak	MAPT, PGRN, TDP-43, CHMP2B, VCP	X		Xi		
Torsioko Distonia	DYT1	X				X
Distonia Mioklonikoa	SGCE					X
Distonia-5 Progre Con Resp. L-Dopa	GCH1, DYT5					X
Distrofia miotonikoa 1 o E. de Steinert	CTG hedapena DMPKean			X (kanpoko)		X
Distrofia miotonikoa 2	CCTG hedapena ZNF9an					X
Distrofia muskularrak Duchenne eta Becker	DMD					X
	MLPA DMD	x				
Gerrien distrofiak	Desberdinak			X (CANP3 DYSF FKRP)		X
Distrofia FSH	FSHMD1A			X		x
Distrofia okulo faringea	PABPN1					X
Alzheimer gaixotasuna	APP, PSEN1, PSEN2, APOE			Xi		x
Charcot-Marie-Tooth gaixotasuna (CMT)1A/ Neuropatia tomakuloso edo neuropatia paralisari presioagatik minberatasuna	Bikoizketa/delezioa PMP22	x	Xi			X
Charcot-Marie-Tooth-en gaixotasuna 1B/2A/2I/2J/X1	MPZ/Mfn2/Conexina32					x
Neuropatia sentikor hereditarioa IV. mota (CIPA)	NTRK1	X				
Polineuropatia sentikor-motorra / bizkarrezur distaleko atrofia motorea IV. mota	GARS	X				

Patologiak	Determinazioak	Osakidetzako ospitaleak				Kanpoko laborategia
		Basurto	Gurutzeta	Donostia	Txagorritxu	
Gaixotasun neurologikoa						
Wilson gaixotasuna	ATP7B		X			X
Miotonia sortze- tikoa (Thomsen, Becker...)	Desberdinak					X
Paraparesia espas- tiko familiarra	SPG23/SGP4					X
Prionopatiak	PRP					X
Polineuropatia ami- loidotikoa	Transtirretinaren gena (TTR)	X				
Esklerosi multiplea	Minberatasuna			Xi		
Epilepsi lateral temporala	LGI1			Xi		
Epilepsi frontal nokturnoa	CHRNA4			Xi		
Gaixotasun oftalmologikoak						
Retina distrofiak	Desberdinak					X
Distrofia makularak	Desberdinak					X
Retinosi pigmentaria	Desberdinak					X
Coroidoremia	Desberdinak					X
Retinosquisisa	Desberdinak					X
NDPari loturiko retinopatiak	NDP					X
Stargardt gaixota- suna	Desberdina: ABCA4/CNGB3/ ELOVL4...					X
Leberren Amaurosi kongenitua	Desberdinak					X
Aniridia						X
Sindrome malformatiboak edota Adimen atzerapena						
Acondroplasia/Hi- pocondroplasia	Gly380Arg Muta- zioa FGFR3 gena	X	X			X
Crouzon gaixota- suna	FGR2	X				X
Noonan sindromea	PTN11, SOD1					X
Osteogenesi imper- fektua	COL1A1/COL1A2					X
BraquiOtoRenal – BOR sindromea	Gen EYA1		Xi			X
Angelman sindro- mea / Prader-Willi sindromea	Delekzioa 15q11- 13, Metilazaio, Disomia uniparenta- la, UBE3A genaren sekuenziazioa	X	X	X	Xi	X

Patologiak	Determinazioak	Osakidetzako ospitaleak				Kanpoko laborategia
		Basurto	Gurutzeta	Donostia	Txagorritxu	
Sindrome malformatiboak edota Adimen atzerapena						
Síndrome de Barsy	PYRC1	X				
Cohen sindromea	VSP13B	X				
Kabuki sindromea	MLL2	X				
Williams-Beuren sindromea	Delekzioa 7q11.23, elastina gena (ELN)	X	X			X
Di George, Velo-cardio-facial sindromea	Delekzioa 22q11	X	X	X		
Miller-Dieker sindromea	Delekzioa 17p13		X			
Pitt-Hopkins sindromea	TCF4	X				
Smith-Magenis sindromea	Delekzioa 17p11		X			
Kallmann sindromea	Delekzioa Xp22.3/ mutzioa FGFR1, PROKR2 y PROK2 genetan		X			X
Hiperferritinemia sindromea eta kataratak	ALF1 / FTL Gena		Xi			
Marfan sindromea	FBN1					X
Rett sindromea	MECP2		X			X
X Frágil sindromea	FMR1		X			
Fraxe adimen atzerapen sindromea	FRAXE		Xi			
Gaixotasun metabolikoak eta sistematikoak						
Azoospermia	Delekzioa DAZ gena		Xi	X		X
Alfa-1-antitripsina defizientzia	PI		X			
Defizit hipofisiario multiplea	prop1, pit1 eta LHX3 genak		Xi			
Diabetes zaporgabea	AVP-P2/AVPR2		Xi			
Diabetes monogenikoa Mody motakoa	Glukokinasa gena, HNF1 alfa, beta , HNF4 alfa eta IPF1 genak		Xi			
Diabetes neonatala	Disomia, kromosoma 6, SENSUR-1 eta KIR6-2 gena		Xi			
Disgenesia gonadala	DAX1; SRY		Xi			
Displasia septooptikoa	HEX1 gena		Xi			
Displasia ektodermiko hidrotikoa	GJB6	X				

Patologiak	Determinazioak	Osakidetzako ospitaleak				Kanpoko laborategia
		Basurto	Gurutzeta	Donostia	Txagorritxu	
Gaixotasun metabolikoak eta sistematikoak						
Enfermedad de Fabry	Alfa-galaktosidasa (AGA)					X
Gaucherren gaixotasuna	Beta glukosidasa azidoa (GBA)					X
Esklerosi tuberosa	TSC1/TSC2					X
Exostosi multiplea	EXT1 y EXT2					X
Fibrosis kistikoa/hodi deferenteen agenesia	CFTR		X	X		X
Hemocromatosisa	HFE		X	X		
Hemofiliak	F8 / F9					X
Hiperkolesterolemia				X		X
Hiperhomozistemia	Zenbait			X		X
Hiperinsulinismoa	SUR1, kiR6.2 genak		Xi			
Hiperparatiroidismo Neonatal gogorra/Hiperkalzemia hipokalziurikoa	CASR		Xi			
Hiperplasia suprarenal kongenitua 21 hidroxilasa gabeziagatik	CYP21				Xi	X
Hipoakusia hereditarioak	Zenbait					X
Sortzetiko hipotiroidismoa	hormona tiroide errezeptore gena, TTF1, TTF2, PAX8 genak		Xi			
Histiozitosia	Perforina					X
Inmunodefizientzia hereditarioak	Zenbait					
Pancreatitis hereditarioa	PRSS1, SPINK1, CFTR					X
Poliquistosi renala	Zenbait					X
Pseudohermafroditismo maskulinoa eta hipogonadismoa						
	17 beta hidroxiesteroide deshidrogenasa, AR, 5 alfa reductasa, SRY, WT1 eta DAX, LHCGR, SRD5A1 genak		Xi			
Pseudohipoparatiroidismoa	GNAS gena		Xi		Xi	
Alport nefritis sindrome hereditarioa						X

Patologiak	Determinazioak	Osakidetzako ospitaleak				Kanpoko laborategia
		Basurto	Gurutzeta	Donostia	Txagorritxu	
Gaixotasun metabolikoak eta sistematikoak						
Talasemiak	Anitzak					X
Tirosinemia 1. mota	FAH gena		Xi			
Bartter sindromea	CLCNKB eta besteak (motaren arabera)					X
Sortzetiko sindrome nefrotikoa mota finlandesa	NPHS1	X				
Gitelman Sindromea	SLC12A3	X				
Sukar mediterraneo familiarra	MEFV gena					
TNF-TRAPS errezeptoreari loturiko Sindrome periodikoa	TNFRSF1A gena					
Sindrome autoinflamatorio familiarra hotzak eraginda	C1AS1 genaren 3. Exoia					
Muckle-Wells Sindromea	C1AS1 genaren 3. Exoia					
CINCA-NOMID Sindromea	C1AS1 genaren 3. Exoia					
Patologia mitokondrialak						
MELAS	Mutazioak DNA mitokondrialean: A3243G, T3271C, A3251G			X		X
MERFF	Mutazioak DNA mitokondrialean: A8344G, T8356C			X		X
Leberren Neuropatia optikoa	Mutazioak DNA mitokondrialean: G11778A, T14484C, G3460A			Xi		X
NARP/ Leigh Sindromea	T8993G/C			Xi		
CPEO Sindromea (kanpo oftalmoplegia progresiboa)	Berrantolaketak DNA mitokondrialean					
Kearn-Sayre Sindromea	Berrantolaketak DNA mitokondrialean					

Pearson Sindromea	Berrantolaketak DNA mitocondria- lean					
Patologiak	Determinazioak	Osakidetzako ospitaleak				Kanpoko laborategia
		Basurto	Gurutzeta	Donostia	Txagorritxu	
Otros						
Kabernomatosi multiple familiarra						X
Adrenoleukodistro- fia						X
Ehlers Danlos gaixo- tasuna						X
Kardiopatiak						X
• Miokardiopatia Hipertrofikoa						
• Eskuin bentrikuluaren displasia arritmogenikoa						X

Jakinarazitako baimenaren eskakizun minimoak

3. ERANSKINA: Jakinarazitako baimenaren eskakizun minimoak

 GENETIKA IKERLANARENTZEKO JAKINARAZPEN BAIMENA	(Gaixoaren identifikazio datuak) Historia zenbakia, Izena, Abizenak, NAN, adina, helbidea, Zerbitzua, Unitatea
.....-EN ZERBITZUA A. IDENTIFIKAZIOA: INFORMATZEN DUEN MEDIKUAREN IZENA: Data: Kolegiatu zenbakia: Zerbitzua: B. INFORMAZIOA: 1. Burutuko zaizkion frogen azalpena, hauen asmoa, ezagutzen diren arriskuen eta onuren iraupena, prozeduraren konplexutasunak, informazioaren erabilera edo tratamenduaren ondorioak; ehun, jariakin edo bilduko denari buruzko informazioa, jarraituko den formatua eta nolakoa izango den konfidentzialtasun bermaketa. 2. Jokaera profesional desberdinak jasotzen dituen legeria. C. ADIERAZTEN DUT: a) Ikerlan honen helburuen, onura eta gaitzen jakinaren gainean nagoela. b) Uste izan ditudan galdera apropos guztiak egiteko aukera izan dudala eta beharrezko erantzunak jaso ditudala. c) Jasotako informazioa ulertu dudala. d) Ager daitezkeen frogagiriaren analisi, bilketa edota jasopena baimentzen dudala. Datu hauek data batetik aurrera (borobildu aukera): A. Deuseztuak izan beharko dira. B. Konfidentzialtasuna mantenduz datu filialekin batera emango dira. C. Datu filialik gabe utziko dira, banakako edo herriko ikerlanak egiteko e) Datu mediko eta analitikoak datu-base informatiko ez anonimoan sartzeko baimena ematen dudala, lanbide-sekretuaren eta indarrean dauden konfidentzialtasun legeen menpe.	
ONDORIOZ, NIRE ONARPENA EMATEN DIOT IKERLAN HONI. Data eta gaixoaren sinadura: Gaixoaren NAN-a, Izena eta Abizenak: Sendagile arduradunaren sinadura: Sendagilearen Izen- Abizenak, Lantokia eta Telefona:	BALIORIK GABE UZTEN DUT IKERLAN HAU ONARTZEKO BAIMENA. Data eta gaixoaren sinadura: Gaixoaren NAN-a, Izena eta Abizenak: Sendagile arduradunaren sinadura: Sendagilearen Izen- Abizenak, Lantokia eta Telefona:

LEGEZKO ORDEZKARIA (gaixoaren ezintasunaren ondorioz):	
Izen- Abizenak	N.A.N.
Senidetasuna (aita, ama, tutorea, etb.):..... Sinadura:	

GENETIKA FROGENTZAKO JAKINARAZPEN BAIMENA

Laborategiko txosten genetiko batentzako eskakizun minimoa

Txostenean pertsonaren identifikazio datuak agertu beharko dira, aztertutako froga biologikoaren eredu, aztertutako gen-ak eta erabilitako teknikak. Mutazioak eta aldaerak nomenklatura inernazionalaren arabera deskribatu behar dira. Ez da beharrezkoa polimorfismoei buruzko informazioa agertzea.

Ezinbesteko ohartarazpenak dira karaktere patologikoarekin lotuta dagoen gaixotasuna izateko arriskuen gorakadari buruzko informazioa eta honen esanahi biologiko ezezagunari buruzko informazioa.

Aldaketarik aztertu ezean, argi utzi behar da ezin dela mutazio baten presentzia baztertu aztertutako geneetan, edota herentziazko eritasun bidez gaixotasuna izateko alde zurretiko jarrera.

Mutazio patogeniko argia identifikatzen den kasuetan, arriskuan dauden ahaideentzat iragarpen ikerlan zuzena eskeini daiteke.

Antzemandako aldaketa genetiko ezagutzen ez den kasuetan, ezin da iragarpen ikerlan zuzena eskeini. Kasu hauetan kliniko eta genetistak bilatuko dira iragarpen ikerlan berriak egiteko eta gomendio klinikoak osatzeko..

Laborategia

- Laborategiaren izena
- Laborategiaren benetakotzeak
- Benetatutako teknikak eta benetakotze erakundea

Gaixoa

- Izena (identifikazioa)
- Kontsultaren arrazoia edo eratorpena

Erakusgaia

- Erakusgai eredu
- Erakusgaiaren etorrera data
- Emaizten txostenaren igorrera data

Azterketa genetikoaren metodologia / Emaizak

- Ikertutako gena
- Analisi genetikoaren emaitzak (araututako nomenklaturan)
- Interpretazio biologikoa (azterketa genetikoaren emaitzena)
- Bestelako aukera eta gomendioak

Baimendutako sinadurak

Patologia molekular diagnostikoko laborategien hornidurarako aholkuak. Espainiar Gizarteko Anatomia Patologikoko, 2011-ko Anatomi Patologikoko Liburu Txuria

Anatomia patologikoko zerbitzuen patologia molekularren garapenak, lekuan dagoen hospitalaren ezaugarriak izango ditu kontuan: erreferentzi hospitala (hirugarren mailakoa) edo eskualdeko hospitala izatearen arabera.

a. Patologia Molekularreko Erreferentzi Laborategia

1. Tumoreen datu-biltegia. Autonomi erkidegoko biobankuaren nodo kordinatzailea.
2. Irudi analisien sistema. Ehunei buruzko emaitzak zenbatekotu ditzakeena (adib. Ariol SL50)
3. Ehun nagusien fabrikazioa. (tissue microarrays-TMA) (parafinazko blokeei, zitologiei edo bide zelularrei buruz) (adib. Beecher Instruments manual)
4. Azido nukleiko eta proteinen erauzketa: ADN erauzketa (parafinazko materialetik edo material izoztuetatik), ARN erauzketa (parafinazko materialetik edo material izoztuetatik) eta proteinen erauzketa (izoztutako materialetatik).
5. Denbora errealean PCR edo RT-PCR material izoztu edo freskoetan zenbatekotzea. eneen a, linfoma eta sarcomei elkartutako translokazioak antzemateko edota mutazioak antzemateko. (KRAS, EGFR, BRAF, c-kit, PDGFRA).
6. Klonalidade linfoideko ikerlanetarako PCR fluorescenteak eta elektroforesiak; IGH edo TCR-en berrantolaketa.
7. FISH (edo CISH, edo SISH) parafinazko materialetan edo neoplasia hematologikoei eta sarkomei elkartutako translokazioak antzemateko zabalketa zitologikoak.
8. FISH (edo CISH, edo SISH) parafinazko materialetan edo HER2-aren haunditzeari elkartutako bular edo urdail neoplasiak antzemateko zabalketa zitologikoak; immunohistoquimikan oinarritutako farmakodiagnostikoak kit espezifiko bidez (HER2 eta antzekoak).
9. Geneen desogonkortasunaren zehaztapena edo mikrosateliten (MSI) aurkikuntza kantzer kolorektalean, baita ere endometrio eta urdaileko kantzerretan.
10. Organismo kutsakorren genoma antzemateko teknikak ezarri (M. tuberculosis, EBERs, HPV). Arrays-ak hibridatzeko sistemak edota hibrido harrapaketa.
11. Bularreko kantzerrean edo melanometan, ganglioien mikrometastasiak antzemateko OSNA (One-step nucleic acid amplification).

b. Bigarren mailako ospitale bateko Patologia Molekularreko Laborategia

1. Tumoreen datu-biltegia. Autonomi erkidegoko biobankuaren nodo kidea.
2. Azido nukleikoen erauzketa: ADN erauzketa (parafinazko materialetik edo material izoztuetatik).
3. FISH parafinazko materialetan edo linfomei lotutako translokazioak antzemateko zabalketa zitologikoak.
4. Farmakodiagnostikoa: HER2 (c-erbB2)-en handitzea IHQ (Herceptest eta antzekoak) eta FISH kit-en bidez.
5. Klonalidade linfoideko ikerlanetarako PCR-a, elektroforesi eta sekuentzia kapilarra- rekin/gabe.
6. Organismo kutsakorren genoma antzemateko teknikak (M. tuberculosis, HPV)

Kalitatearen gestio sistema

Osasun Administrazioen hariarekin bat eginez, kalitate-kontrol sistema bat ezarri beharko litzateke Anatomia Patologikoko zerbitzuan, hau indarrean egongo delarik. ISO9001:2008-ko araua hasierako erreferentzia izan liteke, aurrerago ISO 15.189:2005-ra pasatzeko; hau dena EFQM-ko ereduaren pean edo ez. Anatomia Patologikoko Espainiar gizarteak kalitate bermatasun sistema bat ezarrita dauka, honek 2011-tik aurrera, Patologia Molekularreko Diagnostikoko modulo bat ezarri du (<http://www.seap.es>) non hasiera batean KRAS eta EGFR geneen egoera mutazionalaren kalitatea neurtzen den. .

Gen Gidan sartutako irizpideak

(Eskaeren Ebaluaketarako Proposamenak)

Informazio nahikoa duten eskaeren ebaluaketa

Ebaluaketa egiteko informazio nahikoa dagoela egiaztatu ostean, irizpideen jarraipenaren burutzapen azterketari ekingo zaio, lan hau bi fasetan burutuko delarik. Lehenbizi minimoak kontsidera daitezkeen irizpideak balioetsiko dira, balio hauek guztiz beteta egon beharko dira gomendioa jasotzeko. Irizpide minimo hauek gaindituta izatekotan, gomendioa ñabarmentzen errezuko duten irizpide desiragarriak berrikusiko dira.

Irizpide minimoak

1. Froga genetikoa egitea eskeiniko zaion gizartearen karakterizazioa, argitasun osoz eta anbiguotasunik gabe zehaztuta dago (3-9, 3-11 eta 3-12 galderak).
2. Ikerketa- difusio prozesuan, froga genetikoa ezarpen goiztiar baten prozesuan egongo da gutxienez. Ez dira eguneroko praktika klinikora gehituko oinarritzko ikerketa gainditu ez duten frogak. Ez eta osasun arazoa eta mutazioa erlazionatzen dituen ikerketa epidemiologikoa eta honen fidagarritasuna froga diagnostiko kliniko moduan, ezta hauen aplikazioak osasunean dituen emaitzak. (tratamenduen aplikazioa/ frogaren ondoren datuen prebentzioko neurriak) (4. atala eta eskatzaileak txertatutako material bibliografikoa).
 - a. Agerian dago froga genetikoren balio analitiko egokia (4-1 galdera).
 - b. Froga genetikoa onura/ arriskuen zatidura egokia ekartzen du, zentruan bertan edota bestelako zentruetan existitzen diren diagnostiko edo kalkulatorako aukeren aurrean (4-2, 4-4, 4-7, 4-8 eta 4-9 galderak).
3. Zentruak, froga hau txertatzearen ondorioz sortutako beharrak bereganatzeko aukera du: organizazio beharrak, behar ekonomikoak eta gestioak (5. Atal osoa). Kontuan izango ditu ere emaitz positibo batek ekarriko litzuzkeen tratamenduak erabilgarriak diren, eta hauek SNS-ak finantziatuko dituen.

Irizpide guzti hauek betetzen ez badira, ebaluazio txostenaren emaitza "Ez da gomendatzen froga genetikoa eskaintza asistentzialera txertatzea" izango da. Kasu honetan zergatia betegabeko irizpideen zerrendara gehitu beharko da.

Hala ere, kasu batzuetan, ebaluazio batzordeak froga hau inbestigazio/monitorizazio prozesu baten testuinguruan txertatzea gomenda dezake.

Honek ondorengoa suposatuko luke:

- Proiektua idatzi eta zentruko osasun ikerketa eta batzorde etikoaren ebaluazioa jasotzea (hau eskatzailearen proposamenaren zati bat izan daiteke).
- Proiektua ebaluazio batzordeak gomendatzen duen gizartera gutxitzea (hau eskatzailearen proposamenaren zati bat izan daiteke)
- Informazioa proiektuaren datu-base batean jasotzea.
- Ebaluazio batzordeak ezarritako aldizkakotasuna jarraituz txosten bat aurkeztea.

Frogaren Inpaktu potentziala aipagarria balitz, eta aldi berean orainarteko ebidentzia zientifikoa mugatua balitz, aukera hau emango litzateke; beti ere frogaren balio analitikoa egiaztatu ondoren.

Gaur egun ez bada hautabiderik existitzen, onura eta arriskuen arteko konparaketa egingo de beste edonolako interbentzioren aurretik.

Irizpide desiragarriak

1. Gaitz edo egoera kliniko arriskutsu baten egoeran, edo/ta nagusitasun handi batekin (3-9 eta 3-13 galderak).
2. Ezaguna da espainiar gizarteko aldaketa genomiko espektroa (3-3 galdera).
3. Teknikak, automatizazio maila altua dauka (3-5 eta 3-6 galderak).
4. Laborategi eskatzaileko langileek froga genetikoaren baliozkortasun analitikoa egiaztatu dute, eta emaitza ona izan da. (5-5 galdera).
5. Zentru honetan burutuko den gizartearen froga genetikoaren bidez lortutako emaitzen onurak, aurretik egindako ikerlanen antzekoak izan daitezke (kanpoko baliozkortasuna) (4-6 galdera).
6. Frogaren erabilera eraginkorra da (4-5 galdera).
7. Jakinarazpen baimenarekin erlazionatutako ikuspegiak aurrikusita daude, baita ikuspuntu etiko eta sozial egokia izateko beharrezkoa direnak (6. atala).

Irizpide hauen gehiengoa betetzen ez bada, batzordeak froga genetikoa eskaintza asistentzialari ez txertatzeko aholkua eman dezake, nahiz eta irizpide minimoak beteta izan.

Ebaluazio Batzordearen erabaki posibleak

1. Ez da gomendatzen froga genetikoaren txertaketa asistentzia-eskaintzan.

Arrazoi posibleak:

1. Ebaluazioa aurrera eramateko beharrezko informazioaren falta.
2. Ez dira irizpide minimo guztiak betetzen (esan zein/zeintzuk).
3. Irizpide minimoak betetzen dira, baina ez da irizpide desiragarrien gehiengoa betetzen (esan zeintzuk)..

2. Monitorizazio / ikerketa proiektu baten testuinguruan froga genetikoa erabiltzea gomendatzen da.

Proiektuaren arrazoiak azaldu eta baldintzak zehaztu (gizartearen aldaketak, jarraipen txostenen aldizkakotasuna zehaztu, etab.)

3. Froga genetikoaren txertaketa gomendatzen da asistentzia-eskaintzan.

Teknologia berria sartzeko eskabide-orria

(2004ko azaroaren 12ko Ordena. EHAA-a 2004ko abenduaren 3, ostirala

OTB edota OTEak SARTZEKO ESKABIDEA EGITEKO MEMORIA

ZENTROA/ZERBITZU-ERAKUNDEA:

ZERBITZUA/UNITATEA:

PROPOSATUTAKO TEKNIKA/PROZEDURA/METODOA/MATERIALA:

A.– TEKNOLOGIAREN DESKRIBAPENA. APLIKAZIO-EREMUA (Diagnostikoa, tratamendua, prebentzioa, antolamendua).

B.– PROPOSAMENAREN JUSTIFIKAZIOA (Antolamenduan, ekonomian... duen eragina baloratzea).

C.– AURREKARIAK, GAUR EGUNGO EGOERAREN DESKRIBAPENA.

D.– PROZEDURA EZAGUTZEKO MODUA ETA PRESTAKUNTZA-MAILA, EGONGO BALITZ.

E.– ABANTAILAK/ARRISKUAK.

F.– ADIERAZPENAK.

G.– LEHENDIK DAGOEN PROZEDURA ORDEZKATZEN AL DU?

Zein? Zein portzentajetan?

H.– AUKERA TEKNOLOGIKOAK.

I.– BALORAZIO EKONOMIKOA :

(Inbertsioak, langileen kostuak, gizarte-kostuak, ustiapen-kostuak...eta finantzaketa-bideak).

J.– BEHAR DITUEN BALIABIDE MATERIALAK ETA GIZA BALIABIDEAK.

K.– KONTUAN HARTZEKO BESTE OHAR BATZUK.

ZENTROAREN ZUZENDARITZA MEDIKOA/ERIZAINZAREN TXOSTENA

GERENTZIAREN ADOSTASUNA

MEMORIA PARA LA SOLICITUD DE INCORPORACIÓN DE T.S.N y/o T.S.E

CENTRO/ORGANIZACIÓN DE SERVICIOS:

SERVICIO/UNIDAD:

TÉCNICA/PROCEDIMIENTO/MÉTODO/MATERIAL PROPUESTO:

A.– DESCRIPCIÓN DE LA TECNOLOGÍA. ÁMBITO DE APLICACIÓN (diagnóstico, tratamiento, prevención, organización).

B.– JUSTIFICACIÓN DE LA PROPUESTA (valorar el impacto organizativo, económico...).

C.– ANTECEDENTES, DESCRIPCIÓN DE LA SITUACIÓN ACTUAL.

D.– FORMA DE CONOCIMIENTO DEL PROCEDIMIENTO Y GRADO DE FORMACIÓN SI LO HUBIERE.

E.– VENTAJAS/RIESGOS.

F.– INDICACIONES.

G.– ¿SUSTITUYE A OTRO PROCEDIMIENTO YA EXISTENTE?

¿Cuál? ¿En qué porcentaje?

H.– ALTERNATIVAS TECNOLÓGICAS.

I.– VALORACIÓN ECONÓMICA (inversiones, costes de personal, sociales, de explotación...y vías de financiación).

J.– MEDIOS MATERIALES Y HUMANOS QUE PRECISA.

K.– OTRAS CONSIDERACIONES.

INFORME DE LA DIRECCIÓN MÉDICA/ENFERMERÍA DEL CENTRO

CONFORMIDAD DE LA GERENCIA

