

UNAV-CIMA LAB Diagnostics, una unidad para potenciar y unificar el diagnóstico genético

Se constituye para dar servicio tanto a los pacientes de la Clínica como a los de otros hospitales, públicos y privados, así como a empresas farmacéuticas

CUN ■ La Universidad de Navarra ha creado la Unidad UNAV-CIMA LAB Diagnostics con el objetivo de integrar y potenciar los diferentes tipos de diagnóstico genético e inmunofenotípico (de antígenos específicos, partículas que generan respuestas inmunes) que ya se venían desarrollando en distintos servicios de la Facultad de Ciencias, de la Clínica y del Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) de la Universidad de Navarra.

HERRAMIENTA FUNDAMENTAL. En enfermedades hematológicas, como leucemias o linfomas, el análisis genético constituye una herramienta

fundamental no sólo a nivel diagnóstico, ya que son patologías que presentan marcadores genéticos específicos, sino también a nivel pronóstico, lo que permite estratificar a los pacientes en grupos de riesgo y adaptar el tratamiento a ese nivel de riesgo. Además, existen terapias determinadas que se dirigen contra una diana genética concreta, por lo que un análisis genético previo de los pacientes permitiría discernir cuáles son susceptibles de beneficiarse de ese tratamiento, evitando los convencionales de quimioterapia o de radioterapia.

Existen algunos tumores sólidos, como los de pulmón o

colon, que no deben tratarse sin la correspondiente prueba genética, ya que la existencia de determinados marcadores predice en ese paciente la respuesta a un tratamiento concreto. De este modo, se personaliza la terapia antitumoral aumentando las posibilidades de éxito en los pacientes que expresan esos marcadores genéticos y evitando, a su vez, los costes y toxicidades innecesarios en los pacientes negativos para dichos marcadores. Este es un objetivo fundamental de la farmacogenética: ofrecer el fármaco adecuado al paciente que va a responder favorablemente a ese tratamiento según sus

características genéticas o las de su tumor.

En niños con determinadas enfermedades denominadas raras, el análisis genético es fundamental, porque permite obtener un diagnóstico seguro y precoz. Además, es importante la información que se proporciona a los padres, también sobre otros hermanos del niño para una adecuada planificación familiar.

El diagnóstico genético es importante también en los casos de cáncer de carácter hereditario. Se trata de algunos tipos de cáncer, como el de colon o el de mama, en los que tener la mutación se traduce en que toda una familia puede



En primer término, la técnica de laboratorio Lorea Fernández Redín observa al microscopio cromosomas metafásicos de paciente con leucemia. Al fondo, Carmen Ferreira Espinar.

presentar riesgo de desarrollar ese cáncer. El diagnóstico genético permite identificar a los individuos positivos y a los negativos a esa alteración genética dentro del núcleo familiar. De este modo, para los positivos se puede realizar un seguimiento preventivo planteando medidas de reducción del riesgo, como pueden ser algunas cirugías profilácticas, y a los negativos, evitarles pruebas innecesarias y a menudo de elevado coste.

SERVICIO PROPIO Y EXTERNO. El objetivo de la nueva unidad es optimizar e integrar con el máximo nivel de calidad e innovación el abanico de diagnósticos genéticos e inmunofenotípicos que ya se desarrollaban en diferentes laboratorios de las citadas instituciones de la Universidad de

Navarra. El fin es dar servicio, no sólo a pacientes de la Clínica, sino servir como centro de referencia para el análisis genético de hospitales externos, tanto públicos como privados, así como a grupos de investigación y empresas farmacéuticas. De hecho, el Servicio de Análisis Genéticos (SAG) de la Facultad de Ciencias, dirigido por la doctora María José Calasanz, atiende actualmente como centro de referencia los análisis genéticos de 29 hospitales, en su mayoría públicos. Además, varios laboratorios de diagnóstico genético de la Universidad de Navarra mantienen contratos con empresas farmacéuticas para realizar los análisis genéticos necesarios en la comercialización de fármacos dirigidos a determinados marcadores o dianas genéticas.

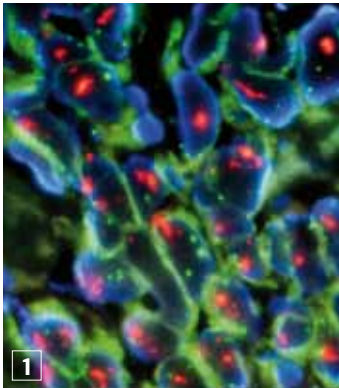
Existen algunos tumores sólidos, como los de pulmón o colon, que no deben tratarse sin la correspondiente prueba genética.

En enfermedades hematológicas, como leucemias o linfomas, el análisis genético constituye una herramienta fundamental.

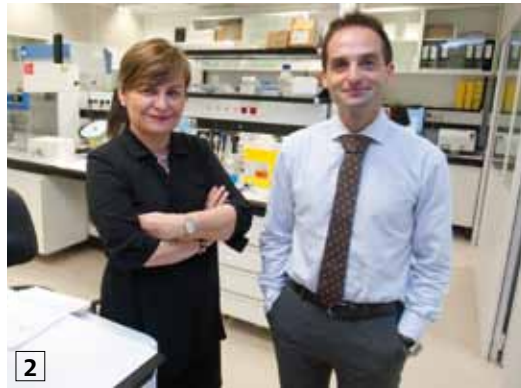
El objetivo de la nueva unidad es optimizar e integrar con el máximo nivel de calidad el abanico de diagnósticos genéticos e inmunofenotípicos.

TODO EL ANÁLISIS GENÉTICO INTEGRADO. Uno de los principales objetivos de la creación de la Unidad UNAV-CIMA LAB Diagnostics reside en unificar los diferentes laboratorios de la Universidad, de la Clínica y del CIMA que se dedicaban a realizar diagnóstico genético e inmunofenotípico. Además, del ya mencionado SAG del Departamento de Genética de la Facultad de Ciencias, dedicado al diagnóstico genético de enfermedades hematológicas con más de 25 años de experiencia, la Clínica cuenta con la Unidad de Genética Clínica (Dras. Ana Patiño (directora), Zárata y Salgado), y la sección de Biología Molecular del Departamento de Anatomía Patológica (Dr Idoate (director), Dra. Lozano y Dr. Echeveste), centradas en el análisis genético de tumores

PASA A LA PÁG. 10 >>



1



2



3



4

- 1. Hibridación 'in situ' con fluorescencia en tejido de cáncer de mama.**
- 2. Dirección.** Los doctores María José Calasanz y Bruno Paiva dirigirán la nueva Unidad UNAV-CIMA LAB Diagnostics.
- 3. Especialista.** La doctora Josefa Salgado, especialista en Genética Clínica.
- 4. Equipo.** Profesionales de la Clínica, Facultad de Ciencias de la Universidad de Navarra y el CIMA integran su trabajo en la nueva Unidad.

<<VIENE DE LA PÁG.9

sólidos. Por otro lado, desde el CIMA, la Unidad de Secuenciación interviene también en el desarrollo de análisis genéticos.

Con la creación de UNAV-CIMA LAB Diagnostics, se ha unificado la ubicación de los mencionados laboratorios, localizándose ahora íntegramente en el CIMA. Además, a la Unidad se le ha dotado de un brazo más, un laboratorio de Citometría, dirigido por el doctor Bruno Paiva, dedicado al análisis de las características celulares y moleculares, en el que se han integrado otros grupos con alta experiencia en estudios inmunofenotípicos como el de Inmunología de la doctora Juana Merino, Alergología de la doctora Marta Ferrer y el del CIMA del doctor Diego Alignani. Además del

diagnóstico genético e inmunofenotípico de pacientes, la Unidad formaliza contratos con empresas farmacéuticas que diseñan fármacos para pacientes con un determinado

marcador. Actualmente existen contratos firmados con importantes y numerosos laboratorios farmacéuticos.

La Unidad prestará también apoyo con sus servicios a gru-

pos cooperativos que lideran determinados ensayos clínicos que requieren estos análisis, aspecto que también se pretende reforzar.

Con el fin de potenciar la externalización, la Unidad ha desarrollado un catálogo de pruebas, al tiempo que apuesta, en un plazo breve de tiempo, por obtener una certificación solvente en calidad y seguridad y posicionarse en nuevas tecnologías. En esta línea, la doctora Calasanz anunció, entre otras, la inclusión de la tecnología diagnóstica más avanzada, como es la presentación de paneles de mutaciones genéticas por patologías, circunstancia que evitaría el estudio gen por gen y posibilitaría la evaluación, al mismo tiempo, de numerosos genes relacionados con una misma enfermedad.

LA UNIDAD

Para un diagnóstico más eficaz

Según indica la doctora María José Calasanz, coordinadora de la nueva Unidad junto al doctor Bruno Paiva, "con todos estos equipos y recursos destinados a realizar los diferentes tipos de análisis genéticos e inmunofenotípicos, procedía organizar una unidad que integrase estos servicios con el objetivo de hacer más eficaz el diagnóstico, optimizar recursos localizándolos en el mismo espacio, posibilitando la interacción y evitando redundancias". Así, uno de los objetivos destacados de esta unión es la homogeneización y acreditación de los procedimientos. Por este motivo, la Unidad UNAV-CIMA LAB Diagnostics se ha ubicado en tres laboratorios contiguos de la primera planta del CIMA (1.05, 1.06 y 1.07).