El cercador de laboratoris clínics de diagnòstic de malalties minoritàries a Catalunya.

Teresa Pàmpols. Institut de Bioquímica Clínica. Servei de Bioquímica i Genètica Molecular. Hospital Clínic de Barcelona i Comitè d'Ètica del IIER.

El cercador de laboratoris clínics de diagnòstic de MM a Catalunya

- És una eina per als professionals de la salut i una font d'informació sobre les malalties minoritàries oberta als ciutadans

- Inclourà els següents tipus de malalties

1. De base genètica
2. Neoplàstiques
3. Infeccioses
4. Causades per factors ambientals o tòxics
5. MM no classificables en els grups anteriors, si s'escau

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

Cal remarcar respecte al cercador :

- Només es trobarà una malaltia si el laboratori clínic te un paper fonamental en el diagnòstic
- Si es fa en un laboratori de Catalunya
- El propòsit d'aquest cercador és únicament informatiu. No es pretén en cap cas substituir l'atenció i assessorament d'un metge especialista. Les proves de laboratori no són d'accés directe pels ciutadans, sinó que han de ser prescrites per un facultatiu i seguir els circuits habituals per a totes les proves diagnòstiques en l'àmbit del sistema de salut.

Informació que conté actualment :
1. Malalties de base genètica

31 Laboratoris de 12 Institucions i 634 Malalties

CLÍNIC BARCELONA Hospital Universitari

Vall d'Hebron Hospital

HOSPITAL DE LA SANTA CREU I SANT PAU
UNIVERSITAT AUTÒNOMA DE BARCELONA

Corporació Parc Taulí

Sant Joan de Déu
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

IDIBELL
Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge

Fundació Puigvert

IdIBGi

IMPPC
Institut de Medicina Predictiva i Personalitzada del Càncer

Banc de Sang i Teixits

Hospital Universitari de Girona Doctor Josep Trueta

IGTP
Instituto de Investigación en Ciencias de la Salud Germans Trias y Pujol

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

Capacitat diagnòstica dels laboratoris:

Entre 1 i 178 malalties

El nombre de malalties per Centre/ Institució és de:

Hospital Clínic i Provincial de Barcelona 431

Hospital Universitari de la Vall d'Hebrò 247

Hospital de Sant Joan de Deu 156

Institut de recerca en Ciències de la Salut Germans Trías i Pujol 81

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau 71

IDIBELL - Hospital Duran Reynals 50

UDIAT Centre Diagnòstic. CSU Parc Taulí 35

Institut de Medicina Predictiva i Personalitzada del Càncer 19

Hospital Universitari de Girona Josep Trueta 19

Fundació Puigvert-IUNA 18

Institut d'Investigació Biomèdica Girona 14

Banc de sang i teixits 8

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

+ Les proves genètiques amb finalitats assistencials estan contemplades a la Llei 14/2007 de Investigació biomèdica

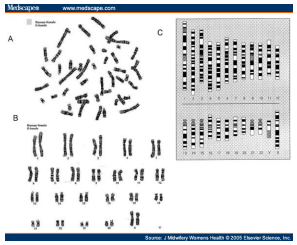
a) «Análisis genético»: procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado.

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

Per a les anomalies cromosòmiques

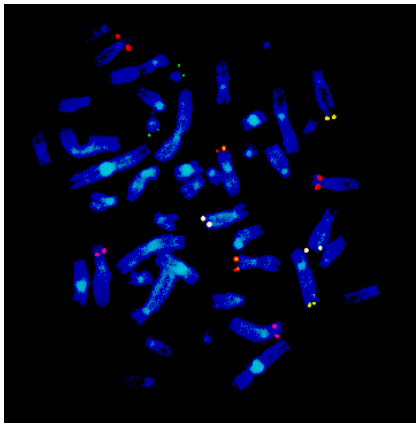
(incloent disomies uniparentals, reordenaments submicroscòpics, alteracions críptiques i anomalies congènites detectables amb microchips o microarrays)

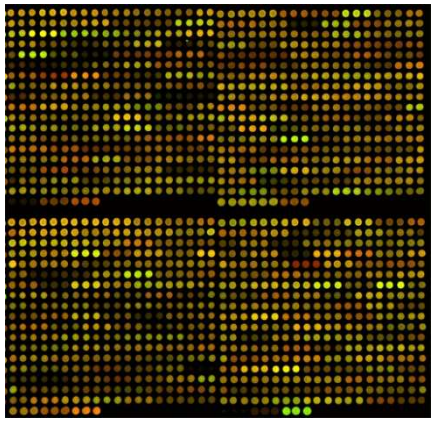
Citogenètica clàssica (Cariotip bandes alta resolució)

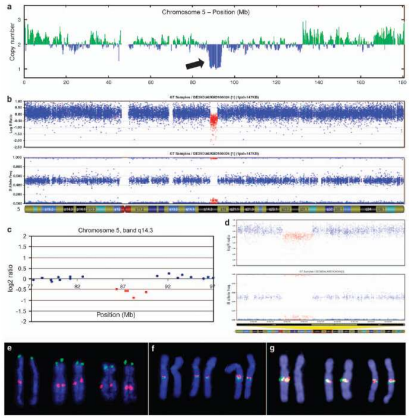


Citogenètica molecular (Cariotip molecular)

FISH , QF-PCR, MLPA, CGH, Arrays CGH,

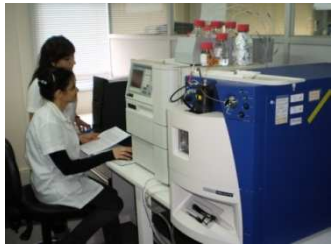


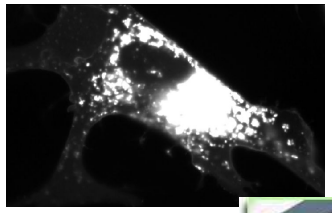


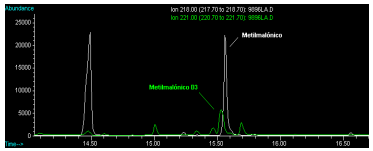


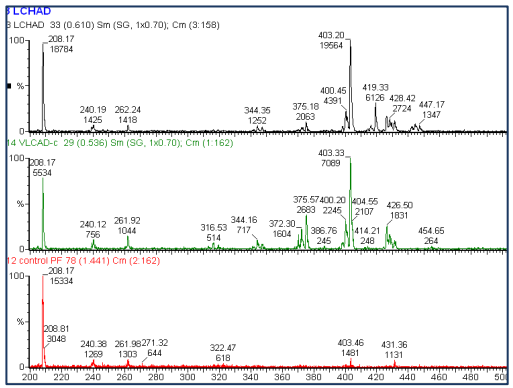
28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

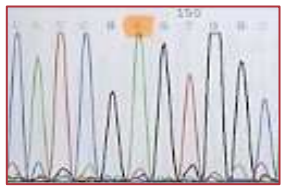
Per als trastorns mendelians

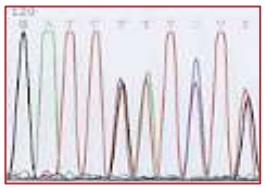












DNA, RNA, cDNA i NMD, QF-PCR, MLPA HPLC, UHPLC,

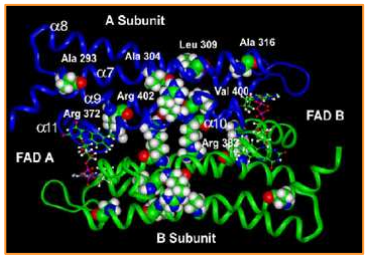
CBI, CG, CG/MS, MS/MS, Etc.

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

+ Flux molecular d'informació genètica

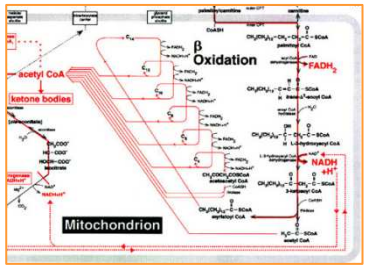
Gen

Producto gènic

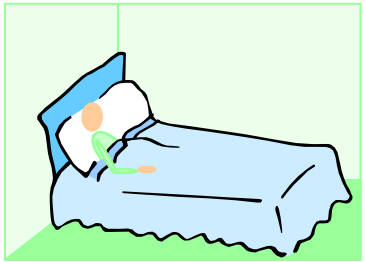


GENÈTICA BIOQUÍMICA (M. Metabòliques Hereditàries)

Metabòlits



Manifestacions clíniques



GENÈTICA MOLECULAR

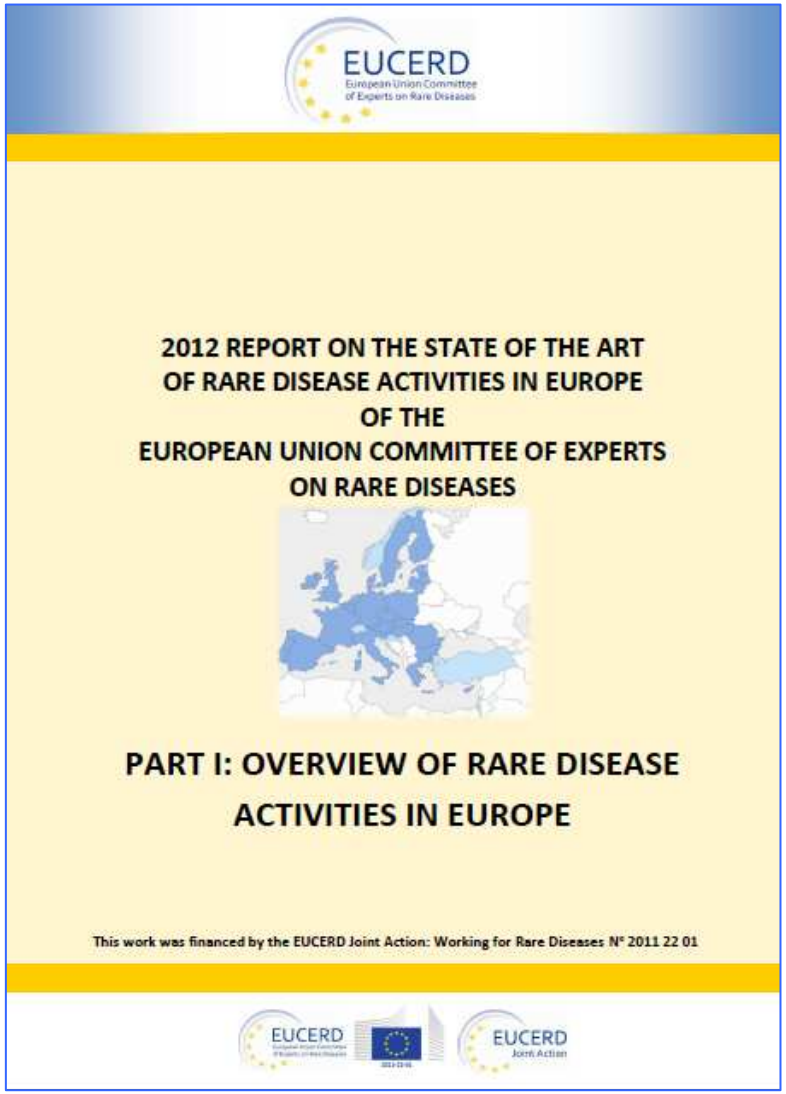
457 gens

110 proves per a productes gènics

75 proves per a metabòlits i perfils oberts extensius

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

Comparació amb Europa



EUCERD
European Union Committee of Experts on Rare Diseases

2012 REPORT ON THE STATE OF THE ART
OF RARE DISEASE ACTIVITIES IN EUROPE
OF THE
EUROPEAN UNION COMMITTEE OF EXPERTS
ON RARE DISEASES

PART I: OVERVIEW OF RARE DISEASE
ACTIVITIES IN EUROPE

This work was financed by the EUCERD Joint Action: Working for Rare Diseases N° 2011 22 01

EUCERD EUCERD Joint Action

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

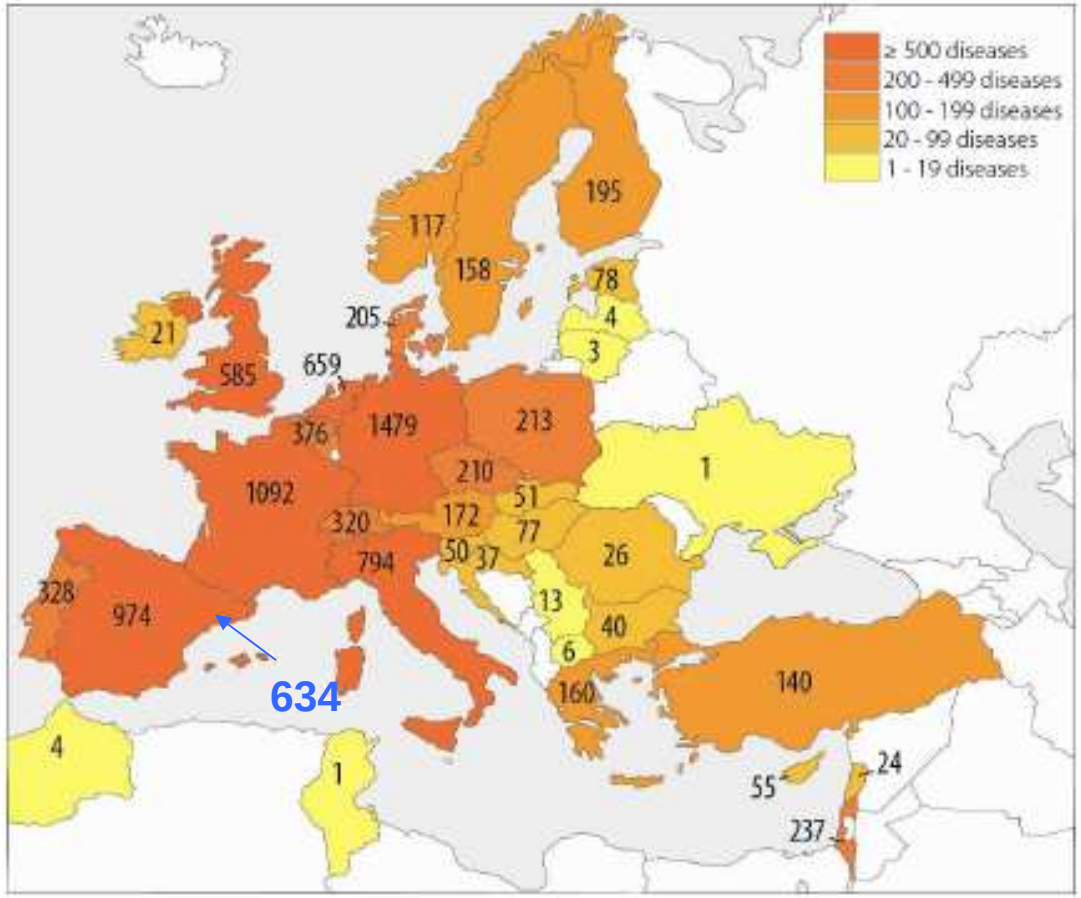


Figure 5: Number of rare diseases tested in laboratories located in each country (Orphanet data extraction September 2011)

A Orphanet hi ha informació sobre 5.954 MM (de tot tipus) i 5.424 laboratoris.

A la nostra base sobre 634 (només de base genètica) i 31 laboratoris

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

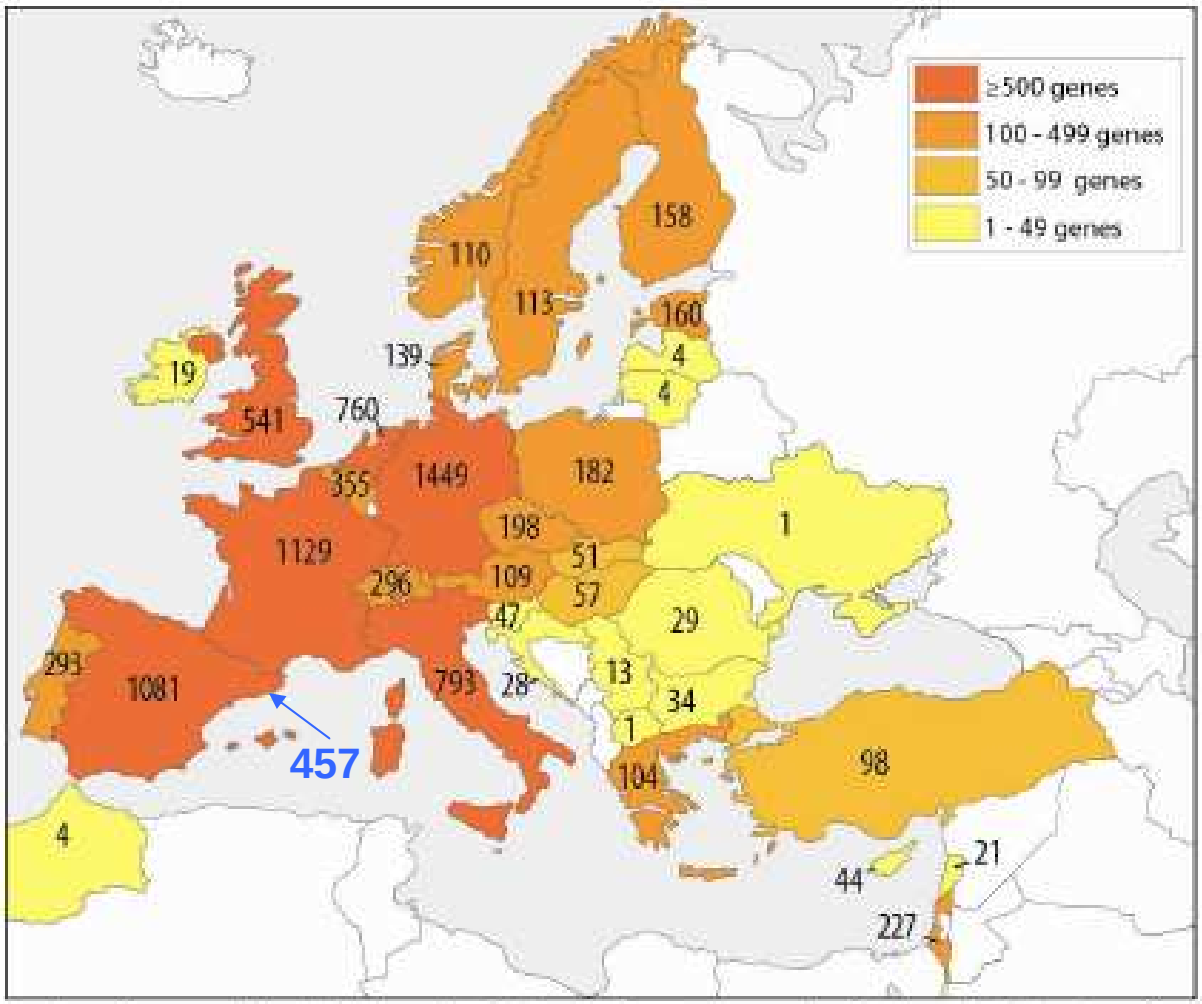


Figure 4: Number of genes tested in laboratories located in each country (Orphanet data extraction September 2011)

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

+ Les proves genètiques proporcionen resultats que son per tota la vida i els resultats tenen implicacions per a l'individu i per la família

- Per això son molt importants els criteris d'avaluació d'una prova genètica, que es resumeixen en 4 components
- Validesa analítica (exactitud, precisió, reproductibilitat, fiabilitat)
- Validesa clínica (sensibilitat, especificitat, valor predictiu positiu i negatiu)
- Utilitat clínica (utilitat en la atenció al pacient, balanç beneficis i danys)
- Implicacions ètiques, legals i socials

Les proves que ofereixen els laboratoris de Catalunya autoritzats pel Departament de Salut per a fer anàlisis clíniques contemplen aquests criteris

Els laboratoris respecten els principis ètics fonamentals de les proves genètiques (contemplats a la LIB)

Que la prova sigui pertinent

La voluntarietat d'accés a la prova: Consentiment informat

La protecció de las persones que no tenen capacitat de consentir (menors, incapaços, difunts)

El dret a la informació i consell genètic abans i després de la prova

El dret a saber i a no saber

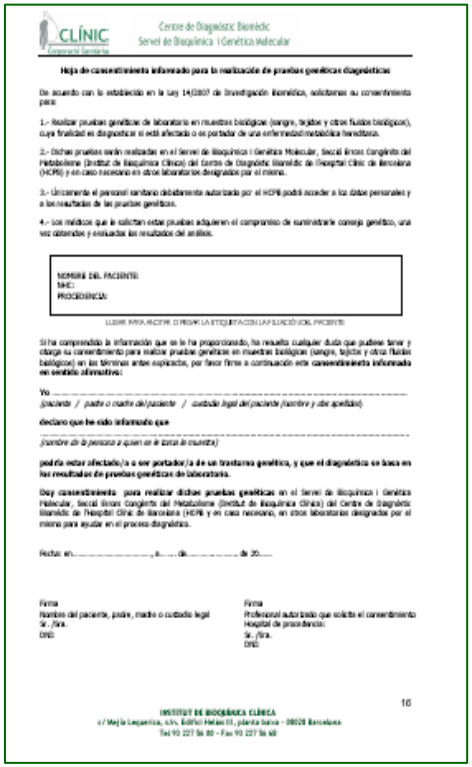
La confidencialitat i la no comunicació d'informació a tercers

La qualitat de las proves i la seva realització en centres acreditats

La protecció de les dades i les mostres

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

El consell genètic , el consentiment informat i sovint, la petició de permís per conservar les mostres amb finalitats de recerca, son part de les proves genètiques



CLÍNIC
Centre de Diagnòstic Biomèdic
Servei de Bioquímica i Genètica Molecular

Hoja de consentimiento informado para la realización de pruebas genéticas diagnósticas

De acuerdo con lo establecido en la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, solicitamos su consentimiento para:

1.- Realizar pruebas genéticas de laboratorio en muestras biológicas (sangre, tejidos y otros fluidos biológicos), cuya finalidad es diagnosticar si está afectado o es portador de una enfermedad metabólica hereditaria.

2.- Dichas pruebas serán realizadas en el Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, Secció Errors Congènits del Metabolisme (Institut de Bioquímica Clínica) del Centre de Diagnòstic Biomèdic de l'Hospital Clínic de Barcelona (HCPB) y en caso necesario en otros laboratorios designados por el mismo.

3.- Únicamente el personal sanitario debidamente autorizado por el HCPB podrá acceder a los datos personales y a los resultados de las pruebas genéticas.

4.- Los médicos que le soliciten estas pruebas adquieren el compromiso de suministrarle consejo genético, una vez obtenidos y evaluados los resultados del análisis.

NOMBRE DEL PACIENTE:
NHC:
PROCEDENCIA:

LLENAR, IMPRIMIR, RECORTAR O PEGAR LA ETIQUETA CON LA IDENTIFICACIÓN DEL PACIENTE

Si ha comprendido la información que se le ha proporcionado, ha resuelto cualquier duda que pudiese tener y otorga su consentimiento para realizar pruebas genéticas en muestras biológicas (sangre, tejidos y otros fluidos biológicos) en los términos antes expuestos, por favor firme a continuación este **consentimiento informado en sentido afirmativo:**

Yo .....
(paciente / padre o madre del paciente / cuidador legal del paciente (nombre y dos apellidos)

declaro que he sido informado/a que

.....
(nombre de la persona a quien se le toma la muestra)

podría estar afectado/a o ser portador/a de un trastorno genético, y que el diagnóstico se basa en los resultados de pruebas genéticas de laboratorio.

Doy consentimiento para realizar dichas pruebas genéticas en el Servei de Bioquímica i Genètica Molecular, Secció Errors Congènits del Metabolisme (Institut de Bioquímica Clínica) del Centre de Diagnòstic Biomèdic de l'Hospital Clínic de Barcelona (HCPB) y en caso necesario, en otros laboratorios designados por el mismo para ayudar en el proceso diagnóstico.

Fecha: en....., a..... de..... de 20.....

Firma
Nombre del paciente, padre, madre o cuidador legal
Sr. /Sra.
DNI:

Firma
Profesional autorizado que solicita el consentimiento
Hospital de procedencia:
Sr. /Sra.
DNI:

16

INSTITUT DE BIOQUÍMICA CLÍNICA
c/ Mejía Lequerica, s/n. Edifici Helios III, planta baixa - 08028 Barcelona
Tel 93 227 56 80 - Fax 93 227 56 68

CI per a la prova

CLÍNIC
Centre de Diagnòstic Biomèdic
Servei de Bioquímica i Genètica Molecular

De acuerdo con lo establecido en la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, solicitamos su consentimiento para, eventualmente en función de los criterios establecidos para la selección de muestras, guardar y disponer del material biológico sobrante para realizar investigación biomédica, sin que esto haga le cause molestias adicionales.

Las investigaciones están dirigidas al estudio de las bases metabólicas y moleculares de las Enfermedades Metabólicas Hereditarias con la finalidad de contribuir a la mejora de su conocimiento, diagnóstico, prevención y/o tratamiento.

Este material biológico pasará a formar parte de las Colecciones de Muestras Biológicas del Centro de Diagnóstic Biomèdic del HCPB (CMB-CDB) de acuerdo con lo establecido en la citada Ley. La investigación se realizará en las instalaciones del HCPB y en aquellas otras instituciones de investigación colaboradoras. Todo investigador que solicite la utilización de muestras de las CMB-CDB para cualquier estudio de investigación deberá disponer de la aprobación previa del Comité de Ética de la Investigación (CEI) del HCPB para la realización del mismo. Este Comité vela para que los investigadores desarrollen sus estudios siguiendo siempre las más estrictas normas éticas y legales.

La identificación de las muestras biológicas en las CMB-CDB será codificada. Los datos personales que se recojan serán siempre confidenciales y procesados de acuerdo con la Ley 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal. Los datos que nos proporcione pasarán a formar parte del fichero biobanco del HCPB, y serán tratados y cedidos con las finalidades indicadas en este documento. Podrá ejercer sus derechos de acceso, rectificación y cancelación del fichero, obtener información sobre el uso de sus muestras, así como revocar este consentimiento en cualquier momento y sin necesidad de indicar motivo alguno, dirigiéndose a:

INSTITUT DE BIOQUÍMICA CLÍNICA. c/ Mejía Lequerica, s/n. Edifici Helios III, Planta baixa - 08028 Barcelona.
Tel. (93) 227 56 80 - Fax (93) 227 56 68

La cesión de muestras biológicas que usted realiza a las CMB-CDB es gratuita y altruista, por ello no obtendrá retribución económica alguna ni tendrá derechos sobre posibles beneficios comerciales como resultado de las investigaciones realizadas.

Si de la investigación con sus muestras se obtuviera información relevante para su salud o a la de sus familiares, el CEI habilitará los medios oportunos para contactar con usted y ofrecerle la posibilidad de conocer dicha información. A efectos de un eventual contacto se utilizarán los datos que figuren en su historial clínico. No obstante, se respetará su derecho a decidir que no se le comuniquen los resultados de la investigación en los que hayan sido utilizadas sus muestras.

En caso de ser necesaria alguna muestra adicional, el HCPB podrá ponerse en contacto con usted para solicitarle nuevamente su colaboración.

Autoriza la utilización del material biológico sobrante para investigación biomédica ☐ SÍ ☐ NO

Autoriza recibir la información relevante derivada de la investigación ☐ SÍ ☐ NO

Autoriza ser contactado en el caso de necesitar más información o muestras adicionales ☐ SÍ ☐ NO

Fecha: en....., a..... de..... de 20.....

Firma
Nombre del paciente, padre, madre o cuidador legal
Sr. /Sra.
DNI:

Firma
Profesional autorizado que solicita el consentimiento
Sr. /Sra.
DNI:

Por favor, pregunte al personal sanitario responsable que le ha comunicado esta información sobre cualquier duda que pueda tener, ahora o en el futuro, en relación con este consentimiento. Asimismo, puede comentar sus dudas con su médico o con el Institut de Bioquímica Clínica, que le podrá en contacto con el personal sanitario autorizado.

Si no desea que sus muestras biológicas sobrantes sean utilizadas para la investigación biomédica en los términos señalados, ello en ningún caso supondrá perjuicio alguno para usted ni repercutirá negativamente en el cuidado asistencial que usted recibirá.

Muchas gracias por su colaboración. Centro de Diagnòstic Biomèdic. Hospital Clínic de Barcelona.

17

INSTITUT DE BIOQUÍMICA CLÍNICA
c/ Mejía Lequerica, s/n. Edifici Helios III, planta baixa - 08028 Barcelona
Tel 93 227 56 80 - Fax 93 227 56 68

CI per utilitzar les mostres excedents en recerca

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

Política de la qualitat

Dels 31 laboratoris 18 tenen la Certificació per la Norma ISO 9001

1 laboratori te la Acreditació de la competència per la Norma ISO 15.189 per a algunes de les proves

Participen en controls externs de Qualitat (molts d'ells son exàmens de competència amb pacients reals):

EMQN
ERNDIM
UK NEQAS
EQCF
EPNET- EQAS
CDCs

AECNE
SEHH
GCECGH

Generalitat de Catalunya
Departament de Salut
28 febrer 2013 Dia Mu Malalt
CatSalut
Servei Català de la Salut

Professionals experts

62 professionals (Llicenciats o Doctors en Farmàcia, Medicina, Biologia, Bioquímica, Química) especialistes en les ciències del laboratori clínic i sovint també investigadors en l'àmbit de les Malalties Minoritàries

Dels 31 laboratoris, 21 són, a més, grup de recerca en Xarxes/ Instituts de recerca

*

ciberer CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED DE ENFERMEDADES RARAS

IDIBAPS Institut D'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer

ciberehd

IdIBGi

IDIBELL Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge

enerca European Network for Rare and Congenital Anaemias

IGTP Instituto de Investigación en Ciencias de la Salud Germans Trias y Pujol

IMPPC Institut de Medicina Predictiva i Personalitzada del Càncer

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

* A Catalunya hi ha 18 U CIBERER , 203 investigadors

Aplicatiu

L'aplicatiu informàtic, dissenyat i presentat esquemàticament al Parlament de Catalunya el 20 de febrer de 2012 amb motiu del 5è Dia Mundial de les Malalties Minoritàries a Catalunya, està en fase beta.

Mentrestant es pot consultar un document interactiu en format "pdf", publicat en el portal del CatSalut del Departament de Salut. Aquest document és temporal i es retirarà quant finalitzi la fase de probes de l'aplicatiu.

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

Malalties i proves diagnòstiques. Canal Salut. Generalitat de Catalunya - Windows Internet Explorer

http://geco.gencat.intranet/portal/site/canalsalut/menuitem.8498000bf3fb227d48af8968b0c0e1a0/?vgnextoid=88ca70097af8b310VgnVCM1000008d0c1e0aRCRD&appInstanceName=default&gccnoice=1&vgnex

Archivo Edición Ver Favoritos Herramientas Ayuda

Convertir Seleccionar

Vínculos

Malalties i proves diagnòstiques. Canal Salut. Generali...

Página Herramientas

Generalitat de Catalunya
gencat.cat

Mapa web Contacte cerca

Canal Salut

Ciutadania Professionals

- La salut de la A a la Z
- Vida saludable
- Urgències
- El sistema de salut
- Drets i deures
- Eines i recursos
- Participació

Ciutadania > La salut de la A a la Z > A - Z > M > Cercador de laboratoris

Envia | Imprimeix

Cercador de laboratoris clínics de diagnòstic de malalties minoritàries de Catalunya

Versió beta

Malalties i proves diagnòstiques | Laboratoris

Preguntes freqüents

Informació sobre la malaltia, les proves diagnòstiques, els materials biològics necessaris, la metodologia emprada, els laboratoris i els professionals que realitzen les proves.

Seleccioneu un criteri de cerca:

- (•) Nom de la malaltia
- ( ) Codi Orphanet
- ( ) Codi OMIM
- ( ) Codi ICD10
- ( ) Codi ICD9
- ( ) Codi SNOMED

Nom de la malaltia

Opcions de Pàgina
Edició Desactivada

Sitios de confianza 100%

Cercador de laboratoris clínics de diagnòstic de malalties minoritàries de Catalunya

Versió beta

Malalties i proves diagnòstiques | Laboratoris

Preguntes freqüents

Informació sobre la malaltia, les proves diagnòstiques, els materials biològics necessaris, la metodologia emprada, els laboratoris i els professionals que realitzen les proves.

Seleccioneu un criteri de cerca:

- (•) Nom de la malaltia
- ( ) Codi Orphanet
- ( ) Codi OMIM
- ( ) Codi ICD10
- ( ) Codi ICD9
- ( ) Codi SNOMED

Nom de la malaltia

pompe

Cerca

Resultats de cerca per nom de la malatia :

- Malaltia de Pompe

Cercador de laboratoris clínics de diagnòstic de malalties minoritàries de Catalunya

Versió beta

<< Torna al cercador

Malaltia de Pompe

Definició i codis

Sinonims: Glucogenosi tipus 2, Malaltia de Pompe, Deficiència d'àcid alfa-1,4-glucosidasa

Codi Orphanet: ORPHA365

Codi OMIM: 232300

Codi ICD10: E740

Codi ICD9: 2710

Codi SNOMED: 237967002, 124462004, 124454007, 237968007

Tipus de malaltia:

- Base genètica
  - Trastorns monogènics mendelians
    - Malalties metabòliques hereditàries
      - Malalties lisosòmiques
        - Altres malalties lisosòmiques específiques

Laboratoris associats a la malaltia

Secció d'errors congènits del metabolisme - Institut de Bioquímica Clínica . Servei de Bioquímica i Genètica Molecular.

H. CLÍNIC I PROVINCIAL DE BARCELONA

Proves de genètica molecular

- Gen: GAA
- Genètica molecular: PCR i seqüenciació

Proves de genètica bioquímica

- Producte gènic o proteïna: alfa-1,4-glucosidasa als limfòcits, als fibroblasts i a la sang seca

Proves adicionals

- Diagnòstic de portadors: Si
- Diagnòstic prenatal: No

Facultatius responsables de les proves:

Maria Josep Coll - mjcoll@clinic.ub.es

Centre d'investigacions en bioquímica i biologia molecular - Nanomedicina. CIBER de Enfermedades Raras

HOSPITAL UNIVERSITARI LA VALL D'HEBRON

Proves de genètica bioquímica

- Producte gènic o proteïna: Alfa glucosidasa als leucòcits i als fibroblasts
- Altres proves: Quitotriosidasa al sèrum

Proves adicionals

- Diagnòstic de portadors: Si
- Diagnòstic prenatal: Si

Facultatius responsables de les proves:

Carmen Domínguez - mcdominguez@vhebron.net

Cercador de laboratoris clínics de diagnòstic de malalties minoritàries de Catalunya

Versió beta

Malaltia de Pompe

Definició i codis

Sinonims: Glucogenosi tipus 2, Malaltia d
Codi Orphanet: ORPHA365
Codi OMIM: 232300
Codi ICD10: E740
Codi ICD9: 2710
Codi SNOMED: 237967002, 124462004, 1
Tipus de malaltia:

- Base genètica
  - Trastorns monogènics mendelians
    - Malalties metabòliques hereditàries
      - Malalties lisosòmiques
        - Altres malalties lisosòmiques es

Orphanet: Glycogen storage disease due to acid maltase deficiency - Windows Internet Explorer

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&E

Live Search

Archivo Edición Ver Favoritos Herramientas Ayuda

Convertir Seleccionar Vínculos

Orphanet: Glycogen storage disease due to acid malt... Página Herramientas

Google traductor Mostra aquesta pàgina en: català Google Traductor Desactiva per a:

SUMMARY

Glycogen storage disease type 2 (GSD II) is a lysosomal storage disease which particularly affects the skeletal and respiratory muscles with varying degrees of gravity and which, in the infantile form, is associated with hypertrophic cardiomyopathy. Incidence is estimated at about 1/57,000 for the adult form and 1/138,000 for the infantile form. The infantile form of Pompe disease starts before the age of 3 months with major hypotonia, sucking and swallowing difficulties, hypertrophic cardiomyopathy and progressive hepatomegaly. The adult form results in progressive limb-girdle myopathy beginning with the lower limbs, and affects the respiratory system, which can be the first sign of the

Additional information

Further information on this

- Classification(s) (5)
- Gene(s) (1)
- Publications in PubMed
- Other website(s) (16)

Health care resources for t

- Expert centres (380)
- Diagnostic tests (90)

Error en la página. Internet 100%

Laboratoris associats a la malaltia

Secció d'errors congènits del metabolisme - Institut de Bioquímica Clínica . Servei de Bioquímica i Genètica Molecular.

H. CLÍNIC I PROVINCIAL DE BARCELONA

Proves de genètica molecular

- Gen: GAA
- Genètica molecular: PCR i seqüenciació

Proves de genètica bioquímica

- Producte gènic o proteïna: alfa-1,4-glucosidasa als limfòcits, als fibroblasts i a la sang seca

Proves adicionals

<<Torna a la Malaltia

Secció d'errors congènits del metabolisme - Institut de Bioquímica Clínica . Servei de Bioquímica i Genètica Molecular.

HOSPITAL CLÍNIC I PROVINCIAL BARCELONA

Dades de contacte

Adreça: Mejía Lequerica s/n , Edifici Helios III, Planta baixa. Barcelona 08028
Telèfon: 932275672
Email: aargudo@clinic.ub.es
Web: www.hospitalclinic.org ➔

Facultatius

Antònia Ribes - aribes@clinic.ub.es
Teresa Pàmpols - aribes@clinic.ub.es
Maria Josep Coll - aribes@clinic.ub.es
Laura Gort - aribes@clinic.ub.es
Judit García - aribes@clinic.ub.es
Maria Lluïsa Girós - aribes@clinic.ub.es
Paz Briones - aribes@clinic.ub.es
Jose Luis Marín - aribes@clinic.ub.es
Rosa Maria López - aribes@clinic.ub.es

Recerca

Grup de recerca: Grup Malalties Metabòliques Hereditàries. Area 3. IDIBAPS, U737 CIBERER
Web del grup de recerca: http//www.idibaps.org ➔ www.ciberer.es/index.php?option=com_wrapper&Itemid=100 ➔
Descripció de la recerca:
Bases bioquímiques , moleculars i mecanismes fisiopatològics de les Malalties metabòliques hereditàries (MMH) amb l'objectiu de de millorar les estratègies diagnòstiques, terapèutiques i preventives. Les principals línies de recerca actuals ós: Aproximacions teràpeutiques en models "in vitro" . Deficiències primaria de CoQ10, Deficiències de creatina cerebral . Deplecions del mtDNA, Deficiència de MHB i Malaltia de Niemann
-Pick tipus C.

Dades de contacte

Facultatius

Recerca

Sistemes de qualitat

Certificació

ISO 9001:2008

Controls de qualitat externs de genètica bioquímica

ERNDIM-Quantitatiu d'Aminoàcids a plasma

ERNDIM-Assaigs Especials a Sèrum

ERNDIM-Assaigs especials a orina

ERNDIM-Cistina a leucòcits

ERNDIM-Qualitatiu d'Àcids orgànics a orina (característiques d'examen de competència)

ERNDIM-Acilcarnitines (característiques d'examen de competència)

ERNDIM-Examen de competència global a orina

ERNDIM-Enzims lisosòmics

ERNDIM-Competència dels defectes de la glicosilació (CDG)

Controls de qualitat externs de genètica molecular

EMQN SEQ-Seqüenciació DNA

EMQN-extracció DNA

Controls de qualitat

AECNE i CDCs Atlanta (pel cribratge neonatal)

Dades de contacte

Facultatius

Recerca

Sistemes de qualitat

Malalties que diagnostica aquest laboratori

Síndrome de depleció de DNA mitocondrial
Malaltia de Gaucher tipus III
2-Metilbutirilglicinúria
Acidèmia metilmalònica - homocistinúria, tipus cblC
Galactosèmia per deficiència de Galactosa 1-P uridiltransferasa
Tirosinèmia tipus III
Hiperlisinèmia tipus I
Deficiència múltiple d'acil-CoA deshidrogenasa
Fenilcetonúria
Hiperornitinèmia-hiperamonèmia-homocitrulinúria
Homocistinúria per deficiència de cistationina beta-sintasa
Deficiència d'arginina: glicina amidinotransferasa
Deficiència d'acil-CoA deshidrogenasa de cadena molt llarga
Desmosterolosi
Condrodisplàsia punctata rizomèlica lligada al cromosoma X dominant
Mucolipidosi tipus 2
Síndrome de Hurler Scheie
Síndrome de pseudo-Zellweger
Malaltia de Sandhoff
Deficiència de biotinidasa
Malaltia de Tay Sachs
Malaltia de Krabbe
Deficiència de N-acetilglutamat sintasa
Acidúria 3-metilglutacònica tipus III
Acidúria glutàrica tipus I

Etc.

Cercador de laboratoris clínics de diagnòstic de malalties minoritàries de Catalunya

Versió b

Secció d'errors congènits del metabolisme - Ir

HOSPITAL CLÍNIC I PROVINCIAL BARCELONA

Dra. Antonia Ribes	Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Institut de Bioquímica Clínica, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Corporació Sanitària Clínic, Barcelona	U737
Dr. Jordi Surrallés	Departamento de Genética y Microbiología, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona	U745
Dra. Susan Webb	Enfermedades de la hipófisis. Depto Medicina. Servicio de Endocrinología., Instituto de Investigación Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona	U747

+ Dades de contacte

+ Facultatius

− Recerca

Grup de recerca: Grup Malalties Metabòliques Hereditàrie

Web del grup de recerca: http://www.idibaps.org → ww

Descripció de la recerca:

Bases bioquímiques , moleculars i mecanismes fisiopatològics de les Malalties metabòliq tègies diagnòstiques, terapèutiques i preventives. Les principals línies de recerca actuals ós: A primaria de CoQ10, Deficiències de creatina cerebral . Deplecions del mtDNA, Deficiència de MHB i M -Pick tipus C.

+ Sistemes de qualitat

+ Malalties que diagnostica aquest laboratori

Ficha | Líneas de Investigación | Personal Grupo | Publicaciones

Dra. Antonia Ribes - U737

Programa de Investigación: Medicina Metabólica Hereditaria

Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Institut de Bioquímica Clínica, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Corporació Sanitària Clínic, Barcelona
Dirección: Edificio Helios III planta Baja C/ Mejía Lequerica s/n
C.P.: 08028 Barcelona, Barcelona
Web:

Ficha | Líneas de Investigación | Personal Grupo | Publicaciones

Años de publicación: 2012

Ruiz Gomez A, Couce ML, Garcia-Villoria J, Torres A, Baña Souto A, Yagüe J, Vilaseca MA, Ribes A, Aróstegui JI
Clinical, genetic, and therapeutic diversity in 2 patients with severe mevalonate kinase deficiency. Pediatrics 2012; 2012 Feb. 129(2):e535-9
PubMed

Xiao J, Westbroek W, Motabar O, Lea WA, Hu X, Velayati A, Zheng W, Southall N, Gustafson AM, Goldin E, Sidransky E, Liu K, Simeonov A, Tamargo RJ

Discovery of a Novel I

Case Report

Clinical, Genetic, and Therapeutic Diversity in 2 Patients With Severe Mevalonate Kinase Deficiency

Angeles Ruiz Gomez, MD[a], María Luz Couce, MD, PhD[b], Judit Garcia-Villoria, MD[c], Angeles Torres, MD[a], Ana Baña Sc MD[b], Jordi Yagüe, MD, PhD[d], María Antonia Vilaseca, MD, Ph Antonia Ribes, MD, PhD[c], and Juan I. Aróstegui, MD, PhD[d]

Cercador de laboratoris clínics de diagnòstic de malalties minoritàries de Catalunya

Versió beta

<< Torna al cercador

Malaltia de Pompe

Definició i codis

Sinonims: Glucogenosi tipus 2, Malaltia de Pompe,

Codi Orphanet: ORPHA365

Codi OMIM: 232300

Codi ICD10: E740

Codi ICD9: 2710

Codi SNOMED: 237967002, 124462004, 124454007

Tipus de malaltia:

- Base genètica
  - Trastorns monogènics mendelians
    - Malalties metabòliques hereditàries
      - Malalties lisosòmiques
        - Altres malalties lisosòmiques específiques

1. MALALTIES DE BASE GENÈTICA

NOTA: Les malalties de base genètica, s'han indexat majoritàriament en apartats basats en consideracions sobre les seves bases cel·lulars, metabòliques i moleculars. Llevat dels apartats: Malalties neuromusculars i altres malalties neurogenètiques; Retard mental causat per X-fràgil, FRAXE, i per gens lligats a l'X i Malalties Cardiovasculars. Les neoplàsies de base genètica constitucional s'han indexat al grup 2. MALALTIES NEOPLÀSTIQUES

1.a Anomalies cromosòmiques *(inclouen disomies uniparentals, reordenaments submicroscòpics, alteracions críptiques i anomalies congènites detectables amb microxips o microarrays)*

1.a.1 Anomalies numèriques
1.a.2 Anomalies estructurals: delecions
1.a.3 Anomalies estructurals: cromosomes marcadors
1.a.4 Altres anomalies estructurals
1.a.5 Microdelecions/microduplicacions
1.a.6 Disomies uniparentals

1.b Trastorns monogènics mendelians

1.b.1 Trastorns endocrins hereditaris
1.b.2 Immunodeficiències i trastorns del sistema immunitari
- 1.b.2.1 Immunodeficiències combinades T i B.
- 1.b.2.2 Immunodeficiències predominantment d'Anticossos
- 1.b.2.3 Altres síndromes amb immunodeficiències ben definits
- 1.b.2.4 Immunodeficiències per disfunció fagocítica.
- 1.b.2.5 Immunodeficiències per defectes de la Immunitat Innata excepte immunodeficiències en la disfunció fagocítica i deficiències del complement.
- 1.b.2.6 Malalties auto inflamatòries.
- 1.b.2.7 Deficiències del complement

1.b.3 Trastorns de les proteïnes: Amiloïdosis i Malalties per prions
1.b.4 Malalties metabòliques hereditàries
- 1.b.4.1 Malalties lisosòmiques
  - 1.b.4.1.1 Esfingolipidosis
  - 1.b.4.1.2 Mucopolisacaridosis
  - 1.b.4.1.3 Glucoproteïnosis
  - 1.b.4.1.4 Mucolipidosis
  - 1.b.4.1.5 Defectes del transport lisosòmic
  - 1.b.4.1.6 Altres malalties lisosòmiques específiques

Nom de la malaltia	Tipus de malaltia	Índex temàtic 1	Índex temàtic 2	Índex temàtic 3	Índex temàtic 4
Lipofuscinosi neuronal ceroide infantil	Base genètica	Trastorns monogènics mendelians	Malalties metabòliques hereditàries	Malalties lisosòmiques	Altres malalties lisosòmiques específiques
Malaltia per acumulació d'èsters del colesterol	Base genètica	Trastorns monogènics mendelians	Malalties metabòliques hereditàries	Malalties lisosòmiques	Altres malalties lisosòmiques específiques
Malaltia de Wolman	Base genètica	Trastorns monogènics mendelians	Malalties metabòliques hereditàries	Malalties lisosòmiques	Altres malalties lisosòmiques específiques
Deficiència de mieloperoxidasa	Base genètica	Trastorns monogènics mendelians	Malalties metabòliques hereditàries	Malalties lisosòmiques	Altres malalties lisosòmiques específiques
Malaltia de Pompe	Base genètica	Trastorns monogènics mendelians	Malalties metabòliques hereditàries	Malalties lisosòmiques	Altres malalties lisosòmiques específiques
Lipofuscinosi neuronal ceroide infantil tardana	Base genètica	Trastorns monogènics mendelians	Malalties metabòliques hereditàries	Malalties lisosòmiques	Altres malalties lisosòmiques específiques

Cercador de laboratoris clínics de diagnòstic de malalties minoritàries de Catalunya

Versió beta

Malalties i proves diagnòstiques | Laboratoris

Preguntes freqüents

Informació sobre els laboratoris, els professionals, la política de qualitat, els controls externs de qualitat i la recerca que realitzen.

Banc de Sang i Teixits

- Unitat de diagnòstic i teràpia molecular

FUNDACIÓ PUIGVERT - IUNA

- Laboratori de biologia molecular de la Fundació Puigvert

H. U. GERMANS TRIAS I PUJOL DE BADALONA

- Laboratori de neurogenètica molecular

HOSPITAL CLÍNIC I PROVINCIAL BARCELONA

- Unitat d'eritropatologia
- Secció de genètica molecular. Servei de bioquímica i genètica molecular
- Servei d'immunologia
- Servei d'hemoteràpia i hemostàsia
- Secció d'errors congènits del metabolisme - Institut de Bioquímica Clínica . Servei de Bioquímica i Genètica Molecular.
- Secció de citogenètica i genètica clínica. Servei de bioquímica i genètica molecular
- Secció de toxicologia. Servei de bioquímica i genètica molecular

DOCUMENT INTERACTIU EN FORMAT PDF

1 - No permet:

Accedir directament a la informació específica per a cada malaltia en les web's de Orphanet i del OMIM, ni a les de les xarxes de recerca.

Fer cerques per grups de malalties.

Disposar de la relació de malalties per laboratori o per centre.

Fer cerques pels sinònims.

DOCUMENT INTERACTIU

2 - Permet:

Trobar una breu descripció d'altres fonts d'informació, així com l'accés directa a altres webs rellevants que s'han destacat.

Fer cerques específiques pel nom principal de la malaltia.

Accedir a les fitxes informatives de cada laboratori.

Hi ha les malalties de base genètica, però n'hi ha menys que a l'aplicatiu

http://www20.gencat.cat/portal/site/canalsalut

Archivo Edición Ver Favoritos Herramientas Ayuda

Canal Salut. Generalitat de Catalunya

Generalitat de Catalunya
gencat.cat

Mapa web Contacte Castellano cerca

Canal Salut

Ciutadania Professionals

La salut de la A a la Z | Vida saludable | Urgències | El sistema de salut | Drets i deures | Eines i recursos | Participació

Vida saludable

- Deixar de fumar
- Bolets
- Nova piràmide de l'alimentació saludable
- Vacuneu-vos de la grip si...

Actualitat

- Dia 8: Dia Mundial de la Radiologia
- Es constitueix el Consell Consultiu de Pacients de Catalunya
- Salut amplia el Programa de detecció precoç neonatal (PDPN) a 22 malalties

La salut de la A a la Z

A B C D
Y Z

M

Consells per a la tardor

Cercador de centres

Novetats

El sistema de salut

Internet 100%

Inicio | Bandeja de entra... | Mapa de Laborato... | Canal Salut. Gene... | 10:41

http://www20.gencat.cat/portal/site/canalsalut/menuitem.af261f715269a25d48af8968b0c0e1a0/?vgnext

Edición Ver Favoritos Herramientas Ayuda

Malalties minoritàries. Canal Salut. Generalit...

Generalitat de Catalunya
gencat.cat

Mapa web Contacte cerca

Canal Salut

Ciutadania

Professionals

alut de la A a la Z
a saludable
ències
stema de salut
s i deures
s i recursos
icipació

Ciutadania > La salut de la A a la Z > A - Z > M > Malalties minoritàries

Envia | Imprimeix

La salut de la A a la Z

M N O P Q R S T U V W X Y

Malalties minoritàries

Malalties rares

Descripció | Tractament | Documentació | Viure amb | Enllaços d'interès

Descripció

Les malalties minoritàries o rares són un conjunt ampli i variat de trastorns que es afecten un nombre reduït de persones, són cròniques i discapacitants, presenten una

Internet 100%

http://www20.gencat.cat/portal/site/canalsalut/menuitem.af261f715269a25d48af8968b0c0e1a0/?vgnext

Edición Ver Favoritos Herramientas Ayuda

Malalties minoritàries. Canal Salut. Generalit...

alut de la A a la Z
a saludable
ències
stema de salut
s i deures
s i recursos
icipació

Ciutadania > La salut de la A a la Z > A - Z > M > Malalties minoritàries

Envia | Imprimeix

La salut de la A a la Z

M N O P Q R S T U V W X Y

Malalties minoritàries

Malalties rares

Descripció | Tractament | Documentació | Viure amb | Enllaços d'interès

Enllaços d'interès

Cercador de les principals associacions de pacients

Cercador de laboratoris clínics de diagnòstic de malalties minoritàries

Comissió Assessora de Malalties Minoritàries

Internet 100%

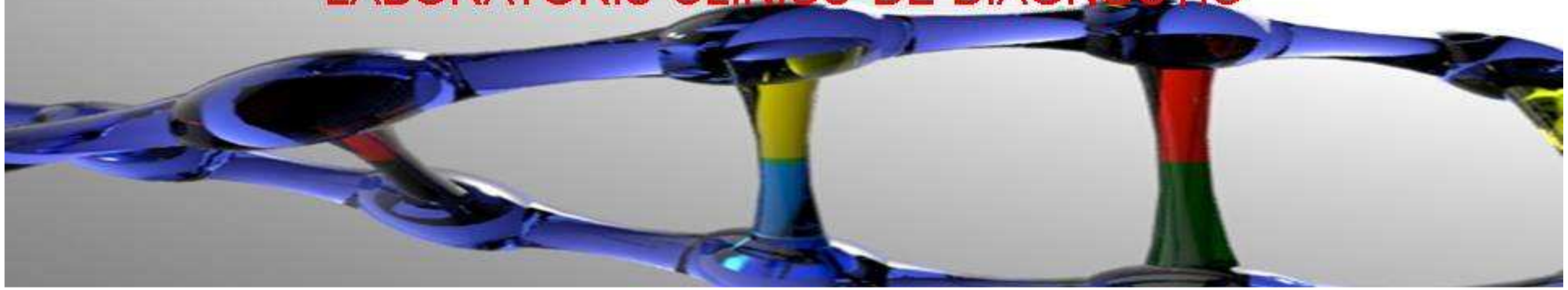
Afegir mes captures

Generalitat de Catalunya
Departament de Salut

CatSalut
Servei Català de la Salut

MALALTIES MINORITÀRIES

LABORATORIS CLÍNICS DE DIAGNÒSTIC



LABORATORIS CLÍNICS DE DIAGNÒSTIC DE MALALTIES MINORITÀRIES

Relació d'informació útil, de xarxes i espais Web que podeu consultar

- Documents de l'Estat espanyol
- Webs internacionals
- Xarxes / Projectes de recerca
- Webs de federacions i fundacions
- Cercador de les principals associacions de pacients

LABORATORIS CLÍNICS DE DIAGNÒSTIC DE MALALTIES MINORITÀRIES

Malaltia i Proves Diagnòstiques

Informació sobre la malaltia, les proves diagnòstiques, els materials biològics necessaris, la metodologia emprada i els laboratoris i professionals que les realitzen

Laboratoris

Informació sobre els laboratoris, institucions, professionals, política de qualitat, controls externs de qualitat i recerca que realitzen

Organització de les proves diagnòstiques

Inici | Sortir

El propòsit d'aquet cercador es únicament informatiu . No es pretén en cap cas substituir l'atenció i el assessorament d'un metge especialista. Les proves de laboratori no són d'accés directe pels ciutadans, sinó que han de ser prescrites per un facultatiu i seguir els circuits habituals per a totes les proves diagnòstiques en l'àmbit del sistema de salut.

Proves genètiques

Les proves genètiques amb finalitats assistencials estan contemplades en la *Ley 14/2007 de 13 de julio de Investigación Biomédica.*

a) «Análisis genético»: procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye las pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado.

El consell genètic, el consentiment informat i sovint, la petició de permís per a conservar les mostres amb finalitats de recerca, son part de les probes genètiques

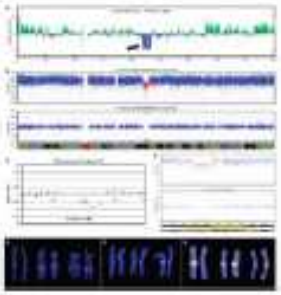
Organització de les proves

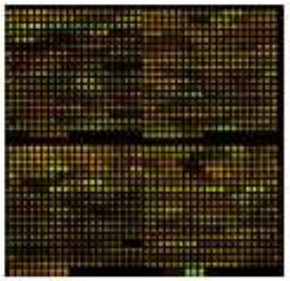
Per a les anomalies cromosòmiques

(incloent disomies uniparentals, reordenaments submicroscòpics, alteracions críptiques i anomalies congènites detectables amb microchips o microarrays)

CITOGENÈTICA CLÀSSICA

CITOGENÈTICA MOLECULAR





Per als trastorns monogènics

Gen

GENÈTICA MOLECULAR

Producte del gen (proteïna)

Metabòlits específics

GENÈTICA BIOQUÍMICA

(Malalties Metabóliques Hereditàries)

ALTRES PROVES DE LABORATORI

LABORATORIS CLÍNICS DE DIAGNÒSTIC DE MALALTIES MINORITÀRIES

Nom de la malaltia

Seleccioneu la lletra del nom de la malaltia que voleu consultar. Si no la trobeu pel nom propi, cerqueu per la lletra "M" de malaltia, o per la lletra "S" de síndrome.

A B C D E F G H I J K L M N Ñ

O P Q R S T U V W X Y Z 2

Deficiència congènita de Factor VII

Deficiència congènita de Factor X

Deficiència congènita de Factor XII

Deficiència congènita de Factor XIII

Deficiència congènita de fibrinogen

Deficiència d'acil carnitina translocasa

Deficiència d'acil-CoA deshidrogenasa de cadena curta

Deficiència d'acil-CoA deshidrogenasa de cadena llarga

Deficiència d'acil-CoA deshidrogenasa de cadena mitja

Deficiència d'acil-CoA deshidrogenasa de cadena molt llarga

Deficiència d'acil-CoA oxidasa peroxisomal

Deficiència d'adenilat cinasa (AK)

Deficiència d'adenilsuccinat liasa

Deficiència d'adenosina desaminasa (ADA)

Deficiència d'adhesió leucocitària tipus 1

Nom de la malaltia: **Deficiència d'acil-CoA deshidrogenasa de cadena mitja**

Laboratori/Unitat/Servei/Secció: **Secció d'errors congènits del metabolisme - Institut de Bioquímica Clínica . Servei de Bioquímica i Genètica Molecular.**

Centre/hospital/institució: **H. CLÍNIC I PROVINCIAL DE BARCELONA**

Proves de genètica molecular: Sí

Gen: ACADM

Genètica molecular: PCR i seqüenciació, CDNA i detecció de NMD

Proves de genètica bioquímica: Sí

Producte gènic o proteína: Oxidació de palmitat deuterat als fibroblasts amb MS/MS

Metabòlits: Acilcarnitines al plasma i a la sang seca amb MS/MS, carnitina al plasma amb MS/MS i àcids orgànics a l'orina amb MS/MS

Diagnòstic de portadors: Sí

Diagnòstic prenatal: Sí

Facultatius responsables: Antònia Ribes Judit Garcia

Laboratori/Unitat/Servei/Secció: **Laboratori de bioquímica, departament de metabolopaties**

Centre/hospital/institució: **HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU (ESPLUGUES)**

Proves de genètica molecular: No

Gen:

Genètica molecular:

Proves de genètica bioquímica: Sí

Producte gènic o proteína:

Metabòlits: Àcids orgànics a l'orina amb CG/MS

Diagnòstic de portadors: No

Diagnòstic prenatal: No

Facultatius responsables: Aida Ormazabal Rafael Artuch

Laboratori/Unitat/Servei/Secció: **Unitat de metabolopaties. Laboratoris Clínics**

Centre/hospital/institució: **HOSPITAL UNIVERSITARI LA VALL D'HEBRON**

Proves de genètica molecular: No

Gen:

Genètica molecular:

Proves de genètica bioquímica: Sí

Producte gènic o proteína:

Metabòlits: Àcids orgànics (incloure acilglicines) a l'orina amb CG/MS, àcids grassos al plasma amb CG/MS, carnitina al plasma amb mètode radioenzimàtic

Diagnòstic de portadors:

Diagnòstic prenatal:

Facultatius responsables: Encarnación Riudor Tarrella José Antonio Arranz Arno

LABORATORIS CLÍNICS DE DIAGNÒSTIC DE MALALTIES MINORITÀRIES

Laboratoris

Seleccioneu el nom del laboratori que voleu consultar

La fitxa del laboratori té 2 parts, la primera on hi ha les dades de contacte i professionals, i la segona amb les línies de recerca i els sistemes de qualitat

Nom del laboratori

Relació de Laboratoris

Centre/Hospital/Institució	Laboratori/Unitat/Servei/Secció
HOSPITAL UNIVERSITARI LA VALL D'HEBRON	
	Centre d'investigacions en bioquímica i biologia molecular - Nanomedicina. CIBER de Enfermedades Raras
	Programa de medicina molecular
	Unitat de metabolopaties. Laboratoris Clínics
	Unitat d'endocrinologia pediàtrica. Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR)

Cercador de proves diagnòstiques i de laboratoris

Laboratori/Unitat/Servei/Secció: **Centre d'investigacions en bioquímica i biologia molecular - Nanomedicina. CIBER de Enfermedades Raras**

Centre/Hospital/Institució: HOSPITAL UNIVERSITARI LA VALL D'HEBRON

Dades de contacte

Adreça:	Pg. de la Vall Hebron,119-129 - Àrea Materno Infantil, (planta 14)
Ciutat:	Barcelona
Codi Postal:	8035
Telefon:	934894066/4069
Fax:	934894064
E-mail Secretaria:	mcdominguez@vhebron.net
Web:	www.vhir.org

Professionals

Carmen Dominguez	mcdominguez@vhebron.net
Victor Manuel Rodriguez Sureda	victor.sureda@vhir.org

Cercador de proves diagnòstiques i de laboratoris

Recerca

Grup de recerca:
CIBERER

Web del grup de recerca:
www.ciberer.es

Descripció de la recerca:
Mecanismes patogènics de malalties lisosòmiques

Sistemes de qualitat

Autorització administrativa: H08000794

ISO 9001:2008: No

Abast acreditació ISO 15187:

Certificat ISO 9001:2008:

ISO 15187: No

Acreditació ISO 15187:

Participa en controls de qualitat de citogenètica: No

Controls de citogenètica:

Altres controls de citogenètica:

Participa en controls de qualitat de genètica bioquímica: No

Controls de genètica bioquímica:

Altres controls de genètica bioquímica:

Participa en controls de qualitat de genètica molecular: No

Controls de genètica molecular:

Altres controls de genètica molecular:

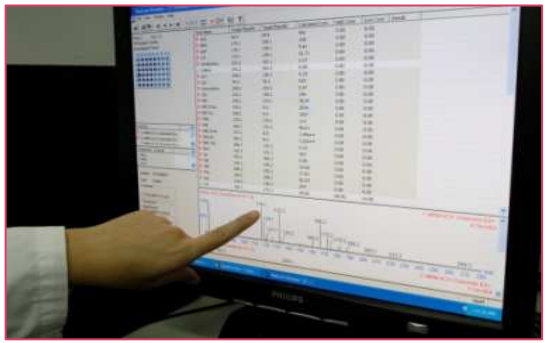
Agraïments:
Al grup de treball de laboratoris

Representants d'associacions de malalts:

- Ana Sánchez (FCMPF)
- Anna Ripoll (FEDER)

Representants de la CAMM:

- Teresa Pampols
- Joan Lluis Vives



Representants del Catsalut:

- Pilar Magrinyà
- Diana Altabella

Representants experts:

- Lluisa Alvarez
- Aida Ormazabal
- Alberto Plaja
- Victor Volpini
- Eduardo Tizzano

Noves incorporacions:

- Teresa Ribalta
- Tomàs Pumarola

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

+

Als 62 professionals dels laboratoris que han facilitat dades.

Als professionals del CatSalut que han col·laborat i han fet aportacions fonamentals:

Maite Aguayo, entrada de dades i revisió de nomenclatura.

Joan Aloy, elaboració del document interactiu.

Diana Altabella, coordinació del desenvolupament de l'aplicatiu

MOLTES GRÀCIES PER LA SEVA ATENCIÓ

28 febrer 2013 Dia Mundial de les Malalties Minoritàries