

# La Arrixaca se suma a un cribado piloto neonatal que detecta 300 enfermedades

El proyecto se desarrolla en nueve comunidades y permitirá la secuenciación del genoma completo de 280 bebés en la Región

JAVIER PÉREZ PARRA

MURCIA. La conocida como prueba del talón, que se realiza a todos los recién nacidos, permite diagnosticar actualmente en la Región de Murcia hasta 44 enfermedades raras. Los profesionales del Centro de Bioquímica y Genética Clínica, por donde pasan todas las muestras, se apoyan en técnicas bioquímicas para descartar la presencia de las alteraciones que causan todos estos síndromes. Pero el desarrollo de la medicina genómica ha abierto la puerta a ir mucho más allá. Por eso, este centro se ha embarcado, junto con La Arrixaca y el Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria (IMIB), en un ambicioso proyecto que busca sentar las bases de un futuro cribado genómico neonatal.

La Región de Murcia participa junto a otras ocho comunidades en Cringenes, una iniciativa liderada desde el Hospital Ramón y Cajal de Madrid que permitirá detectar hasta 300 enfermedades raras mediante la secuenciación del genoma completo de los 2.500 bebés que se someterán a este estudio en toda España. De ellos, unos 280 corresponderán a La Arrixaca. A todos estos recién nacidos se les hará, al mismo tiempo, la prueba del talón habitual.

«Es un proyecto muy interesante. Las técnicas están mejorando mucho, y hablamos del futuro. En el Reino Unido se va a secuenciar a 100.000 bebés», explica Isabel López Expósito, directora del Centro de Bioquímica y Genética Clínica. El proyecto está coordinado por el Instituto de Salud Carlos III y cuenta con 2,4 millones de fondos europeos.

López Expósito detalló esta y otras novedades durante su intervención en el acto institucional con motivo del Día Internacional



Profesionales del Centro de Bioquímica y Genética Clínica, en pleno trabajo, en La Arrixaca. NACHO GARCÍA

## La sanidad pública ya estudia el exoma clínico

El Centro de Bioquímica y Genética Clínica ha empezado a realizar secuenciación masiva del exoma clínico, de forma que ya no será necesario derivar esta prueba a laboratorios privados, como ocurría hasta ahora. La secuenciación del

exoma clínico se lleva a cabo en pacientes en los que no hay una sospecha clara que permita dirigir la búsqueda a una enfermedad concreta. El consejero de Salud, Juan José Pedreño, destacó que esta herramienta permite reducir a la mitad el tiempo del diagnóstico. «Este estudio nos permite identificar mutaciones en estos genes y dar respuesta a los pacientes», subrayó.

de las Enfermedades Raras, que se celebró ayer en La Arrixaca.

## Tres nuevas patologías

Mientras llega la revolución genómica, lo cierto es que las técnicas habituales de la prueba del talón permiten diagnosticar cada vez más enfermedades. La Región de Murcia destaca junto con Galicia por el elevado número de patologías (44) que se descartan en los recién nacidos gracias a esta prueba. En toda España, la cartera básica contempla solo 11.

En los próximos meses, Salud va a incorporar una nueva enfer-

medad a las 44 que ya se detectan. Se trata de la hiperplasia suprarrenal congénita, un grupo de afecciones que afectan a las glándulas suprarrenales. Además, también está pendiente la incorporación del diagnóstico de otras dos enfermedades: la inmunodeficiencia combinada severa (más conocida como síndrome del niño burbuja) y la atrofia muscular espinal.

En todos estos casos hay tratamientos disponibles que pueden mejorar la situación de los pacientes, y de ahí que el Ministerio de Sanidad tenga previsto incorporar estas patologías a la cartera bá-

sica de la prueba del talón este mismo año. Cuando esto ocurra, la Región de Murcia deberá introducir las en la cartera autonómica.

## Uno de los retos pendientes

Mejorar la capacidad de diagnóstico es uno de los retos fundamentales. Lo destacó ayer el presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder), Juan Carrión. De media, los pacientes aguardan seis años para tener un diagnóstico, cuando el objetivo es que ese tiempo no supere el año, destacó Carrión. «Esto lo tenemos que lograr aumentando el número de enfermedades raras que se incluyen en las pruebas de cribado neonatal, y también necesitamos una apuesta por la medicina genómica, personalizada y de precisión», subrayó el presidente de Feder.

Otra reivindicación que sigue sobre la mesa es el acceso a los llamados medicamentos huérfanos, dirigidos a patologías muy poco frecuentes. Carrión advirtió de que «en Europa hay 147 medicamentos huérfanos autorizados, pero solo 85 están incorporados al Sistema Nacional de Salud».

## Condenan al SMS por «un retraso inexcusable» de tratamiento con resultado de muerte

LA VERDAD

MURCIA. El Servicio Murciano de Salud (SMS) tendrá que indemnizar con 350.000 euros a la viuda y las dos hijas de un paciente que falleció por una endocarditis infecciosa no tratada a tiempo. Así lo recoge la sentencia del Tribunal Superior de Justicia de

Murcia tramitada por el abogado Ignacio Martínez, de la asociación El Defensor del Paciente.

Los hechos dieron comienzo en noviembre de 2021, cuando A.P.S., padre y marido de las demandantes, de 60 años y residente de Cehegín, fue ingresado en el Hospital Comarcal del Noroeste. Al paciente se le indi-

có un PET-TAC que confirmó una endocarditis, y por lo tanto «era necesario para salvar la vida del paciente tratamiento inmediato con antibiótico». Pero «no se hizo nada: ni el radiólogo avisó a la médico peticionaria de la prueba, ni esta se interesó por el resultado de la misma», según explican desde la asocia-

ción. «El paciente evolucionó en su domicilio como correspondía, mal, ya que tenía una grave enfermedad infecciosa que cursaba libremente».

El 5 de enero de 2022, seis días después de que estuviesen disponibles los resultados de la prueba, y ya en muy mal estado, el paciente acudió por su propia iniciativa a urgencias. Fue intervenido de urgencia en La Arrixaca el día 11 de enero, ya muy deteriorado, no pudiéndose evitar su muerte el 17 de enero», relatan desde El Defensor del Paciente.

## Murcia recupera hoy las cuatro conexiones diarias de Ouigo con Madrid

LA VERDAD

MURCIA. La Región de Murcia recupera a partir de hoy las cuatro conexiones diarias de alta velocidad con Madrid que opera la compañía Ouigo. Se retoman así los trayectos suprimidos temporalmente por ajustes técnicos. El consejero de Fomento e Infraestructuras, Jorge García Montoro, y la directora general de Ouigo en España, Hélène Valenzuela, mantuvieron una reunión en la sede de la compañía francesa en la que valoraron la buena marcha del servicio en estos primeros seis meses de implantación.

A partir de hoy vuelve a circular de forma diaria el tren matutino que sale de Madrid a las 8.15 y llega a Murcia a las 11.01, así como el tren que sale de Murcia a las 12.39 y llega a Madrid a las 15.23 horas. El consejero señaló que «las conexiones diarias de Ouigo han completado la deficiente programación del Gobierno central».

## Salud envía a domicilio el dispositivo de monitorización a 10.000 diabéticos

LA VERDAD

MURCIA. Un total de 10.266 pacientes con diabetes se beneficiaron durante el pasado año del servicio de entrega a domicilio de los dispositivos de monitorización continua de glucosa del Servicio Murciano de Salud (SMS). Este sistema de entrega permitió a los usuarios ahorrar más de 41.000 desplazamientos anuales durante 2024, al evitar alrededor de cuatro visitas al año a los centros sanitarios para la recogida de sus dispositivos.

Actualmente se benefician de este sistema 1.637 pacientes más respecto a 2023, año en que se registraron 8.629, lo que supone un aumento de cerca del 19%. Ello se debe principalmente a la incorporación al sistema 'flash' de monitorización de glucosa mediante sensores de pacientes con diabetes tipo 2 en tratamiento con insulina rápida, que desde 2022 financia el Servicio Murciano de Salud.