

EQUIPO NAGENpediatrics



Josune Hualde



Ángel Alonso



Mónica Arasanz



Sara Ciria



Iranzu González



Nerea Gorriá



María Miranda

El proyecto forma parte del **Programa NAGEN** de Navarrabiomed, que persigue el avance en el conocimiento y el uso de la tecnología de análisis genómico en la red sanitaria pública de Navarra. Cuenta con el apoyo del Departamento de Desarrollo Económico y Empresarial del Gobierno de Navarra en el marco de la Estrategia de Especialización Inteligente (S3).

La coordinación del proyecto se realiza desde la Unidad de investigación en Medicina Genómica y lidera la iniciativa Josune Hualde Olascoaga, investigadora en Navarrabiomed y pediatra del Complejo Hospitalario de Navarra.

CONSORCIO



centre nacional d'anàlisi genòmica
centro nacional de análisis genómico

ENTIDADES COLABORADORAS



+ INFORMACIÓN

Unidad de Medicina Genómica. Navarrabiomed. Centro de Investigación Biomédica.
C/ Irunlarrea nº 3 - 31008 Pamplona. Navarra.
Tel. 848 42 85 97 / nagenpediatrics@navarra.es / www.navarrabiomed.es/nagen

NAGENpediatrics

Secuenciación genómica avanzada en pediatría

El proyecto **NAGEN PEDIATRICS** es una iniciativa liderada por el centro de investigación biomédica Navarrabiomed, que tiene como objetivo analizar **genomas completos** de pacientes pediátricos para un uso clínico de manejo rápido. Además, posee una línea de investigación en Trastorno del Espectro Autista (TEA), en colaboración con el Grupo de Medicina Xenómica de la Fundación Galega de Medicina Xenómica.

El impacto de las enfermedades genéticas en pediatría es significativo: el 2-3% de los recién nacidos tienen una anomalía congénita y, de este porcentaje, en la mitad de los casos tiene un origen genético.



¿QUÉ ES UN GENOMA?

La información genética almacena todas las instrucciones que dirigen las funciones y el desarrollo del cuerpo a lo largo de la vida. Cada instrucción se llama **gen** y tenemos **alrededor de 20.000 genes**, de los que un número significativo han sido asociados con distintos tipos de enfermedades genéticas. Los genes, a su vez, se almacenan en unas estructuras llamadas **cromosomas**.

Los cromosomas serían como los libros de instrucciones, mientras que los genes equivaldrían a los capítulos de estos libros.

El conjunto de todos los genes del cuerpo, más el resto de información genética, se llama **genoma**.

El genoma está compuesto de **ADN**, que es una larga secuencia de más de 3.000 millones de letras de 4 tipos distintos (A,C,T y G).



Actualmente sabemos que cada letra puede ser importante, tanto las que forman parte de un gen como las que no. Por eso queremos **analizar genomas completos**, es decir, leer todas y cada una de las letras. **El objetivo es describir la causa, el diagnóstico y el mejor tratamiento del mayor número posible de pacientes.**

Parte del genoma de una persona es única en cada individuo, pero la mayoría de información se comparte con nuestros familiares. Por eso, en algunas situaciones, es útil invitar a los padres a participar en el proyecto.

OBJETIVOS DEL PROYECTO

VALORAR LA SECUENCIACIÓN GENÓMICA COMO HERRAMIENTA CLÍNICA

Valorar el **impacto clínico que puede aportar la secuenciación genómica** en niños y niñas con sospecha de enfermedad genética.

Evaluar la utilidad del estudio del genoma humano completo como herramienta para el descubrimiento de la **base genética del TEA** asociado a comorbilidad (otras manifestaciones clínicas).

MEJORAR EL CUIDADO DE LOS PACIENTES

Algunos niños y niñas con sospecha de enfermedad genética, **cuya causa concreta no haya sido identificada**, puede que conozcan la causa de su enfermedad, obtengan un diagnóstico por primera vez y/o descubran qué tratamiento podría funcionar mejor en su caso.

FAVORECER LA INVESTIGACIÓN

Los datos generados por este proyecto pueden ayudar a la comunidad científica a **desarrollar nuevas líneas de investigación** que generen conocimientos y una mejor comprensión sobre las causas de las enfermedades genéticas con el fin de **encontrar métodos de prevención y tratamiento más eficaces**.

¿QUIÉN PUEDE PARTICIPAR EN EL PROYECTO Y CÓMO ES EL PROCESO?

NAGEN PEDIATRICS permitirá obtener información genómica de pacientes con:

- **Cáncer infantil**
- **Pacientes pediátricos ingresados con sospecha de enfermedad genética**
- **Cribado neonatal alterado: enfermedades metabólicas**
- **Trastorno del Espectro Autista**

Los y las pacientes podrán ser propuestos como posibles candidatos a participar por su especialista médico, si cumplen ciertos criterios de selección. Si la familia está interesada, se citará al paciente y a sus familiares para informarles en detalle sobre todos los aspectos del proyecto.

Si la familia decide participar, se firmará un **consentimiento informado** y se extraerán las muestras de sangre, que serán anonimizadas antes de ser enviadas a secuenciar y analizar. Este procedimiento permite cumplir con la legislación vigente en materia de Protección de Datos y asegurar la confidencialidad.

Los datos relativos al ADN de estas muestras se almacenarán y custodiarán en servidores bajo estrictos protocolos de seguridad. El informe final con los resultados genómicos de utilidad clínica será incorporado al historial clínico de cada paciente.