Clínic Barcelona | Centro de Diagnóstico Biomédico

Cribado Neonatal

Conócenos

Hospital Clínic de Barcelona
Centro de Diagnóstico Biomédico
Servicio de Bioquímica y Genética Molecular

Generalitat de Catalunya
Departament de Salut

¿Quiénes somos?

La Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC, anteriormente Instituto de Bioquímica Clínica (IBC), desde su creación en 1969, ha mantenido dos programas fundamentales de actuación: cribado neonatal y diagnóstico selectivo de enfermedades metabólicas hereditarias (EMH), siendo este último objeto del presente folleto.

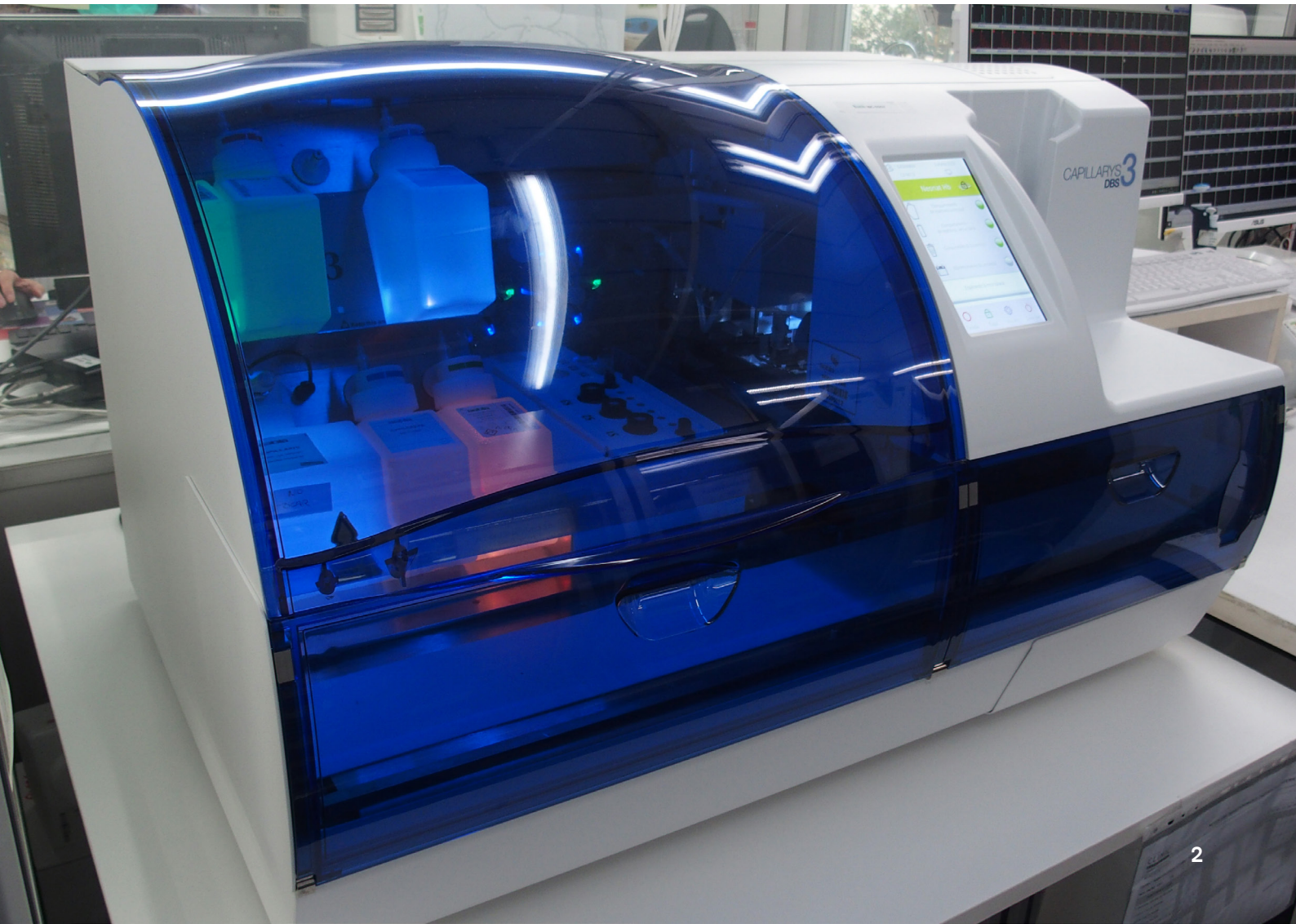
Con el fin de mejorar el diagnóstico y prevención de las EMH hemos ido ampliando progresivamente el campo de actuación, de forma que en la actualidad cubrimos un amplio abanico diagnóstico a nivel bioquímico, además realizamos el diagnóstico molecular de todas las EMH mediante el estudio del exoma completo.

La Sección de Errores Congénitos del Metabolismo (ECM) es centro de referencia en España para el diagnóstico de enfermedades metabólicas hereditarias, así como un importante centro de investigación y desarrollo en el ámbito de estas enfermedades.

Certificaciones y acreditaciones

La sección de ECM, dispone de un Sistema de Gestión de la Calidad de acuerdo a la Norma ISO 9001. Además, las determinaciones ligadas al cribado neonatal y ciertas determinaciones de EMH estan acreditadas por la Norma ISO 15189.

https://www.enac.es/documents/7020/252f67f2-d7a4-4bd3-93c0-5f7bae1f6e65



Programas de evaluación externa de la calidad

En el marco del cribado neonatal participamos en los siguientes programas de calidad externos:

- Programa CDC NSQAP (Proficiency Testing, Quality Control, T-cell Receptor Excision Circle, Second-tier Maple Syrup Urine Disease and Phenilketonuria by LC-MS/MS, Second-tier Methylmalonic / Propionic Acidemia and Homocystinuria by LC-MS/MS) .
- Programa UKNEQAS Newborn Sickle Cell Screening .
- RfB (Referenzinstitut für Bioanalytik)- Proteína Asociada a Pancreatitis.

Además, participamos en los siguientes programas de calidad externa ERNDIM, específicos para el diagnóstico de las EMH:

- Cuantitativo de aminoácidos en plasma
- Cuantitativo de ácidos orgánicos en orina
- Ensayos especiales en suero
- Ensayos especiales en orina
- Enzimas lisosomales
- Cistina en leucocitos
- Pruebas de competencia “Proficiency” para:
  - » Ácidos orgánicos en orina
  - » Aminoácidos en plasma
  - » Acilcarnitinas
  - » Defectos Congénitos de Glicosilación (CDG)
  - » Mucopolisacáridos en orina
  - » Examen de competencia global en orina.

Somos uno de los 3 centros organizadores del programa del control externo de la calidad para la competencia de ácidos orgánicos de ERNDIM.

Sección de errores congénitos del metabolismo

Cribado neonatal

Prueba de primer nivel/primeros marcadores

- Estudio de marcadores para la detección de 28 enfermedades.

Prueba de segundo nivel/segundos marcadores en sangre seca por UPLC-MS/MS

- Pruebas realizadas en la muestra inicial de sangre seca del recién nacido depués de obtener un marcador primario alterado.
- **Panel de 28 metabolitos** incluyendo ácido orgánicos, isómeros de acilglicinas y acilcarnitinas y ácido orótico.
- Panel de **48 aminoácidos**.

Estudios genéticos a partir de muestra de sangre seca

- **Secuenciación convencional Sanger**
- Secuenciación masiva (**NGS**)

Pacientes con sospecha de EMH

Metabolómica

- 50 paneles de metabolitos en diferentes fluidos biológicos, células y sangre seca.

Enzimología

- 80 pruebas enzimáticas para el diagnóstico de enfermedades lisosomales y mitocondriales.

Diagnóstico genético

- **Secuenciación Sanger**: genes individuales, mutaciones familiares y diagnóstico prenatal
- Secuenciación masiva (NGS): estudio **Exoma completo** 38 paneles bioinformáticos para diagnóstico de EMH según parámetros bioquímicos y clínicos.

Estudio para Variantes de significado incierto (VUS)

Confirmación diagnóstica

Informe diagnóstico
Asesoramiento genético

Facultativos

Dra. Judit García

Jefe Sección

Diagnóstico bioquímico y genético de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (EMH), en especial del metabolismo intermediario: Aminoacidopatías, acidurias orgánicas, deficiencia cerebral de creatina, deficiencias de beta-oxidación mitocondrial y de coenzimaQ10. Tipificación de glucosaminoglicanos. Confirmación diagnóstica de las detecciones positivas del Programa de Cribado Neonatal de Cataluña.

Área tecnológica: Espectrometría de masas en tándem (HPLC-MS/MS), Cromatografía de gases-espectrometría de masas (GC-MS) y cromatografía líquida de ultra alta resolución (UPLC). Técnicas de biología molecular.

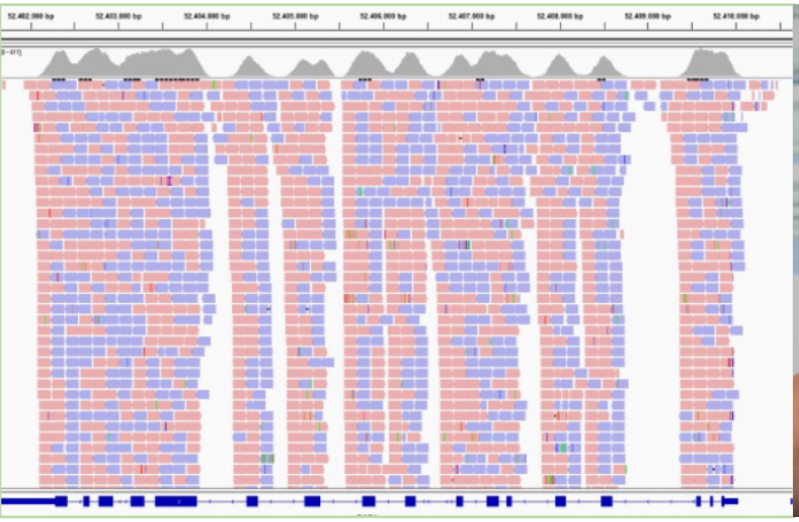
Investigación: Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS y CIBER de Enfermedades Raras. Investigación basada en la identificación de nuevos genes y nuevas aproximaciones terapéuticas en EMH. Estudio de nuevos biomarcadores para mejorar el diagnóstico de EMH y desarrollo de pruebas de segundo nivel para aumentar la eficacia del Programa de Cribado Neonatal de Cataluña.

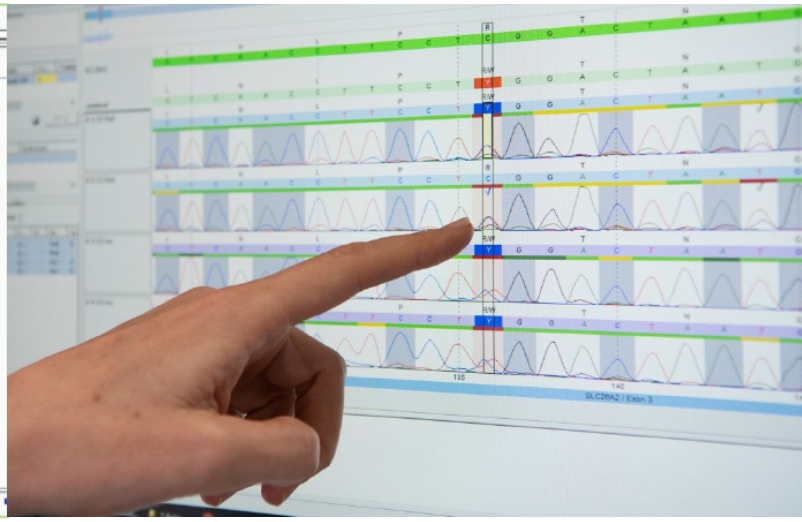
Dra. Ana Argudo

Cribado neonatal de Catalunya. Detección precoz de 25 enfermedades, incluyendo marcadores de segundo nivel. Valoración de TRECS en sangre seca para el seguimiento de las inmunodeficiencias combinadas graves.

Área tecnológica: Técnicas de biología molecular, inmunoensayos, espectrometría de masas en tándem (HPLC-MS/MS), electroforesis capilar.

Investigación: Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS. Investigación basada en la implementación de nuevas enfermedades en el programa de cribado mediante metodologías de biología molecular. Efecto de las transfusiones en neonatos.





Facultativos

Dr. José Manuel González de Aledo

Cribado neonatal de Catalunya. Detección precoz de 25 enfermedades, incluyendo marcadores de segundo nivel. Valoración de TRECS en sangre seca para el seguimiento de las inmunodeficiencias combinadas graves.

Área tecnológica: Electroforesis capilar, espectrometría de masas en tándem (HPLC-MS/MS) inmunoensayos y técnicas de biología molecular.

Investigación: Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS. Cribado neonatal de la enfermedad de células falciformes. Estudios en relación a la detección del déficit adquirido de vitamina B12. Efecto de las transfusiones en neonatos. Desarrollo de biomarcadores de segundo nivel del programa de cribado neonatal de Cataluña mediante espectrometría de masas en tándem. Uso del cfDNA para el diagnóstico de cáncer de pulmón.

Dra. Sonia Pajares

Diagnóstico bioquímico de los defectos del metabolismo intermediario. Confirmación diagnóstica de las detecciones positivas del Programa de Cribado Neonatal de Cataluña.

Área tecnológica: Actividades de los enzimas lisosomales en tejidos, células y fluidos biológicos. Actividades de los enzimas la cadena respiratoria mitocondrial y del complejo piruvato deshidrogenasa en músculo y fibroblastos. Técnicas de biología molecular

Investigación: Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS y CIBER de Enfermedades Raras. Desarrollo de diversas metodologías por espectrometría de masas en tándem para el diagnóstico bioquímico de enfermedades lisosomales y para las pruebas de segundo nivel del programa de cribado neonatal de Cataluña.

Facultativos

Dra. Laura Gort

Diagnóstico molecular de las enfermedades lisosomales y de las alteraciones del metabolismo energético mitocondrial, así como de otras enfermedades de metabolismo intermediario. Interpretación de exoma celular. Confirmación diagnóstica de las detecciones positivas del Programa de Cribado Neonatal de Cataluña.

Área tecnológica: Actividades de los enzimas lisosomales en tejidos, células y fluidos biológicos. Actividades de los complejos de la cadena respiratoria mitocondrial y del complejo piruvato deshidrogenasa en músculo y fibroblastos. Técnicas de biología molecular.

Investigación: Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS y CIBER de Enfermedades Raras. Nuestra investigación se centra en el estudio de biomarcadores y en nuevas aproximaciones terapéuticas.

Dra. Rosa López

Cribado neonatal de Catalunya. Detección precoz de 25 enfermedades, incluyendo marcadores de segundo nivel. Seguimiento y control de la fenilalanina en pacientes fenilcetonúricos (PKU) adultos del Grupo de Enfermedades Minoritarias del Adulto del Hospital Clínic.

Área tecnológica: Inmunoensayos, espectrometría de masas en tándem (HPLC-MS/MS), electroforesis capilar, técnicas de biología molecular.

Investigación: Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS. Investigación basada en el desarrollo de metodologías por inmunoensayo y espectrometría de masas en tándem para la inclusión de marcadores de segundo nivel en el Programa de Cribado Neonatal para mejorar la eficacia de la detección del hipotiroidismo congénito primario y central, así como de la fibrosis quística.

Facultativos

Dr. Blai Morales

Diagnóstico de adrenoleucodistrofia ligada al X y otras enfermedades peroxisomales (trastornos del espectro Zellweger, condrodisplasia punctata rizomélica y enfermedad de Refsum). Diagnóstico de deficiencias de la biosíntesis del colesterol (enfermedad de Smith-Lemli-Opitz y condrodisplasia punctata ligada al X, entre otras), así como de otras enfermedades del metabolismo de los esteroles (xantomatosis cerebrotendinosa y sitosterolemia). Cribado de las deficiencias congénitas de la glicosilación de proteínas (CDG) y de las oligosacaridosis. Diagnóstico de enfermedades por depósito de ácido siálico libre. Estudio molecular de los genes ABCD1 y CYP27A1.

Área tecnológica: Cromatografía de gases, cromatografía líquida de alta resolución y espectrometría de masas en tándem (UPLC-MS/MS). Técnicas de biología molecular.

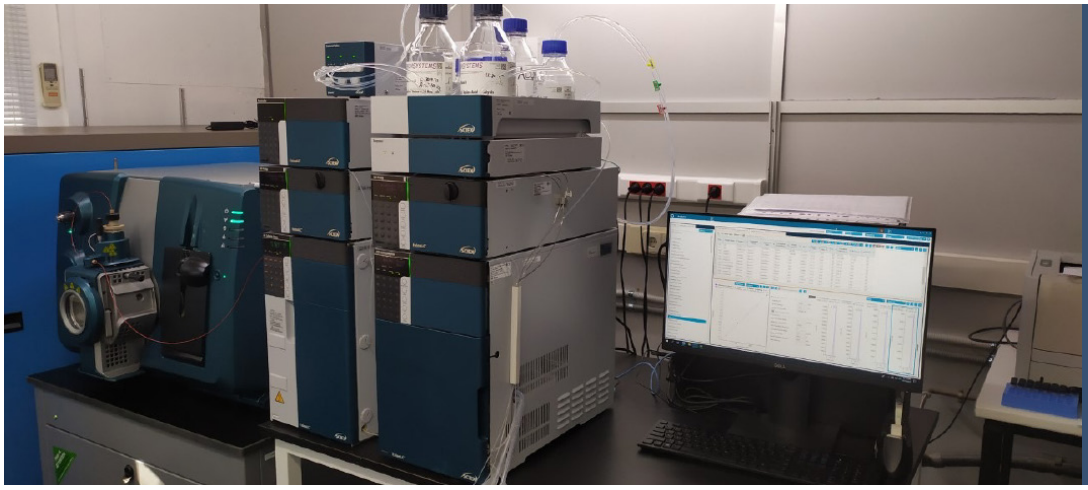
Investigación: miembro del Grupo de enfermedades metabólicas hereditarias del IDIBAPS y del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). Identificación y caracterización de alteraciones moleculares en pacientes afectos de CDG. Estudio de nuevos biomarcadores para el diagnóstico de deficiencias de beta-oxidación peroxisomal.

Dr. Abraham Paredes

Cribado neonatal de Catalunya. Detección precoz de 25 enfermedades, incluyendo marcadores de segundo nivel. Valoración de TRECS en sangre seca para el seguimiento de las inmunodeficiencias combinadas graves.

Área tecnológica: Inmunoensayos, espectrometría de masas en tándem (HPLC-MS/MS), electroforesis capilar y técnicas de biología molecular.

Investigación: Desarrollo de biomarcadores para los defectos de la fosforilación oxidativa mitocondrial y las deficiencias de coenzima Q10. Implementación de un inmunoensayo para la deficiencia de biotinidasa. Desarrollo de metodologías por espectrometría de masas en tándem e inmunoensayo para la inclusión de marcadores de segundo nivel en el Programa de Cribado Neonatal, con el fin de mejorar la detección del hipotiroidismo congénito primario y central.



Certificados

AENOR

Certificado del Sistema de Gestión de la Calidad

AENOR GESTIÓN DE LA CALIDAD ISO 9001

ER-0186/2007

AENOR certifica que la organización

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA
CENTRE DE DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC

dispone de un sistema de gestión de la calidad conforme con la Norma ISO 9001:2015

para las actividades: Detalladas en el anexo al Certificado

que se realizan en: CL VILLARROEL, 170. 08036 - BARCELONA
CL MEJÍA LEQUERICA, S/N. 08028 - BARCELONA
CL SABINO DE ARANA, 1. 08028 - BARCELONA
CL PLATÓ, 21 BLOQ QUIRURGIC 3ª PLANTA. 08006 - BARCELONA

Primera emisión:2007-02-09 Último emisión:2024-06-21
Expiración:2027-06-21

Rafael GARCÍA MEIRO
CEO

AENOR CONFIA S.A.U.
Génova, 6. 28004 Madrid. España
Tel. 91 432 60 00 - www.aenor.com

AENOR

Certificado del Sistema de Gestión de la Calidad

AENOR GESTIÓN DE LA CALIDAD ISO 9001

ER-0186/2007

Anexo al Certificado

Alcance: La recepción u obtención de muestras biológicas y su procesamiento, la realización de análisis o estudios diagnósticos, y la validación y emisión de informes de resultados o diagnósticos en el ámbito de:
- Bioquímica y genética molecular: bioquímica, hormonas, oncobiología y citoquinas; farmacología y toxicología; genética molecular; citogenética y errores congénitos del metabolismo.
- Hematología: hematimetría y citología, hemostasia, inmunohematología y eritropatología.
- Inmunología: Inmunología del Trasplante, inmunología clínica e inmunorespuesta e hipersensibilidad.
- Microbiología: bacteriología, virología y parasitología.
- Anatomía patológica: biopsias, citologías y autopsias.

Primera emisión:2007-02-09 Último emisión:2024-06-21
Expiración:2027-06-21

Rafael GARCÍA MEIRO
CEO

AENOR CONFIA S.A.U.
Génova, 6. 28004 Madrid. España
Tel. 91 432 60 00 - www.aenor.com

Acreditación

ENAC
Entidad Nacional de Acreditación

Otorga la presente / Grants this

ACREDITACIÓN
1199/LE2304

a

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA.
CENTRE DE DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC

Según criterios recogidos en la norma UNE-EN ISO 15189, para las actividades de definidas en el ANEXO TÉCNICO nº 1199/LE2304.
According to the criteria in the standard UNE-EN ISO 15189 for the activities defined in the Technical Annex No 1199/LE2304.

Fecha de entrada en vigor / Coming into effect: 29/04/2016

D. José Manuel Prieto Barrio
Presidente

La acreditación mantiene su vigencia hasta notificación en contra. Este documento no tiene validez sin su correspondiente anexo técnico.La presente acreditación y su anexo técnico están sujetos a modificaciones, suspensiones temporales y retirada. Su vigencia puede confirmarse en www.enac.es.
The accreditation maintains its validity unless otherwise stated. The present accreditation is not valid without its corresponding technical annex. This accreditation and its technical annex could be reduced, temporarily suspended and withdrawn. The state of validity of it can be confirmed at www.enac.es

ENAC es firmante de los Acuerdos de Reconocimiento Mutuo establecidos en el seno de la European co-operation for Accreditation (EA) y de las organizaciones internacionales de organismos de acreditación, ILAC e IAF (www.enac.es)
ENAC is signatory of the Multilateral Recognition Agreements established by the European co-operation for Accreditation (EA) and the international organizations of accreditation bodies, ILAC and IAF (www.enac.es)

Ref.: CLC/19325 Fecha de emisión 20/06/2018
El presente documento anula y sustituye al de ref. CLC/7480

Código Validación Electrónica: hepzoGOTG6MH6Ezlv
La vigencia de la acreditación y del presente certificado puede confirmarse en http://www.enac.es/web/enac/validacion-electronica o haciendo clic aquí

IQNET

Building trust together.

Certificate

Activities within the scope of IQNet Certificate **HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA (CENTRE DE DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC)** Number **ES-0186/2007** include the following:

The receipt or obtaining of biological samples and their processing, analyses or diagnostic studies and the validation and preparation of reports on results or diagnoses within the area of:

- Biochemistry and molecular genetics: biochemistry, hormones, oncobiology and cytokines, pharmacology and toxicology; molecular genetics; cytogenetics and inborn errors of metabolism.

- Hematology: hematimetry and cytology, hemostasis, immunohematology and erythropathology.

- Immunology: transplant Immunology, clinical immunology and immune response and hypersensitivity.

- Microbiology: bacteriology, virology and parasitology.

- Anatomic pathology: biopsies, cytology and autopsies.

First issued on: ***2007-02-09*** *Last issued:* ***2024-06-21*** *Validity date:* ***2027-06-21***

Alex Stoichitoiu
President of IQNET

Rafael GARCÍA MEIRO
CEO

AENOR

This attestation is directly linked to the IQNET Member's original certificate and shall not be used as a stand-alone document.

IQNET Members*:
AENOR Spain AFNOR Certification France APCER Portugal CCC Cyprus CISQ Italy CQC China CQM China CQS Czech Republic Cro Cert Croatia DQS Holding GmbH Germany EAGLE Certification Group USA FCAV Brazil FONDONORMA Venezuela ICONTEC Colombia ICS Bosnia and Herzegovina Inspecta Sertifiointi Oy Finland INTECO Costa Rica IRAM Argentina JQA Japan KFQ Korea LSQA Uruguay MIRTEC Greece MSZT Hungary Nemko AS Norway NSAI Ireland NYCE-SIGE México PCBC Poland Quality Austria Austria SII Israel SIQ Slovenia SIRIM QAS International Malaysia SQS Switzerland SRAC Romania TSE Türkiye YUQS Serbia

* The list of IQNET Members is valid at the time of issue of this certificate. Updated information is available under www.iqnet-certification.com

IQNET

Building trust together.

Certificate

AENOR has issued an IQNET recognized certificate that the organization:

HOSPITAL CLÍNIC DE BARCELONA (CENTRE DE DIAGNÒSTIC BIOMÈDIC)

CL VILLARROEL, 170. 08036 - BARCELONA | **CL MEJÍA LEQUERICA, S/N. 08028 - BARCELONA** | **CL SABINO DE ARANA, 1. 08028 - BARCELONA** | **CL PLATÓ, 21 BLOQ QUIRURGIC 3ª PLANTA. 08006 - BARCELONA**

has implemented and maintains a/an
Quality Management System

for the following scope:
SPECIFIED IN ANNEX TO THE CERTIFICATE
which fulfils the requirements of the following standard

ISO 9001:2015

First issued on: ***2007-02-09*** *Last issued:* ***2024-06-21*** *Validity date:* ***2027-06-21***

Registration Number: **ES-0186/2007**

Alex Stoichitoiu
President of IQNET

Rafael GARCÍA MEIRO
CEO

AENOR

This attestation is directly linked to the IQNET Member's original certificate and shall not be used as a stand-alone document.

IQNET Members*:
AENOR Spain AFNOR Certification France APCER Portugal CCC Cyprus CISQ Italy CQC China CQM China CQS Czech Republic Cro Cert Croatia DQS Holding GmbH Germany EAGLE Certification Group USA FCAV Brazil FONDONORMA Venezuela ICONTEC Colombia ICS Bosnia and Herzegovina Inspecta Sertifiointi Oy Finland INTECO Costa Rica IRAM Argentina JQA Japan KFQ Korea LSQA Uruguay MIRTEC Greece MSZT Hungary Nemko AS Norway NSAI Ireland NYCE-SIGE México PCBC Poland Quality Austria Austria SII Israel SIQ Slovenia SIRIM QAS International Malaysia SQS Switzerland SRAC Romania TSE Türkiye YUQS Serbia

* The list of IQNET Members is valid at the time of issue of this certificate. Updated information is available under www.iqnet-certification.com

Contacto

Secretaría y recepción de muestras Cribado neonatal
Tel: 932 275 669
e-mail: cribado@clinic.cat

Jefe de Sección
Dra. Judit García

Adjuntos
Dra. Laura Gort
Dra. Sonia Pajares
Dr. Blai Morales
Dra. Rosa M. López
Dra. Ana Argudo-Ramírez
Dr. Chema González de Aledo
Dr. Abraham Paredes

Secretaría Errores Congénitos del Metabolismo
Sra. Ana Argudo (de 8 a 15h, de lunes a viernes)
Tel: 932 275 672
e-mail: aargudo@clinic.cat

Recepción de muestras Errores Congénitos del Metabolismo
Tel: 932 275 672
e-mail: recepciobgm_helios@clinic.cat