

GOBIERNO DE NAVARRA

DESARROLLO ECONÓMICO

DERECHOS SOCIALES

HACIENDA Y POLÍTICA FINANCIERA

PRESIDENCIA, FUNCIÓN PÚBLICA,  
INTERIOR Y JUSTICIA

RELACIONES CIUDADANAS E  
INSTITUCIONALES

EDUCACIÓN

SALUD

CULTURA, DEPORTE Y JUVENTUD

DESARROLLO RURAL, MEDIO  
AMBIENTE Y ADMINISTRACIÓN LOCAL

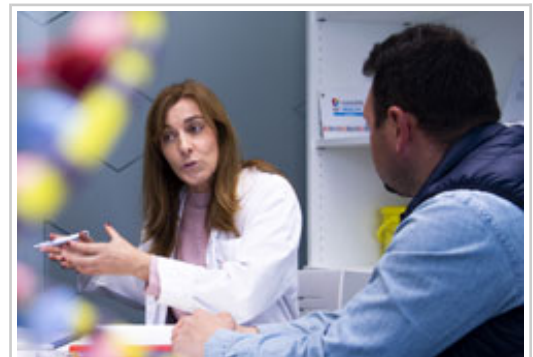
SEGURIDAD Y EMERGENCIAS

## El proyecto NAGEN 1000 permite diagnosticar enfermedades raras de origen genético mediante la secuenciación del genoma completo

*Han participado hasta la fecha más de 400 pacientes y sus familiares, así como facultativos de 18 especialidades del CHN*

Miércoles, 27 de febrero de 2019

Navarrabiomed lidera desde 2016 el desarrollo de "NAGEN: Proyecto Genoma 1000 Navarra" ([NAGEN 1000](#)), sobre el análisis del genoma humano completo, que permitirá al Servicio Navarro de Salud - Osasunbidea (SNS-O) transformar el abordaje de las enfermedades raras de origen genético. Por el momento, y gracias a la colaboración de facultativos de 18 especialidades del Complejo Hospitalario de Navarra, se ha incorporado al estudio a más de 400 pacientes y sus familiares y se ha obtenido el diagnóstico certero del 25% de los pacientes reclutados. En otro 25% de los casos se han identificado posibles causas de la enfermedad.



Profesionales del Proyecto "Genoma 1000 Navarra", de Navarrabiomed.

Cabe señalar que se trata de pacientes que no habían podido obtener un diagnóstico preciso de su enfermedad a pesar de haber sido atendidos por diversos especialistas y realizado una larga serie de pruebas médicas tradicionales a lo largo de su vida. El director del proyecto Angel Alonso ha puesto de manifiesto la trascendencia del proyecto para la atención médica ya que "poder incorporar esta nueva tecnología de análisis genómico en la red sanitaria pública es toda una revolución, puesto que supone un cambio muy importante en el abordaje clínico de pacientes con enfermedades raras de origen genético".

### Impacto en el paciente y en su entorno familiar

Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se conmemora mañana, 28 de febrero, hay que recordar que en torno al 6% de la población mundial padece una enfermedad rara, lo que supone alrededor de 38.000 afectados en Navarra, y existen más de 7.000 tipologías diferentes, la mayoría de origen genético.

Para el enfermo y su entorno familiar, obtener un diagnóstico

genético permite en muchas ocasiones un mayor conocimiento de la enfermedad y su posible desarrollo, además de proporcionar información acerca de su modo de herencia y clarificar riesgos para otros familiares. No hay que olvidar el componente emocional que supone encontrar una respuesta que explique los síntomas experimentados, en ocasiones durante mucho tiempo, terminando así con el aislamiento y la incertidumbre a la que frecuentemente se enfrentan los pacientes con enfermedades raras.

### **NAGEN 1000, una iniciativa pionera a nivel nacional**

NAGEN 1000 constituye un proyecto pionero a nivel nacional, que sitúa a la Comunidad Foral en el liderazgo del conocimiento y del uso de la tecnología de análisis genómico. El año pasado fue presentado ante la Ponencia de Estudio sobre Genómica del Senado, cuyas conclusiones han sido aprobadas en 2019 por la Cámara Alta, y permitirán avanzar hacia una estrategia nacional en medicina personalizada.

En la actualidad la metodología, infraestructura y procedimientos desarrollados en el proyecto se están incorporando a la rutina clínica diaria del SNS-O para beneficio de la ciudadanía navarra.

NAGEN 1000 cuenta con la financiación del Departamento de Desarrollo Económico - Dirección General de Industria, Energía e Innovación en el marco de la Estrategia de Especialización Inteligente S3. El consorcio del proyecto está integrado por profesionales del Complejo Hospitalario de Navarra (CHN), la empresa pública NASERTIC y la firma AVANTIA, y el centro de investigación biomédica Navarrabiomed, que lidera y coordina su desarrollo. Asimismo, cuenta con el apoyo de la Dirección General de Informática, Telecomunicaciones e Innovación Pública (DIGITIP) y la colaboración del Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG) y el Área de Investigación en Bioinformática Clínica del CIBER de Enfermedades Raras del ISCIII.