

Una investigación desarrolla un sistema pionero que revoluciona el diagnóstico de enfermedades raras

- La medicina de precisión da un paso de gigante en Andalucía. Un estudio realizado en el laboratorio de Genética y Genómica de la Unidad de Medicina Maternofetal, Genética y Reproducción del Hospital Universitario Virgen del Rocío por un equipo científico multidisciplinar que incluye a facultativos de este servicio e investigadores del Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBiS), en colaboración con el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y la Plataforma de Medicina Computacional de la Fundación Progreso y Salud, ha conseguido integrar la secuenciación de nueva generación (NGS) en un centro sanitario público andaluz.
- Este hito abre la puerta a una nueva era en el diagnóstico de enfermedades raras y la personalización de tratamientos.

Sevilla 28 de mayo de 2025

Un modelo innovador con impacto real

La secuenciación masiva ha revolucionado el diagnóstico genético; sin embargo, su incorporación efectiva a la práctica clínica sigue siendo un desafío. Con esta iniciativa, Andalucía se convierte en la primera comunidad en impulsar un proyecto de investigación orientado a crear un sistema público interoperable que combina datos clínicos y genómicos en una historia digital única, accesible desde cualquier centro sanitario de la región.

Según señala una de las responsables del estudio e investigadora del grupo **Genética humana y reproducción** del IBiS, la **Dra. Cristina Méndez**, “los números avalan el éxito de la iniciativa: más de 6.500 individuos analizados, logrando un diagnóstico genético en 2.061 casos. Con una tasa de éxito del 32,9%—que oscila entre el 12% y el 62% según la patología—, la estrategia ha permitido además el diagnóstico parcial de 131 casos autosómicos recesivos y ha generado más de 5.000 estudios adicionales, desde pruebas prenatales hasta terapias génicas para enfermedades como las distrofias de retina o tratamientos farmacológicos para la fibrosis quística”.

Un diagnóstico más rápido y preciso

El acceso a un diagnóstico genético definitivo supone un antes y un después en la vida de muchos pacientes. La incertidumbre de años de pruebas médicas sin respuestas podría quedar atrás, y con ella, la angustia de sus familias. Otra de las responsables del estudio e investigadora del grupo **Genética clínica y medicina genómica del IBiS**, la **Dra. Nereida Bravo**, señala que *“gracias a este proyecto, los profesionales de la salud en este centro pueden ofrecer ahora diagnósticos más rápidos y fiables, facilitando la planificación familiar, el acceso a tratamientos específicos y la personalización del seguimiento médico”*.

Además, este sistema optimiza los recursos de la sanidad pública, reduciendo costes y evitando la fragmentación de la información. La digitalización del proceso permite que médicos sin formación específica en genómica interpreten los datos de manera eficiente, mejorando así la toma de decisiones clínicas.

Andalucía, referente en medicina personalizada

Los investigadores principales del estudio, **Guillermo Antiñolo**, Investigador responsable del grupo **Genética humana y reproducción del IBiS** y director de la Unidad de Medicina Maternofetal, Genética y Reproducción del **Hospital Virgen del Rocío** junto a **Salud Borrego**, jefa de los laboratorios de esta unidad e, Investigadora Responsable del grupo **Genética clínica y medicina genómica del IBiS**, subrayan que, *“Si bien la implementación completa aún requiere tiempo y esfuerzo, la combinación de tecnología avanzada, bases de datos accesibles y un flujo de trabajo optimizado demuestra que la medicina de precisión puede implementarse de forma eficiente en la sanidad pública”*.

Este estudio ha sido financiado por el Instituto de Salud Carlos III, y cofinanciado por la Unión europea a través de los fondos FEDER, por las Consejerías de Salud y Familias y Universidad, Investigación e Innovación de la Junta de Andalucía, la Universidad de Sevilla y la Fundación Isabel Gemio/Fundación Cajasol.

Referencia: [*A genomic strategy for precision medicine in rare diseases: integrating customized algorithms into clinical practice*](#)

<https://doi.org/10.1186/s12967-025-06069-2>



Imagen 1 – Profesionales de la Unidad de Medicina Maternofetal, Genética y Reproducción junto a uno de los equipos de secuenciación instalados.

Sobre IBiS

El Instituto de Biomedicina de Sevilla (**IBiS**) es un centro multidisciplinar cuyo objetivo es llevar a cabo investigación fundamental sobre las causas y mecanismos de las patologías más prevalentes en la población y el desarrollo de nuevos métodos de diagnóstico y tratamiento para las mismas.

El **IBiS** lo forman 41 grupos consolidados y 39 grupos adscritos dirigidos por investigadores de la Universidad de Sevilla, el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) y los Hospitales Universitarios Virgen del Rocío, Virgen Macarena y Virgen de Valme organizados en torno a cinco áreas temáticas: Enfermedades Infecciosas y del Sistema Inmunitario, Neurociencias, Onco-hematología y Genética, Patología Cardiovascular, Respiratoria / Otras Patologías Sistémicas y Enfermedades Hepáticas, Digestivas e Inflammatorias.

El **IBiS** depende institucionalmente de la Consejería de Salud y Consumo de la Junta de Andalucía; el Servicio Andaluz de Salud (SAS); la Consejería de Universidad, Investigación e Innovación; la Universidad de Sevilla y el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC). Y está gestionado por la Fundación para la Gestión de la Investigación en Salud de Sevilla (FISEVI).

Para más información

Angeles Escudero
Unidad de comunicación| UCC+i

Instituto de Biomedicina de Sevilla - **IBiS**
Campus Hospital Universitario Virgen del Rocío
Avda. Manuel Siurot s/n
41013 Sevilla
Tel 682730351
Email: comunicacion-ibis@us.es