

Importancia de la Genética en la medicina actual

- Avanza a un ritmo sin precedentes
- Pronóstico y orientación al tratamiento
- Resultados más allá del individuo estudiado
- Nos afecta a todos
- Relevancia en la práctica clínica



La genética en Pediatría

- Hasta el 35% de las patologías pediátricas
- Diagnóstico en la primera infancia
- Los hallazgos condicionan el manejo del niño
- Cariotipo, arrays, secuenciación de un gen y paneles
- Secuenciación exómica está aumentando



Casuística Servicio de Pediatría Hospital Vinalopó 2018

Estudio retrospectivo

Revisión de historias clínicas

Pacientes: 175

Estudios en niños (<15 años): 132 (76%)

Estudios genéticos familiares: 54 (29.1%)

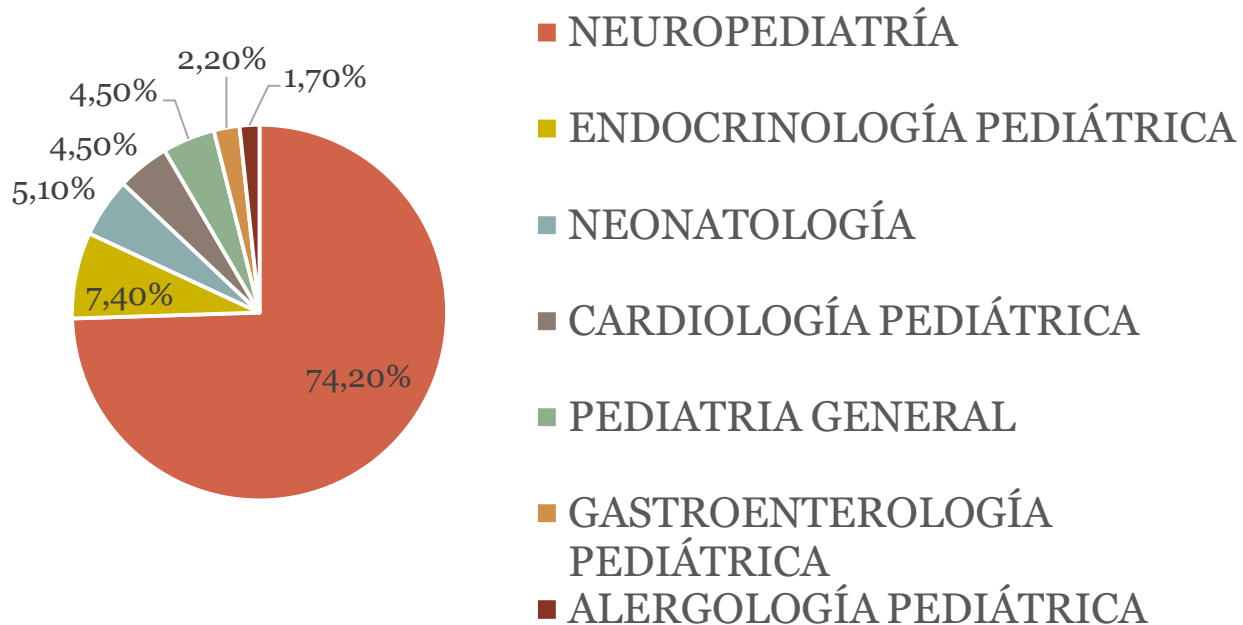


Casuística Servicio de Pediatría Hospital Vinalopó 2018

1. **Familiar afecto**
2. Retraso psicomotor/Deficiencia intelectual
3. Trastorno del Espectro Autista
4. T. conducta/ Otros trastornos del neurodesarrollo
5. Dismorfias
6. Alteración de la talla
7. Epilepsia
8. Restricción del crecimiento intrauterino
9. Otros: ictericia, alteración de la pubertad, metabolopatía

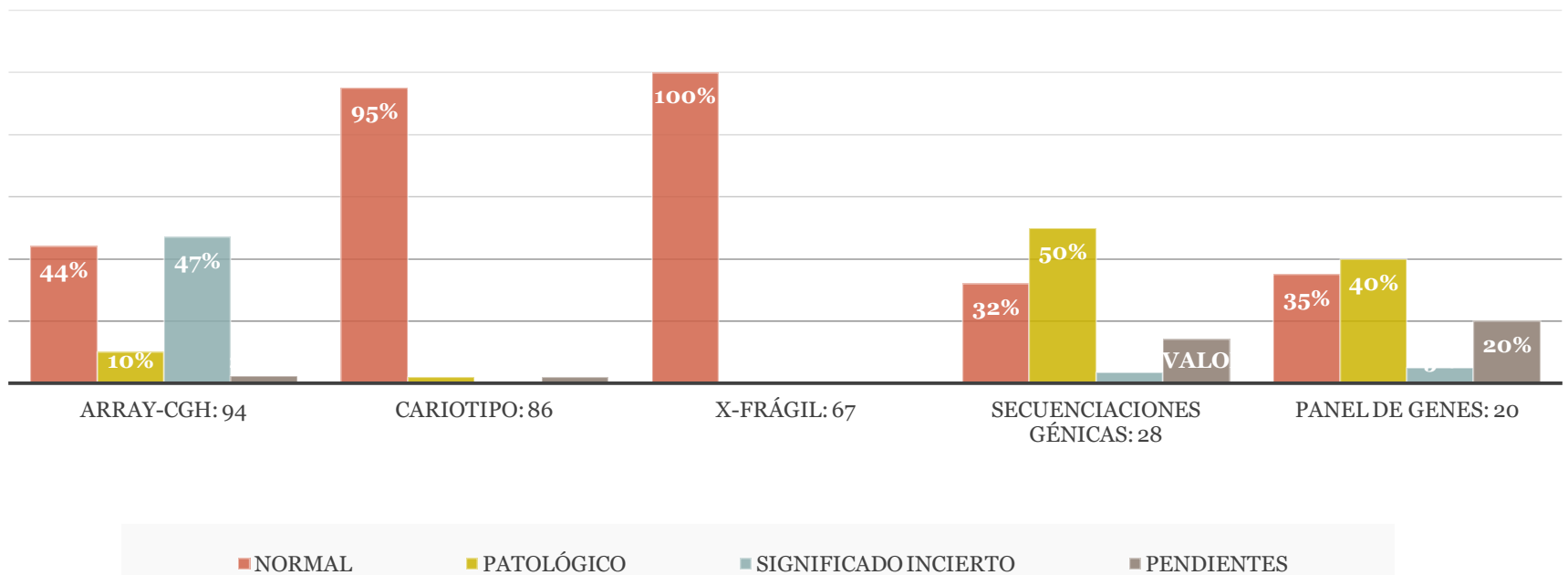


Casuística Servicio de Pediatría Hospital Vinalopó 2018



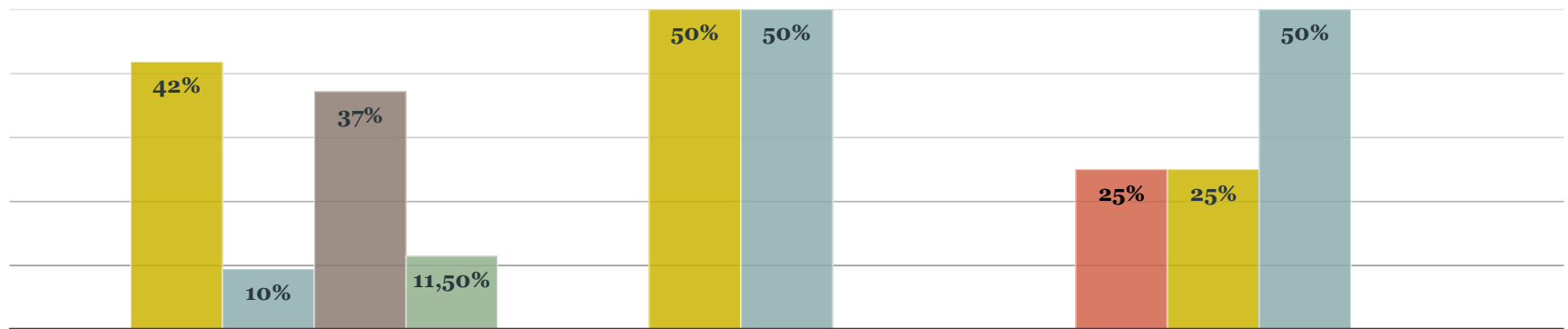
Casuística Servicio de Pediatría Hospital Vinalopó 2018

Rentabilidad diagnóstica



Casuística Servicio de Pediatría Hospital Vinalopó 2018

ESTUDIOS GENETICOS EN FAMILIARES (54)



PADRES: 46

HERMANOS: 2

HIJOS: 6

■ PORTADOR ASINTOMÁTICO ■ NORMAL
■ PATOLÓGICO ■ SIGNIFICADO INCIERTO
■ PENDIENTES



Casuística Servicio de Pediatría Hospital Vinalopó 2018

- Síndrome de Gilbert
- Síndrome de Noonan
- Enfermedad Rendu-Osler-Weber
- Síndrome de Lynch
- Trimetilaminuria
- Displasia Arritmogénica del Ventrículo Derecho
- Miocardiopatía Dilatada por mutación gen SCN5A
- Síndrome de Deleción 17q12
- Síndrome de Microduplicación 16p11.2
- Síndrome de Microduplicación 15q13.3
- Síndrome de Duplicación 20q11.22
- Encefalopatía Epiléptica por mutación gen KCNQ2
- Hiperprolinemia tipo 2
- Síndrome de KBG
- Síndrome de Klinefelter
- Síndrome de Down en mosaico



Dificultad de interpretación

Adecuada interpretación y consejo genético

- Penetrancia incompleta
- Expresividad variable
- Alteraciones de significado incierto
- Hallazgos de exomas no relacionados



Importancia del Genetista

- Decisiones
- Mejor asesoramiento
- Formación del médico clínico
- Reducción costes sanitarios





GRACIAS!

