



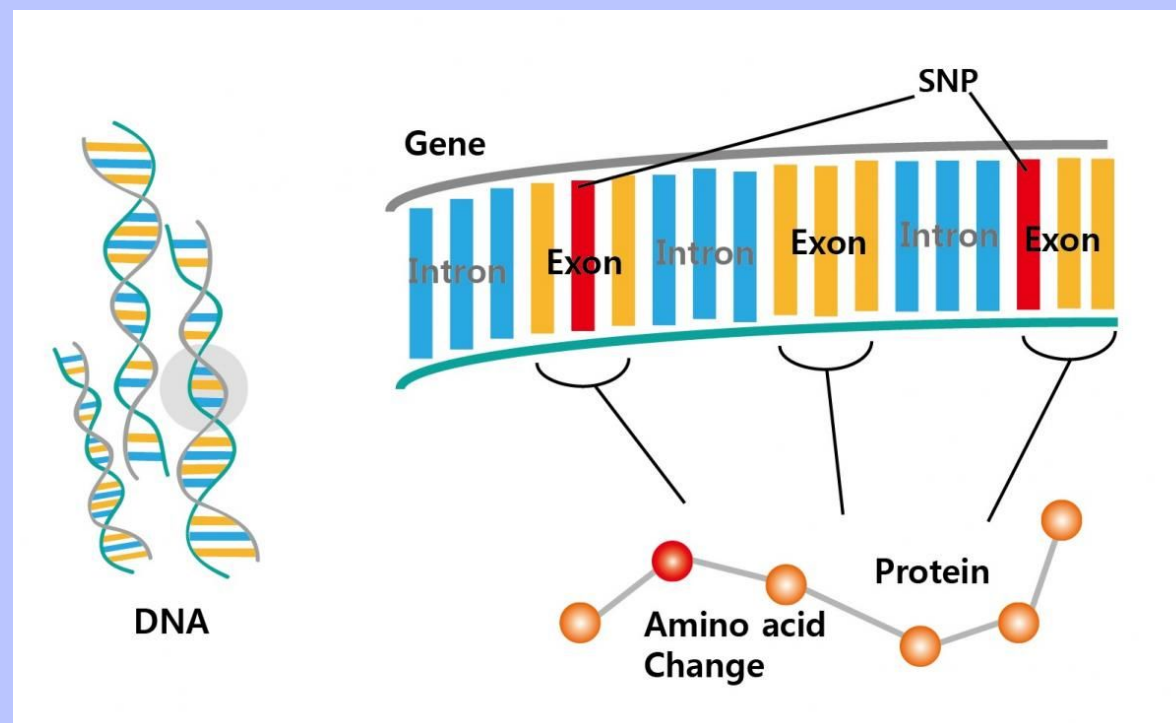
SECUENCIACIÓN DEL **EXOMA: HERRAMIENTA** **DIAGNÓSTICA DE UN CASO** **DE SÍNDROME DE** **BRUGADA**

Alejandra García Montoya, Patricia Martínez-Pi, Celia Rasero Bellmunt, Ángel Mazarro López de los Mozos, Ángel Buitrago Pozo, Rosa Pérez Cuartero, Rocío Jadraque Rodríguez, Francisco Gómez Gosálvez



ÍNDICE

- **Introducción**
- **Caso clínico**
- **Conclusiones**
- **Bibliografía**

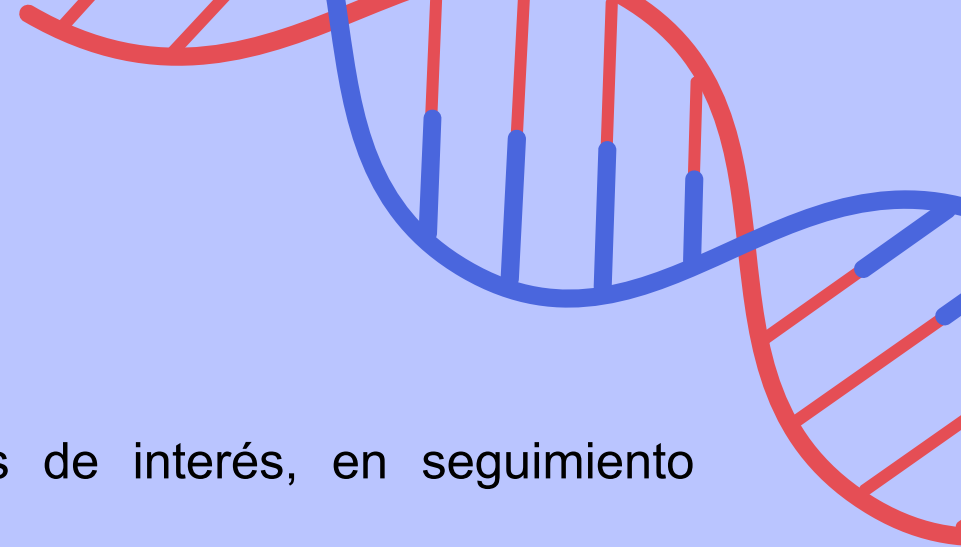




INTRODUCCIÓN

Aparición de las técnicas de secuenciación masiva → la **secuenciación del exoma**

- Conjunto de las zonas codificantes del genoma (exones) → localización del 85% mutaciones genéticas
- Suele utilizarse en **enfermedades complejas de diagnóstico difícil**
- Sin embargo, **incorporación al diagnóstico de rutina es controvertida**
 - por el significado y manejo de la información a nivel individual
 - ausencia de evidencia suficiente sobre escenarios clínicos en los que resultaría de utilidad



CASO CLÍNICO

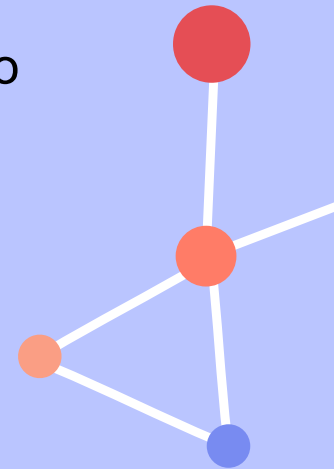
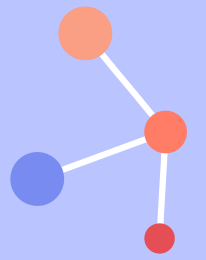
Niño de 2 años, sin antecedentes familiares de interés, en seguimiento multidisciplinar por:



- **Neurología infantil** → crisis parciales complejas con generalización secundaria y asocia retraso madurativo y del lenguaje
- **Cardiología Infantil** → bradicardia sinusal y alargamiento del segmento PR
- **Dermatología** → mancha hipocrómica irregular en abdomen
- **Oftalmología** → estrabismo convergente bilateral, mayor en ojo izquierdo

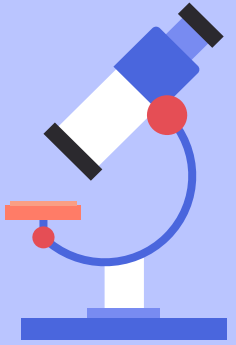


Se solicita estudio genético



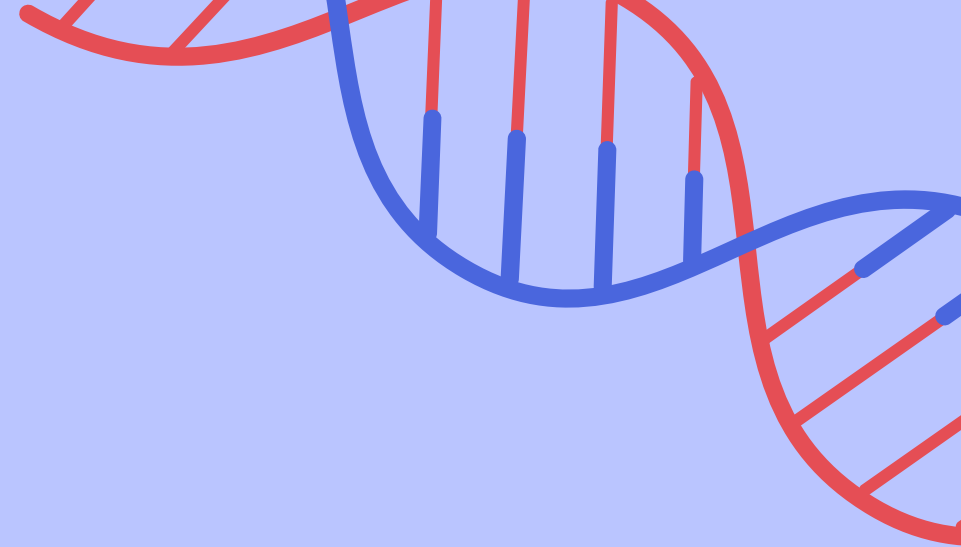
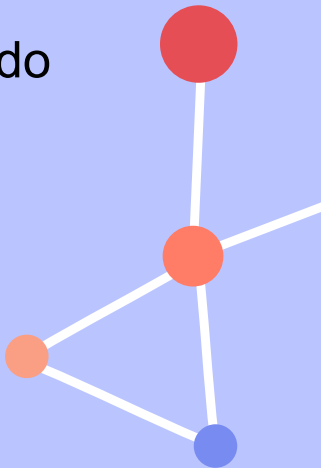
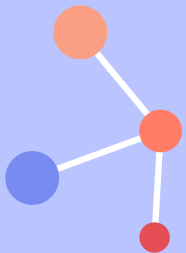


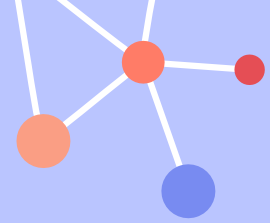
CASO CLÍNICO



Resultados del estudio genético:

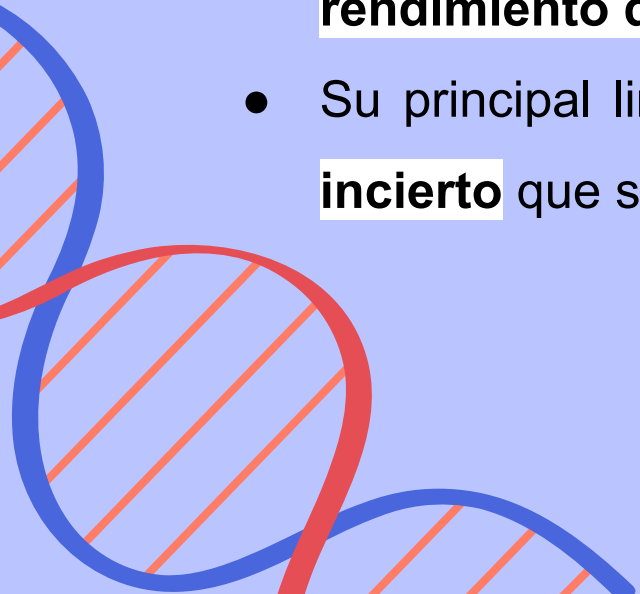
- Cariotipo, Array y estudio del X frágil normales
- **Exoma**, se detecta:
 - heterocigosis de variante patogénica en el gen SCN5A, compatible con diagnóstico genético de **Síndrome de Brugada 1**, con patrón de herencia autosómico dominante
 - una variante de significado incierto en heterocigosis en el gen TRIO asociado a discapacidad intelectual con microcefalia y macrocefalia

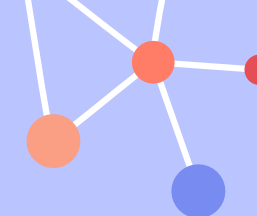




CONCLUSIONES

- Las pruebas basadas en la secuenciación masiva (NGS) son herramientas diagnósticas que deben partir de una **aproximación clínica adecuada** para su correcta interpretación
- La NGS permite secuenciar muchos genes simultáneamente, **mejorando el rendimiento diagnóstico**
- Su principal limitación a día de hoy, es el **abordaje de las variantes de significado incierto** que son un reto para el diagnóstico y deben ser revisadas periódicamente





BIBLIOGRAFÍA

- Berg JS, Agrawal PB, Bailey DB, Beggs AH, Brenner SE, Brower MA, et al. Newborn Sequencing in Genomic Medicine and Public Health. *Pediatrics*. 2017; 139: e20162252
- Amor DJ, Future of whole genome sequencing. *J Pediatr Child Health*. 2015; 51: 251–254
- Tan TY, Dillon OJ, Stark Z, Schofield D, Khurshid A, Shrestha R, et al. Diagnostic Impact and Cost-effectiveness of Whole-Exome Sequencing for Ambulant Children With Suspected Monogenic Conditions. *JAMA Pediatr*. 2017;171: 855–862

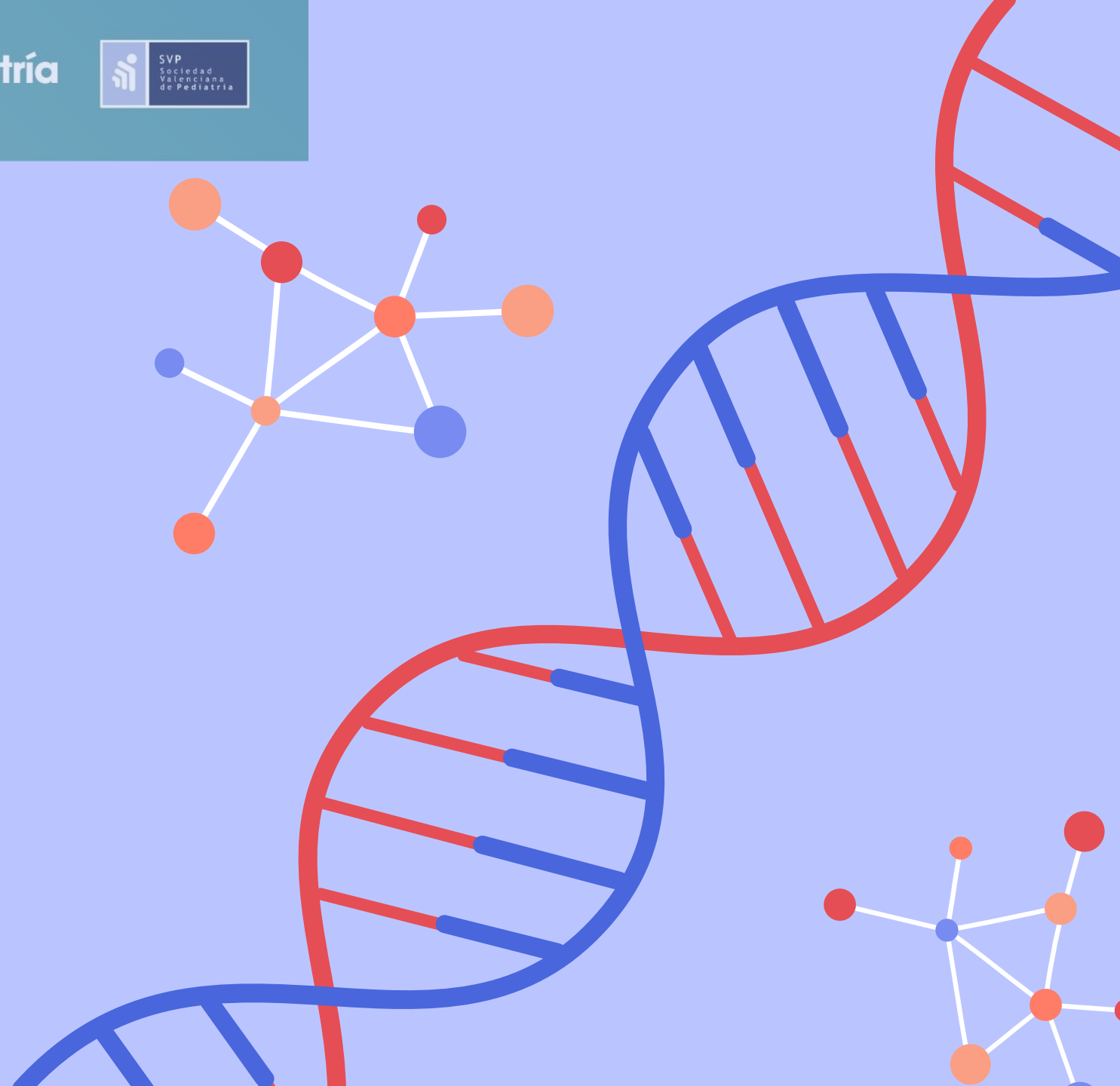




XXXVIII Congreso
Sociedad Valenciana de Pediatría
Castellón, 30, 31 de marzo y 01 de abril de 2023



**MUCHAS
GRACIAS
POR SU
ATENCIÓN**





SECUENCIACIÓN DEL **EXOMA: HERRAMIENTA** **DIAGNÓSTICA DE UN CASO** **DE SÍNDROME DE** **BRUGADA**

Alejandra García Montoya, Patricia Martínez-Pi, Celia Rasero Bellmunt, Ángel Mazarro López de los Mozos, Ángel Buitrago Pozo, Rosa Pérez Cuartero, Rocío Jadraque Rodríguez, Francisco Gómez Gosálvez

