

ESTRATEGIAS A INCLUIR EN EL DISEÑO INTEGRAL PARA SISTEMAS DE DETECCIÓN Y CONTROL DE ENFERMEDADES RARAS



UNIDAD DE GENÉTICA, SERVICIO DE INMUNOLOGÍA Y GENÉTICA, CHUB, ÁREA DE SALUD DE BADAJOZ

AMÉRICA ES
MUCHO MÁS QUE
LA SUMA DE LOS
INTERESES DE
CADA
AMERICANO



EL DISEÑO INTEGRAL DE
ESTRATEGIAS DEBE SER
MUCHO MÁS QUE LA
SUMA DE LOS INTERESES
DE CADA PROFESIONAL
IMPLICADO

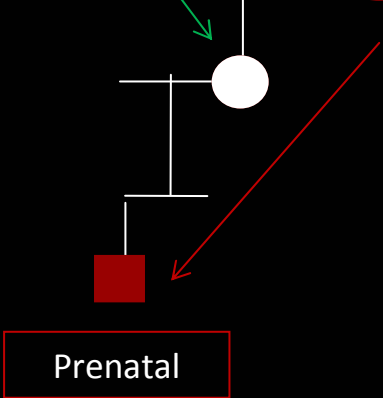
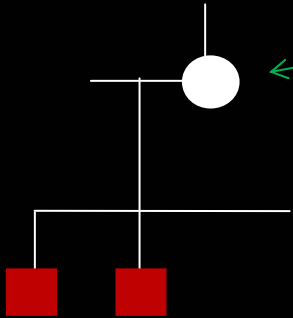
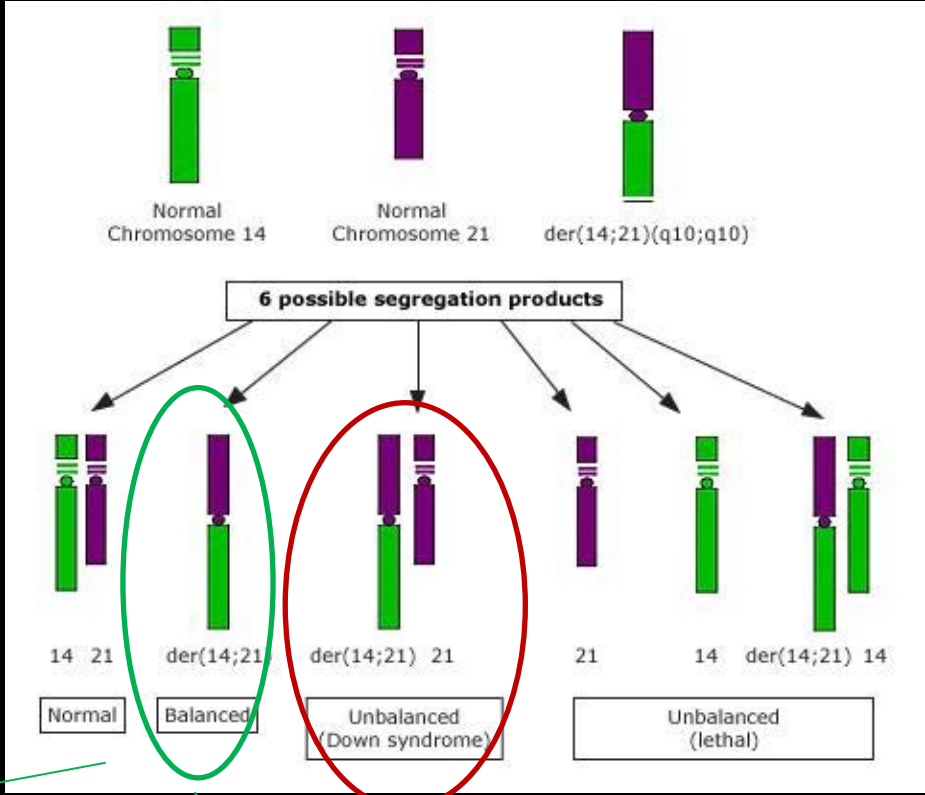
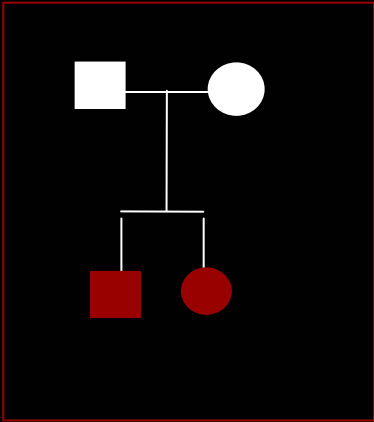
**AVELLANEDA FERNÁNDEZ ET AL., “IMPACTO SOCIO-SANITARIO EN PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS (ESTUDIO ERES)”,
MEDICINA CLÍNICA 2007; 129(17):646-51**

Enfermedad rara es aquella cuya prevalencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 personas en la Comunidad Europea. La mayoría de los casos aparecen en la edad pediátrica, dada la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de anomalías congénitas. No obstante, la prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles graves y a la influencia de ciertas enfermedades que aparecen a edades más tardías.

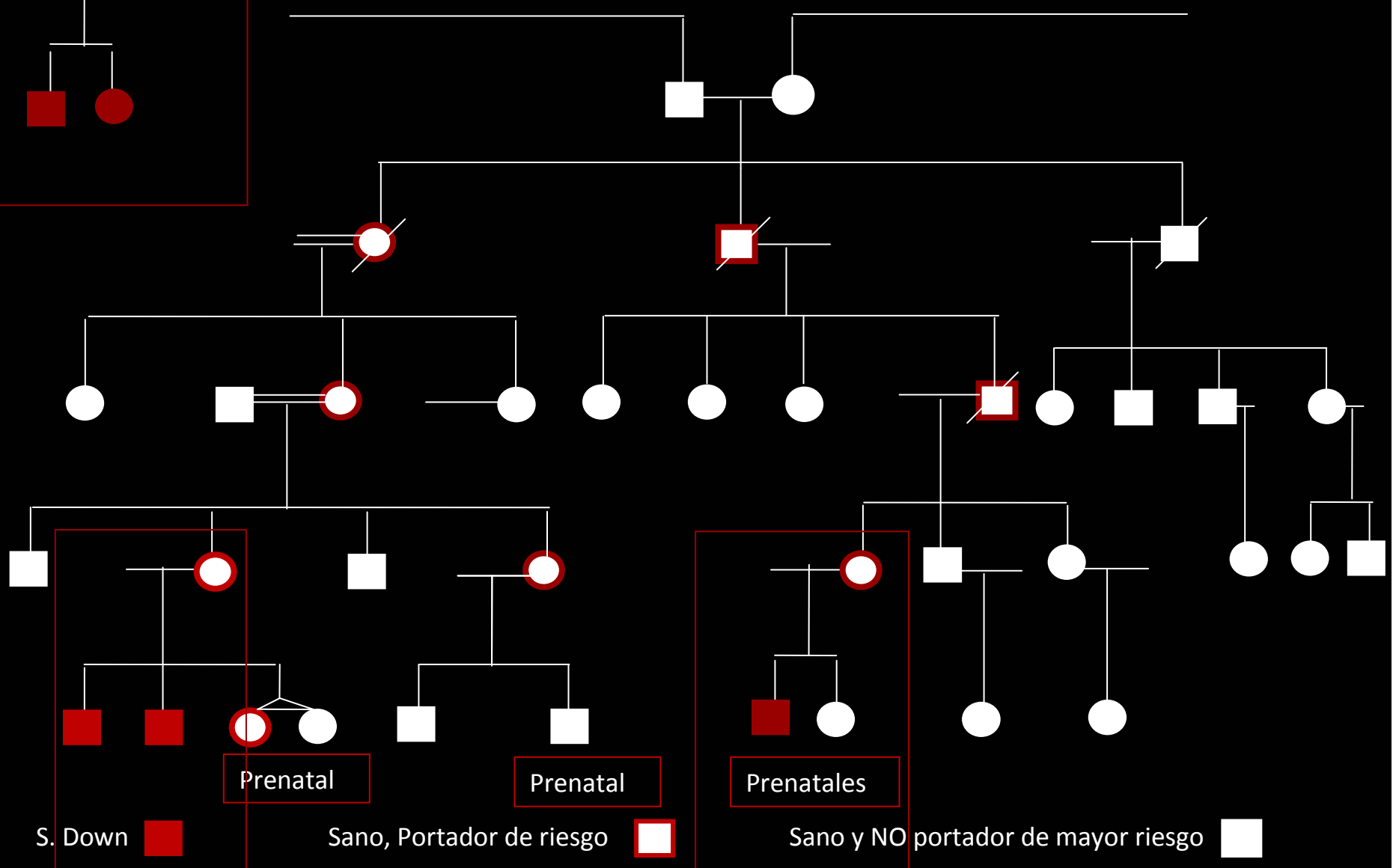
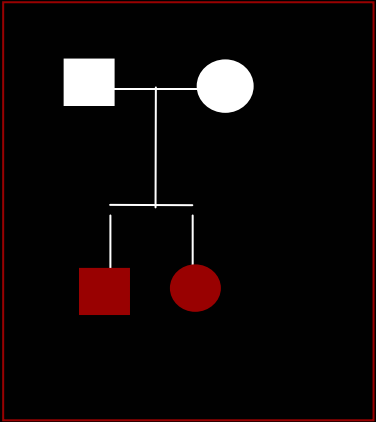
La Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER) desarrolló el primer atlas de distribución geográfica de las enfermedades raras en España, evaluó la existencia de registros de enfermedades raras existentes, facilitó el ulterior desarrollo de planes autonómicos y acciones sociosanitarias y planteó un marco de necesidades a desarrollar, que más tarde han llegado a ser reconocidos como necesidades a resolver en el marco del Comunicado de la Comisión Europea sobre Enfermedades Raras y en la propia Ponencia del Senado.



Federación Española de Enfermedades Raras



SÍNDROME DE DOWN





S. Down 

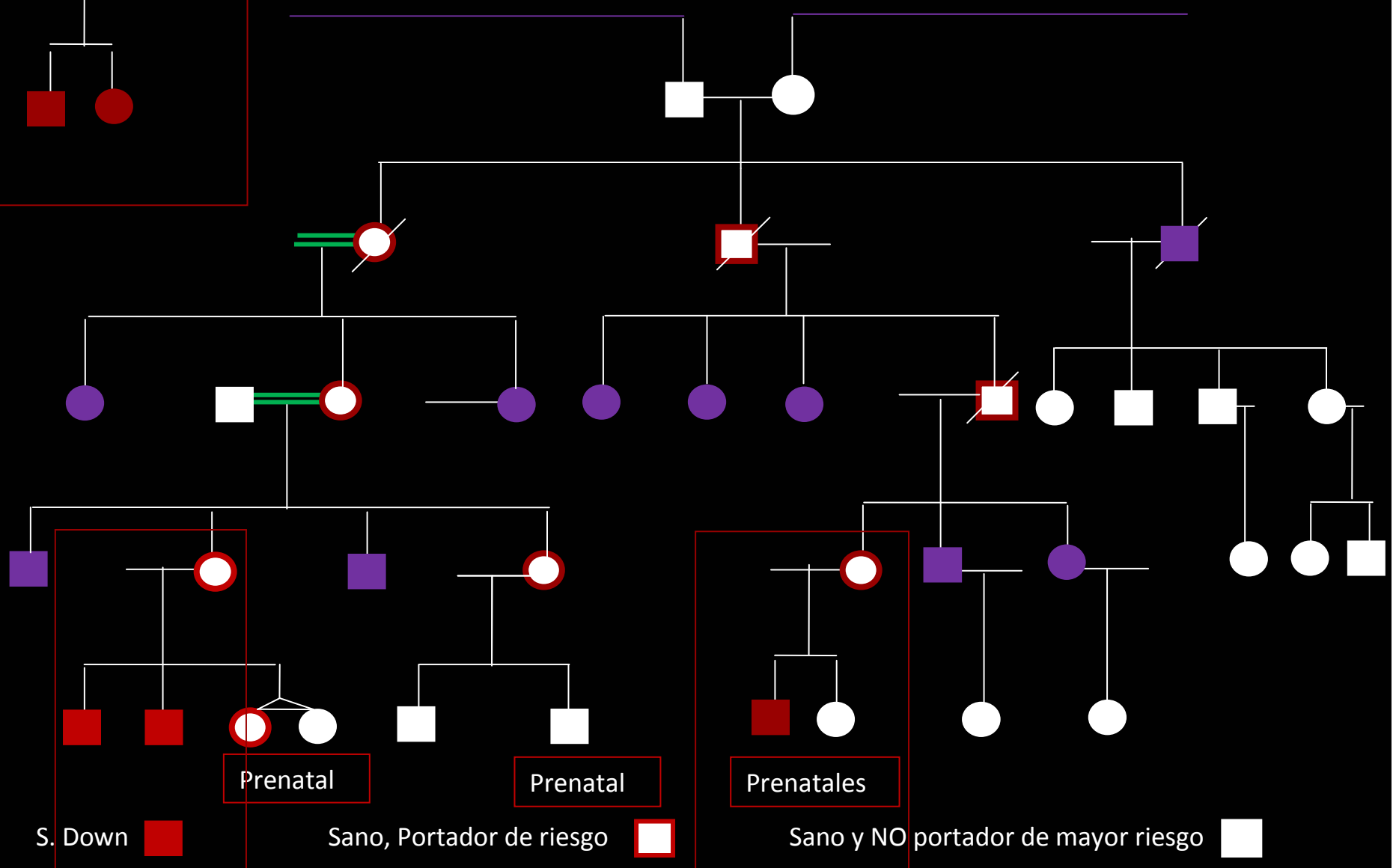
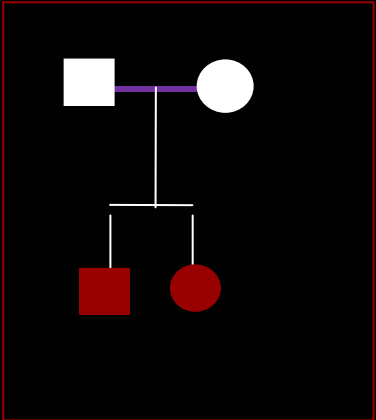
Prenatal

Prenatal

Prenatales

Sano, Portador de riesgo 

Sano y NO portador de mayor riesgo 









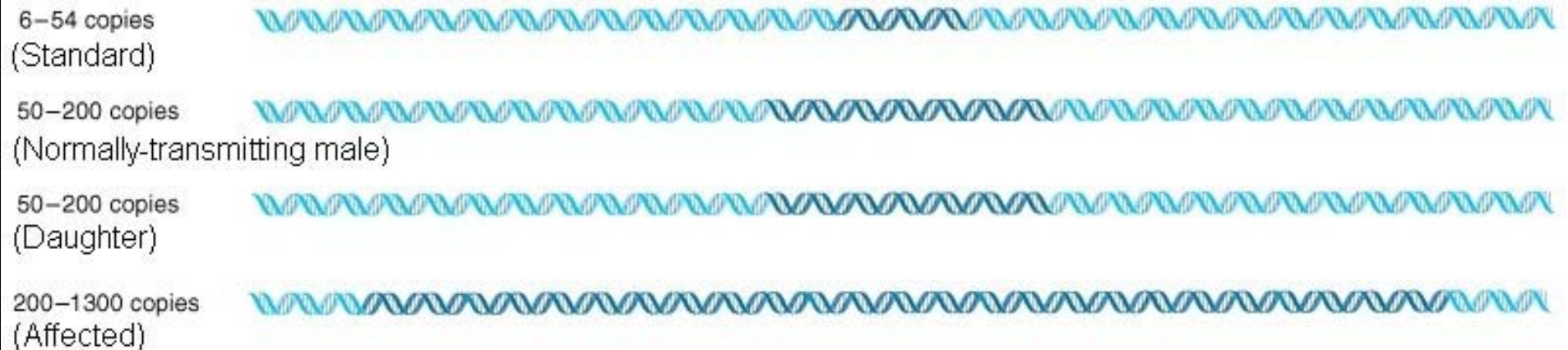
26 12:10

INTEGRACIÓN EN REDES NACIONALES

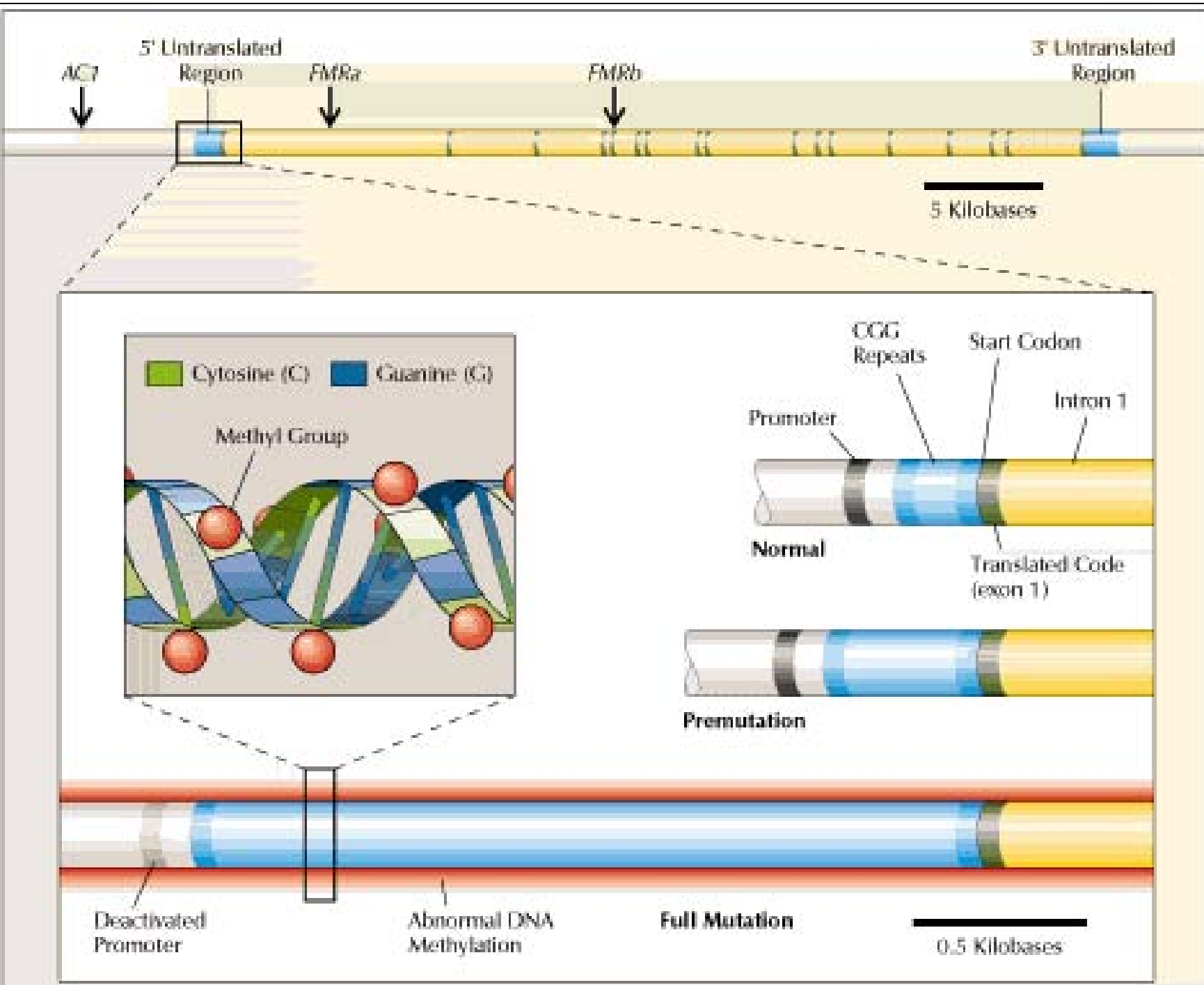


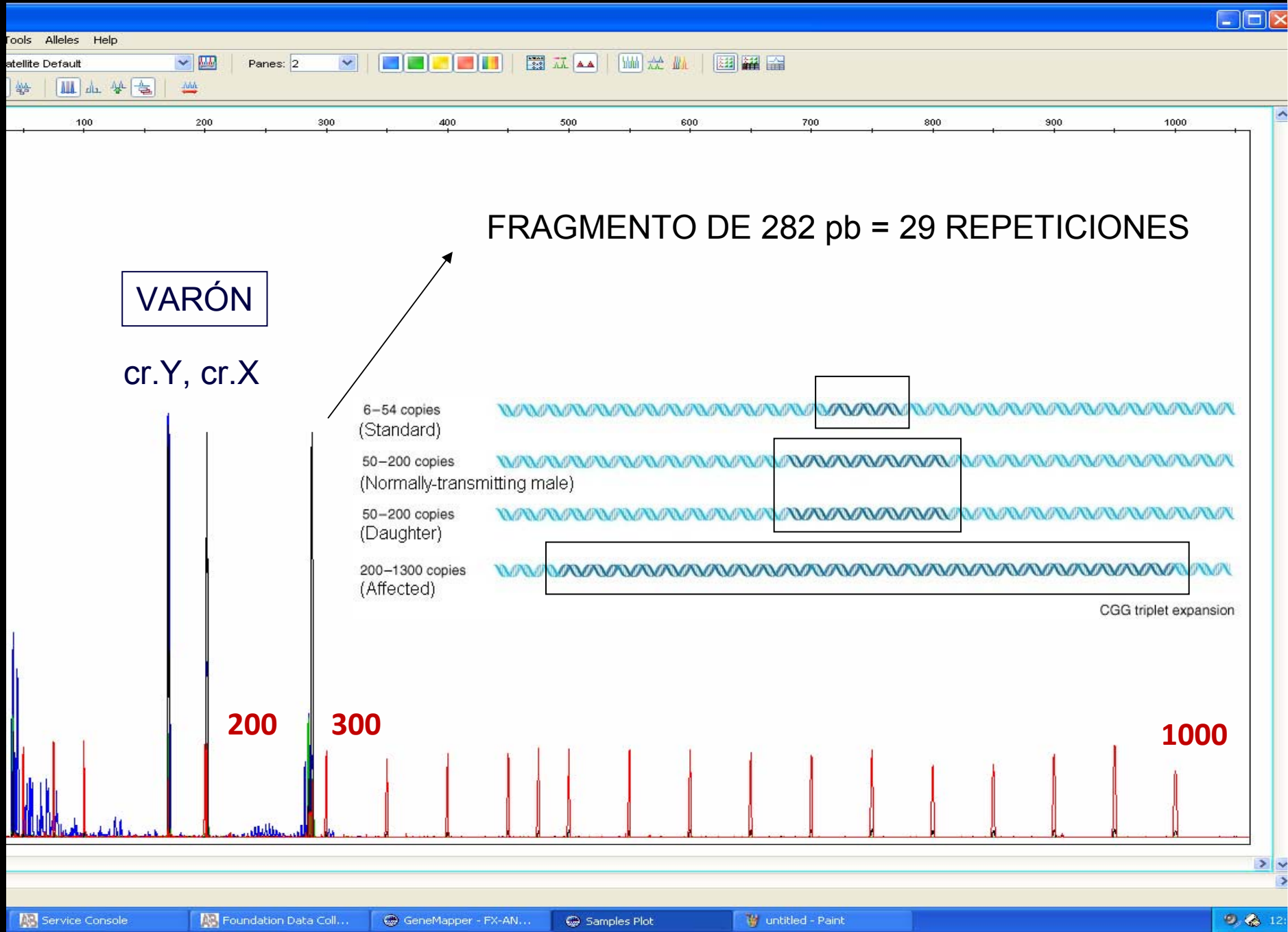
**RETRASO MENTAL
HEREDADO MÁS FRECUENTE**

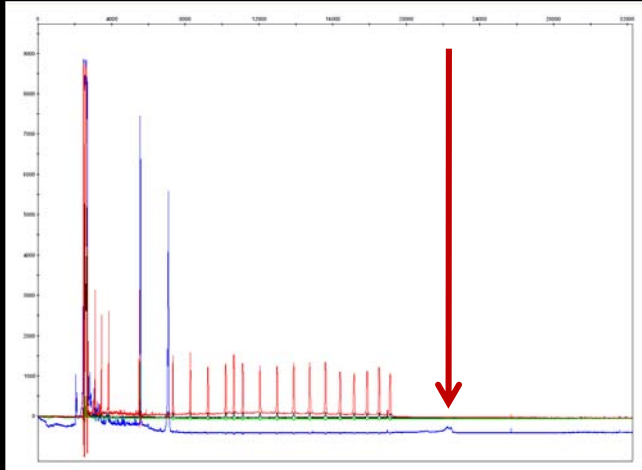
**SÍNDROME DEL
CROMOSOMA X FRÁGIL**



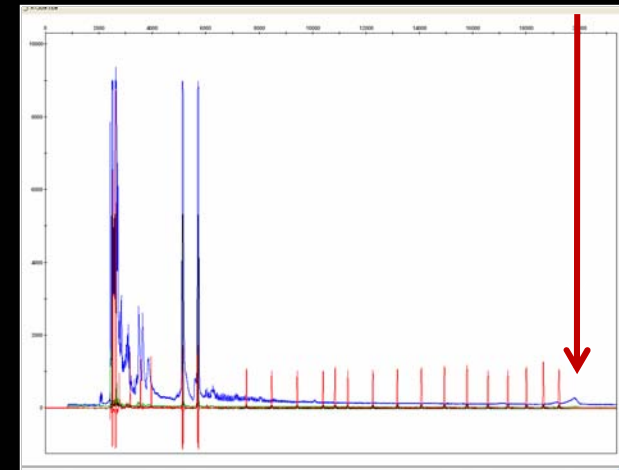
CGG triplet expansion



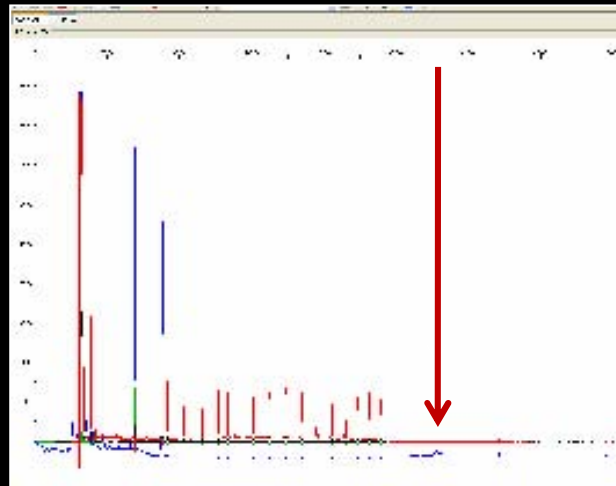




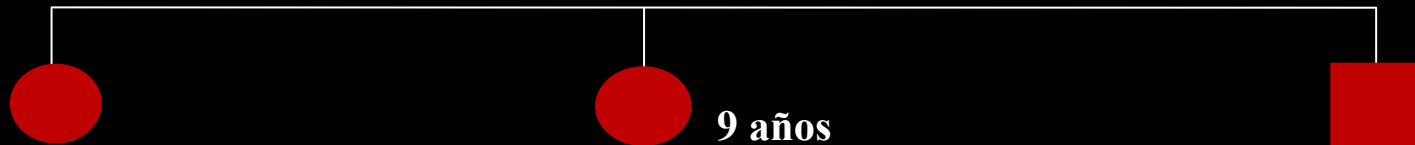
12 años
 Fenotipo X FRÁGIL
 46,X,fra(X)(q27.3) 21%
 (31/> 300 repeticiones)

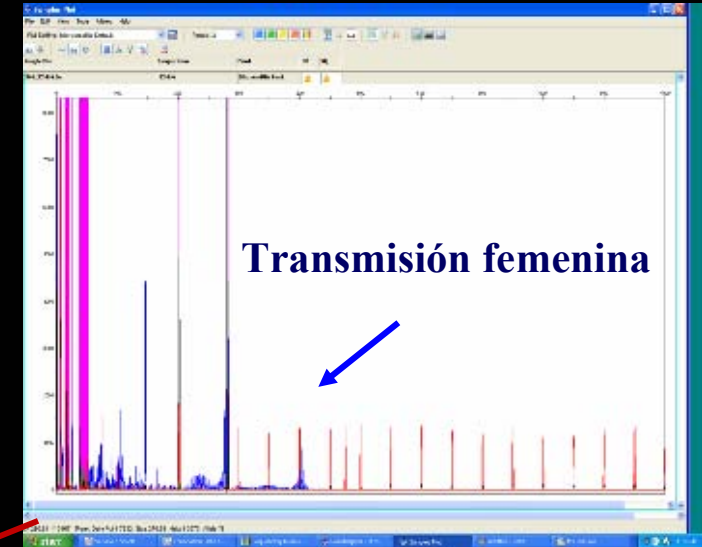
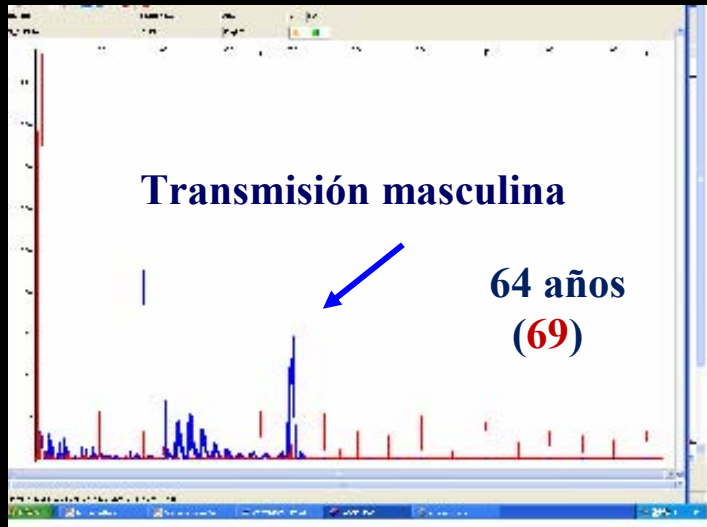


4 años
 Fenotipo X FRÁGIL
 46,Y,fra(X)(q27.3) 15%
 (> 300 repeticiones)

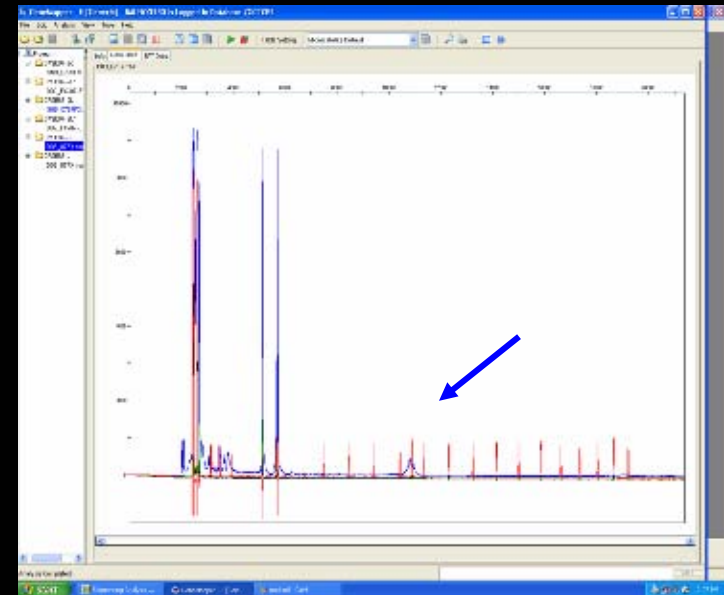
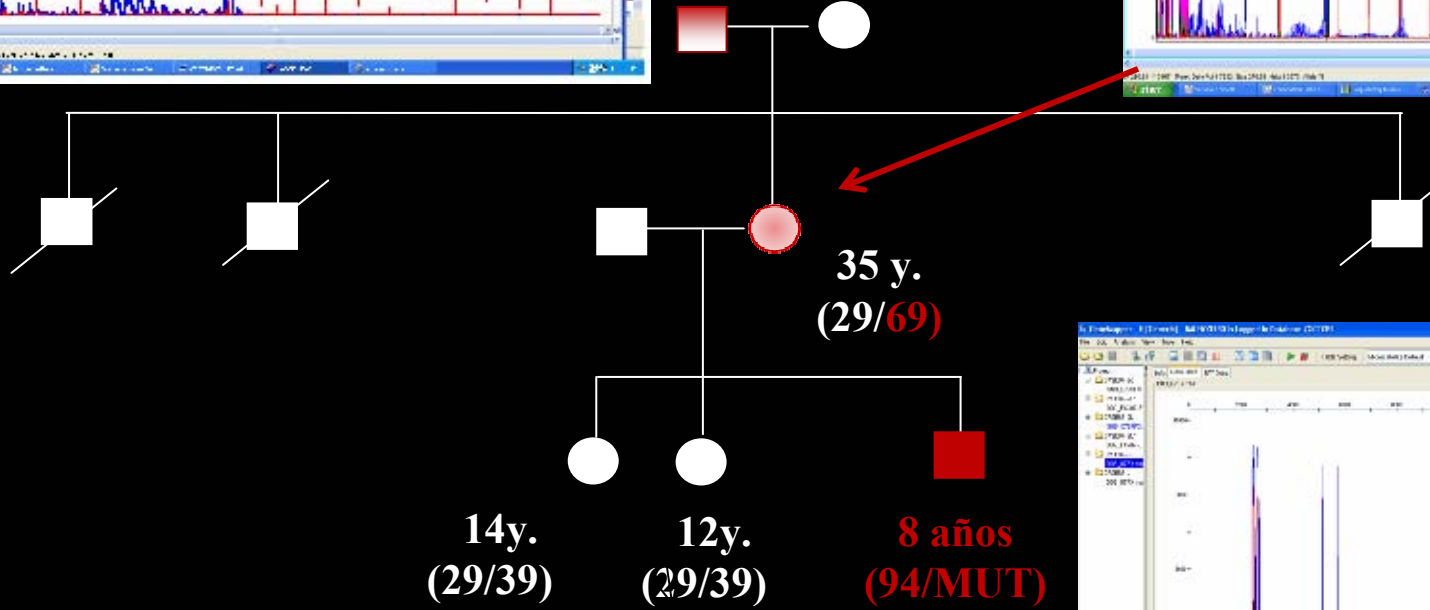


9 años
 Fenotipo X FRÁGIL
 46,X,fra(X)(q27.3) 23%
 (31/> 300repeats)





57 años
(29/35)



INDIVIDUOS ANALIZADOS CON TÉCNICAS de GENÉTICA MOLECULAR

CATEGORÍA	Nº DE REPETICIONES	MUJERES	VARONES
ESTABLE	ENTRE 6 Y 45	12	38
ZONA GRIS	ENTRE 45 Y 55		1
PREMUTACIÓN	ENTRE 55 Y 200	8	
MUTACIÓN	SUPERIOR A 200	2	12
MOSAICOS	PATRONES MIXTOS	0	2

**INDIVIDUOS ANALIZADOS
RESULTADOS 18 MESES**

50 CASOS DE RETRASO MENTAL NO FILIADO

9 INDIVIDUOS SANOS PORTADORES RIESGO

16 PACIENTES AFECTADOS DE X FRÁGIL

IMPACTO SOCIAL DE LA ENFERMEDAD
RESULTADOS 18 MESES

11 GRUPOS FAMILIARES IDENTIFICADOS

6 GRUPOS FAMILIARES NO RECIBIDOS AÚN

ÍNDICE DE DETECCIÓN 12% - 3% otros laboratorios

EDAD MEDIA DX 6 AÑOS – 16 a. otros laboratorios

PREDICCIÓN EN 2 NIÑOS

INDIVIDUOS POR FAMILIA 1,7 VERSUS 8

SÍNDROMES PEDIÁTRICOS Y RETRASO MENTAL
CRIBADO DE SORDERAS HEREDITARIAS
CRIBADO DE DIAGNÓSTICO PRENATAL
CRIBADO NEONATAL Y DCO DE FIBROSIS QUÍSTICA
ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS

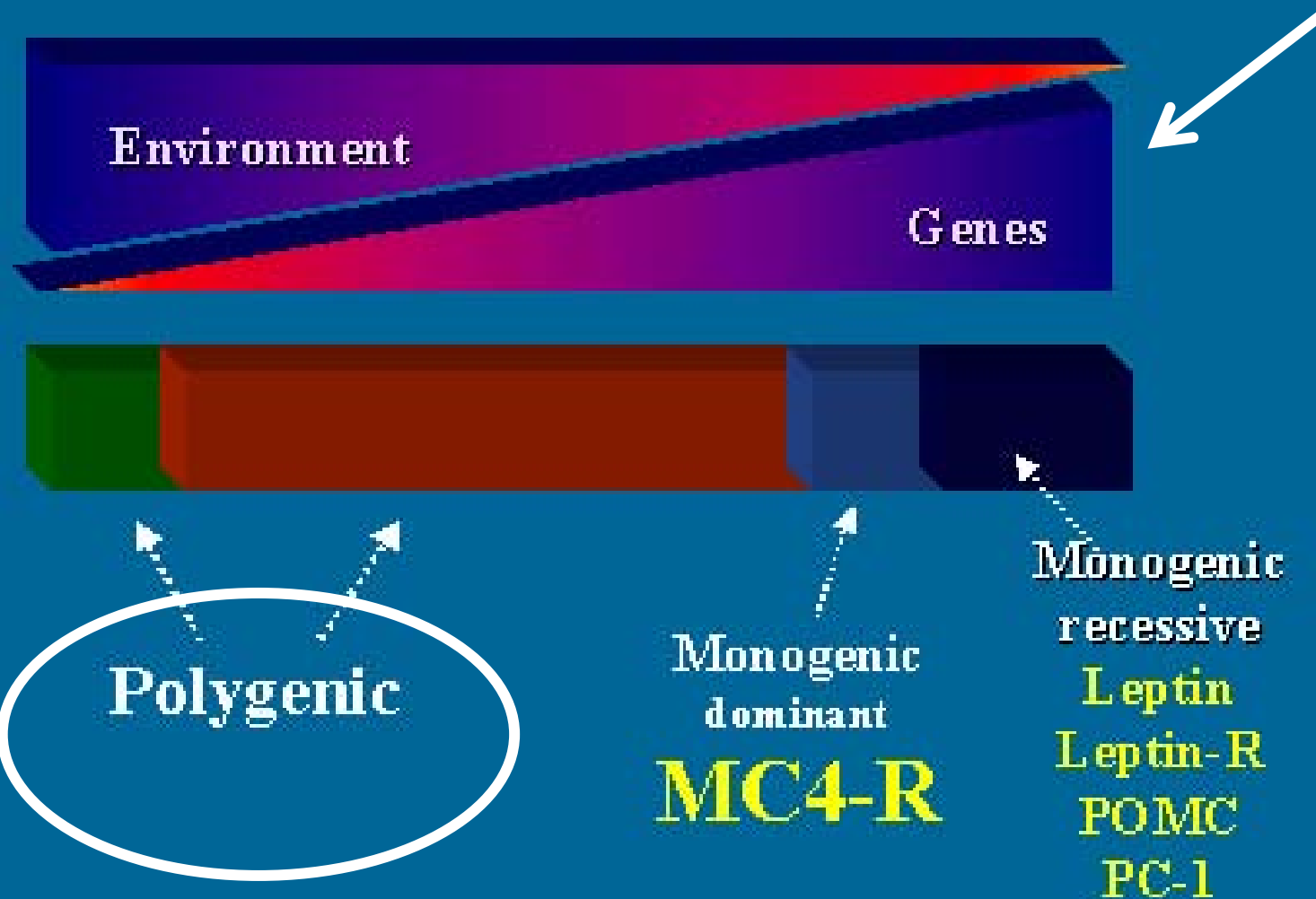
- Corea de Huntington**
- Ataxia de Friedreich**
- Distrofias musculares**
- Cegueras hereditarias**

SÍNDROMES DE CÁNCER HEREDITARIO

E INVESTIGACIÓN ...



Genetic Approach of Obesity





ENVEJECER CON DEPENDENCIA





Fig. 162.—Dwarf, height 34 inches, weight 309 pounds.



DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LA OBESIDAD MONOGENICA

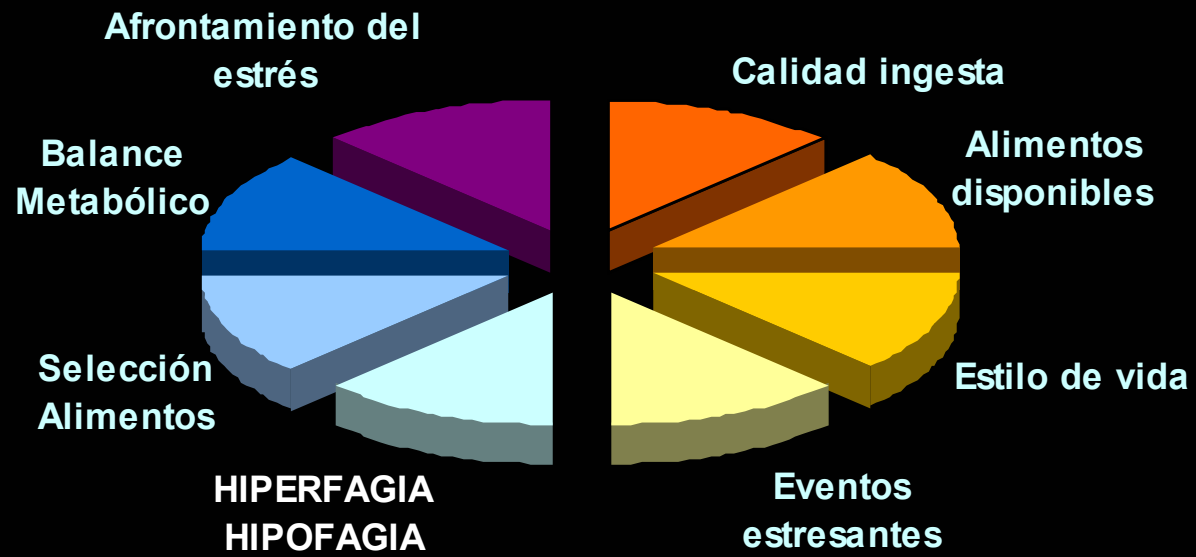
ENFERMEDAD POLIGÉNICA/COMPLEJA



TREMENDO IMPACTO/SOCIAL

GENES

AMBIENTE



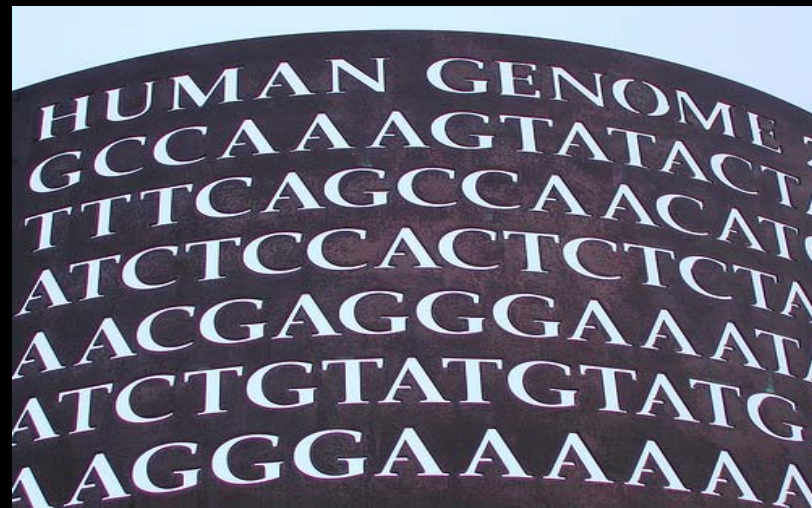


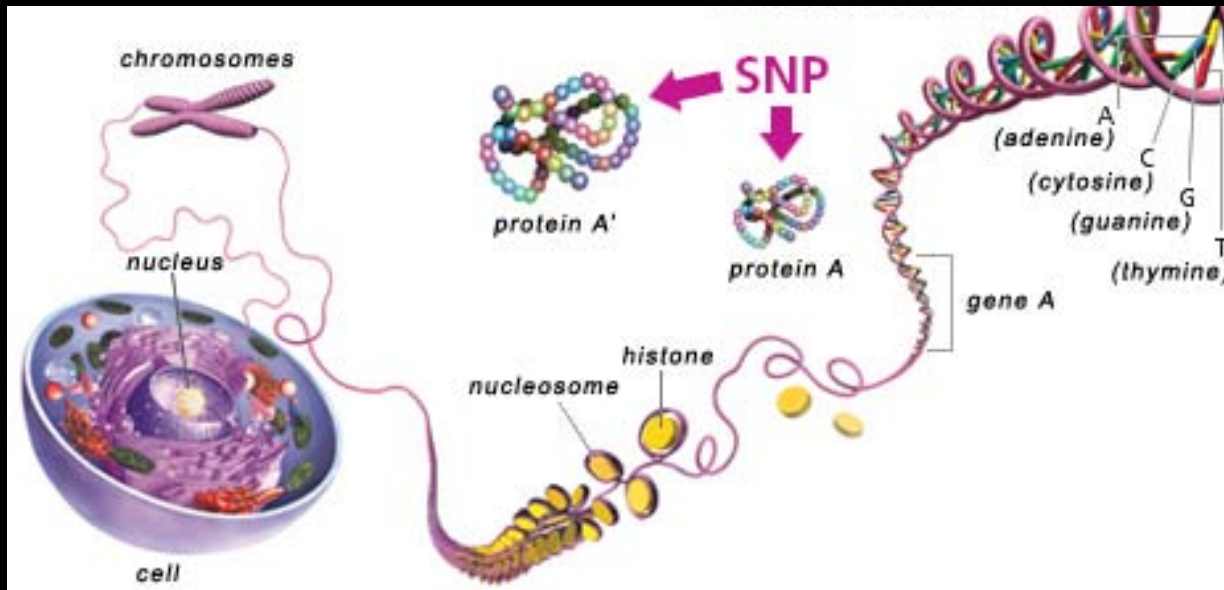
ENORME COSTE SANITARIO
ÚNICA ESTRATEGIA LA PREVENCIÓN

OBJETIVO 1. EDUCACIÓN SOCIAL



OBJETIVO 2. INVESTIGACIÓN





FENOTIPOS INTERMEDIOS



General population

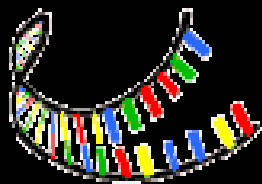
84%



Single nucleotide polymorphism (SNP)

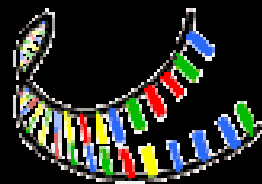
6%

FENOTIPOS EXTREMOS



General population

84.5%



Mutation

0.1%

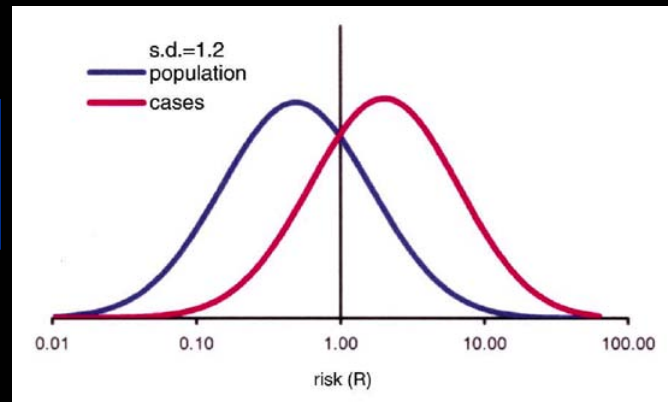
- Grupo de pacientes representativo de la enfermedad en población analizada
- Selección de pacientes con posible mayor susceptibilidad heredada

Descartar síndromes monogénicos

Caracterizar modelo de herencia

- Selección de población Control representativa del fondo genético de población
- Control de las limitaciones de los estudios caso/control

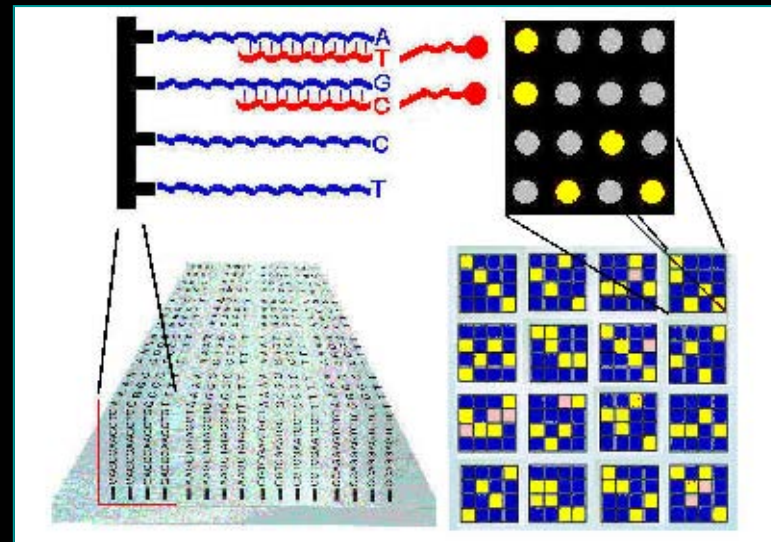
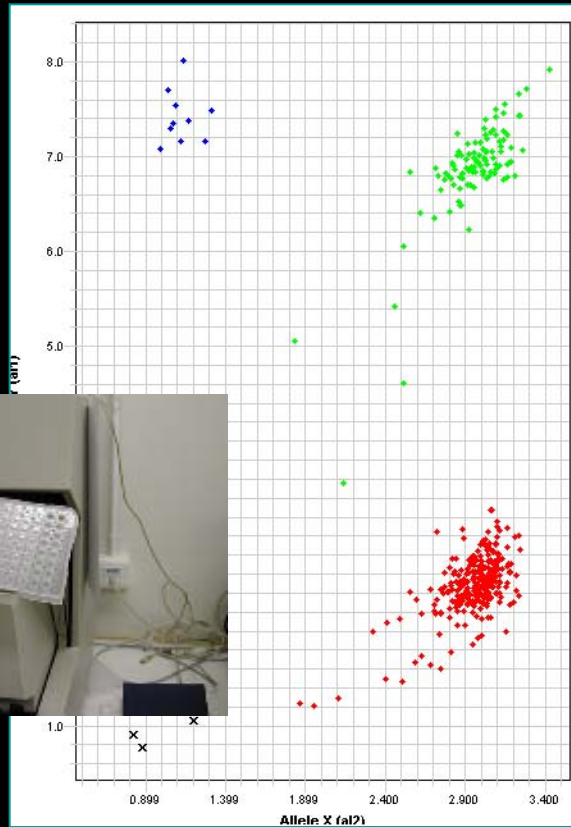
**POBLACIÓN
CONTROL**



**POBLACIÓN DE
PACIENTES**

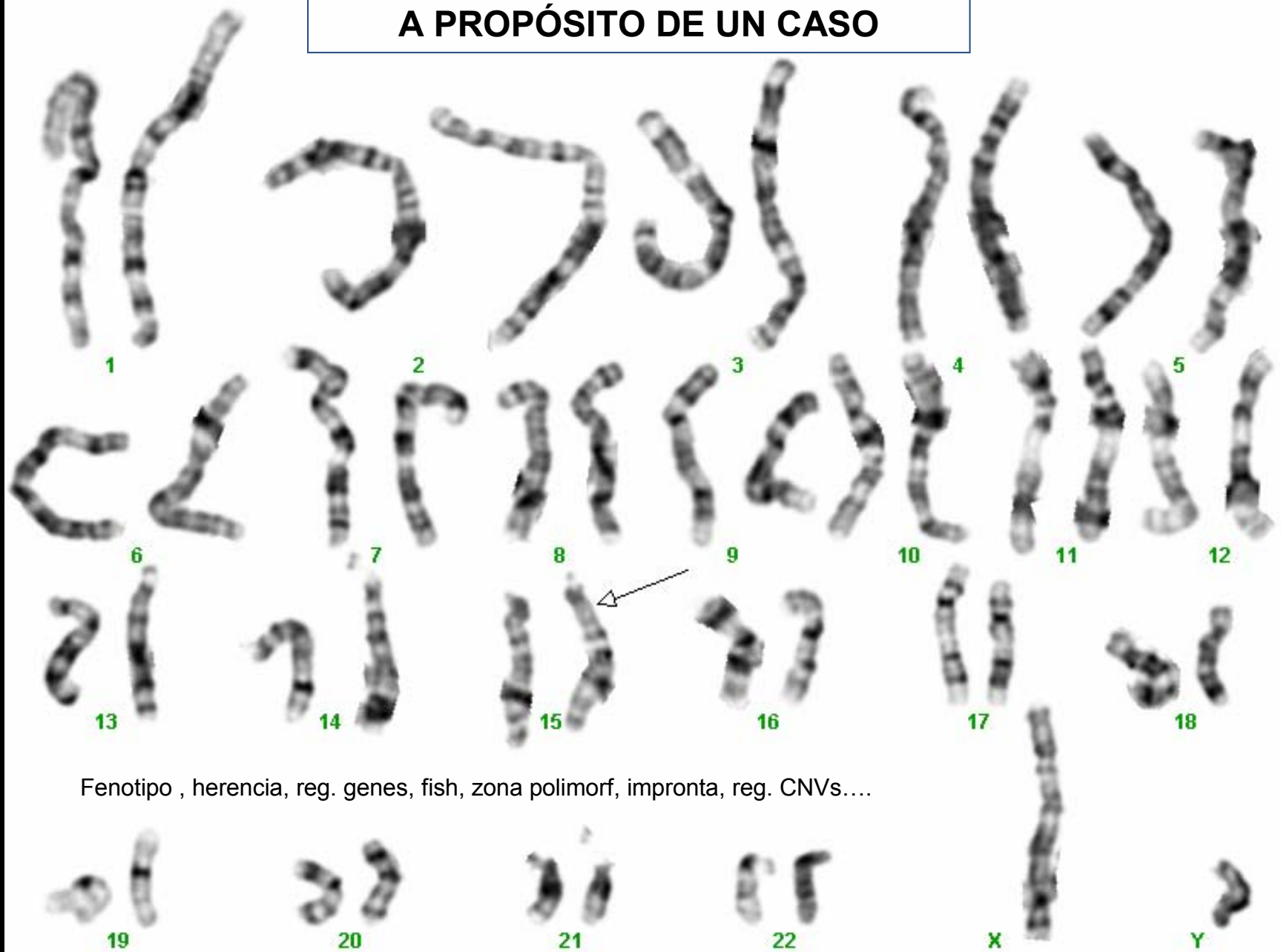
PACIENTES Y CONTROLES

GENOTIPADO A GRAN ESCALA



Análisis de numerosas variantes en cientos de individuos

A PROPÓSITO DE UN CASO

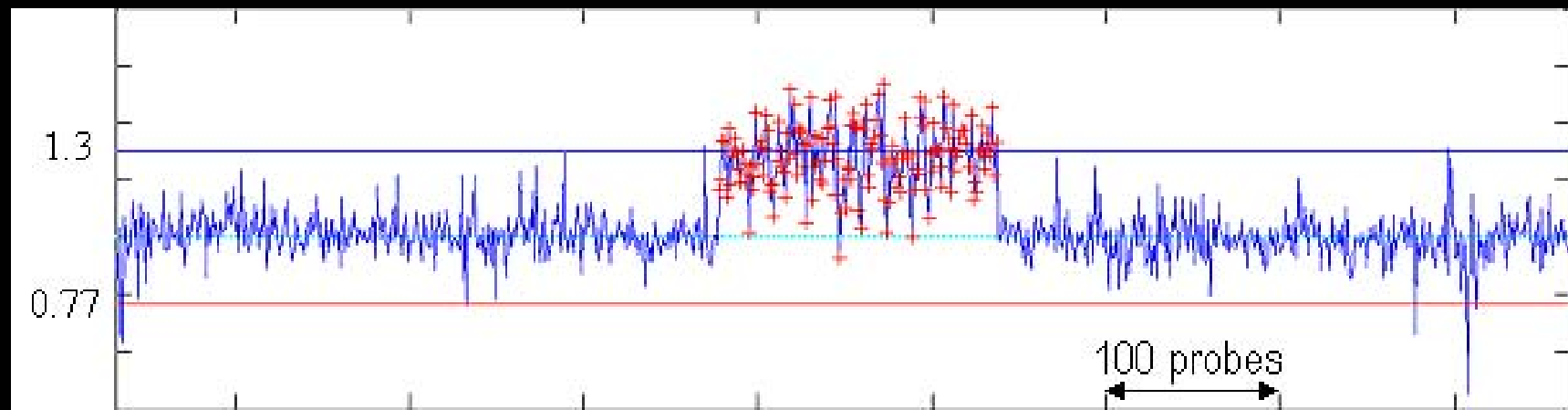


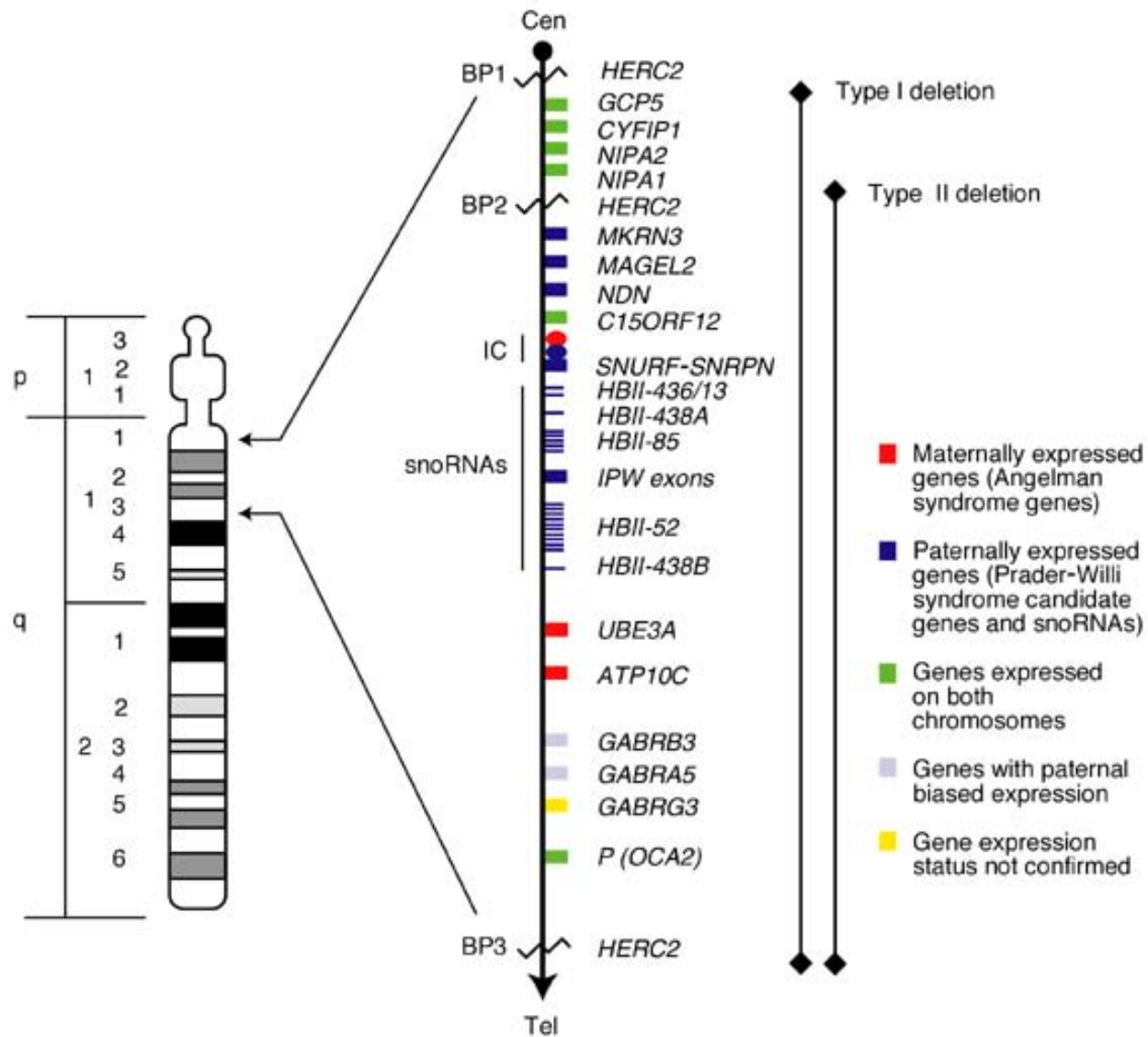
Fenotipo , herencia, reg. genes, fish, zona polimorf, impronta, reg. CNVs....

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE ALTERAC. CITOGENÉTICAS



DUPLICACIÓN





Ideogram of chromosome 15, showing genes located in the typical deletion region of Prader-Willi syndrome

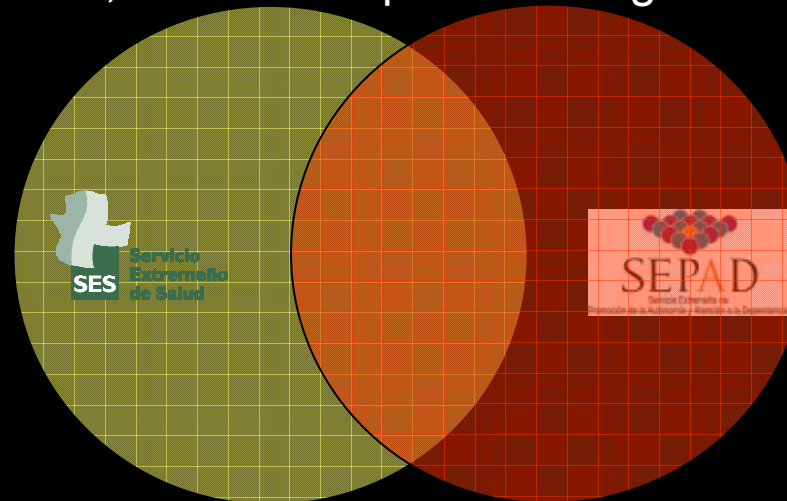
EL DISEÑO INTEGRAL DE ESTRATEGIAS DEBE

1. Empezar a partir de la sospecha clínica.
2. Ser mucho más que la suma de los intereses de cada profesional implicado.
3. Exigir la coordinación de los recursos existentes.
4. Impulsar la formación especializada.
5. PROCURAR LA **MEJOR GESTIÓN DE DATOS Y CONOCIMIENTO**

- Detección del potencial problema
- Medidas diagnósticas
- Diagnóstico, pronóstico, tratamiento y seguimiento evolutivo
- Atención al entorno familiar referido al proceso diagnosticado
- Medidas de control evolutivo en el entorno familiar
- Medidas de ámbito sanitario general, referidas al proceso diagnosticado

- Medidas de apoyo:

- . Social
- . Laboral
- . Psicológico
- . Funcional
- . etc.





UNIDAD DE GENÉTICA, ÁREA DE SALUD DE BADAJOZ