

nota de prensa

Preparando los contenidos para el Curso de Formación Genética y Diagnóstico Clínico tras el éxito de la primera edición

Sant Cugat del Vallés, 17 de febrero. La segunda edición del Curso de Formación en Genética y Diagnóstico Clínico se celebrará el próximo mes de mayo de 2020 en Madrid. Los días 10 y 11 de diciembre tuvo lugar la celebración del I Curso de Formación en Genética y Diagnóstico Clínico, organizado por Health Diagnostics en el Hospital Universitario General de Cataluña, edición que tuvo una gran afluencia de asistentes procedentes, entre otros, de Centro Médico Teknon, Quirónsalud Vallés, Hospital El Pilar, Quirónsalud Barcelona, Hospital Universitario Quirón Dexeus, Hospital Universitari Sagrat Cor y Hospital Universitari General de Catalunya.

Desde Health Diagnostics, empresa del grupo Quirónsalud, se trabaja con plataformas bioinformáticas que permiten abordar el análisis de casos muy complejos. Estamos en disposición de ofrecer pruebas como el Exoma completo en trío, con resultados en 15 días o el Análisis de un Panel de cáncer hereditario en 6 días hábiles para pacientes pendientes de cirugía o tratamiento. Se trabaja con modelos de informes según las Guías de buenas prácticas.

Dentro del proyecto corporativo de genética, en Health Diagnostics disponen de un equipo de genetistas que realizan asesoramiento genético a pacientes e inter especialistas y que dan cobertura a todas las especialidades médicas.

Disponen de:

- Porfolio de más de 3000 pruebas genéticas (catálogo vivo, en constante evolución)
- Asesoría integral pre y post resultados a los especialistas
- Consulta presencial y telemática de genética médica a pacientes y familiares

Esta primera edición se ha centrado en la secuenciación de nueva generación, NGS, abordándose los temas siguientes:

- las bases de datos utilizadas para clasificar variantes,
- los programas de predicción in silico para variantes no conocidas,
- frecuencia alélica,
- cobertura, profundidad, criterios de calidad en general

Y, sobre todo, la importancia del clínico en el diagnóstico de la prueba genética. La correcta interpretación de las variantes genéticas o cambios detectados es clave en la Medicina de Precisión. Sin embargo, la determinación de variantes por sí misma es insuficiente, siendo necesaria la interpretación por especialistas que determinen sus implicaciones moleculares y clínicas de manera precisa para un óptimo abordaje terapéutico.

nota de prensa

Preparando los contenidos para el Curso de Formación Genética y Diagnóstico Clínico tras el éxito de la primera edición

Durante la inauguración del Curso, intervino el Dr. Javier Herranz, que lidera en el Hospital Universitario General de Cataluña la "Unidad de Paciente No Diagnosticado" formada por un equipo multidisciplinar de especialistas. Entre ellos, hay médicos internistas, pediatras, neuropediatras, cardiólogos con el objetivo de estudiar la patología del paciente desde todos los enfoques posibles.

En la primera sesión del curso se abordaron los tipos de variantes genéticas y su repercusión clínica. Se revisaron los tipos de variantes genéticas en el genoma humano y su aplicación al diagnóstico de enfermedades genéticas. Se abordaron los diferentes tipos de herencia: dominancia, recesividad, herencia ligada al cromosoma X e Y, herencia mitocondrial. Se explicaron términos como penetrancia (completa o incompleta) y expresividad variable.

Se mencionaron los diferentes tipos de abordajes diagnósticos genéticos y la resolución alcanzada con cada técnica molecular o citogenética, acabando en la secuenciación masiva donde la forma de interpretación de los resultados es de vital importancia. Se necesita de un apoyo bioinformático para poder analizar estos datos, así como la aportación del clínico para considerar la o las variantes patogénicas como la causa de la patología del paciente.

La segunda presentación trató sobre Bases de datos de variantes genéticas. Hay muchas bases de datos de variantes genéticas que se pueden consultar a la hora de hacer un estudio genético. En esta sesión nos centramos en las más utilizadas, como ClinVar o HGMD.

En la tercera sesión del curso, se hizo una revisión de las distintas tecnologías de análisis del ADN; Desde el cariotipo convencional a la secuenciación de alto rendimiento, NGS (Next Generation Sequencing).

Se habló de los nuevos retos y oportunidades que se nos plantean con el cambio de abordaje de gen a gen a paneles, exoma clínico o completo.

También se abordaron los criterios de calidad que hay que tener en cuenta cuando se va a solicitar un estudio genético, de conceptos como profundidad media, cobertura de los genes, límite de detección de la variante.

La cuarta sesión del curso, "Evolución de las técnicas de diagnóstico genético. Dificultad en la interpretación de los resultados" ha corrido a cargo de la Dra. Aurora Sánchez Díaz. La Dra. habló de la resolución de cada una de las técnicas moleculares que se utilizan para el diagnóstico de patologías.

nota de prensa

Preparando los contenidos para el Curso de Formación Genética y Diagnóstico Clínico tras el éxito de la primera edición

La Dra. Sánchez Díaz hizo hincapié en la importancia de ofrecer un buen asesoramiento genético para el paciente y sus familiares, así mismo, comentó la importancia que tiene hacer estudios de segregación de las variantes halladas para poder predecir de forma más certera el grado de patogenicidad, evitando así, incluso catalogar una variante como patogénica siendo únicamente un polimorfismo.

La quinta sesión de este curso corrió a cargo del Dr. Alberto Fernández-Jaén que habló de los diferentes métodos y técnicas de secuenciación masiva, tanto exómica como genómica en trío, así como de sus diferencias y coberturas y de cómo el abordaje por paneles ha quedado reducido a patologías tales como las neuropatías o las distonías. En trastornos como la epilepsia, la rentabilidad diagnóstica del exoma es dos veces superior a la de un panel. Sólo un abordaje en trío aporta la información del estado de portador de cada variante, ya que es la forma de confirmar o descartar que las mutaciones candidatas sean de novo.

Con la secuenciación del genoma se identifican genes nuevos que justifiquen los múltiples fenotipos que a día de hoy no tienen una clara asociación con el genotipo. De la misma manera, nos ayudará a entender por qué pacientes con la misma mutación genética cursan con fenotipos diferentes.

El Dr Fernández-Jaén ha dejado clara la importancia del diagnóstico genético para el tratamiento de los pacientes y para hacerles un adecuado seguimiento.

La sexta sesión corrió a cargo del Dr. Javier Porta que habló del análisis bioinformático de los resultados de la NGS, así como de la importancia de disponer de buenas plataformas de análisis que nos ayuden a interpretar los resultados de la secuenciación.

A través de software “GENOSystem variant analysis” explicó casos clínicos complejos en los que se había llegado a un resultado positivo, destacando la importancia de la implicación del clínico en esos diagnósticos genéticos.

Habló también de los Predictores In Silico, alguno de ellos basado en el grado de conservación evolutiva.

En la última sesión del curso, Jose María Porta nos habló de la elaboración de informes de resultados.

Siguiendo las Guías de consenso de Buenas Prácticas, se habló de las recomendaciones generales en la elaboración de informes y su posterior explicación.

nota de prensa

Preparando los contenidos para el Curso de Formación Genética y Diagnóstico Clínico tras el éxito de la primera edición

Sobre quirónsalud

Quirónsalud es el mayor grupo hospitalario de España y el tercero de Europa. Cuenta con más de 35.000 trabajadores en más de 120 centros sanitarios, entre los que se encuentran 45 hospitales que ofrecen 6.800 camas hospitalarias. Dispone de la tecnología más avanzada y de un gran equipo de profesionales altamente especializados y de prestigio internacional. Entre sus centros, se encuentran el Centro Médico Teknon, Ruber Internacional, Hospital Universitario Quirónsalud Madrid, Fundación Jiménez Díaz, Hospital Quirónsalud Barcelona, Hospital Universitario Dexeus, Policlínica de Gipuzkoa, etc.

El Grupo trabaja en la promoción de la docencia (ocho de sus hospitales son universitarios) y la investigación médico-científica (cuenta con el Instituto de Investigación Sanitaria de la FJD, único centro investigador privado acreditado por la Secretaría de Estado de Investigación, Desarrollo e Innovación).

Asimismo, su servicio asistencial está organizado en unidades y redes transversales que permiten optimizar la experiencia acumulada en los distintos centros y la traslación clínica de sus investigaciones. Actualmente, Quirónsalud está desarrollando más de 1.600 proyectos de investigación en toda España y muchos de sus centros realizan en este ámbito una labor puntera, siendo pioneros en diferentes especialidades como oncología, cardiología, endocrinología, ginecología y neurología, entre otras.

Para más información:
Comunicación
Pilar Rosas
93 587 93 93
65 681 16 45