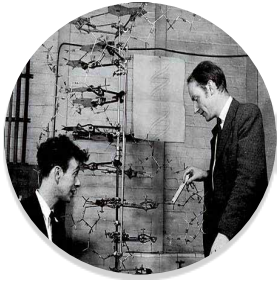


# Estudis Genètics a la Història Clínica

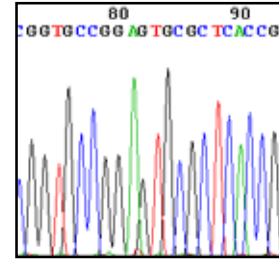
Anna Abulí Vidal  
Unitat de Medicina Genòmica Personalitzada



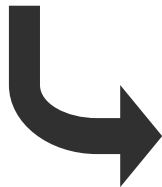
# Medicina Genòmica



Evolució de la Genètica



Tècniques emergents de  
diagnòstic molecular

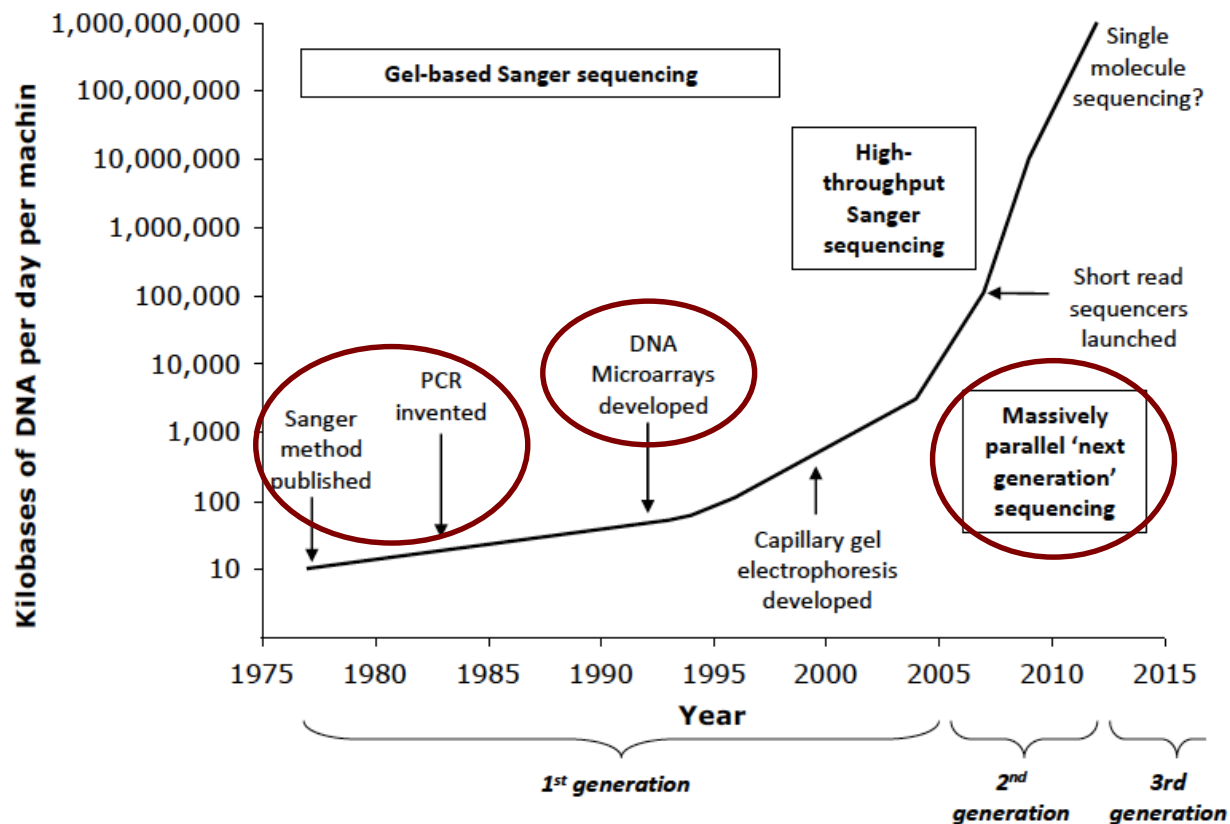


**Medicina Genòmica  
Personalitzada**



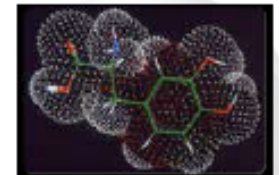
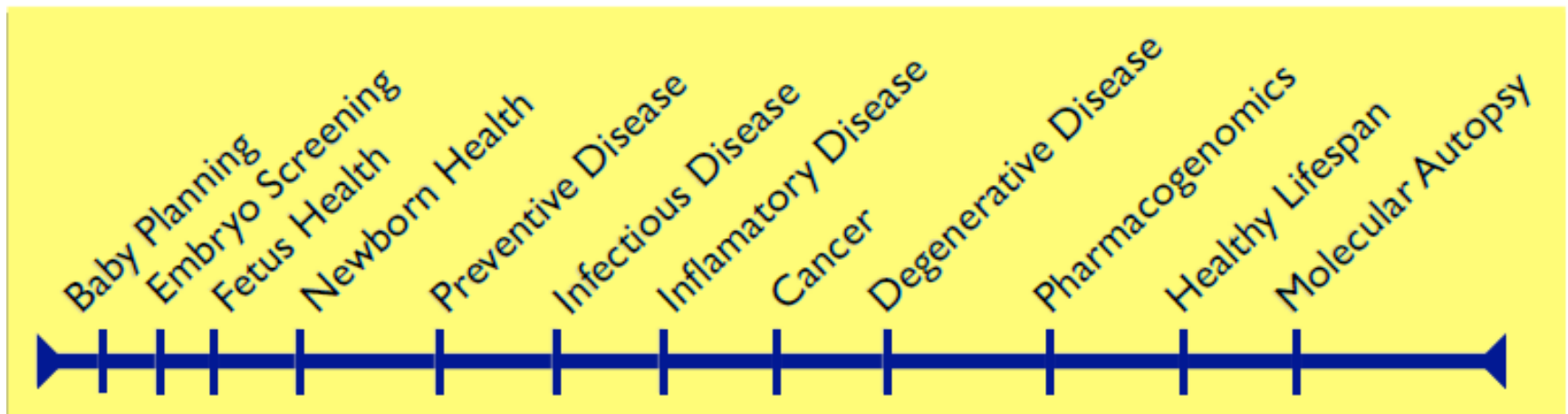
## Tècniques emergents de diagnòstic molecular

### Noves tecnologies de seqüenciació massiva (NGS technologies)



## Tècniques emergents de diagnòstic molecular

**Noves tecnologies de seqüenciació massiva (NGS technologies)**



## Tècniques emergents de diagnòstic molecular

### Noves tecnologies de seqüenciació massiva (NGS technologies)

**Whole Genome** (Seqüenciació del genoma complet)

Costòs i difícil d'analitzar

**Exome** (Seqüenciació de la regió codificant, només gens)

Molta informació difícil d'interpretar

**Targeted NGS Panel** (Seqüenciació dirigida a gens coneguts)

Variants de significat clínic incert (VOUS)

## ***Targeted NGS Panel*** (Seqüenciació dirigida a gens coneguts)

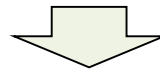
Test de cribratge de portadors de malalties recessives.

Test de diagnòstic prenatal (TNI en sang materna).

Test de predisposició genètica a trombofílies.

Test de predisposició genètica al càncer hereditari.

Test de farmacogenòmica.



Gran quantitat de dades genètiques que s'han d'integrar i gestionar a través de la HC electrònica

## 1. Confidencialitat

### Característiques de la informació genètica:

Capacitat de revelar la **identitat** d'una persona, paternitats.

Condicció genètica per **tota la vida**.

Diagnòstics **pre-sintomàtics** o **prediccions** de susceptibilitat a malalties.

Implicacions directes per tots els **familiars**.

Assegurances de salut: **discriminació** contra l'assegurat o els membres d'una família degut al seu perfil genètic.

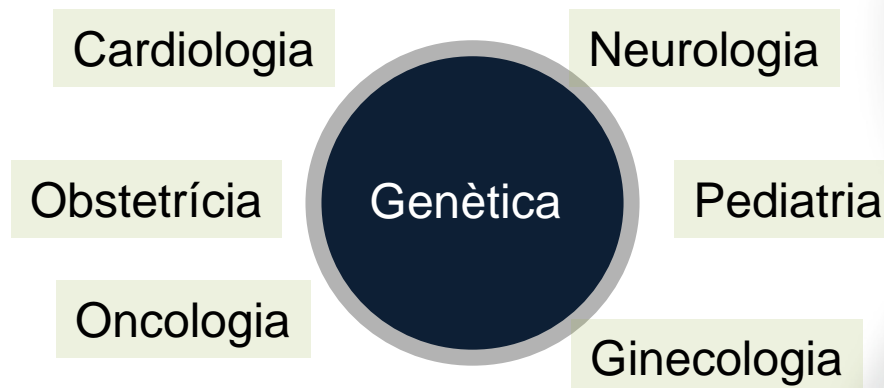


El tractament de les dades genètiques  
requereix i justifica una especial protecció

## 1. Confidencialitat

### Qui hauria de tenir accés a la informació genètica?

- Accés obert a qualsevol especialista?
- Accés protegit i restringit?
- Perfil de professionals específics?





## 1. Confidencialitat

### Cap on anem?

Seqüenciació completa del genoma (**Whole Genome**)



- L'accés al que està escrit als gens de cadascú hauria d'estar restringit.
- Només el pacient hauria de tenir la potestat de donar accés a la informació necessària per a diagnosticar, prevenir i guarir les malalties que pot patir.
- Accés especialitzat de la informació genètica.

## 2. Integració de la informació a la HC electrònica

### On integrem la informació genètica?

- Antecedents personals i familiars.
- Dades generals.

### Què integrem?

- Document pdf
- Dades en cru per explotar

Recunidades 0

Datos

Generales

Grupo y Rh: O+  
Edad menarquia: 12  
Cariotipo: 46XX  
Test qCarrier: (07/04/2015) Mutaciones patológicas  
Hemoterapia: No  
X-fragil :Neg

Anticoncepción

Gestágenos orales

Menstruales

28/08/2013  
Frecuencia: Normal: 24-38 días  
Regularidad: Regular: Variación >2 a 20 días  
Duración: Normal: 4.5-8  
Observaciones: Ciclos de 28 días.

Serología y Vacunación

21/04/2015	Nota	Abulí, A.															
	Informe Genetica	Documentación médica															
Ver documento adjunto.																	
09/04/2015	Nota	Ortín, A.															
07/04/2015	Test qCarrier	Interno															
	<table border="1"><thead><tr><th>Gen</th><th>Mutación</th><th>Resultado</th><th>Fecha Recepción</th><th>Condición / Patología</th></tr></thead><tbody><tr><td>CFTR</td><td>c.1210-34TG(12)T(5)</td><td>Pathogenic</td><td>07/04/2015 16:58:00</td><td></td></tr><tr><td>GALC</td><td>c.504+1G&gt;A</td><td>Pathogenic</td><td>07/04/2015 16:58:00</td><td></td></tr></tbody></table>	Gen	Mutación	Resultado	Fecha Recepción	Condición / Patología	CFTR	c.1210-34TG(12)T(5)	Pathogenic	07/04/2015 16:58:00		GALC	c.504+1G>A	Pathogenic	07/04/2015 16:58:00		
Gen	Mutación	Resultado	Fecha Recepción	Condición / Patología													
CFTR	c.1210-34TG(12)T(5)	Pathogenic	07/04/2015 16:58:00														
GALC	c.504+1G>A	Pathogenic	07/04/2015 16:58:00														

## 3. Resultats i interpretació

- Complexitat de les dades genètiques.

Variants de la normalitat (polimorfismes)  
Mutacions patogèniques  
Variants de significat clínic incert (VOUS)



Evolució del coneixement científic (**update**)

### Com integrem el nou coneixement i la reinterpretació de dades?

Actualització segons l'evidència actual:

- Nou document pdf
- Noves dades en cru per explotar

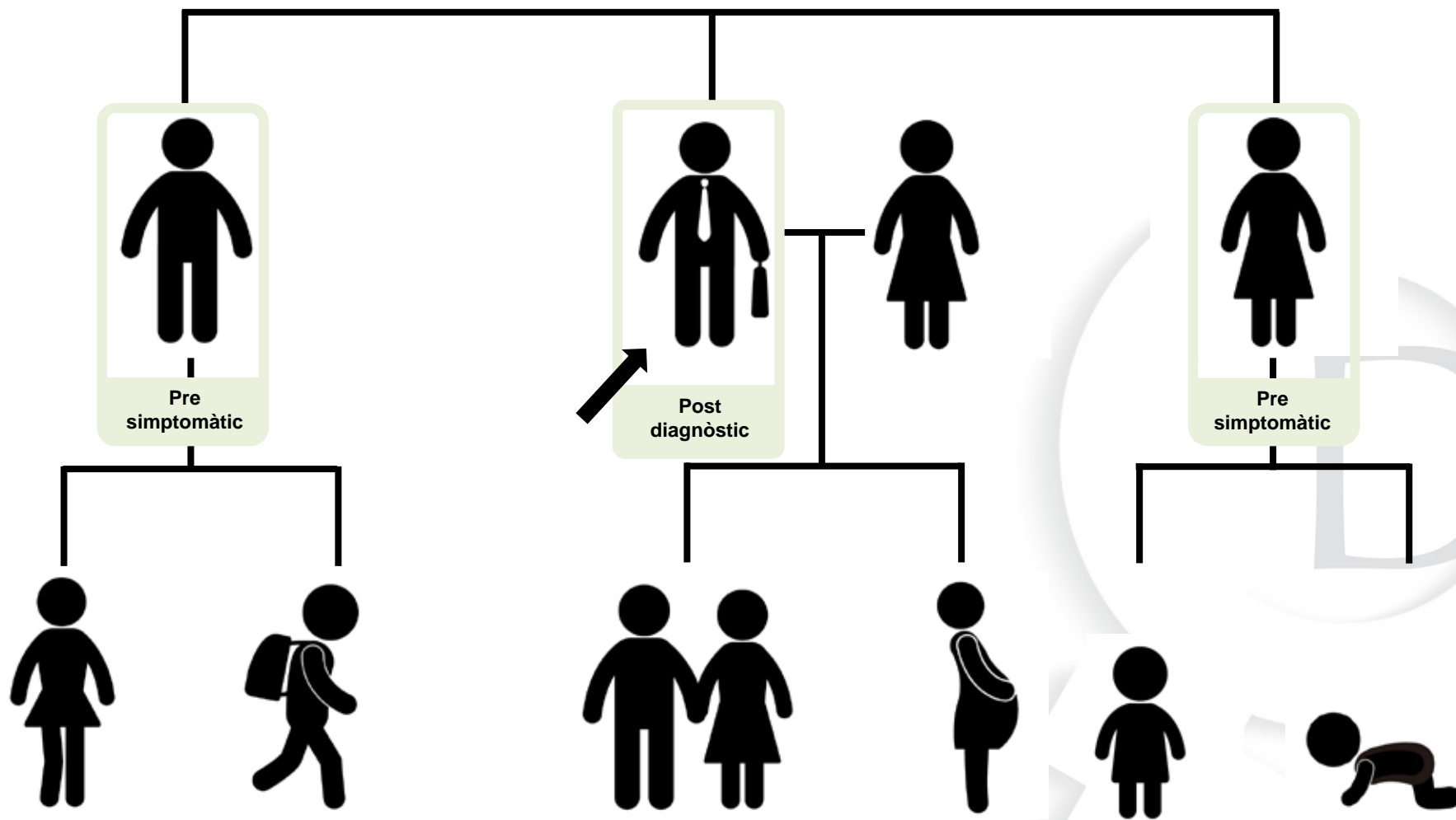
## 4. Consentiment informat

- Full informatiu i **consentiment informat explícit.**

### “Dret a saber” i “Dret a no saber”

- Vull ser informat de variants de significat clínic incert?
- Vull ser recontactat en un futur en cas que les dades que es generin siguin reinterpretades?
- Vull ser informat de les troballes incidentals que puguin tenir un impacte significatiu sobre la meva salut i/o la dels meus familiars?
- Dono el meu consentiment per què les dades generades puguin ser compartides amb altres investigadors, de manera totalment anònima?

## 5. Arbre Familiar



## 5. Arbre Familiar

L'arbre familiar és imprescindible en una consulta de genètica.

Com incloure'l a la HC electrònica?

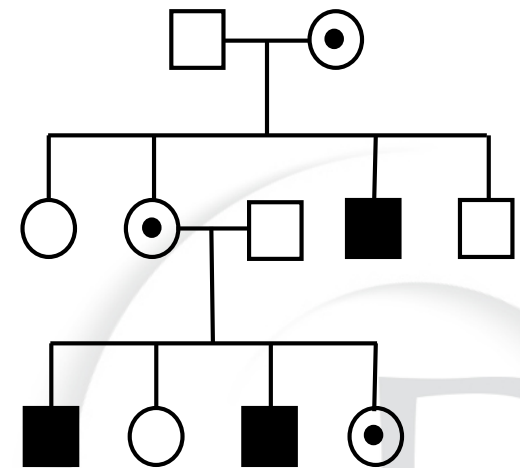
La informació genètica d'un pacient té implicacions directes per tota la família.

Els resultats es guarden i es comuniquen de manera individualitzada.

HC familiar i HC individual.

Estudis genètics parentals en obstetrícia.

On incorporem la informació parental?



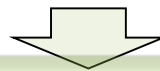
## 6. Carpeta de Salut

Complexitat de la informació genètica.

Potencialment estressant i angoixant.

L'informe de laboratori requereix una interpretació previa per part d'un especialista en genètica.

Imprescindible un assessorament genètic i un informe clínic post-test.



La incorporació de la informació genètica a la Carpeta de Salut hauria de ser posterior a una consulta de genètica



Moltes gràcies per la vostra atenció

[annabu@dexeus.com](mailto:annabu@dexeus.com)



Cátedra de Investigación  
en Obstetrica y Ginecología

