



Nueva era en la prevención de enfermedades genéticas en neonatos. 390 enfermedades detectadas



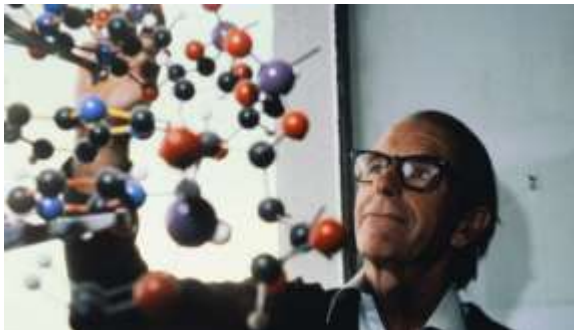
- **Cribado bioquímico o prueba del talón**
- **Enfermedades:** metabolopatías o enfermedades genéticas más frecuentes. 5 – 20
- **Detección precoz:** rápido manejo del neonato: evitar o reducir el desarrollo de la enfermedad.
- **Cuándo:** 24 a 72 h
- **Limitaciones:**
 - número de enfermedades
 - Cribado: FN y FP



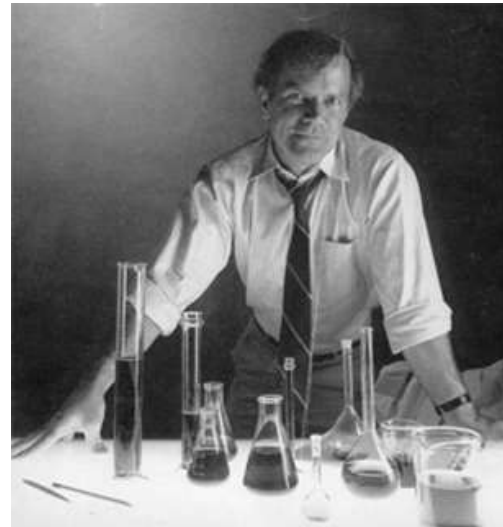
Watson y Crick 1953



Lejeune 1959



Sanger 1977



Mullis 1983

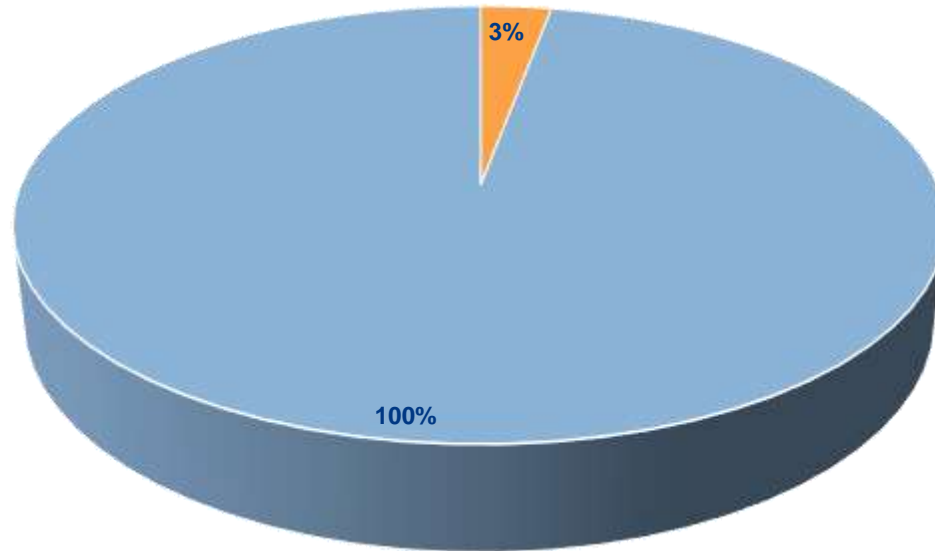


Secuenciación NGS

Avance de la tecnología en genética, en hardware y software

Integrar el análisis genómico en la práctica clínica en recién nacidos





■ exoma ■ genoma



Proyecto Babyseq

130 recién nacidos sanos
secuenciados

33 nacidos en UCI secuenciados

9,4% de ellos enfermedades de
aparición durante la infancia

10/130 en recién nacidos sanos

5/33 en UCI







Proyecto 100.000 genomas

100.000 genomas

21 petabytes de datos

1PB música: 2.000 años



Cribado bioquímico o prueba del talón



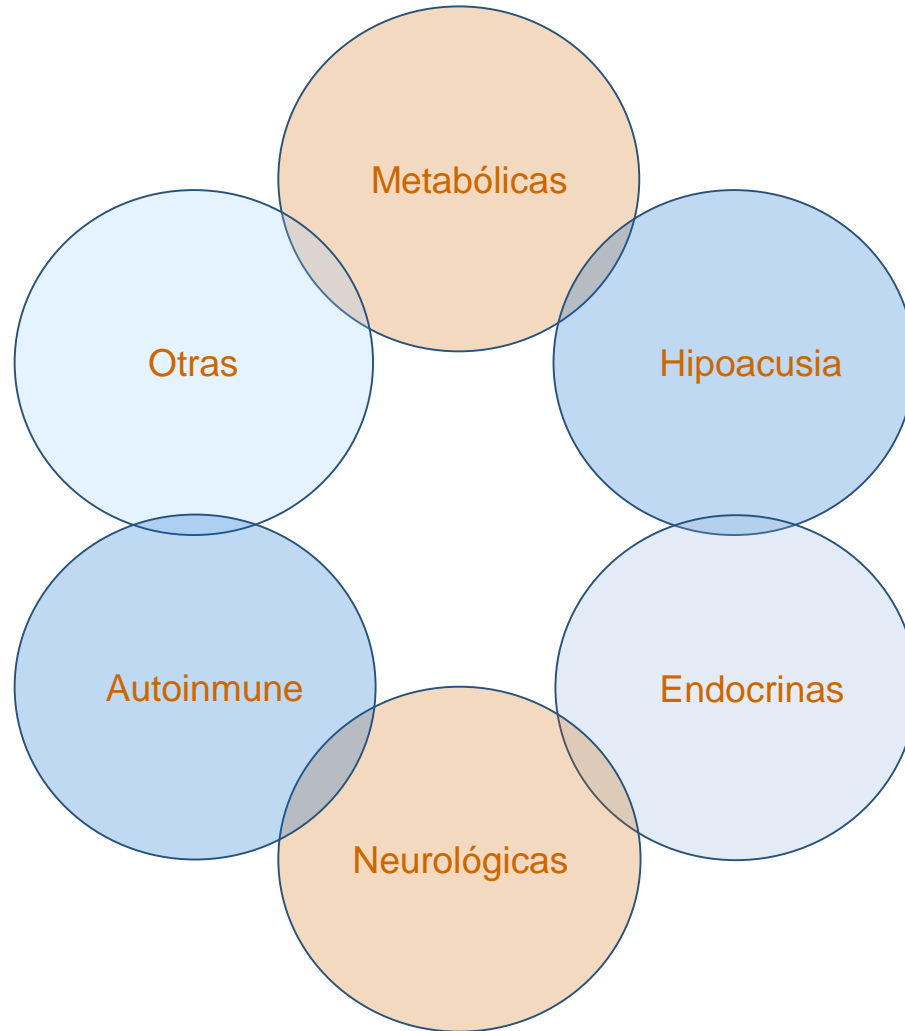
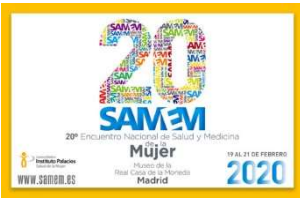
Secuenciación ADN neonato



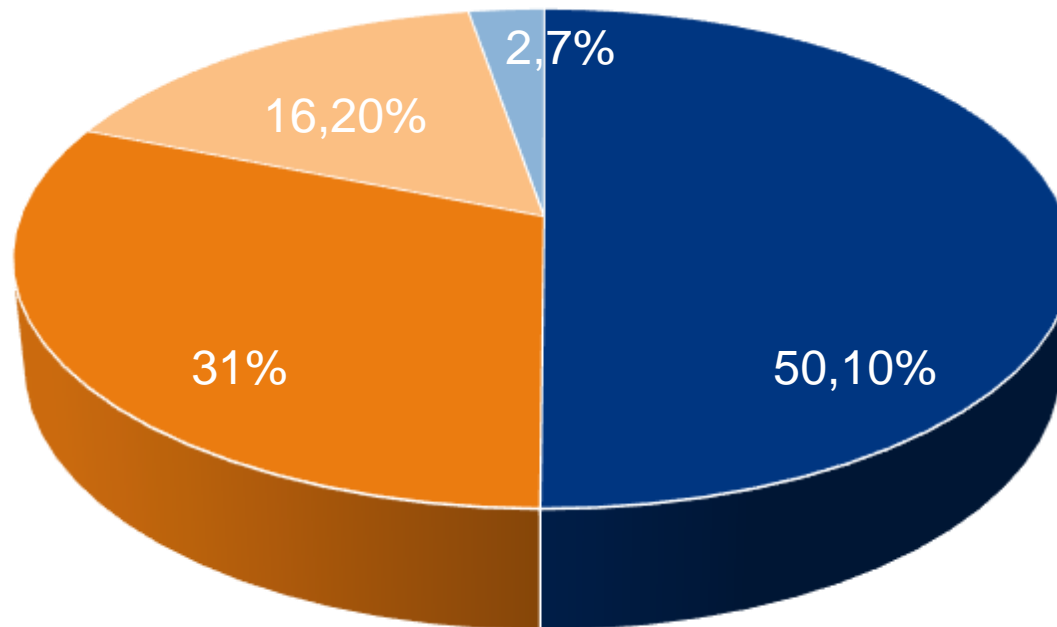
myNewborn DNA



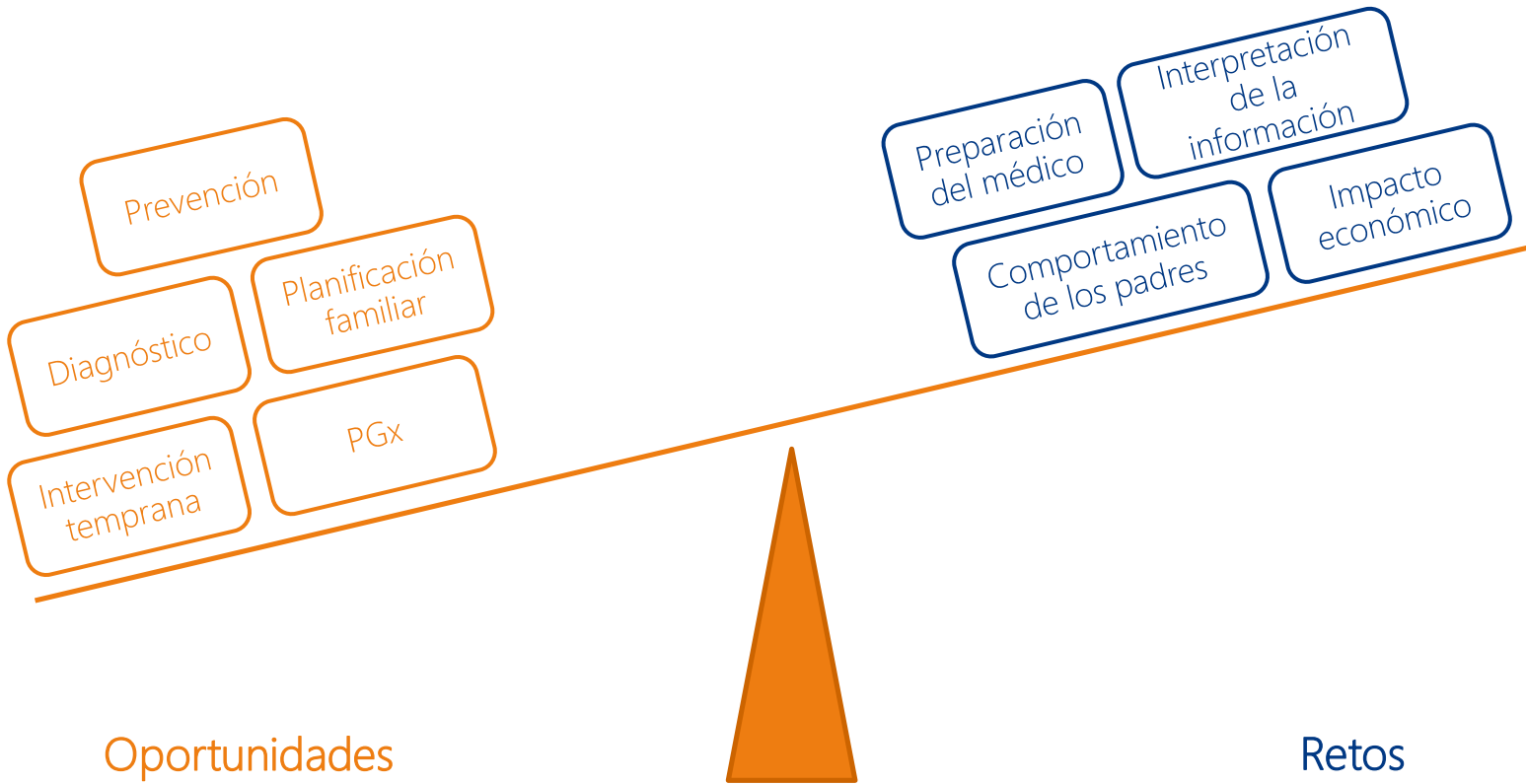
- Recién nacidos sin patología
- Complemento prueba del talón
- Secuenciación del exoma completo
- 407 genes
- 390 enfermedades:
 - ✓ Enfermedades accionables de aparición durante la infancia
 - ✓ Enfermedades con >80% de penetrancia
 - ✓ Enfermedades accionables en la infancia de aparición durante la edad adulta
 - ✓ Enfermedades recesivas en homocigosis



Manejo del neonato



- Manejo preventivo
- Manejo temprano
- Manejo mediante dieta
- Otro tipo intervención





- **Muestra** de sangre o esponja de saliva (Oragene)
- **Conocer el riesgo** de patologías en neonatología es clave para el seguimiento y tratamiento personalizados del niño antes de la aparición de los síntomas.
- **Informe de resultados completo** con información detallada acerca de las variantes detectadas y la implicación para el recién nacido.
- **Asesoramiento genético al especialista** para la interpretación de los resultados de su paciente.



¿Qué haríais como padres?

¿Qué vais a hacer como profesionales de la salud?

¿Cuándo creéis que es el momento del salto?

¿Dejamos en manos de los padres la decisión?



MEGALAB

muchas gracias por vuestra atención

msanchezh@megalab.es