

BASURTUKO UNIBERTSITATE OSPITALEA  
HOSPITAL UNIVERSITARIO BASURTO

# Hospital Universitario Basurto

## Centenario de Formación Sanitaria Especializada

Formando Residentes desde 1921



Osakidetza

BILBO-BASURTUKO ESI  
OSI BILBAO-BASURTO



# Genética HUB

---

Servicio de pediatría- sección de genética

Finales de los 80 -Unidad de Genética

Ausencia de especificidad formativa reglada



# Objetivos:

Interés formativo residentes

Acercar valor añadido especialidades

# Era genómica

---

- G. Estructural: contenido, organización
- G. Funcional: Transcriptómica, Proteómica, Metabolómica
- G. Comparada

Desarrollo tecnológico  
metodológico – automatización  
bioinformática – inteligencia artificial

# Genética humana

---

Enfermedades hereditarias: OMIM® Online Mendelian Inheritance in Man

**clínico:** dco, tto-manejo integral, prevención  
investigación

**docente**

Genética clínica: (multidisciplinar)

laboratorio: molecular, citogenética

médica: consulta

# Genética humana

---

Enfermedades hereditarias: OMIM® Online Mendelian Inheritance in Man

**clínico:** dco, tto-manejo integral, prevención  
investigación

**docente**

Genética clínica: (multidisciplinar)

laboratorio: molecular, citogenética

médica: consulta

# Laboratorio

## Molecular

### PCR-Sanger

MLPA Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification

### Análisis fragmentos

NGS Next-Generation Sequencing



# Laboratorio

## Citogenética

### Cariotipo

FISH Fluorescent in situ hybridization

QF-PCR Quantitative Fluorescence PCR

a-CGH Comparative Genomic Hybridization





# Genética humana

---

Enfermedades hereditarias: OMIM® Online Mendelian Inheritance in Man

**clínico:** dco, tto-manejo integral, prevención  
investigación

**docente**

Genética clínica: (multidisciplinar)

laboratorio: molecular, citogenética

médica: consulta

# Consulta médica

---

Derivación paciente:

sospecha patología hereditaria (CAR: varón 35 años MCH)

consejo genético:

AF (NLG: Varón 44 años, padre afecto ELA-AD)

reproductivo (MAP: mujer 25 años, donante óvulos PM-XF)

dismorfología (Pe: niño 2 años retraso psicomotor, fenotipo peculiar)

estudio prenatal (Obstetricia: mujer 37 años, embarazada, NIPT centro externo:  
hallazgo incidental sospecha duplicación cromosoma 6)

# Consulta médica

---

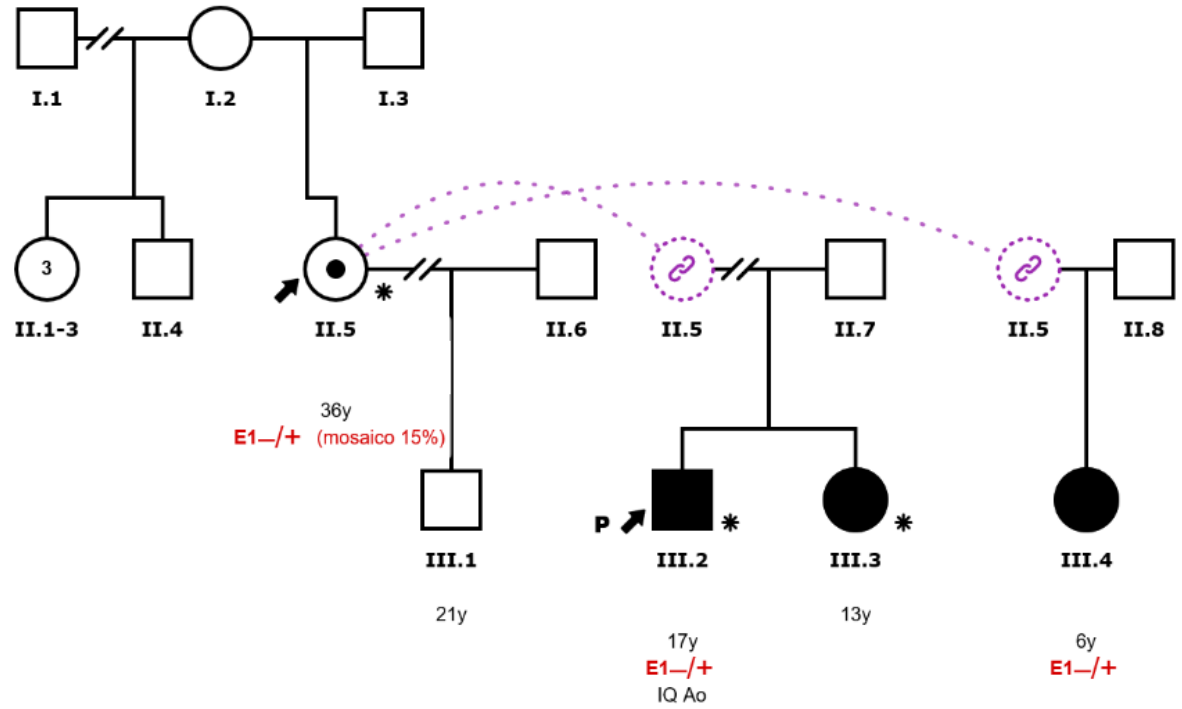
## Árbol genealógico

información familiar- osabide global (DER: varón 36 años, lentigos melanocíticos mucosa yugal, AF osabide pólipos GI-sangrado)

documentos externos aportados (MAP: hermana melanoma cervical, aporta estudio genético (presenta una variante patogénica gen *BRIP1* y otra variante patogénica gen *MITF*)

Indicación de caso índice para estudio familiar

**Sd Marfan**



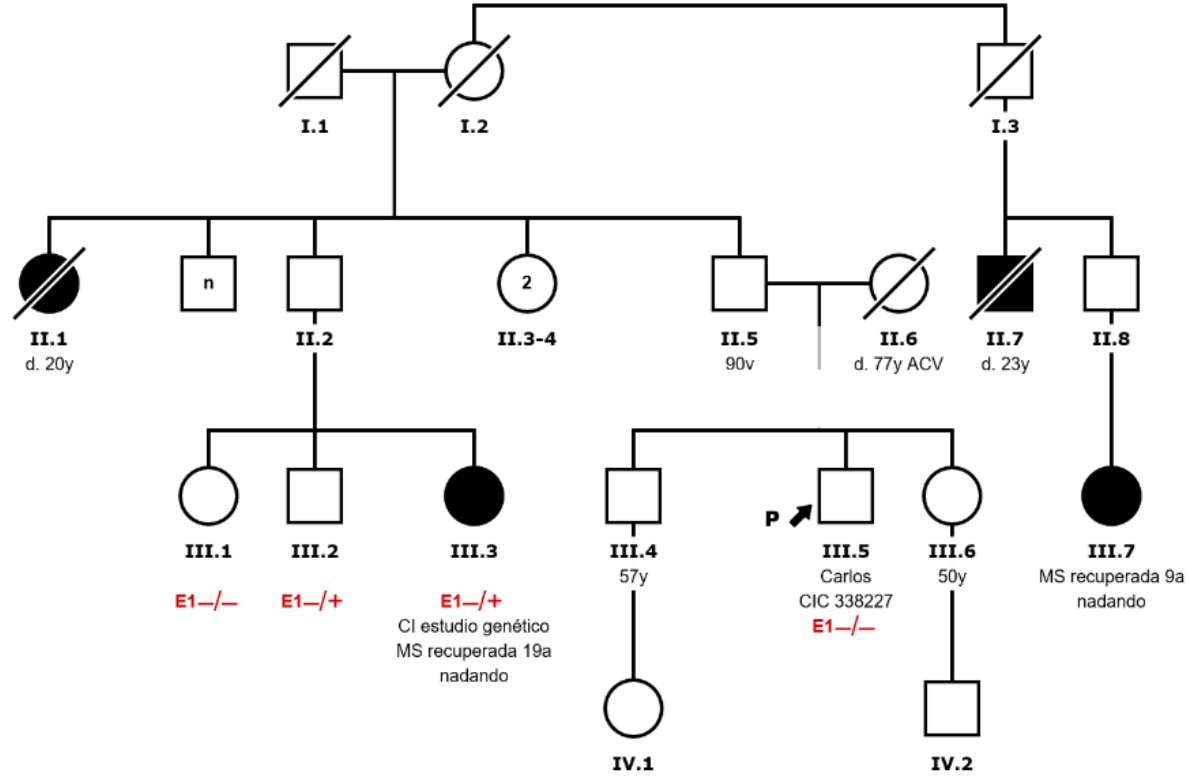
■ Sd Marfan  
Clinically affected

◻● Sd Marfan  
Carrier, not likely to manifest disease

E1 FBN1 (g.48760267G>A, c.4615C>T, p.Arg1539\*)  
"+/+" = Homozygous, "-/+" = Heterozygous, "+ = Hemizygos, "- = Not found, " = Not found

\* Reviewed/verified by our clinical team

SQTL

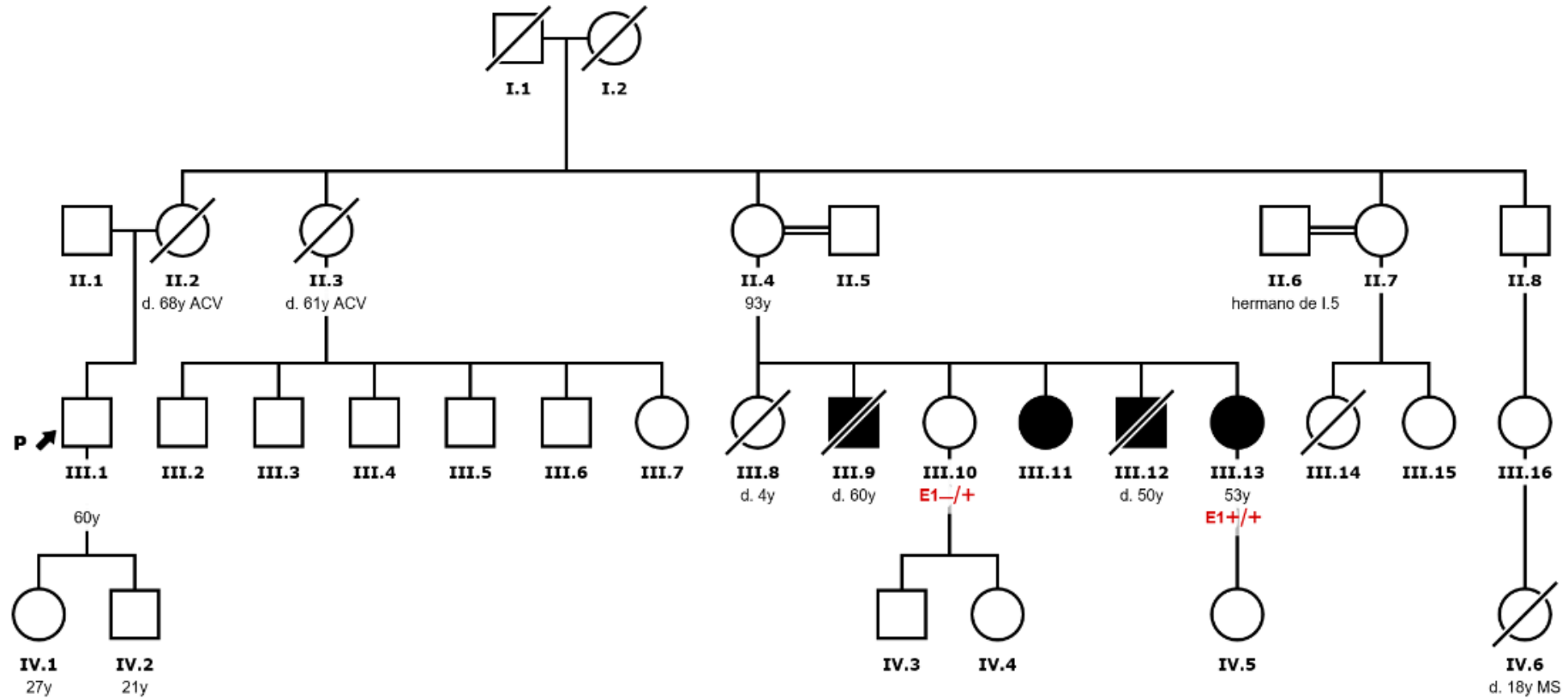



■ MS  
Clinically affected

**E1** KCNQ1 (g.2604765C>T, c.1022C>T, p.Ala341Val)

"+/" = Homozygous, "-/" = Heterozygous, "+" = Hemizygos, "-" = Not found, "." = Not found

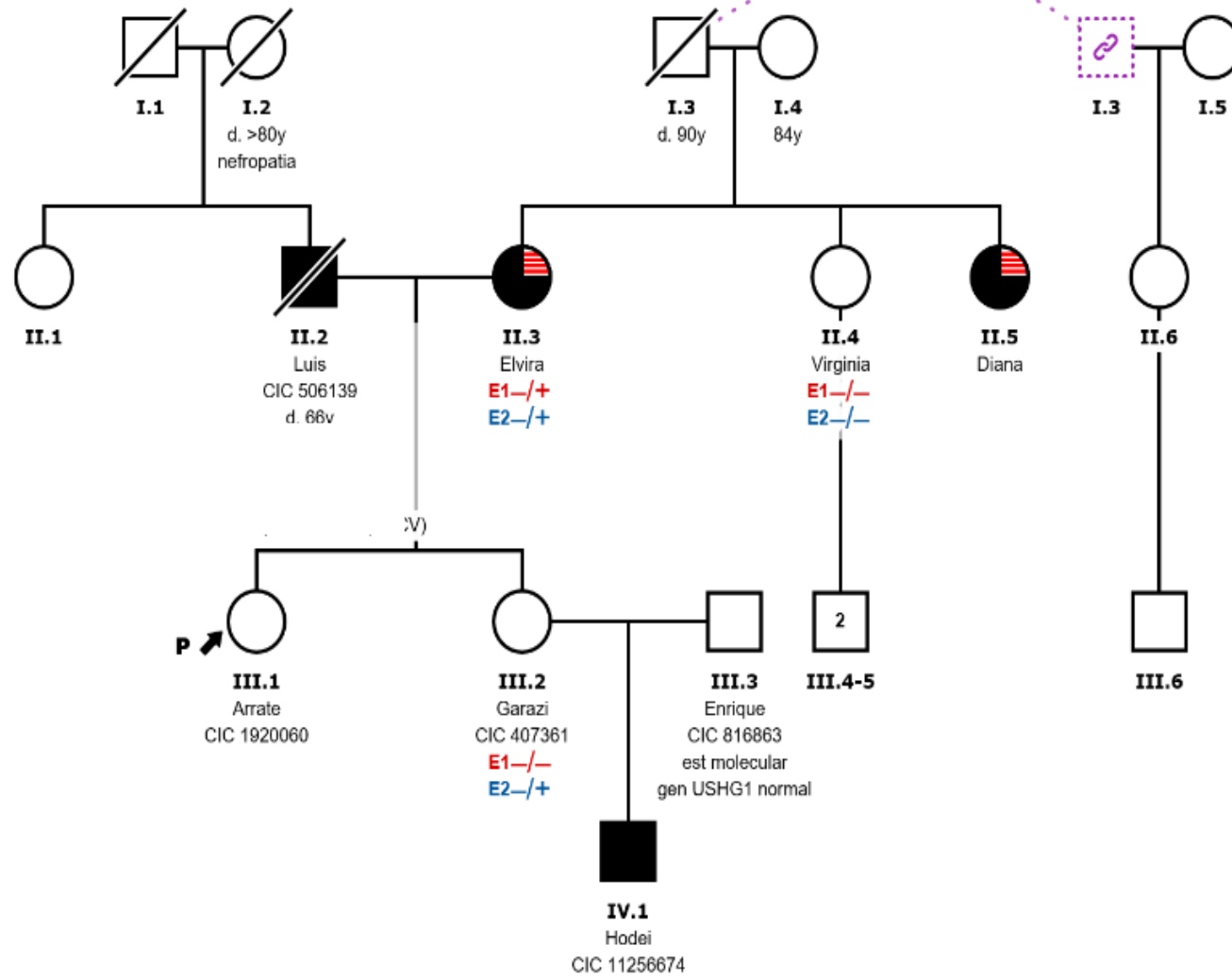
Leucodistrofia hereditaria



 leucodistrofia  
 Clinically affected

**E1** POLR3A (g.79784855\_79784857delTCT, c.367\_369delAAG, p.Lys123del)  
 "+/+" = Homozygous, "-/+" = Heterozygous, "+-" = Hemizygos, "-/-" = Not found, "-" = Not found

# Hipoacusia/retinosis pigmentaria



	hipacusia	<b>E1</b>	USH1G (c.496C>T)
	RP	<b>E2</b>	USH1G (c.(?_1)_(*1_?)del)
	Clinically affected		"+/+" = Homozygous, "-/+" = Heterozygous, "+ = Hemizygos, "-/-" = Not found, "- = Not found
	Clinically affected		"+/+" = Homozygous, "-/+" = Heterozygous, "+ = Hemizygos, "-/-" = Not found, "- = Not found

# Consulta médica

---

Indicación estudio genético:

estudio germinal/ ADN s.p. (Onco: Mujer 84 años, ADC endometrio, PMS2-,  
ampliación hipermetilación MLH1 tum)

Dco/ predictivo (MAP: Varón 52 años madre afecta HHT- valoración PSC)

tipo de estudio

rentabilidad dca (confirmación/exclusión)

(Pe: niña 6 años, +6 MCL, NF1?)

(Pe: niña 5 años, desde los 3 años episodios fiebre periódica D/PFAPA)

metodologías / limitaciones

(ADG: Varón 58 años, 20 microadenomas colon, tabaco, *MUTYH* frecuentes)



# Consulta médica

---

Interpretación de resultados genotipo/fenotipo

Variantes (ACMG):

Benigna (1-2)

Patogénica (4-5)

VSI (3)



Efecto sobre función → causa la enfermedad → asociación fenotipo

Bases de datos: datos poblacionales/ datos alélicos/ datos funcionales

Publicaciones

Estudio familiar: cosegregación

# Consulta médica

---

Asesoramiento individual

información clínica (penetrancia, expresividad)

información reproductiva (frenar trasmisión: DPN, DPG)

Asesoramiento familiar





BASURTUKO UNIBERTSITATE OSPITALEA  
HOSPITAL UNIVERSITARIO BASURTO

# Formando Residentes desde 1921

Eskerrik Asko  
Muchas Gracias



BILBO-BASURTUKO ESI  
OSI BILBAO-BASURTO



BILBO-BASURTU ESI  
OSI BILBAO-BASURTO