

NAGENpediatrics: secuenciación genómica avanzada en Pediatría en Navarra

NAGENpediatrics: pediatriako sekuentziatio genomiko aurreratua Nafarroan

J. Hualde Olascoaga

Pediatra. Hospital Universitario de Navarra.
Pamplona

ANTECEDENTES/OBJETIVOS

La secuenciación del genoma completo (WGS) es una técnica rápida y rentable que tiene un impacto significativo en el ámbito clínico, especialmente en el contexto pediátrico. Aproximadamente el 2-3% de los recién nacidos presentan una patología congénita, y al menos el 50% de ellas tienen una causa genética. Según la literatura, las pruebas genómicas rápidas (2-3 semanas) permiten el diagnóstico de alrededor del 21-26% de los niños con enfermedades complejas, influyendo en el proceso clínico-asistencial. Este estudio pionero a nivel regional tenía como objetivo evaluar la utilidad diagnóstica y terapéutica de la WGS rápida en niños en situaciones clínicas agudas.

MÉTODOS

Este estudio supuso la participación de un equipo multidisciplinar y el reclutamiento de 79 pacientes a lo largo de dos años, todos ellos evaluados por los especialistas clínicos pertinentes. Cada familia recibió una consulta detallada de asesoramiento genético. Se realizó la WGS en el ADN de la línea germinal, las variantes se filtraron mediante un extenso análisis bioinformático y finalmente se elaboró un informe de resultados. Si analizamos la procedencia desde donde se han derivado los 79 niños críticos complejos ha sido la siguiente, siendo muy reseñable que 23 niños han procedido desde la Unidad de Neonatología.

RESULTADOS

Mediante la WGS “rápida” en situaciones pediátricas agudas, identificamos variantes

patogénicas en 31 familias, alcanzando una tasa diagnóstica del 39,2%. Hay que destacar que, si analizamos la **edad** de los **niños con hallazgos pertinentes**, un porcentaje importante (41,9%) tienen *menos de 12 meses* por lo que vemos que la WGS es muy eficaz en diagnóstico rápido en niños con sospecha de enfermedad genética en uso rápido en este grupo de edad y en Neonatología, en particular.

Los resultados genómicos fueron entregados al clínico en un tiempo medio de 18 días, reduciendo significativamente la odisea diagnóstica e influyendo en las decisiones clínicas.

En el 100% de los pacientes con diagnóstico genético se llevaron a cabo decisiones asistenciales, desde ajuste de tratamiento (cambio, cese de tratamiento farmacológico o dietético), derivación a otros especialistas, derivación al servicio de genética para realización de asesoramiento genético familiar, o inclusión en programas de niños crónicos complejos o cuidados paliativos.

CONCLUSIONES

Demostramos que la WGS en el contexto pediátrico tiene amplios beneficios potenciales para pacientes y clínicos; es una técnica útil, rápida y con buena tasa diagnóstica e impacto clínico en niños ingresados con sospecha de enfermedad genética. Describimos nuevas variantes genéticas asociadas a enfermedades raras, no identificables por otros métodos diagnósticos en tiempos de respuesta rápidos. Este estudio demuestra la importancia de implementar esta técnica en la atención rutinaria dentro del Sistema Regional de Salud.