



BURGOS 2018

21 CONGRESO NACIONAL FARMACÉUTICO

Del 3 al 5 de octubre · Fórum Evolución



CRIBADO GENÉTICO DE PORTADORES DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS RECESIVAS

Mari Claramonte, Pilar¹; Monfort Lázaro, M^a Pilar²; Méndez Soto, Ángel³

¹Vocalía Análisis Clínicos COF Castellón, ²Vocalía Salud Pública COF Castellón, ³Vocalía Análisis Clínicos COF Granada



INTRODUCCIÓN Y OBJETIVOS

Muchas "enfermedades raras" tienen una base genética conocida. Son trastornos monogénicos, con un patrón de herencia recesiva o recesiva ligada al cromosoma X, su baja prevalencia dificulta enormemente su diagnóstico y posible tratamiento. Afectan a unos 30 millones de personas en Europa (hasta un 40 % las urgencias pediátricas, según OMS), constituyendo un problema sanitario de primer orden. El análisis genético permite conocer el eventual estatus de portadores de enfermedades hereditarias en los futuros progenitores, facilita la toma de decisiones reproductivas y contribuye a reducir la prevalencia de estas enfermedades.

OBJETIVOS

❖ Analizar aspectos clave del «Cribado Genético de Portadores» ó CGP y ofrecer una visión global de su aplicación clínica.

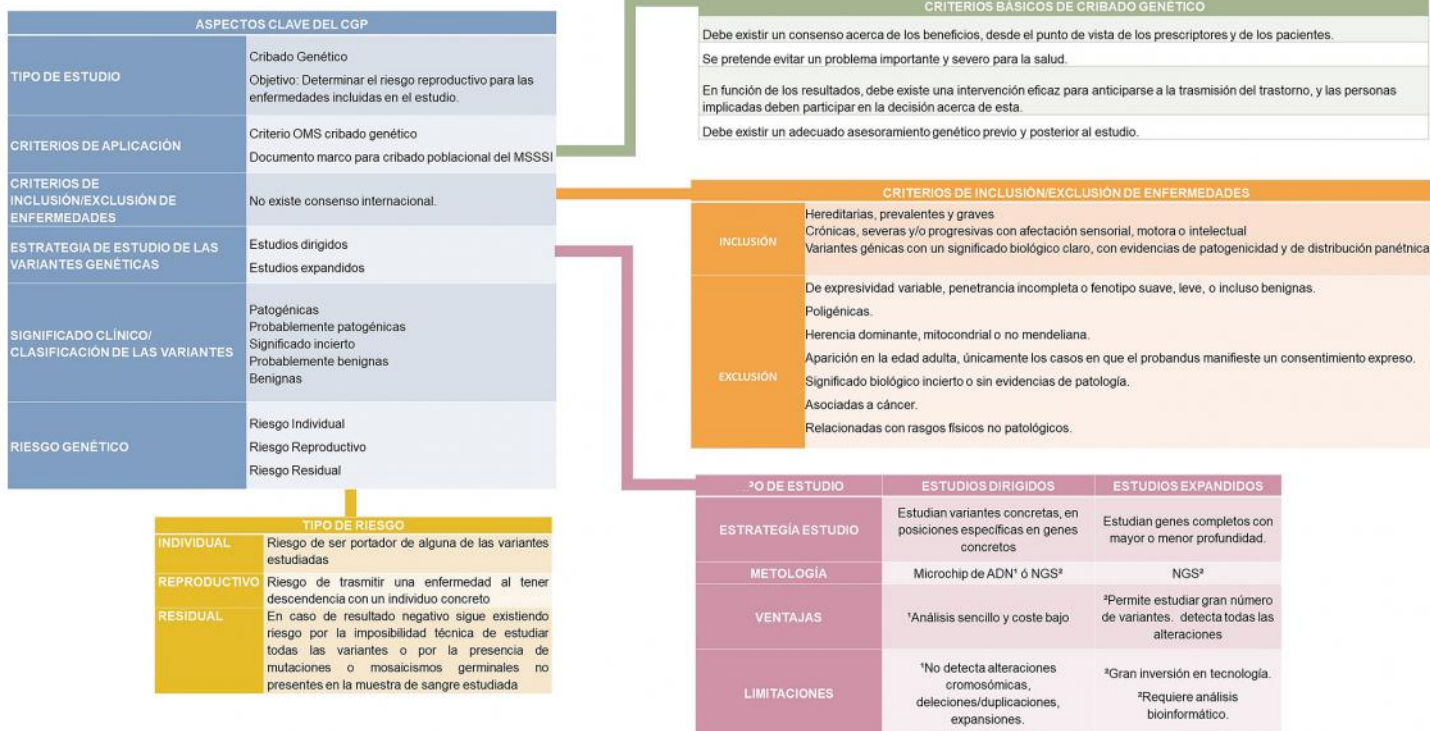
MATERIAL Y MÉTODOS

Búsqueda bibliográfica de artículos científicos y páginas webs de organismos nacionales e internacionales

RESULTADOS

En la actualidad, el estudio de CGP se ofrece por un gran número de laboratorios de genética a nivel mundial. Sin embargo no existe una regulación internacional, con lo que cada país establece unos límites específicos.

Las Sociedades Científicas se han pronunciado respecto a las premisas básicas que deben cumplir este tipo de estudios genómicos masivos en cuanto a su aplicación, contenido y aspectos éticos. La mayoría de ellas coinciden en señalar algunos puntos clave.



CONCLUSIONES

El CGP confiere un nuevo significado al concepto de planificación familiar y se revela como una herramienta clave en el contexto de la biomedicina reproductiva moderna. No obstante, la falta de consenso en muchos aspectos fundamentales es una limitación importante para realizar una implementación eficaz y un adecuado seguimiento, lo que limita su aplicación clínica. Es necesario establecer criterios claros desde un abordaje multidisciplinar.