



Taula rodona: Miocardiopaties familiars i genètica

Moderador:

Dr. Ignacio Blanco (Hospital Germans Trias i Pujol)

Ponents:

Dr. Joel Salazar-Mendiguchía (Hospital de Bellvitge)

Quan demanar i com interpretar un estudi genètic

Dra. Esther Zorio (Hospital la Fe, Valencia)

Enfocament multidisciplinar de la mort sobtada

CAS CLÍNIC

Dra. Beatriz Toledano (Hospital Germans Trias i Pujol)



Germans Trias i Pujol
Hospital

Institut Català de la Salut



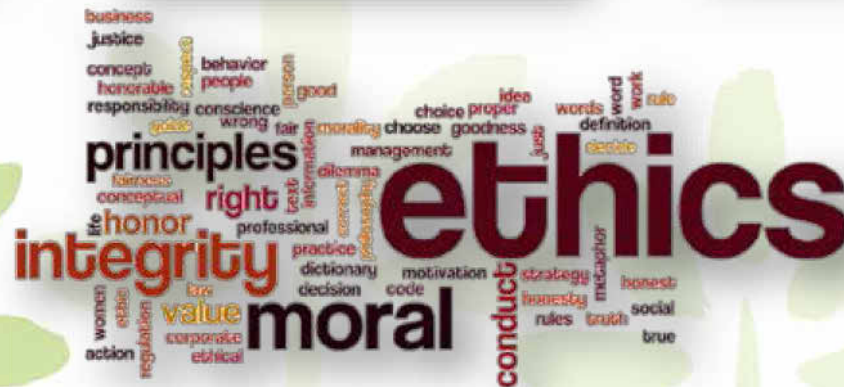
Els avenços en **genètica**, **genòmica** i **proteòmica** estan permetent millorar el diagnòstic i coneixement de les malalties, la identificació del risc d'emmalaltir, el desenvolupament de nous tractaments i, en general, una **millora de la salut**.

L'ús de **proves genètiques** i el diagnòstic molecular s'està expandint ràpidament en la pràctica clínica amb la creació d'un nou enfocament de la medicina, la **medicina personalitzada** o de **precisió**. Una forma de medicina que utilitza la **informació** sobre els gens d'una persona, les seves proteïnes i el medi ambient per **prevenir, diagnosticar i tractar** la malaltia.





No obstant això, els avenços en genètica, genòmica i proteòmica també plantegen **importants desafiaments**.



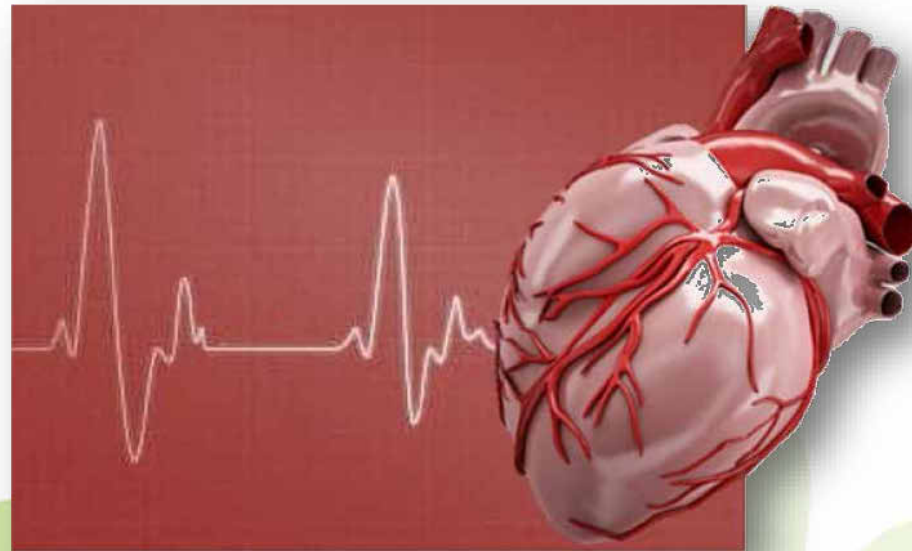
Germans Trias i Pujol
Hospital
Institut Català de la Salut



Malalties cardiovasculars

... Malalties complexes

i multifactorials

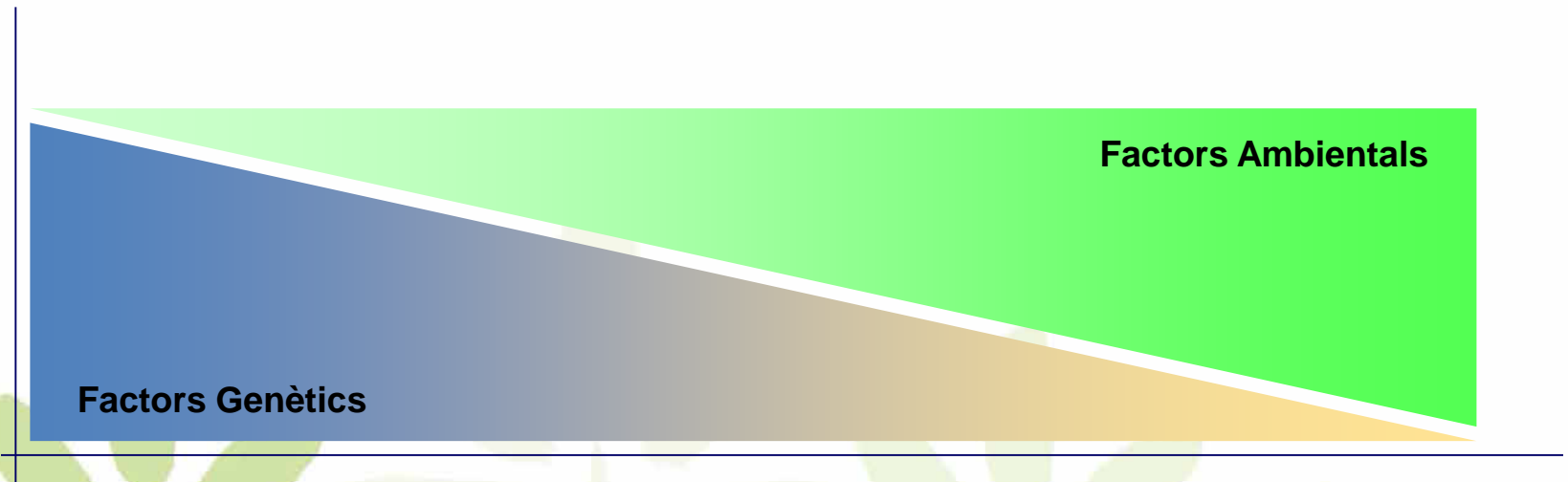




Malalties cardiovasculars

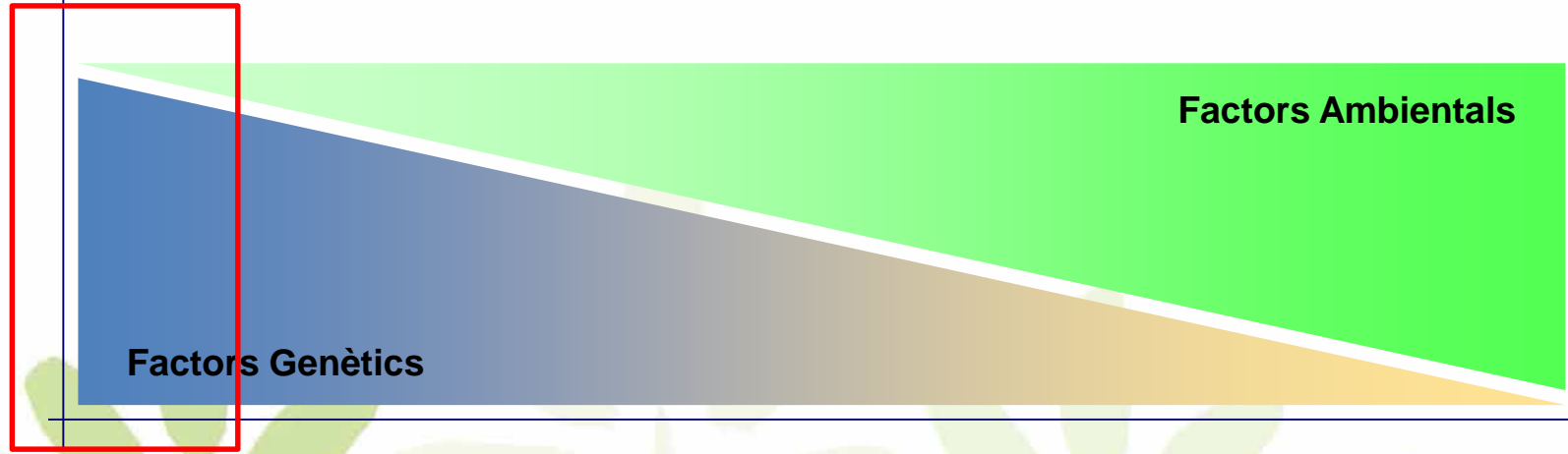
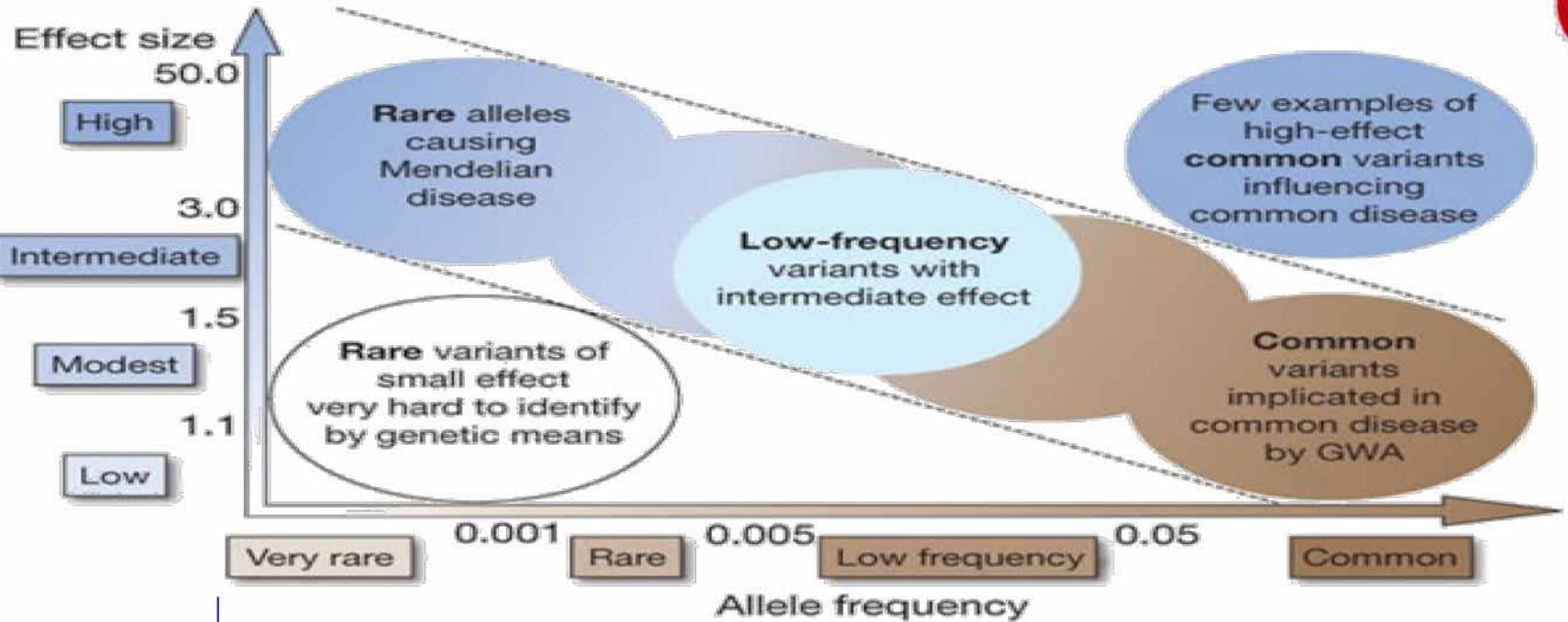
... Malalties complexes

i multifactorials



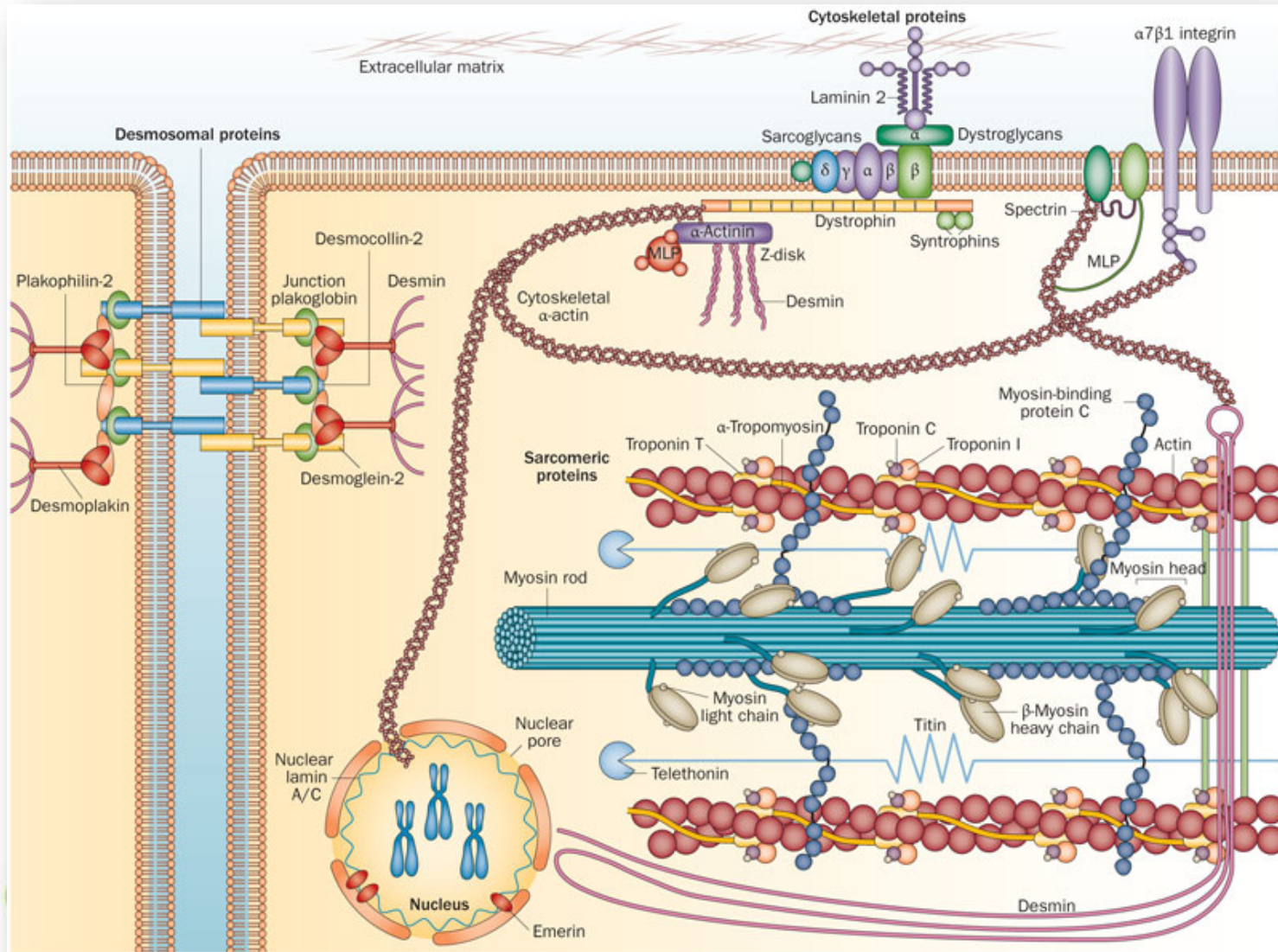


Malalties monogèniques

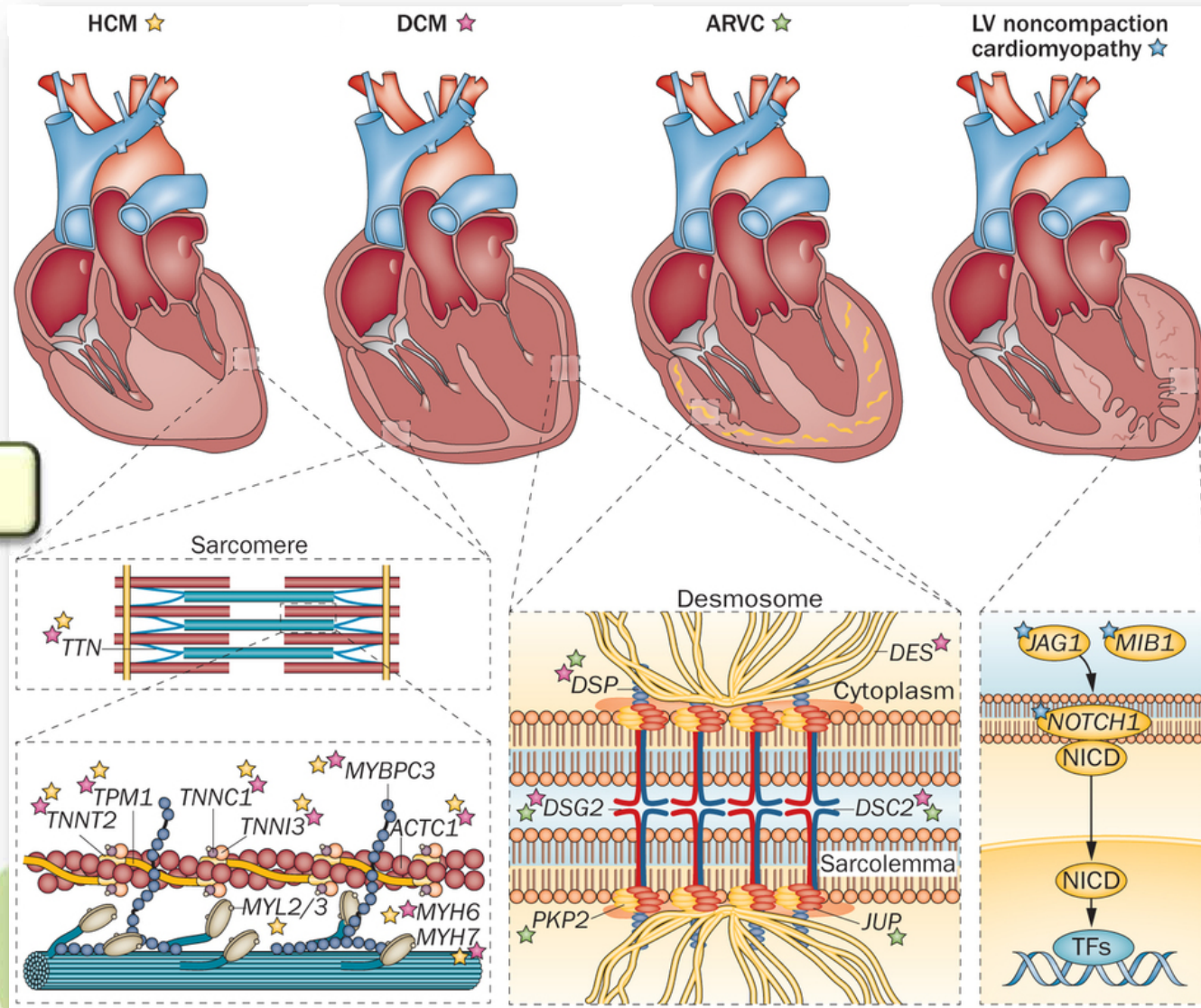


Patró herència mendeliana

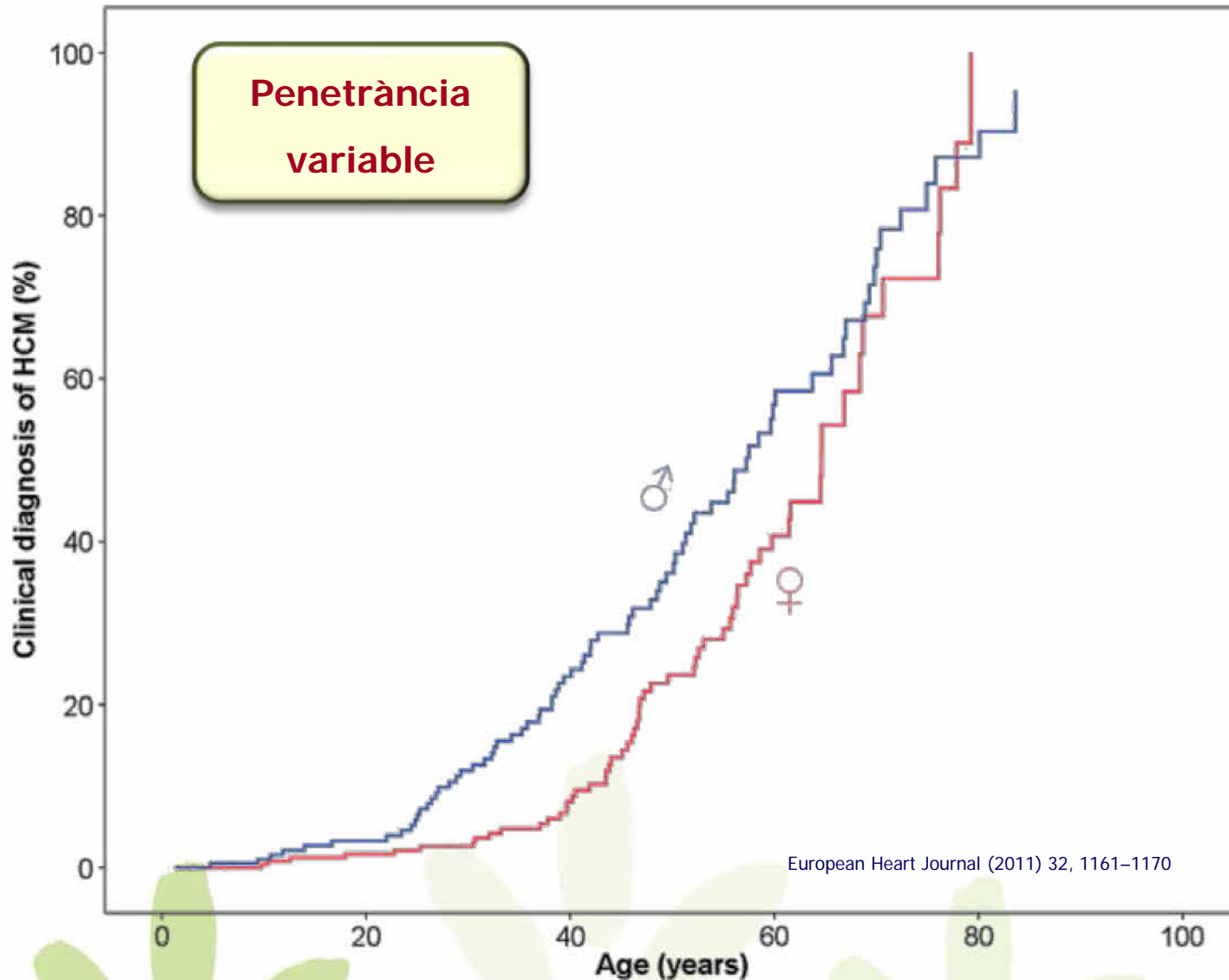
Genètica i Cardiomiopaties



Genètica i Cardiopaties

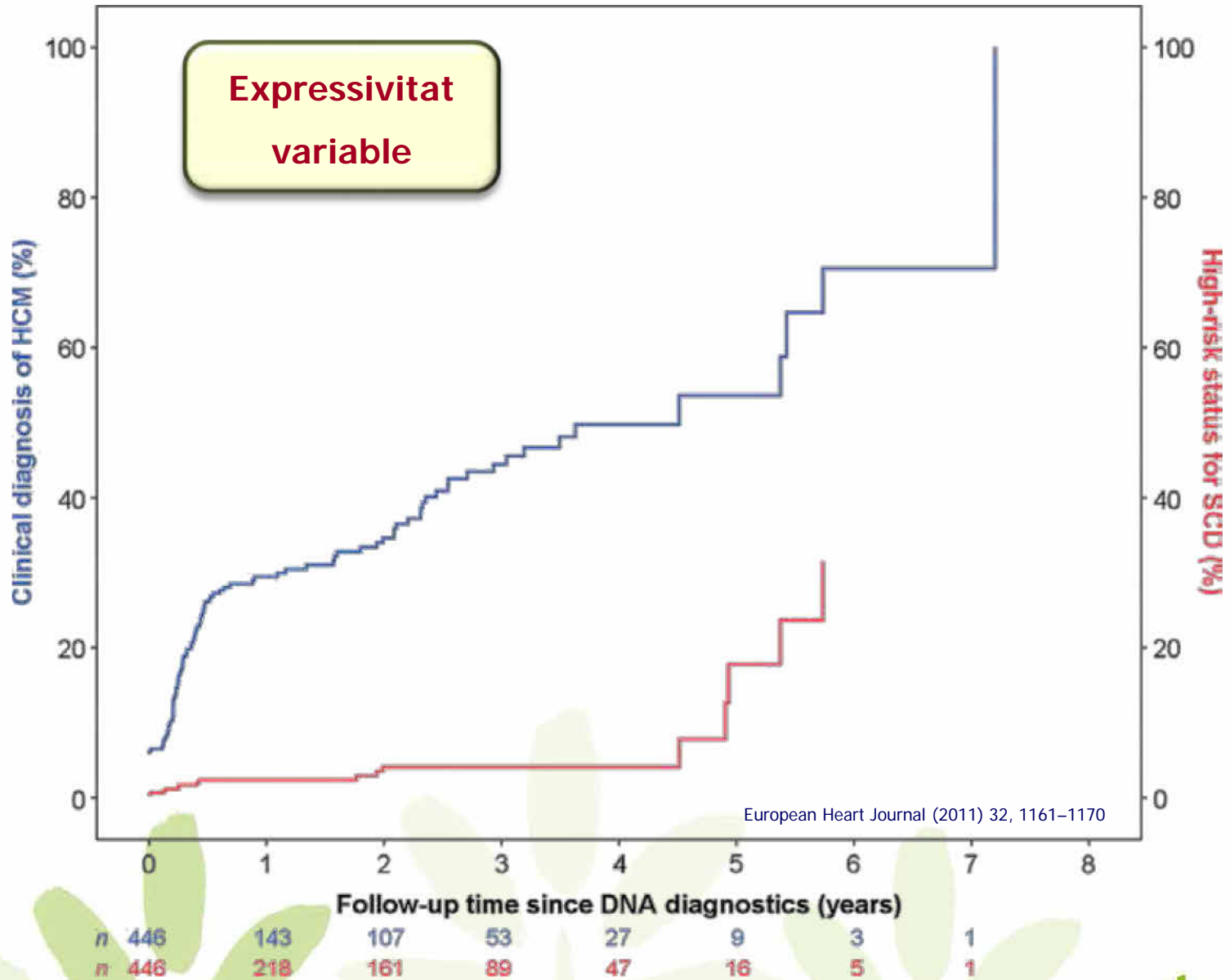


Pleiotropia



Clinical diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy during life in male (♂) and female (♀) mutation carriers.





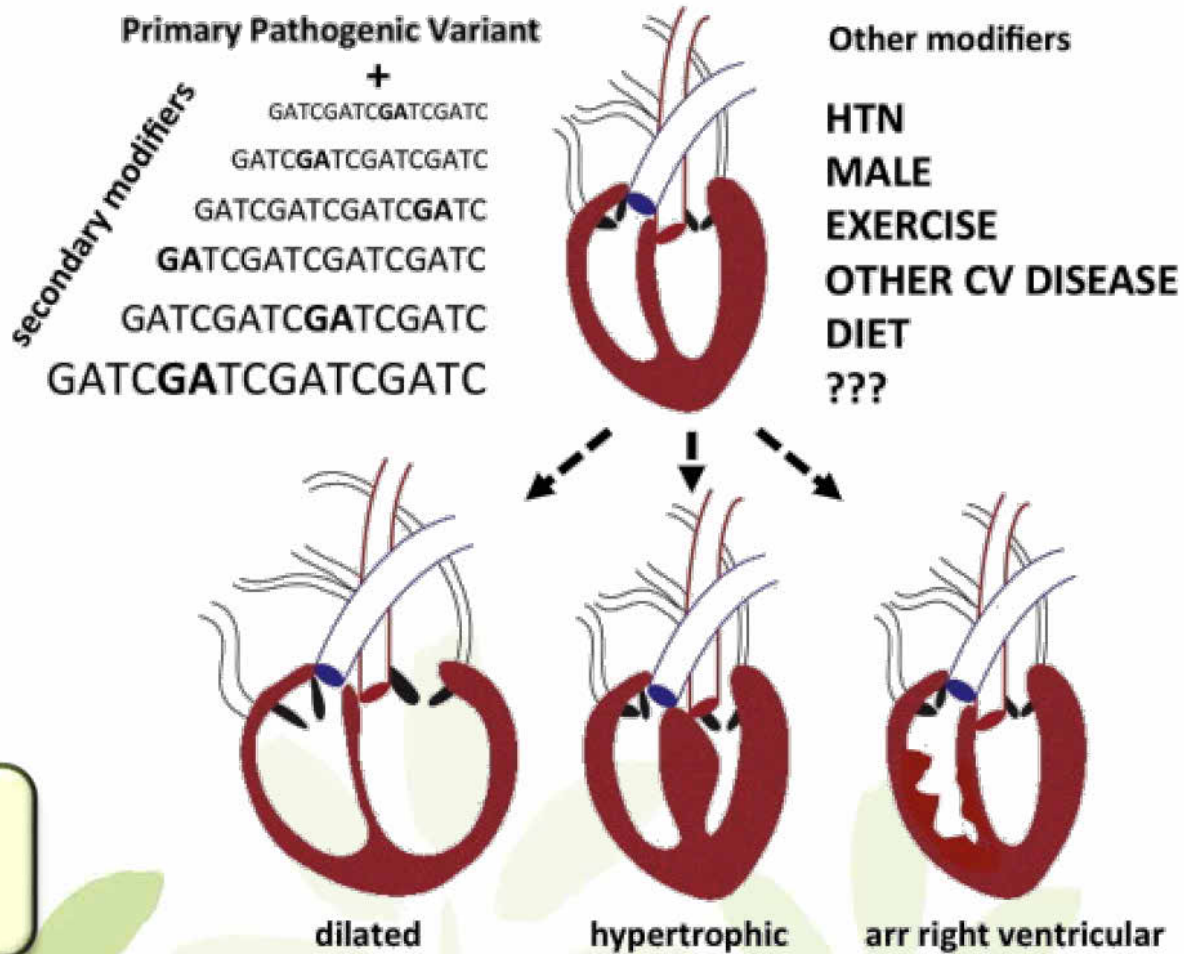
Clinical diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy and high-risk status for sudden cardiac death (manifest hypertrophic cardiomyopathy and ≥ 2 risk factors) during follow-up.





**Penetrància
variable**

Factors Modificadors



**Expressivitat
variable**



Research Article

Special Focus Issue: Genomic Medicine in 2014

For reprint orders, please contact: reprints@futuremedicine.com

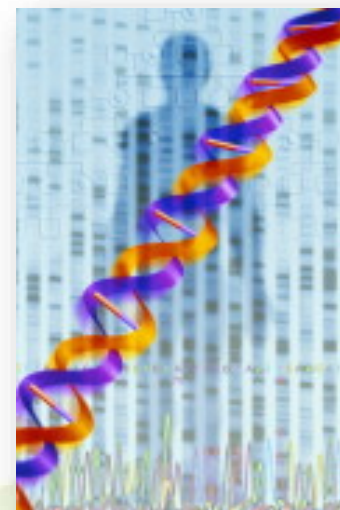
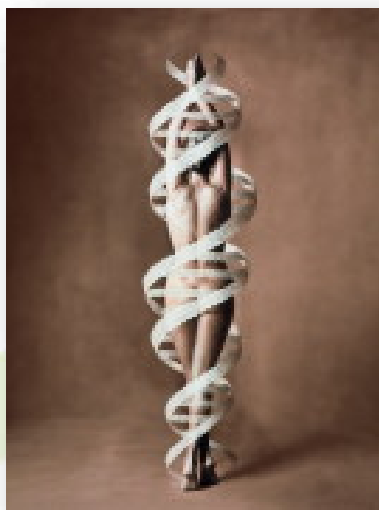
Personalized Medicine (2014) 11(7), 631–640

**Personalized
Medicine**



Psychological stress associated with
cardiogenetic conditions







“... toda prueba genética
debe ir acompañada del
oportuno asesoramiento,
tanto antes como
después de los
procedimientos ...”





Consejo genético

http://kidshealth.org/parent/en_espanol/embarazo/genetic_counseling_esp.html



Germans Trias i Pujol
Hospital
Institut Català de la Salut



Quan demanar i com interpretar un estudi genètic?

L'Enfocament de la mort sobtada ha de ser multidisciplinar?







European Reference Network

for rare or low prevalence
complex diseases



Network

Heart Diseases

(ERN GUARD-HEART)

