



Informe Anticipando Genomas Neonatales en la medicina del futuro



1 Importancia del estudio del genoma neonatal



La información genómica permite **identificar alteraciones genéticas** asociadas a enfermedades antes de que aparezcan los síntomas



Esto favorece **el diagnóstico precoz**, la **prevención** y la adopción de **intervenciones terapéuticas más precisas**



Una **actuación temprana** durante los primeros días de vida puede modificar de forma sustancial la **evolución y el pronóstico** de las enfermedades genéticas

2 Potenciando el cribado neonatal

Cribado neonatal convencioanal

Detección de **50-60 enfermedades** (errores congénitos del metabolismo y otras enfermedades hereditarias)

Analiza principalmente **metabolitos y hormonas**

Conocido como **“prueba del talón”**

Cribado genómico neonatal

Amplia el número de enfermedades genéticas detectadas (de especial relevancia para patologías de inicio temprano y enfermedades raras)

Analiza **alteraciones en los genes asociados a enfermedad y a respuesta a fármacos**

Estrategias complementarias

La rapidez y efectividad clínica del **cribado convencional sumadas** a la precisión y el alcance del **estudio genómico** representan el verdadero camino **hacia la medicina de precisión neonatal**

3 Otras aplicaciones

Diagnóstico precoz de enfermedades



Consiste en la aplicación del estudio genómico para lograr un diagnóstico temprano ante la sospecha clínica de una enfermedad genética

Predicción de riesgo de enfermedades



Estimación de la predisposición genética al desarrollo de determinadas enfermedades, orientando hacia estrategias de prevención y seguimiento personalizado

Identificación de variantes farmacogenómicas



Personalización de los tratamientos farmacológicos y en la prevención de reacciones adversas mediante la identificación de variantes farmacogenómicas

para más información www.institutoroche.es