Face2Gene: Una nueva plataforma para el diagnóstico e investigación de enfermedades poco frecuentes.

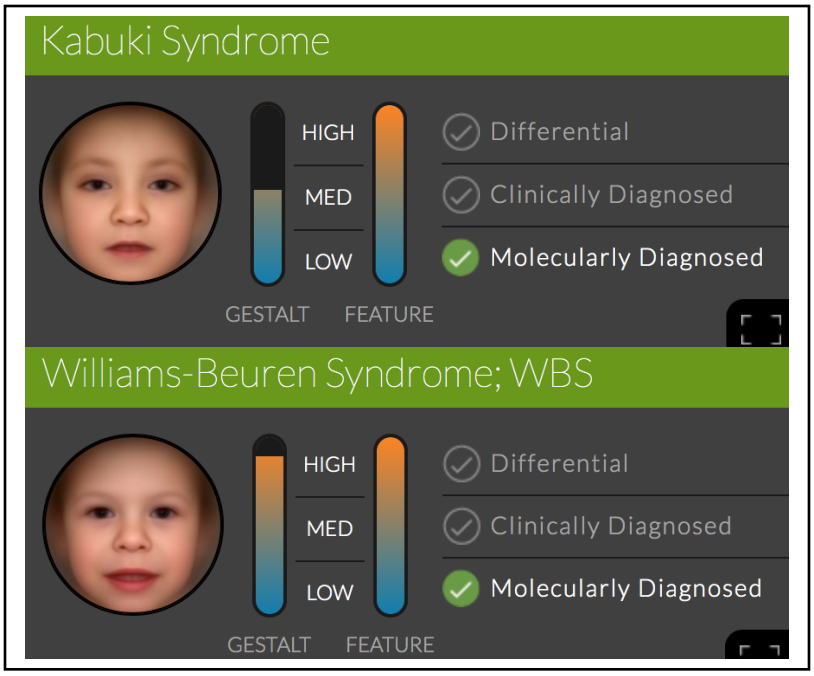
Martínez Carrascal A.[1], Pi Castan G. [2], Climent Alberola S.,[3] Sanchis Calvo A.[4]

[1]Servicio de Pediatría. Hospital General de Requena.[2] Servicio de Pediatría. Hospital de la Ribera, Alzira.[3] Servicio de Pediatría. Hospital de Ontinyent. [4] Servicio de Pediatría. Hospital "Dr. Peset". Valencia.

[2,4]Adscritos al grupo U724 del CIBERER

martinez_antcar@gva.es

Objetivo: El reto exponencial al que nos enfrentamos en medicina es combinar los hallazgos de la genética molecular con los hallazgos clínicos en una ciencia en crecimiento acelerado. En 2013 surge un equipo: FDNA (www.fdna.com) y una herramienta que intenta vincular genética y clínica bajo una plataforma de acceso libre al profesional llamada "Face2Gene". Presenta dos vertientes clínicas y una de laboratorio. La vertiente clínica es un software matemático de reconocimiento de caras que se va implementando con el uso. La segunda herramienta es el análisis de los hallazgos clínicos, como se utiliza en las bases de datos previas: el London Medical Database, esta vez clasificados mediante el sistema Human Phenotype Ontology. Cumple con las normas de privacidad HIPAA. Consta de seis partes: Clínica, Foro, Acceso al London Medical Database , Datos de Laboratorio, Investigación y Aprendizaje.



Material y Métodos: El grupo firmante ha utilizado la plataforma bajo la opción de trabajo en equipo medio año. Analizamos 146 casos elegidos entre los pacientes en estudio, de los cuales 62 presentaban diagnóstico conocido, 23 clínico y 39 Molecular.

Resultados: El asociar en una plataforma única y accesible mediante el teléfono, tablet u ordenador, hace el manejo clínico más asequible. Trabajar en equipo, es de gran ayuda aunando experiencia. Exige al clínico una detallada y exhaustiva enumeración de los datos clínicos si se quiere una orientación adecuada. Las fotografías cuanto de más calidad, mejor. Hay síndromes con una Gestalt característica y el análisis computerizado lo confirma -Síndrome de Kabuki, Williams - Otras veces engloba características faciales de grupos de procesos con trastornos relacionados en vías metabólicas comunes – Rasopatías - , alteraciones en el proceso de transcripción por defecto en genes reguladores. Una faceta a mejorar es que muchos trastornos cromosómicos frecuentes: trisomía X, Klinenfelter, microdelecciones no detecta su Gestalt, al no estar incluida suficientemente en la base de datos. La plataforma es interactiva todas las aportaciones son tenidas en cuenta.