

disease. There are two main Mendelian diseases associated with this pathology: the autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) and the autosomal recessive form (ARPKD). It could also include a third group with the atypical forms, that are caused by mutations in other genes.

Métodos: Our group designed the first genetic strategy for diagnostic and prognosis of all cystic kidney diseases using Next Generation Sequencing (NGS). We create two haloplex designs to target the coding regions (± 50 bp flanking regions) of genes associated with cystic kidney disease. The panel for common cystic diseases includes the 8 genes associated with the most prevalent form of PKD. The diagnostic/prognostic panel for all cystic diseases includes the complete list of 72 genes described until now associated with cystic kidney disease.

Resultados: We applied these tests to some patients with PKD in order to validate and demonstrate the efficiency of the tests. In common cystic disease panel we sequenced 64 patients and in all cystic diseases panel we sequenced 22 patients, obtained an optimal real coverage of 96.4% and 96.8% respectively. The mutations detected in the NGS analysis, were filtered in order to select those variants more likely to be pathogenic, and these were validated by Sanger sequencing. The mutations detected in the NGS analysis, were filtered in order to select those variants more likely to be pathogenic, and these were validated by Sanger sequencing.

Conclusiones/Recomendaciones: Here we describe the first genetic test for all known hereditary cystic diseases capable to detect the mutation responsible for the disease in an accurate, rapid and also cost-effective way.

718. FIRST DIAGNOSTIC/PROGNOSTIC GENETIC TEST FOR ALL HEREDITARY GLOMERULAR DISEASES

L. Sousa Silva, H. Covelo Molares, O. Lamas González, M. Sánchez-Ares, M. García Vidal, F. Arrojo Alonso, P. Regueiro Casuso, C. Díaz Rodríguez, M. García González

Group of Genetics and Developmental Biology of Renal Diseases, Health Research Institute of Santiago de Compostela; Department of Nephrology, Ferrol Hospital; Department of Nephrology, University Hospital Complex of Santiago de Compostela.

Antecedentes/Objetivos: Glomerular diseases are a complex group of disorders that share the feature of damage in the glomerular filtration barrier that leads to a heavy proteinuria in the affected patients. Hereditary glomerular diseases are caused by mutations in genes which codify proteins that are expressed in the podocyte or in the basement glomerular membrane.

Métodos: We developed the first genetic test to diagnose all hereditary glomerular disease based on Next Generation Sequencing (NGS) of Haloplex target enrichment libraries. We created a Haloplex design to target the coding regions (± 50 bp flanking regions) of the 26 genes associated with hereditary glomerular disease. To validate this test, we have analyzed 27 patients of our cohort of Spanish families with clinical features of glomerular disease.

Resultados: The in silico design predict a target region coverage of 99.97% and we obtained an optimal real coverage of 98.47%. The mutations detected in the NGS analysis, were filtered in order to select those variants more likely to be pathogenic, and these were validated by Sanger sequencing. At optimal depth read we obtained 100% of true positives without false negatives. In the 27 patients we detected mutations in 21 patients that can be associated with hereditary glomerular disease.

Conclusiones/Recomendaciones: This strategy is a useful tool to detect mutations in the 26 genes responsible or associated with glomerular diseases in an accurate, rapid and also cost-effective way. This test allows the detection of unusual genetic interactions responsible for phenotypic variability.

720. FIRST DIAGNOSTIC/PROGNOSTIC TEST FOR ALL PRIMARY TUBULOPATHIES

O. Lamas González, L. Sousa Silva, A. Barcia de la Iglesia, F. Barros Angueira, A. Otero, S. Cigarrán, M. Fidalgo, C. Díaz Rodríguez, M. García González

Group of Genetics and Developmental Biology of Renal Diseases, Health Research Institute of Santiago de Compostela; Galician Public Foundation of Genomic Medicine, Spain; Nephrology Department, Ourense Hospital; Nephrology Department, Da Costa Hospital, Burela; Nephrology Department, Clinical University Hospital (CHUS), Santiago de Compostela.

Antecedentes/Objetivos: Renal hereditary tubulopathies (primary tubulopathies) are a group of disorders with different clinical outcome but sharing as common feature the alteration of tubular function and the paediatric appearance. Most tubular inherited pathologies have overlapping symptoms, interfamilial and intrafamilial heterogeneity and the clinical diagnosis depends on the physician experience and biochemical abnormalities. Indeed, there are not specific therapeutic strategies and just the symptoms are treated, not the cause. Wrong diagnosis or treatment, nevertheless, may cause serious complications as sensorineural deafness, oculocerebralrenal abnormalities, severe maladaptive behaviors, epilepsy, ataxia, rickets, tetany or development delay as well.

Métodos: We performed a Haloplex design for Ion Torrent platform with all the 36 genes implicated to date in primary tubulopathies.

Resultados: Our goal was to join all the genes in a single multiplex test with 98.13% of optimum coverage. We applied our test in 26 patients from our cohort and our preliminary results show high efficiency and specificity and take up our stance in accurate, feasible and quick diagnosis of the different target pathologies.

Conclusiones/Recomendaciones: Here we show the first genetic test for all known primary tubulopathies in an effort to provide the physician a tool to distinguish between different diseases, their genetic cause and to improve the clinical management, long-term outcome and specific therapy of each patient. Most patients showed lack of accordance between their previous clinical diagnosis based just in biochemical parameters and the genetic diagnosis found when our test was applied, pointing out the relevance of the results we achieved and the necessity of the application of our test in the clinical practice before start any treatment. In those patients where no mutation was detected, whole exome sequencing would be performed in an attempt to identify related to renal tubulopathy.

805. VALIDACIÓN DEL CÓDIGO CIE9-MC 757.1 PARA EL REGISTRO POBLACIONAL DE ICTIOSIS CONGÉNITAS

L. Pruneda González, E. García Fernández, M. Margolles Martins

SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria, Asturias; Consejería de Sanidad, Asturias.

Antecedentes/Objetivos: El registro del Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD) es una fuente de información básica para los registros poblacionales de enfermedades raras. La inclusión de varias patologías en un mismo código dificulta la codificación de algunas enfermedades y, por ello, la especificidad y validez de los distintos códigos es muy variable. Nuestro objetivo es conocer la validez del CIE9MC 757.1 que codifica «Ictiosis congénita», IC, un grupo heterogéneo de genodermatosis caracterizadas por la presencia de escamas en la piel.

Métodos: Estudio descriptivo de incidencia, edad, sexo y variante de ictiosis congénita. Fuente de información: CMBD (C1-C13: 757.1) de los hospitales de Asturias. Periodo: 1996-2013. Los diagnósticos se validaron analizando las historias clínicas (HC) de los pacientes.

Resultados: El CMBD registró 64 casos con el código 757.1. No se tuvo acceso al 6% de HC. Descartamos el 52% de las 60 HC restantes por tratarse de otros diagnósticos. En total identificamos 29 ictiosis con predominio masculino (76%). La HC clasificó las ictiosis en congénitas (59%) o ictiosis sin otra especificación (51% probablemente ictiosis vulgar). De las 17 IC, 3 son ligadas al cromosoma X (18%), 8 laminar (47%), 1 eritrodermia ictiosiforme (6%), 2 sindrómicas (12%) y 3 sin filiar (18%). La captación automatizada de casos de IC a partir del código 757.1 del CMBD clasifica erróneamente como congénitas un 75% de casos. Los casos descartados corresponden a otras afecciones dermatológicas (13%) y al síndrome de Sjögren, SS (80%), enfermedad del tejido conjuntivo, cuyo CIE9-MC correcto es 710.2. La confusión con esta patología se debe al apellido Sjögren, que también forma parte del epónimo de un tipo de IC: síndrome de Sjögren-Larsson. Los casos mal codificados no se correlacionaron con el año del diagnóstico ni con el hospital aunque sí con el sexo. El 80% hombres con este código padecían realmente ictiosis frente a solo 20% mujeres (debido a la elevada proporción de mujeres, 96%, en el principal diagnóstico confusor). La diferencia de medias de edad al diagnóstico de las mujeres con IC y sin ella es de 36 años. En nuestros datos las variables sexo y edad al diagnóstico permiten evitar el proceso de validación de aquellos casos con baja probabilidad de padecer ictiosis.

Conclusiones/Recomendaciones: Es fundamental diferenciar entre SS y S. Sjögren-Larsson para mejorar la calidad del registro. Es necesario el uso de códigos más específicos (CIE10) para mejorar la calidad del registro de ER en general y de ictiosis en particular. La validación debe ampliarse a otras CCAA para ver si los problemas de codificación se replican y poder construir un modelo predictivo que permita minimizar el número de casos a validar.

Financiación: FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014.

842. IMPLANTACIÓN DEL SISTEMA DE INFORMACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD DE MADRID

J. Astray-Mochales, A.C. Zoni, M.D. Esteban-Vasallo, L.M. Blanco-Ancos, M.F. Domínguez-Berjón

Subdirección de Promoción de la Salud y Prevención, Consejería de Sanidad, Comunidad de Madrid.

Antecedentes/Objetivos: Uno de los objetivos de los registros poblacionales de enfermedades raras (ER) es disponer de información poblacional rigurosa y exhaustiva de incidencia y prevalencia. Esto es fundamental para la planificación y atención adecuada a los pacientes. En la actualidad el uso de las nuevas tecnologías en los sistemas de información permite establecer estrategias de búsqueda de casos, aumentando la eficiencia, y todo ello acorde con las normas éticas y jurídicas vigentes. El objetivo es describir el modelo estratégico en sistemas de información empleado en salud pública de la Comunidad de Madrid y su utilización para el registro de enfermedades raras (SIERMA).

Métodos: Análisis descriptivo del Sistema de Información en Salud Pública y Alimentación (SISPAL). Se aportan ejemplos que sustentan las ventajas del uso de "Big Data" y "Business Intelligence" a partir de datos clínicos, epidemiológicos, demográficos, etc en el ámbito de las ER.

Resultados: El SISPAL es un fichero de seguridad alta en el que confluyen diversas fuentes de información. Para la integración de los datos se pasa por un área de montaje y de depuración. Posteriormente se almacenan en una "Data Warehouse" desde donde pueden ser consultados mediante cubos OLAP (Online Analytical Processing). Dependiendo de la función para la que se precise la información se opta por estrategias de trabajo con datos individualizados o disociados. Para el SIERMA para cada año disponible se han considerado un promedio de más de 20 millones de episodios de atención primaria, 1 millón de registros de altas hospitalarias, más de 40 mil muertes, y otras fuentes de información específicas como el registro de metabolopatías, el

registro de enfermos renales, etc. Se detectaron 164.702 registros correspondientes a 127.829 personas con algún código diagnóstico de ER. El sistema de presentación en cubos OLAP permite acceder a la información estadística de un modo seguro: características demográficas de los pacientes, indicadores de incidencia y prevalencia, análisis geográfico, centros sanitarios donde son atendidos, etc. Esta información estadística agregada se traslada también a la población (Guía de enfermedades poco frecuentes, Informe del Estado de Salud de la Población de la Comunidad de Madrid).

Conclusiones/Recomendaciones: El disponer de un sistema de información poblacional riguroso permitirá evaluar y rediseñar procesos en nuestro sistema sanitario. Las técnicas avanzadas de análisis de datos aportan grandes beneficios a las personas afectas de estas enfermedades, ya que permiten a los planificadores y a los propios pacientes la toma de decisiones basadas en el conocimiento.

Financiación: Financiación parcial: nº IR11-RDR. International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC).

Metodología

Miércoles, 02 de septiembre de 2015. 15:00 a 17:00 h

Pantalla 2

Moderan: Gael Naveira Barbeito y Milton Severo

90. TALLER DE AGILIDAD MENTAL Y SOCIALIZACIÓN EN PERSONAS CON DISCAPACIDAD DE ORIGEN PSÍQUICO

O. Borrego, I. García-Bernalt, I. Mateo, J.L. Esteban, C. Fernández Garrido

Servicio de Promoción y Prevención de la Salud, SPSS, Ayuntamiento de Madrid Madrid Salud; SPSS, Madrid Salud; Centro de Rehabilitación Psicosocial Vázquez de Mella Grupo 5 Acción y Gestión Social; Asociación Adisli.

Antecedentes/Objetivos: Las personas con discapacidad psíquica presentan un envejecimiento cerebral y un empobrecimiento de las relaciones sociales que aparecen antes, cursan a más velocidad y son más graves que las personas que no la padecen. Existen proyectos que dan respuesta a este problema, si bien no están protocolizados. Este proyecto se enmarca en el programa de Desigualdades de la Estrategia Gente Saludable 2010-2015, de Madrid Salud dirigida a colectivos vulnerables. Se ha diseñado un taller para personas con trastorno mental grave o con inteligencia límite. La fórmula elegida ha sido una jornada de formación de monitores que les capacite para poner en marcha el taller. Sobre un taller general y a modo de pilotaje, les hemos sugerido que lo adapten a sus colectivos. Objetivos generales: favorecer la agilidad mental de los usuarios y prevenir el aislamiento. Secundarios: promover la integración y la participación en la comunidad en las mejores condiciones posibles de autonomía, ofrecer apoyo a las familias y consolidar la coordinación con las organizaciones.

Métodos: Descripción del proyecto: población diana: personas con discapacidad de origen psíquico, personas clave de su entorno y mediadores institucionales de la Ciudad de Madrid. Actividades 1. Diseño del taller para ser impartido por los monitores. Formato: cuatro sesiones de hora y media con frecuencia semanal. Esquema de sesión: 40 minutos de trabajo grupal, descanso y 30 minutos de trabajo con ordenador. Contenidos: Categorías -Palabras encadenadas- Trabajo