

Face2Gene: Una nueva herramienta para el Genetista Clínico.



Antonio Martínez Carrascal
Hospital General de Requena (Valencia)

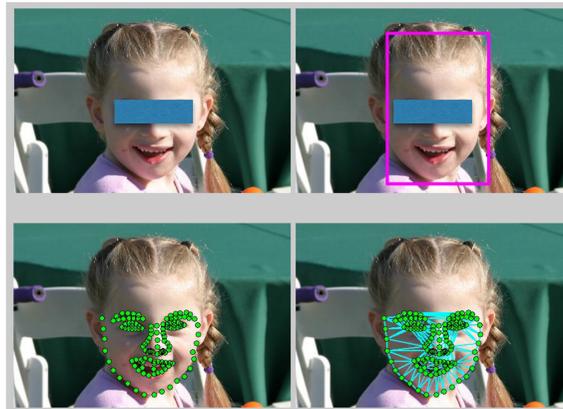
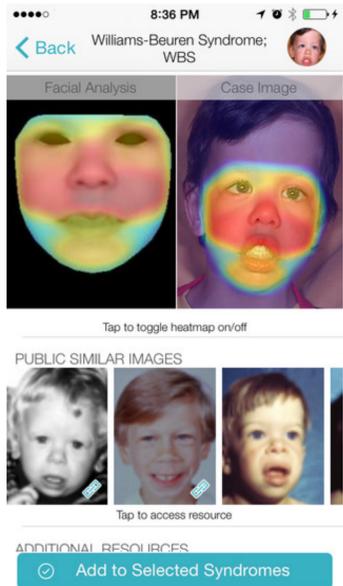


Introducción:

“La Genética Molecular del siglo XXI va a necesitar Genetistas Clínicos del siglo XXI”, con esta frase dicha por Raoul Hennekam en Murcia el 2010, pone el énfasis en la **importancia de describir de modo mucho más claro y ampliado los fenotipos de los pacientes** para poderlo combinar o fusionar con los hallazgos genéticos de las nuevas herramientas moleculares.

Hay un nutrido repertorio de herramientas en Genética molecular, como el DECIPHER (Database of Genomic variation and Phenotype in Humans using Ensemble Resources), no digamos en omnipresente OMIM con datos clínicos y analíticos.

Sin embargo **no hay tantas herramientas clínicas en la www.** para el Dismorfológico y Genetista Clínico. El saber se fue plasmando en los tratados de Smith, Gorlin, Stevenson y Hall, etc. y son todavía la base de la que se ha generado y distribuye el saber dismorfológico. Los conocimientos científicos y las publicaciones de nuevos casos y síndromes se han expandido al igual que toda la ciencia de forma geométrica, lo que ha requerido el intento de bases de datos computarizadas; todo ello llevó a intentos como es el **London Database, Possum,**...) pero su organización e indexación no es del todo correcta porque cada una se organizaba de una manera, esto se va corrigiendo.



Tomado del trabajo:
The role of computer-aided facial recognition technology in accelerating the identification of Angelman syndrome
Bird LM1, Tan WH2, Wolf L3,4. 1University of California San Diego and Rady Children's Hospital; 2Boston Children's Hospital; 3FDNA, Inc.; 4 Tel Aviv University.



Face2Gene is a Neurogenetic Search and Reference Solution Powered by the FDNA® Technology
Face2Gene facilitates detection of facial dysmorphic features and recognizable patterns of human malformations to present comprehensive and up-to-date neurogenetic references. Face2Gene aids and empowers in accelerating and increasing confidence in the research and investigation of genetic syndromes. Our solution leverages advanced algorithms and the cumulative experience of hundreds of genetics professionals and tens of thousands of analyzed cases. FDNA technology improves over time, referencing comprehensive phenotype / genotype databases in real-time.

Descripción de Face2Gene:

Desde el **2014** los Genetistas Clínicos y Dismorfológicos, disponemos de una **nueva herramienta**, que lleva el nombre de **Face2Gene**. Este instrumento ofrece muchas cosas, entre otras el soporte de un sistema computarizado de reconocimiento de puntos en las caras de los pacientes de frente y perfil, de ahí su nombre “Face2” para vincularlo a su genoma “Gene” El sistema computarizado se denomina **FDNA - Facial Dysmorphology Novel Analysis**). El reconocimiento es “on line” mediante el análisis de múltiples puntos de la cara en diferentes áreas; las computadoras son muy buenas para realizar procesos matemáticos complejos.

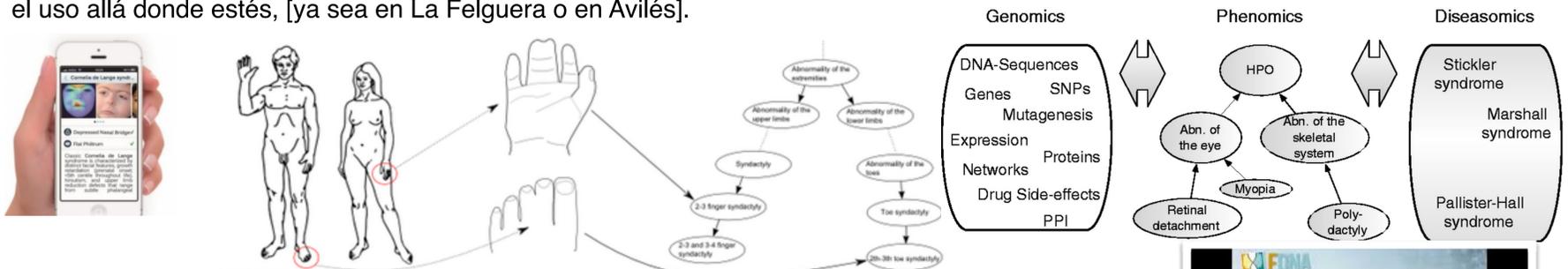
Este grupo - FDNA - tiene como finalidad la ayuda al diagnóstico de enfermedades raras y por ello ofrece esta herramienta; esta desarrollada siguiendo los **estándares de seguridad y privacidad de acuerdo con la normativa HIPAA** que se exige a los sistemas sanitarios de salud en EEUU. El **comité científico** esta dirigido por el Dr. Hayden, editor de la revista Clinical Genetics y hay destacados genetistas clínicos como el Dr. Baraitser del London Database, la Dra. Judith Hall, el Dr. Graham, el Dr. Swartz, la Dra. Allanson. En este año Face2Gene tiene un acuerdo de colaboración para ofrecer el **acceso online exclusivo al London DataBase**, es una opción de pago. Y sigue haciendo mejoras tendiendo a ser un grupo de colaboración en red con interacción en casos dudosos en un foro restringido.

Comentario y Opinión:

Lo considero de mucho interés - motivo por el cual lo traigo a este reconocido foro de personas dedicadas a la dismorfología. Disponer de un **analizador computarizado de reconocimiento de caras** con una base de datos de muchos síndromes es de agradecer. **Requiere fotos de cierta calidad**, de frente sobre todo y perfil si puede ser. A veces la obtención de fotos puede ser compleja en niños pero cada vez más la tecnología ayuda a obtener fotos en cualquier sitio. La segunda cosa y creo de mucho interés es la clasificación de los datos clínicos mediante la base de datos **H.P.O. (Human Phenotype Ontology)**. Esta clasificación y lenguaje es a lo que debemos confluir para poder fusionar los datos clínicos con los datos moleculares, algo así como la CIE para la patología en general. Este catálogo de términos en inglés ha sido traducido al español por nuestro querido Pablo Lapunzina y su grupo (INGEMM Madrid).

Esta herramienta permite analizar y almacenar tus casos en la plataforma FDNA **desde tu teléfono** inteligente (en la actualidad versión Apple, más adelante Google Play), **iPad o desde cualquier ordenador con acceso a internet** esta herramienta, es de este modo **ubicua y hace su acceso una forma muy práctica y amigable**. Todo ello es **gratuito** - salvo el acceso a las bases de datos privadas (**LondonData Base o Possum**). **Se requiere para darse de alta y utilizarlo** el enviar los datos y **confirmar que se trata de un médico con dedicación a genética o dismorfología**. El sistema **no almacena tus casos a nivel central**, son de exclusivo uso tuyo, y ofrece la **posibilidad de compartir los casos con permiso del paciente o de sus padres**, tanto de forma restringida a un **foro de genetistas** de casos pendientes de diagnóstico, como permitir a la comunidad Face2Gene compartir dicho paciente, similar al London Database.

Al igual que el LondonDatabase, es una herramienta, que de por si no genera el saber en dismorfología, **no genera “ciencia infusa”**, incluso a un profesional no diestro en dismorfología puede confundirle. Al margen de todas las objeciones que se puedan poner lo considero de mucho interés, tanto por el análisis de la cara a nivel computarizado, como por el análisis en base a los hallazgos clínicos organizados con la clasificación H.P.O., **nos fuerza a organizar nuestros pacientes con todos los datos, incluidos los hallazgos de laboratorio de genética**. Puedes analizar los pacientes **desde varias facetas y prismas**, usar varias imágenes y facilita el uso allá donde estés, [ya sea en La Felguera o en Avilés].



¡Demostración y pruebas!!!!:

En los momentos de descanso, pausas y tiempo libre, estoy disponible para enseñar en acción el programa con casos reales, con diagnóstico confirmado y sin confirmar.

