
PedigreeX: Gestión Automatizada de Pedigrís Humanos en Consejo Genético

Researchers:

- Noelia Alonso Sánchez, CénitS-COMPUTAEX. Trabajo Final de Máster en Ingeniería Informática, Universidad de Extremadura.

Idioma Indefinido

Descrição:

El Consejo Genético es una de las actividades propias de la Genética Clínica y consiste en un proceso comunicativo para informar, educar y dar soporte a individuos y familias que tienen una enfermedad genética o el riesgo de tenerla. El Consejo Genético les brinda a los pacientes información acerca de su enfermedad y les ayuda a tomar decisiones informadas. Un aspecto fundamental en dicho Consejo Genético es la generación y análisis del Pedigrí del paciente afecto, pero la carencia de una herramienta automatizada para ello complica la labor del especialista. Tras identificar las necesidades de los propios genetistas de nuestra región se han analizado diferentes herramientas, ya desarrolladas, para trabajar con Pedigrís tanto de carácter privativo como libre (Cyrillic, Progeny Clinical, GRAMPS, Madeline 2.0 PDE, GenoPro, PED, PELICAN, etc.), y ninguna de ellas integra totalmente las necesidades de los especialistas.

Para solventar esta carencia y mejorar la eficiencia en su trabajo diario de Consejo Genético, se ha desarrollado una herramienta de software libre y de escritorio, la cual:

- Da soporte para la elaboración de los diagramas de Pedigrí de los pacientes, de manera sencilla, siendo lo más fiel posible a la notación estándar para su representación (PSWG, Pedigree Standardization Work Group) y permitiendo el estudio de varias patologías en un mismo diagrama.
- Permite su almacenamiento y gestión, dentro del marco legal de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal (LOPD), debido a los datos clínicos que se van a tratar.
- Se ha estudiado la posibilidad de incluir algunos aspectos de análisis de Pedigrí, como el cálculo de probabilidades de que se desarrollen patologías.

Funding sources:

- Noelia Alonso Sánchez. [PedigreeX: Gestión Automatizada de Pedigrís Humanos en Consejo Genético](#) [1]. Trabajo Final de Máster en Ingeniería Informática, Universidad de Extremadura. Septiembre de 2014.

Web:

URL de origem: <https://www.cenits.es/pt-pt/proyectos/pedigreeex-gestion-automatizada-pedigris-humanos-consejo-genetico>

Ligações

[1] <http://www.cenits.es/enlaces/publicaciones/pedigreeex-gestion-automatizada-pedigris-humanos-consejo-genetico>