

del neurodesarrollo, pero este sistema de puntuación debe validarse en una población más grande.

O-127

PLATAFORMA FACE2GENE BAJO LA MODALIDAD "TEAMS": NUESTRA EXPERIENCIA

Pi Castan, Graciela¹; Climent Alberola, Salvador²; Martínez Barona, Sandra³; Guerrero Martínez, Alba³; Latorre Tejerina, María³; Sanchis Calvo, Amparo⁴; Martínez Carrascal, Antonio³.

¹Hospital de la Ribera, Alzira; ²Hospital de Ontinyent, Ontinyent (Valencia); ³Hospital General de Requena, Requena (Valencia); ⁴E.C.E.M.C. Grupo Periférico de Valencia, Valencia.

Introducción: Los avances en genética han revolucionado la Neuropediatría. En España todavía no se ha aprobado la especialidad médica de Genética, lo que genera dificultad a la hora de dar una asistencia adecuada.

Objetivo: Nuestra actividad cada vez más precisa de un trabajo en red. En el caso de la genética es la regla con iniciativas nacionales e internacionales. Desde hace 10 años aproximadamente disponemos de una aplicación para profesionales sanitarios, universal y gratuita, denominada Face2Gene que utiliza para el reconocimiento facial, sistemas matemáticos de "machine learning" y desde el año pasado se utiliza la tecnología Gestalt-matcher que pronostica opciones, no solo en el caso de enfermedades raras, sino ultrararas y sin diagnóstico. Por otro lado, se facilita el análisis del paciente en base a todos sus hallazgos clínicos con la clasificación H.P.O. que se ha instaurado como la "lingua franca" en la descripción clínica de toda la Patología Humana para vincularlo a los hallazgos genéticos.

Metodología: Hemos estado utilizando esta plataforma para el análisis de más del 1000 pacientes, bajo la faceta diagnóstica de la Genética Clínica desde Servicios y Hospitales diferentes, facilitando la remisión de datos clínicos - orientando a aquellos genes más probables, lo que facilita la interpretación de los resultados genéticos tras los hallazgos en la genética molecular.

Conclusiones: No podemos trabajar al margen de nuevas tecnologías y posibilidades en red. Disponer de una plataforma donde se comparten casos diariamente, opiniones e incluso pueden exponerse a expertos, es algo a tener en cuenta.

O-128

ARMTRACKER: SISTEMA PORTÁTIL PARA EVALUAR LA FUNCIÓN MOTORA DE EXTREMIIDADES SUPERIORES EN CONDICIONES REALES EN PACIENTES CON Distrofia Muscular de Duchenne y Atrofia Muscular Espinal

Exposito, J¹; Gallart, R²; Favata, A³; Martínez, M³; Pamies, R³; Medina, Julita¹; Andres, Nascimento¹; Laura, Carrera¹; Ortez, Carlos¹; Font, JM³; Torras, C²; Natera-Debenito, D¹.

¹Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat; ²Institut

de Robòtica i Informàtica Industrial (IRI), Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) and Universitat Politècnica de Catalunya (UPC), Barcelona; ³Centre for Biomedical Engineering (CREB), Universitat Politècnica de Catalunya (UPC), Barcelona.

Introducción: Los recientes avances han abierto una nueva era para los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne y Atrofia Muscular Espinal. A pesar de esto, las escalas funcionales motoras no son totalmente adecuadas para evaluar la situación del paciente. Se necesita un dispositivo wearable para superar estos problemas.

Objetivo: El dispositivo se implementará en niños no ambulantes con evaluación de la parte superior del cuerpo. La correcta funcionalidad de las extremidades superiores es crucial para la realización de las actividades de la vida diaria.

Método: Los sensores que se utilizarán son IMUs (Inertial Measurement Units), con acelerómetro, giroscopio y magnetómetro. Estos sensores presentan pequeño tamaño, portabilidad, peso reducido y permiten registrar datos fuera del laboratorio. Así que, gracias a sus principales características antes mencionadas, son el mejor candidato para el desarrollo del ArmTracker. Se colocarán en la extremidad superior utilizando una camiseta para que resulten cómodos y no restrinjan los movimientos.

Se computarán tres tipos de métricas para analizar la cantidad y calidad de los movimientos del miembro superior: amplitud de movimiento, distribución del espacio de trabajo funcional y acelerometría. Las señales se analizarán aplicando métodos de aprendizaje automático.

Resultados: Se espera que la implementación de este dispositivo sensible e innovador para la evaluación de pacientes no ambulantes con DMD y AME ofrezca variables clínicas relevantes y pertinentes, ofreciendo un biomarcador relevante en este nuevo contexto de medicina personalizada.

O-129

IMPACTO DEL RETRASO EN EL DIAGNÓSTICO DE TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO EN LA PRIMERA INFANCIA

Ganc Zaslavsky, Gabriela; Vargas Salazar, Lydia; Petrella, Stefano.

Fundación ASPACE Cataluña, Barcelona.

Objetivos: Evidenciar el impacto familiar, socioeducativo y de salud que genera el retraso en la detección de trastornos del neurodesarrollo (TND) y de diagnósticos objetivos en la primera infancia.

Material y método: Hemos realizado un estudio retrospectivo analizando una muestra de 96 pacientes dados de alta de un centro de atención temprana (CDIAT) con diagnóstico final de retraso global del desarrollo/discapacidad intelectual en los últimos 10 años.

Resultados: El 28.1% de la muestra fue derivado por lenguaje. El promedio de edad en que se advierte un problema de desarrollo es de 2,4 años, pero el 36.5 % presenta un cambio entre la orientación diagnóstica inicial y el diagnóstico final a los 5 años de edad. Sólo el 34.4% tenían solicitados estudios etiológicos a nivel hospitalario y