



“DHPLC COMO MÉTODO DE GENOTIPADO MASIVO”

Utilidad en el cribado mutacional

Javier Caballero Villarraso, Román Villegas Portero, Isabel Martínez Férez, Antonio Olry de Labry, Leticia García Mochón y David M. Epstein

HPLC

desnaturalizante

denaturing high
performance liquid
chromatography

“cromatografía líquida
desnaturalizante de alto
rendimiento”

APLICACIÓN CLÍNICA



PERTINENCIA Y VIABILIDAD DE IMPLANTACIÓN EN ÁMBITOS CLÍNICOS ASISTENCIALES

- Genes relacionados con cáncer familiar: BRCA 1, BRCA 2, APC, RET .
- Genes relacionados con encefalomiopatías mitocondriales.

- Validez analítica y clínica.
- Evaluación económica.

• REVISIÓN SISTEMÁTICA.

• ANÁLISIS COSTE-EFECTIVIDAD.

CRITERIOS DE SELECCIÓN DE ARTÍCULOS EN LA REVISIÓN SISTEMÁTICA

Inclusión	-Artículos que contemplen el uso de DHPLC.
	-Artículos que aborden alt. del genoma mitocondrial o citados oncogenes.
	-Estudios epidemiológicos.
	-Estudios de costes.
	-Estudios de control de calidad analítico.
Exclusión	-Artíc. no incluidos en clasificación enf. mitocondriales. OTRAS SIGLAS.
	-Artículos que no tratan acerca de la especie humana.
	-Artículos que exponen el descubrimiento de nuevas mutaciones.
	-Revisiones narrativas, cartas al director y artículos de opinión.
	-Artículos que no aborden el uso de DHPLC.

SIN DUPLICADOS	EXCLUIDOS		INCLUIDOS	BÚSQUEDAS
	POR RESUMEN	TEXTO COMPLETO		
54	18	0	36	BRCA 1 y 2
29	20	0	9	APC
6	2	0	4	RET
118	102	2	14	Enf Mitocondriales
207	142	2	63	GLOBAL

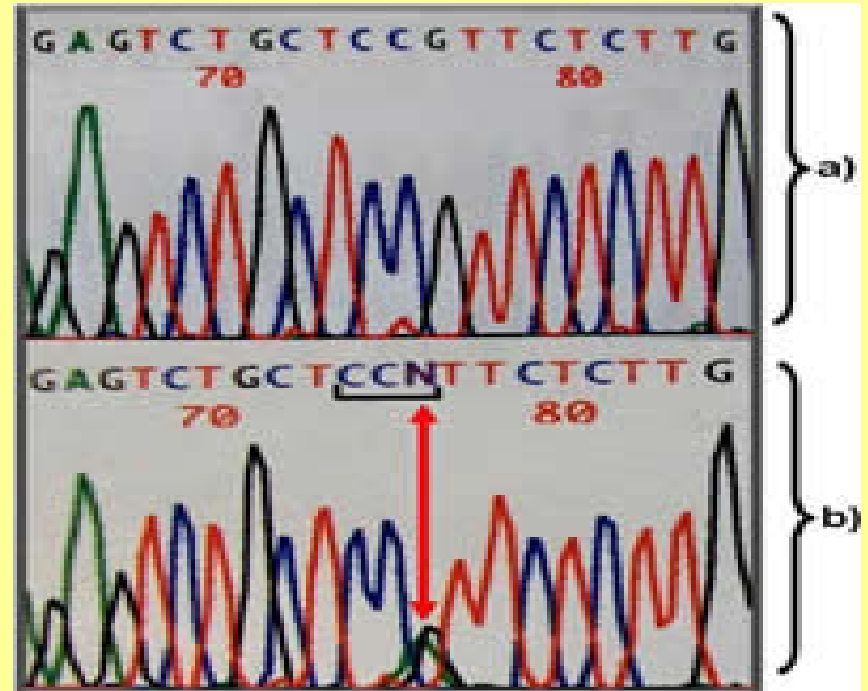
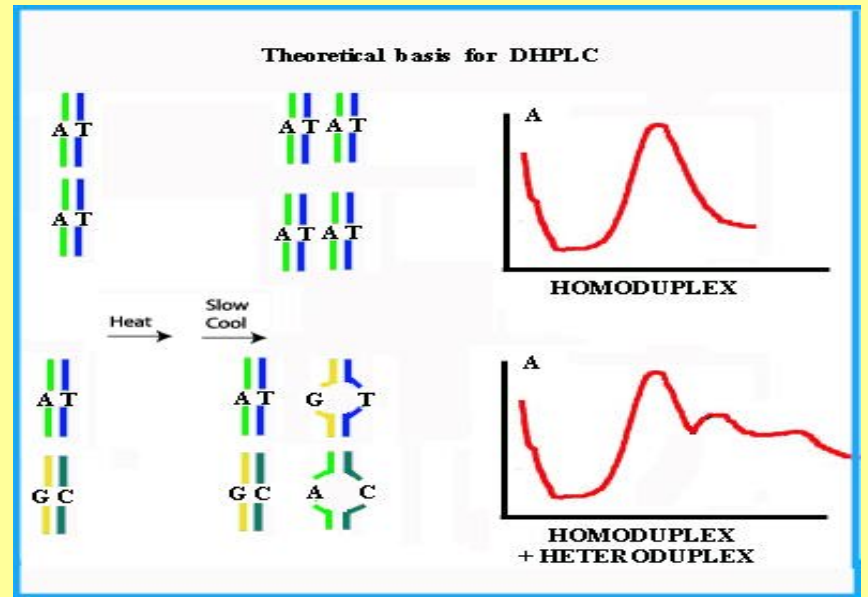


286 (inicio)



18 artículos resultado numérico

Guía **CASPe: 7-9 / 10**



$$\text{ICER} = \frac{(\text{coste alternativa B} - \text{coste alternativa A})}{(\text{efectividad alternativa B} - \text{efectividad alternativa A})}$$

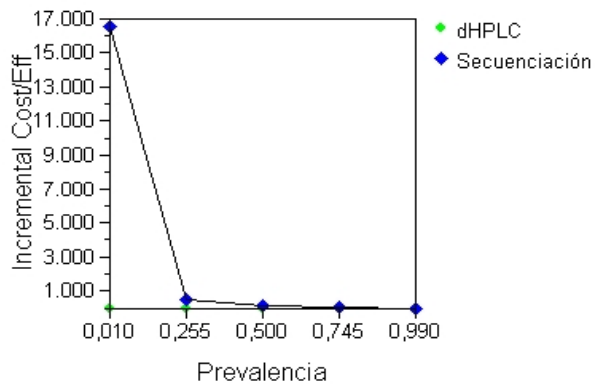
COSTES UNITARIOS:

- DHPLC: **6'82 €**
- Secuenciación: **10'44 €**

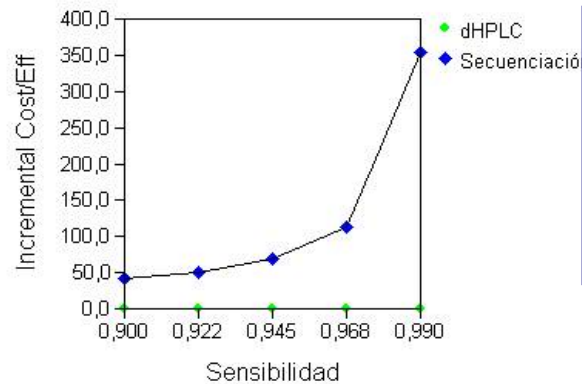
ICERs :

- ICER casos encontrados: **278'13 €**
- ICER casos efectivos: **139'07 €**

Sensitivity Analysis on Prevalencia



Sensitivity Analysis on Sensibilidad



Análisis sensibilidad :

- Casos encontrados: **85 %**
- Casos efectivos: **82 %**

- **DHPLC en amplio espectro de utilidades, incluido diagnóstico clínico.**
- **La posible incorporación de la DHPLC, incidiría en la disminución del número de muestras para secuenciar DNA.**
- **En dicha estrategia de cribado, la secuenciación sistemática es más costosa.**