

Genètica Mèdica de l'Hospital Universitari Sagrat Cor ofereix assessorament genètic per a la prevenció de malalties hereditàries

Barcelona, 22 de juny. El servei de Genètica Mèdica de Health Diagnostics, de l'Hospital Universitari Sagrat Cor, ofereix assessorament genètic (preconcepcional, reproductiu, de malalties hereditàries i cromosòmiques, i càncer hereditari), i el diagnòstic genètic per a la prevenció de malalties hereditàries.

S'anomena assessorament genètic a l'estudi de transmissió d'una malaltia hereditària a la descendència. Es fa a través de la valoració clínica i de proves especialitzades, bioquímiques, citogenètiques, moleculars, etc.

Els motius més habituals per demanar assessorament genètic són: l'existència d'antecedents d'alteracions que poden ser hereditàries -un o més casos a la família- per evitar la seva aparició, o conèixer el maneig de la pròpia malaltia, la seva evolució i pronòstic, quan ja hi ha un fill afectat.

Els objectius de l'assessorament genètic són:

- Informar sobre el diagnòstic, pronòstic i tractament de l'alteració genètica.
- Entendre el mecanisme de transmissió i la seva probabilitat.
- Plantejar opcions reproductives per evitar la transmissió.
- Facilitar l'adaptació a el problema i al seu risc de transmissió.
- Afavorir l'elecció d'opcions en funció del risc, objectius i valors.

Els genetistes expliquen com s'hereta el trastorn de què el pacient és portador i amb quina probabilitat es pot transmetre, considerant aspectes com el cost-benefici de realitzar l'estudi genètic, i les possibles decisions i conseqüències psicològiques que la informació pot comportar.

La consulta de genètica mèdica pot ajudar en les següents situacions:

- Antecedents familiars afectes d'una mateixa malaltia genètica, en particular si es tracta d'una malaltia rara o càncer.
- Trastorns comuns amb edat més primerenca d'aparició que la típica (pèrdua de visió i/o audició a edat menor de 55 anys, demència a edat menor de 60 anys, càncer abans dels 45, menopausa precoç...)
- Malaltia bilateral en òrgans parells (ulls, ronyons, pulmons, mames ...) o multifocalitat.
- Infertilitat, avortaments de repetició i/o fallades d'implantació.
- Problemes mèdics en la descendència d'una parella que és consanguínia.
- Diversos tumors primaris en el mateix individu.

Genètica Mèdica de l'Hospital Universitari Sagrat Cor ofereix assessorament genètic per a la prevenció de malalties hereditàries

- Tumors amb excés de creixement o amb creixement asimètric, dismorfies, malformacions congènites o retard mental.
- Dos o més casos de cardiopatia isquèmica, mort sobtada abans dels 55 anys en homes i 65 en dones, malaltia cardíaca o vascular cerebral a edat menor de 45 anys.
- Característiques dismòrfiques amb retard de desenvolupament o una altra patologia mèdica (discapacitat intel·lectual, hipoacúsia, ceguesa, cataractes, genitals ambigus).

Les visites es programen des de Consultes Externes o a través del web (<https://www.quironsalud.es/genetica/es/pide-cita>), on s'indica la documentació necessària per dur a terme una valoració.

Sobre Sagrat Cor-Hospital Universitari

Sagrat Cor-Hospital Universitari pertany a la Xarxa Hospitalària d'Utilització Pública (XHUP) des del 15 de juliol de 1985, any de la creació d'aquesta important xarxa sanitària catalana. Fundat entre les dècades dels 60/70 ofereix totes les especialitats medicoquirúrgiques, de les que destaquen cirurgia toràcica, cirurgia cardíaca, neurocirurgia i oncologia, entre d'altres. Desenvolupa activitats assistencials, docents i de recerca. El Sagrat Cor està acreditat com a hospital docent per la Facultat de Medicina de la Universitat de Barcelona i, per a la preparació de metges especialistes (MIR), pel Ministeri de Sanitat. També disposa d'acords amb altres universitats nacionals i internacionals per a formació de pregrau i postgrau.

Per més informació:

Comunicació

Pilar Rosa

93 587 93 93

65 681 16 45