



Diagnòstic i consell genètic en **IMO Grup Miranza**



QUÈ ÉS EL DIAGNÒSTIC GENÈTIC?



L'anàlisi genètica es realitza a partir d'una mostra de sang, que s'extreu a un pacient afectat per una malaltia ocular hereditària. L'**objectiu d'aquest estudi és identificar l'alteració genètica** que desencadena la patologia.



Què és una malaltia hereditària?

Les malalties hereditàries solen tenir les característiques següents:

- es transmeten dins d'una mateixa família
- estan causades per l'alteració d'un gen
- poden seguir diferents patrons d'herència



La majoria de malalties oculars hereditàries són minoritàries i afecten, aproximadament, menys d'una de cada dues mil persones. A l'IMO Grup Miranza, realitzem el diagnòstic i el consell genètic de 50 malalties hereditàries que afecten la visió.

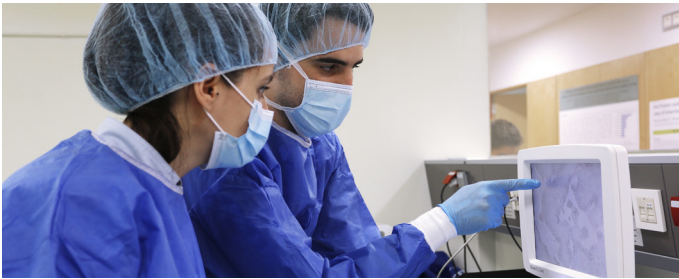
PER A QUÈ SERVEIX EL DIAGNÒSTIC GENÈTIC?



El diagnòstic genètic ens permet:

-  **1** **Confirmar el diagnòstic clínic** de la patologia, ja que algunes malalties presenten símptomes similars i/o poden ser difícils de diagnosticar.
-  **2** **Saber com ha d'evolucionar la malaltia**, ja que el seu pronòstic pot variar segons el tipus d'alteració genètica.
-  **3** **Informar la família afectada.** Per a això, es realitza una visita de consell genètic que té per objectiu identificar el patró d'herència més probable, és a dir, la forma en què la patologia es podria transmetre a la família.
-  **4** **Alertar els familiars** que poden ser portadors de la malaltia, ja que podrien transmetre-la o patir-la en un futur.
-  **5** Preparar el pacient afectat per a **futures teràpies gèniques i cel·lulars.**
-  **6** Conèixer millor les malalties hereditàries i **identificar nous gens** responsables

HAURIA DE REALITZAR-ME UN ESTUDI GENÈTIC?



Recomanem que sol·licitis un estudi genètic si compleixes una d'aquestes condicions:

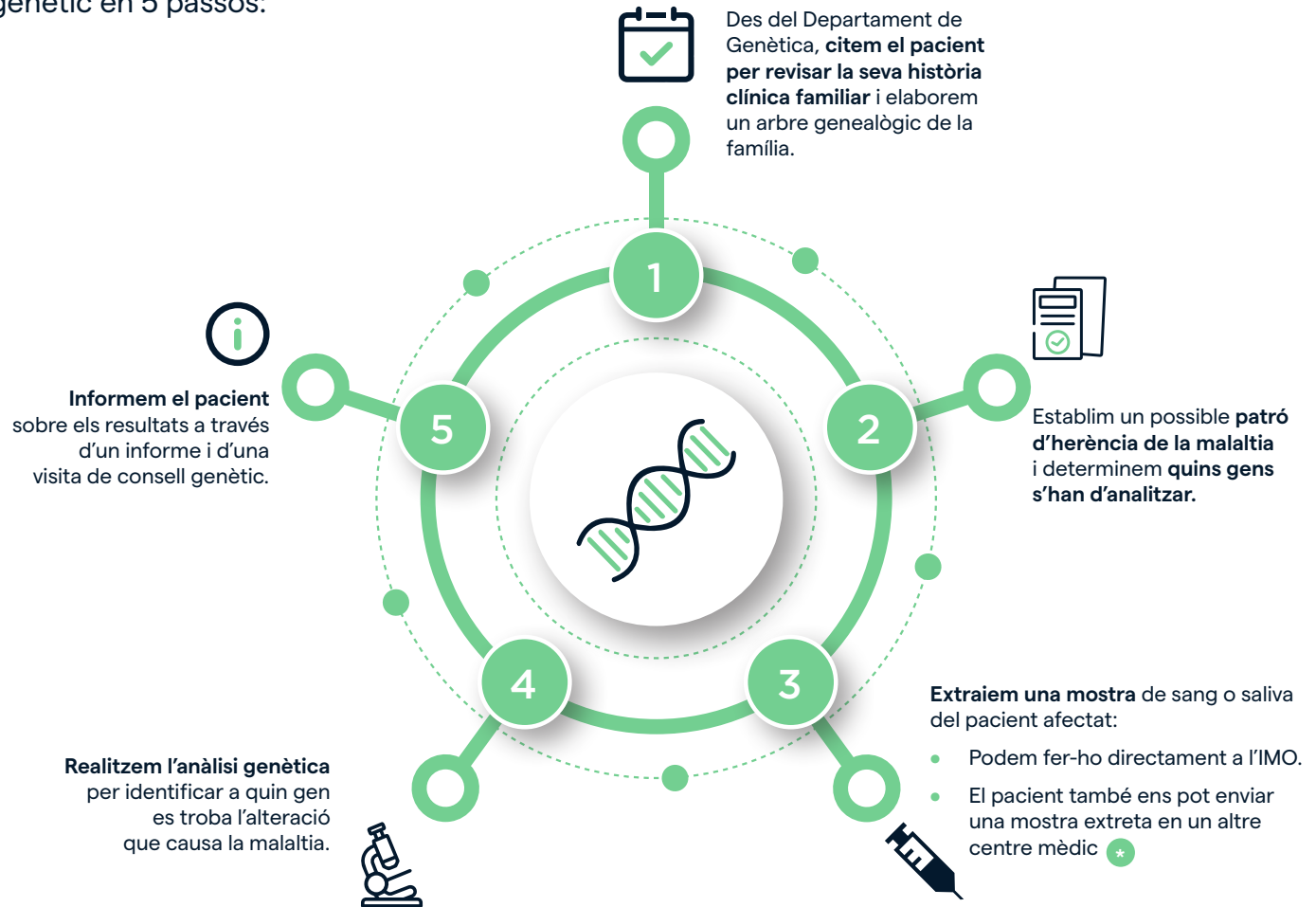
-  En el teu historial clínic familiar hi ha persones amb **malalties oculars hereditàries o recurrents**.
-  T'han diagnosticat una **malaltia ocular hereditària**.
-  Vols tenir fills i, a la teva família o a la de la teva parella, hi ha casos de malalties oculars hereditàries.
-  Un dels teus fills pateix una malaltia ocular hereditària.

PIONERS EN DIAGNÒSTIC I INVESTIGACIÓ

L'IMO Grup Miranza Barcelona és l'únic centre oftalmològic d'Espanya amb un laboratori de biologia molecular propi i pioner en el diagnòstic genètic de malalties oculars hereditàries. En aquestes instal·lacions duem a terme ambiciosos projectes d'investigació bàsica, impulsats per la **Fundación IMO**.

COM ES REALITZA UN ESTUDI GENÈTIC?

Un cop l'oftalmòleg ha realitzat el diagnòstic clínic, duem a terme l'estudi genètic en 5 passos:



* En aquest cas, s'han de seguir uns passos concrets, ja que la mostra ha de reunir una sèrie de condicions per assegurar que arribi en bon estat.

50 PATOLOGÍAS, CON MÁS DE 800 GENES IMPLICADOS



Aquestes són les malalties hereditàries oculars per a les quals l'IMO Grup Miranza proporciona un servei de diagnòstic i consell genètic:

A	Acromatòpsia · Albinisme ocular · Albinisme oculocutani · Amaurosi congènita de Leber · Anirídia · Anoftàlmia · Atròfia girata · Atròfia òptica autosòmica dominant
B	Bestrofinopatia autosòmica recessiva · Blefarofimosi
C	Cataracta congènita · Ceguesa nocturna estacionària congènita · Coroiderèmia
D	Distròfia corneal de Meesmann · Distròfia coroidal areolar central · Distròfia de cons i bastons · Distròfia corneal reticular · Distròfia de cons · Distròfia de Sorsby · Distròfia endotelial de Fuchs · Distròfia endotelial hereditària congènita · DMAE (degeneració macular associada a l'edat)
F	Fibrosi congènita dels músculs extraoculars
G	Glaucoma congènit · Glaucoma juvenil · Glaucoma primari d'angle obert (familiar)
M	Microftàlmia · Miopia magna · Malaltia de Best · Malaltia de Norrie · Malaltia de Stargardt
N	Nanoftàlmia · Neuropatia òptica hereditària de Leber · Nistagme congènit
P	Ptosi congènita i adquirida
R	Retinoblastoma · Retinosi pigmentària · Retinòsquisi
S	Síndrome d'Alström · Síndrome d'Axenfeld-Rieger · Síndrome de Bardet-Biedl · Síndrome de Donnai-Barrow · Síndrome de Joubert · Síndrome de Marshall · Síndrome de Rothmund-Thomson · Síndrome de Sènior Loken · Síndrome de Stickler · Síndrome d'Usher · Síndrome de Wagner
V	Vitreoretinopatia exsudativa familiar



DEPARTAMENT DE GENÈTICA

Per a més detalls, no dubtis a contactar amb el nostre Departament de Genètica: genetica@imo.es



www.imo.cat

Urgències 24 h
934 000 700

