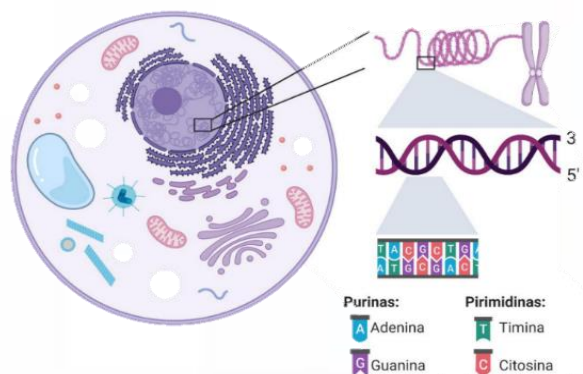


INFORMACIÓ PER A PACIENTS: ESTUDIS GENÈTICS

Que és un estudi genètic?

Les nostres cèl·lules contenen la informació que necessiten pel seu funcionament, aquesta informació està enregistrada en els gens, que a la seva vegada estan organitzats en els cromosomes.

Aquesta informació està escrita en el nostre ADN, i s'hereta dels nostres progenitors. Un test genètic estudia aquest material (ADN), amb **el propòsit de trobar petits o grans canvis (variants), que expliquin el trastorn o la malaltia que pateixo, jo o els meus familiars.**



Quina mostra és necessària?

En la majoria de casos cal una mostra de sang, obtinguda com per qualsevol analítica.

Ocasionalment pot ser necessari la obtenció de material genètic provinent d'altres mostres, com per exemple de pell, cabells o altres fluids corporals com podria ser la saliva.



Quins estudis em poden oferir?

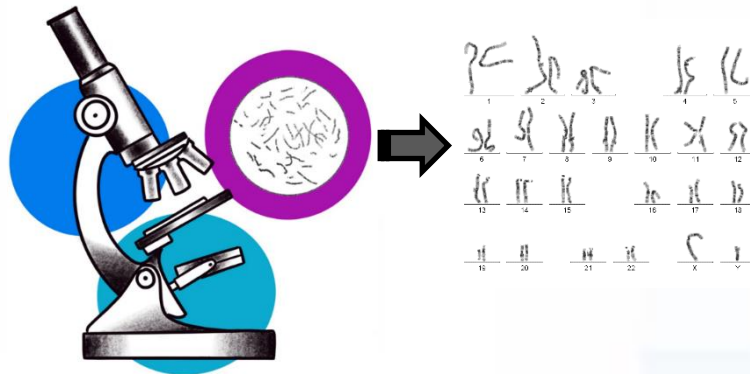
El professional que m'ofereixi un estudi genètic, em facilitarà un document informatiu, que m'explicarà detalladament, i també un document de consentiment informat, que hauré de llegir atentament, per autoritzar, o no, que se'm faci un estudi genètic.

Segons el que necessitem estudiar, triarem una prova o una altra, no totes ens donen la mateixa informació, i en ocasions podem necessitar combinar vàries:

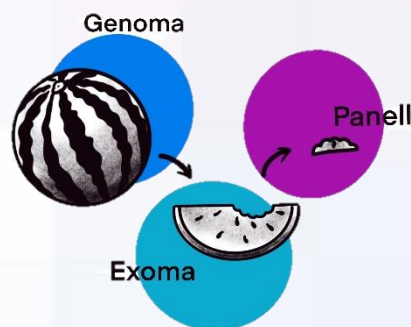
- Estudi citogenètic convencional (Cariotip): Amb aquesta prova s'obté una imatge de tots els cromosomes, i es poden detectar canvis en el nombre i estructura.
- Hibridació in situ fluorescent (FISH): Aquesta prova examina parts específiques dels cromosomes que falten, sobren o estan reordenades.

Catlab Informa

- Array-CGH: Aquesta prova detecta canvis en la quantitat de material genètic d'una mida molt inferior de la que es detecta en un cariotip.



- Seqüenciació dirigida (Sanger): Aquesta prova permet obtenir la seqüència del codi genètic d'una regió concreta del genoma, per detectar canvis (variants) a la regió analitzada.
- Seqüenciació massiva o de nova generació (NGS): Aquesta prova permet obtenir la seqüència del codi genètic de múltiples regions de manera simultània. En funció de la extensió de la zona del que s'analitza, trobem:
 - Panell de gens: busquem els canvis dins d'un conjunt de gens relacionats amb una malaltia o trastorn determinats.
 - Exoma: busquem els canvis en les zones dels gens que contenen la informació (exons) en tots els gens coneguts fins a la data actual (genoma). Qualsevol persona té milers de variants, però només algunes tenen efecte sobre la seva salut, i en aquestes variants es centrarà l'anàlisi.



Qui em facilitarà els resultats? Quins resultats puc obtenir?

Una vegada es finalitzi l'estudi (poden ser necessàries varies setmanes), **un professional de la salut contactarà amb mi, per explicar-me el resultat**. Aquest me'l facilitarà en una consulta específica, on se m'informarà de les possibles alteracions genètiques trobades en relació amb el motiu de consulta, i les seves implicacions.

Catlab Informa

- Resultat no concloent: moltes vegades, una prova genètica pot no proporcionar informació útil i pot resultar difícil distingir, entre una variant causant d'una malaltia i una variant inofensiva. Aquestes variants es denominen variants de significat incert, i per intentar arribar a un resultat concloent, pot ser necessari realitzar proves addicionals.
- Resultat negatiu (o no informatiu): no es detecten variants que puguin explicar la meua malaltia o trastorn. **Un resultat negatiu no descarta l'origen genètic de la meua condició clínica.**
- Resultat positiu: es detecten una o més variants que puguin explicar la meua malaltia o trastorn.

Quins beneficis obtinc de l'estudi genètic? Hi ha riscos?

Puc obtenir un gran benefici del meu estudi, si explica i m'ajuda a entendre la malaltia o el trastorn que pateixo jo o un altre membre de la meua família, a gestionar el meu seguiment clínic, i a prevenir possibles complicacions. També pot orientar al personal sanitari a oferir el millor medicament o tractament per a la meua condició clínica.

La informació que obtingui, pot ser complexa, pot ser angoixant, i també pot donar-me dades que no esperava, i afectar a la meua família. **En tot moment un professional de la salut m'ajudarà en la comprensió i m'acompanyarà en la presa de decisions sobre la meua salut i la dels meus familiars.**

Confidencialitat i privacitat.

La interpretació dels resultats de l'estudi al que m'he sotmès, pot requerir l'accés a les meues dades personals i clíniques, però només el personal sanitari autoritzat podrà accedir a aquestes dades, i només per motius relacionats amb aquest estudi.

El resultat del meu estudi és confidencial i privat, però és possible que tingui repercussió en la meua família (pares, fills, germans...), i potser també caldrà que siguin informats.

Laia Ejarque Vila

Genètica

CATLAB

Tel. 93.748.56.00 ext
35018 / 681311231

lejarque@catlab.cat

Maria Jiménez

Genètica

CATLAB

Tel. 93.748.56.00 - ext.
35018/ 630649820

mjimenezn@catlab.cat

Dra. Emma Triviño

Responsable Genètica

CATLAB

Tel. 93.748.56.00 - ext.
35018 / 628203392/

etrivino@catlab.cat