



**A l'avantguarda en la prevenció  
de malalties genètiques**



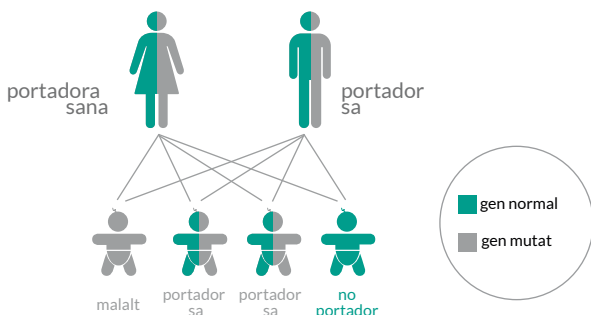
A Dexeus Dona comptem amb una àmplia experiència en la investigació i aplicació de noves tecnologies relacionades amb la **salut de la dona**.

Ara, hi hem incorporat una innovadora tècnica genètica que ens permet **reduir el risc de moltes malalties genètiques** abans de néixer.

## PER QUÈ ENS PRODUUEIXEN MALALTIES GENÈTIQUES?

Tots tenim dues còpies de més de 20.000 gens, que contenen la informació perquè el cos creixi, es desenvolupi i funcioni. Una de les còpies s'hereta de la mare i l'altra del pare. Les malalties genètiques es produeixen per mutacions en certs gens que impedeixen que aquest gen funcioni correctament.

## 10 DE CADA 1.000 NENS NEIXEN AMB MALALTIES DE TIPUS GENÈTIC



Probabilitat del 25% que els fills pateixin la malaltia, si tots dos progenitors en són portadors.

# TEST GENÈTIC DE PORTADORS

Aquest test ens permet **identificar en els futurs pares la presència d'alteracions en un número de gens causants de malalties** que podrien transmetre als seus fills. Ara podem estudiar l'estat de portar dir de més de 300 malalties, com ara la fibrosi quística, l'atròfia muscular espinal, les talassèmies, hipotiroidisme congènit o la síndrome X Fràgil. Són malalties que poden provocar greus problemes de salut en el nen.

## EN QUÈ CONSISTEIX?

El test es fa a partir de l'ADN obtingut d'una mostra de sang del pare i/o de la mare. En 3-4 setmanes obtindrem els resultats i, en cas que hi detectem alguna alteració genètica, coneixerem la probabilitat que el teu fill pateixi la malaltia.

## QUI S'HAURIA DE FER EL TEST?

Tots tenim alteracions en els nostres gens i el test de detecció de portadors és, sovint, l'única manera de saber si aquestes alteracions podrien causar una malaltia als nostres fills. Per això, és recomanable:

- **Abans d'un embaràs:** organitzacions professionals de metges recomanen a totes les dones que vulguin quedar-se embarassades, que se sotmetin a la prova per disminuir el risc de transmissió de possibles malalties al nen.
- **En tractaments de reproducció:** oferim la possibilitat de realitzar el test als futurs pares per conèixer el risc de transmissió de possibles malalties genètiques, i poder determinar quin és el tractament que millor s'ajusta a les seves necessitats.

## PER QUÈ FER-LO AL NOSTRE CENTRE?

Som el primer centre d'Espanya que ofereix una **unitat especialitzada en consell genètic preconcepcional** per detectar si els pares són portadors d'alguna alteració genètica en gens causants de malalties recessives. Un dels nostres genetistes t'assessorarà sobre els resultats que hagi obtingut en el test.

# PREGUNTES FREQUENTS

## QUÈ ÉS UN PORTADOR?

El portador d'una malaltia genètica és algú que **no pateix aquesta malaltia, però que pot transmetre-la als seus fills en cas que la seva parella sigui portador/a de la mateixa enfermetat**. Els portadors no solen tenir problemes de salut derivats d'aquesta malaltia genètica, i poden no tenir-ne cap antecedent familiar.

## COM ES TRANSMETEN LES MALALTIES GENÈTIQUES?

La probabilitat que el portador d'una malaltia genètica tingui un fill que n'estigui afectat depèn de la forma de transmissió de la malaltia. El test genètic de portadors es realitza, majoritàriament, per a malalties genètiques recessives, en què un nadó resultaria afectat **només si les dues còpies que rep d'ambdós progenitors portessin l'alteració associada a aquesta malaltia**.

Adicionalment, el test inclou l'estudi d'algunes malalties amb herència lligada al cromosoma X, en les quals un bebè estaria afectat si la mare fos portadora.



## NO TINC ANTECEDENTS DE MALALTIES GENÈTIQUES. HAURIA DE FER-ME EL TEST?

Tots som portadors d'alteracions genètiques, i n'hi ha que podrien causar una malaltia als nostres fills. **El test genètic de portadors és l'única manera de determinar si som portadors o no** de certes malalties genètiques, i la probabilitat que el nostre fill pugui desenvolupar-les.

## TINC FILLS SANS. AIXÍ I TOT, HAURIA DE FER-ME EL TEST?

Tots tenim alteracions en els nostres gens. **Haver tingut fills sans no vol dir necessàriament no ser portador** d'alteracions genètiques. Per tant, si planejes tenir més fills, el test genètic de portadors pot proporcionar-te informació valuosa sobre la salut dels teus futurs fills.

## QUINA INFORMACIÓ EM DÓNA EL TEST SOBRE SI EN SÓC PORTADOR?

**Podries ser identificada com a portadora** d'una malaltia genètica inclosa en el test. Això significa que hi ha la possibilitat que el teu fill es vegi afectat per aquesta malaltia. **Si el teu cònjuge encara no s'ha sotmès a la prova, seria recomanable que es fes el test.** Podria determinar-se que no ets portadora d'una malaltia genètica inclosa en el test. Això voldria dir que la probabilitat de tenir un fill que desenvolupi aquesta malaltia genètica es redueix dràsticament.

## QUINES SÓN LES MEVES OPCIONS SI EL TEST INDICA QUE HI HA UN RISC ALT QUE TINGUI UN FILL AFECTAT?

- 1. Embaràs espontani amb diagnòstic prenatal** durant les primeres setmanes d'embaràs per detectar si el nen n'està afectat.
- 2. Fecundació *in Vitro*** amb diagnòstic genètic preimplantacional.
- 3. Reproducció assistida amb esperma o òvuls d'una persona donant** que no sigui portadora d'aquesta malaltia.
- 4. No fer cap acció** i assumir el risc que el nen pugui néixer amb una malaltia genètica.

**Si vols realitzar el test, demana hora amb la unitat de medicina genòmica.**

Visita la nostra pàgina web:



Segueix-nos a Dexeus Mujer:



[www.dexeus.com](http://www.dexeus.com)