



All'avanguardia
nella prevenzione
delle malattie
genetiche



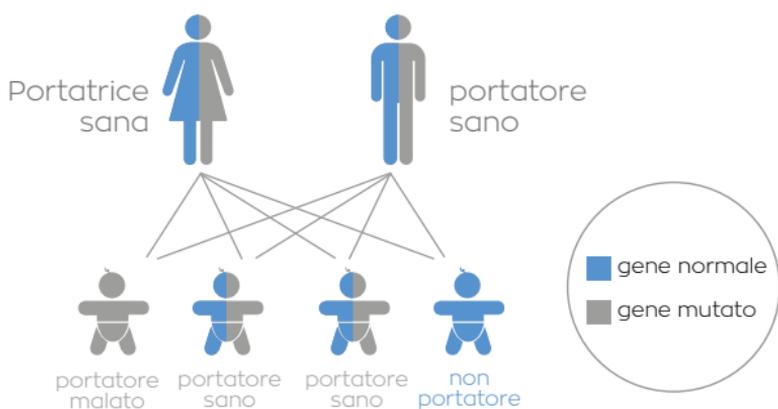
Dexeus Mujer vanta un'ampia esperienza nella ricerca e nell'applicazione di nuove tecnologie concernenti la **salute della donna**.

Ora abbiamo introdotto una nuova tecnica genetica che ci permette di **evitare molte malattie genetiche** prima della nascita.

PERCHÉ SI SVILUPPANO MALATTIE GENETICHE?

Tutti abbiamo due copie dei più di 20.000 geni che contengono le informazioni necessarie affinché il corpo cresca, si sviluppi e funzioni. Una delle coppie si eredita dalla madre e l'altra dal padre. Le malattie genetiche si sviluppano a causa delle mutazioni in alcuni geni che impediscono che tale gene funzioni correttamente.

10 BAMBINI SU 1.000 NASCONO CON MALATTIE DI TIPO GENETICO



Probabilità del 25% che i bambini sviluppino la malattia, se entrambi i genitori sono portatori.

TEST GENETICO PER PORTATORI

Questo test ci permette di **identificare nei futuri genitori la presenza di geni causanti malattie**, che potrebbero essere trasmesse ai loro figli. Oggigiorno possiamo individuare più di 300 malattie, tra le quali la fibrosi cistica, l'atrofia muscolare spinale, le talassemie, ipotiroidismo congenito o la sindrome dell'X fragile. Sono malattie che possono provocare gravi problemi di salute nel bambino.

IN CHE COSA CONSISTE?

Il test si realizza partendo dal DNA ottenuto da un campione di sangue del padre o della madre. In 15 giorni avremo i risultati e, nel caso si dovesse riscontrare una qualche alterazione genetica, potremo conoscere la probabilità che suo figlio sviluppi la malattia.

CHI DOVREBBE SOTTOPORSI AL TEST?

Tutti presentiamo alterazioni nei nostri geni e il test di rilevamento per portatori è spesso l'unico modo per sapere se tali alterazioni potrebbero causare una malattia ai nostri figli. Pertanto, si raccomanda:

- **Prima di una gravidanza:** le organizzazioni professionali dei medici consigliano a tutte le donne che vogliono rimanere incinte di sottoporsi al test, per ridurre il rischio di trasmissione di possibili malattie al bambino.
- **In trattamenti riproduttivi:** offriamo la possibilità di realizzare il test ai futuri genitori, per conoscere il rischio di trasmissione di possibili malattie genetiche e poter determinare quale è il trattamento che meglio si adatta alle loro necessità.

PERCHÉ REALIZZARLO NEL NOSTRO CENTRO?

Siamo il primo centro in Spagna che **offre un'unità specializzata in consigli genetici preconcezionali**, per determinare se i genitori sono portatori di una qualche alterazione genetica in geni causanti malattie recessive. Uno dei nostri genetisti la consiglierà in merito ai risultati ottenuti nel test.

DOMANDE FREQUENTI

COS'È UN PORTATORE?

Il portatore di una malattia genetica è qualcuno che **non patisce tale malattia, però che può trasmetterla ai suoi figli**. I portatori normalmente non hanno problemi di salute derivanti da tale malattia genetica e possono non avere nessun antecedente familiare della stessa.

COME SI TRASMETTONO LE MALATTIE GENETICHE?

La probabilità che il portatore di una malattia genetica abbia un figlio che la sviluppi dipende dalle modalità di trasmissione della malattia. Il test genetico per portatori si esegue per malattie genetiche recessive, che un neonato svilupperebbe **solo se le due coppie che riceve da entrambi i genitori presentano l'alterazione associata a tale malattia**.



NON HO NESSUN ANTECEDENTE DI MALATTIE GENETICHE, DOVREI FARMI IL TEST?

Tutti siamo portatori di alterazioni genetiche e alcune di esse potrebbero causare una malattia ai nostri figli. **Il test genetico per portatori è l'unico modo per determinare se siamo portatori o no** di alcune malattie genetiche e la probabilità che nostro figlio possa svilupparle.

HO DEI FIGLI SANI, ANCHE IN QUESTO CASO DOVREI FARMI IL TEST?

Tutti abbiamo alterazioni nei nostri geni.

L'aver avuto dei bambini sani non significa necessariamente non essere portatore di alterazioni genetiche. Pertanto, se sta pensando di avere altri figli, il test genetico per portatori può offrirle informazioni utili sulla salute dei suoi futuri figli.

CHE INFORMAZIONI FORNISCE IL TEST SUL FATTO DI ESSERE O NO PORTATRICE?

Potrebbe essere identificata come portatrice di una malattia genetica compresa nel test. Ciò significa che esiste la possibilità che suo figlio sviluppi tale malattia. **Se il suo compagno non si è ancora sottoposto alla prova, sarebbe consigliabile che facesse il test.** O potrebbe risultare che non è portatrice di nessuna delle malattie comprese nel test. Ciò significa che la probabilità di avere un figlio che sviluppi tale malattia genetica si riduce drasticamente.

QUALI SONO LE MIE OPZIONI, NEL CASO CHE IL TEST INDICASSE L'ESISTENZA DI UN ALTO RISCHIO DI AVERE UN FIGLIO MALATO?

- 1. Gravidanza spontanea con diagnosi prenatale** durante le prime settimane di gestazione per scoprire se il bambino patisce la malattia.
- 2. Fecondazione *In vitro* con diagnostico genetico preimpianto.**
- 3. Riproduzione assistita con sperma o ovuli di una persona donante** che non sia portatrice di tale malattia.
- 4. Non realizzare nessuna azione** e assumere il rischio che il bambino possa nascere con una malattia genetica.



Seguici in:



it.dexeus.com

Dexeus. Mujer Gran Via Carlos III, 71-75. 08028 Barcelona.
Tel. +34 93 227 48 96