

## Diagnóstico y consejo genético en **IMO Grupo Miranza**



# ¿QUÉ ES EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO?



El análisis genético se realiza a partir de una muestra de sangre, que se extrae a un paciente afectado por una enfermedad ocular hereditaria. El **objetivo de este estudio es identificar la alteración genética** que desencadena la patología.



## ¿Qué es una enfermedad hereditaria?

Las enfermedades hereditarias suelen tener las siguientes características:

- se transmiten dentro de una misma familia
- están causadas por la alteración de un gen
- pueden seguir distintos patrones de herencia









La mayoría de enfermedades oculares hereditarias son minoritarias y afectan, aproximadamente, a menos de 1 de cada 2.000 personas. En IMO Grupo Miranza, realizamos el diagnóstico y consejo genético de 50 enfermedades hereditarias que afectan a la visión.

# ¿PARA QUÉ SIRVE EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO?







## El diagnóstico genético nos permite:

-  **1** **Confirmar el diagnóstico clínico** de la patología, ya que algunas enfermedades presentan síntomas similares y/o pueden ser difíciles de diagnosticar.
-  **2** **Saber cómo va a evolucionar** la enfermedad, ya que su pronóstico puede variar según el tipo de alteración genética.
-  **3** **Informar a la familia afectada.** Para ello, se realiza una visita de consejo genético que tiene por objetivo identificar el patrón de herencia más probable, es decir la forma en que la patología se podría transmitir en la familia.
-  **4** **Alertar a los familiares** que pueden ser portadores de la enfermedad, ya que podrían transmitirla o padecerla en un futuro.
-  **5** Preparar al paciente afectado para **futuras terapias génicas y celulares.**
-  **6** Conocer mejor las enfermedades hereditarias e **identificar nuevos genes** responsables.

# ¿DEBERÍA REALIZARME UN ESTUDIO GENÉTICO?



Recomendamos que solicites un estudio genético si cumples una de estas condiciones:

-  1 En tu historial clínico familiar hay **personas con enfermedades oculares hereditarias o recurrentes**.
-  2 Te han diagnosticado una **enfermedad ocular hereditaria**.
-  3 Quieres tener hijos y, en tu familia o en la de tu pareja, existen casos de enfermedades oculares hereditarias.
-  4 Uno de tus hijos padece una enfermedad ocular hereditaria.

## PIONEROS EN DIAGNÓSTICO E INVESTIGACIÓN

IMO Grupo Miranza Barcelona es el único centro oftalmológico de España con un laboratorio de biología molecular propio y pionero en el diagnóstico genético de enfermedades oculares hereditarias. En estas instalaciones llevamos a cabo ambiciosos proyectos de investigación básica, impulsados por **Fundación IMO**.

# ¿CÓMO SE REALIZA UN ESTUDIO GENÉTICO?

Una vez que el oftalmólogo ha realizado el diagnóstico clínico, llevamos a cabo el estudio genético en 5 pasos:



\* En este caso, se deben seguir unos pasos concretos, ya que la muestra debe reunir una serie de condiciones para asegurar que llegue en buen estado.

# 50 PATOLOGÍAS, CON MÁS DE 800 GENES IMPLICADOS



Estas son las enfermedades hereditarias oculares para las que IMO Grupo Miranza proporciona un servicio de diagnóstico y consejo genético:

- A** Acromatopsia · Albinismo ocular · Albinismo oculocutáneo · Amaurosis congénita de Leber · Aniridia · Anoftalmia · Atrofia girata · Atrofia óptica autosómica dominante
- B** Bestrofinopatía autosómica recesiva · Blefarofimosis
- C** Catarata congénita · Ceguera nocturna estacionaria congénita · Coroideremia
- D** Distrofia corneal de Meesmann · Distrofia corioidea aerolar central · Distrofia de conos y bastones · Distrofia corneal reticular · Distrofia de conos · Distrofia de Sorsby · Distrofia endotelial de Fuchs · Distrofia endotelial hereditaria congénita · DMAE (degeneración macular asociada a la edad)
- E** Enfermedad de Best · Enfermedad de Norrie · Enfermedad de Stargardt
- F** Fibrosis congénita de los músculos extraoculares
- G** Glaucoma congénito · Glaucoma juvenil · Glaucoma primario de ángulo abierto (familiar)
- M** Microftalmia · Miopía magna
- N** Nanoftalmia · Neuropatía óptica hereditaria de Leber · Nistagmus congénito
- P** Ptosis congénita y adquirida
- R** Retinoblastoma · Retinosis pigmentaria · Retinosquiasis
- S** Síndrome de Alström · Síndrome de Axenfeld-Rieger · Síndrome de Bardet-Biedl · Síndrome de Donnai-Barrow · Síndrome de Joubert · Síndrome de Marshall · Síndrome de Rothmund-Thomson · Síndrome de Senior Loken · Síndrome de Stickler · Síndrome de Usher · Síndrome de Wagner
- V** Vitreorretinopatía exudativa familiar



**DEPARTAMENTO DE GENÉTICA**

Para más detalles, no dudes en contactar con nuestro Departamento de Genética: [genetica@imo.es](mailto:genetica@imo.es)



[www.imo.es](http://www.imo.es)

Urgencias 24 h  
**934 000 700**

