

Estudio de Hemocromatosis

¿Qué es la hemocromatosis?

La hemocromatosis es una **enfermedad genética con una elevada incidencia** (1 de cada 250 personas) que se hereda de padres a hijos mediante la transmisión de un gen defectuoso, el gen HFE.

En las personas que tiene una mutación en este gen el intestino absorbe una cantidad excesiva del hierro que contiene los alimentos ingeridos. Este exceso se acumula en los tejidos, articulaciones, hígado, páncreas, riñones, tiroides y corazón, y esta acumulación provoca lesiones con la consiguiente alteración en las funciones de los respectivos órganos.

¿A quién está dirigida esta prueba?

El estudio genético de hemocromatosis está indicado principalmente en dos circunstancias:

- » Personas con **historial familiar de hemocromatosis**.
- » Ante la necesidad de obtener un diagnóstico genético como confirmación de hallazgos observados en otras pruebas de laboratorio.

Asesoramiento genético

Durante todo el proceso de realización de la prueba contarás con el **asesoramiento de nuestro equipo de genetistas** para resolver cualquier posible duda.

Si lo necesitas, nuestras genetistas pueden hablar también con el médico que te solicitó la prueba.

Ventajas de realizar el estudio

En general, la realización de un estudio genético aporta diferentes ventajas:

- » **Reduce la incertidumbre y la ansiedad** sobre el riesgo de padecer una enfermedad hereditaria.
- » Proporciona **información muy valiosa para toda la familia**, incluso para los miembros que no hayan sido analizados.
- » **Permite realizar un seguimiento adecuado** para cada miembro de la familia en función de los resultados obtenidos.

Características de la prueba

- » Estudio del **gen HFE**
- » Mutaciones **C282Y, H63D y S65C**
- » Técnica: **Secuenciación Sanger**
- » Muestras: **Sangre EDTA o saliva**
- » Plazo de entrega: **2-3 semanas**

Muestra necesaria

El estudio del gen HFE se realiza a partir de una muestra de **sangre EDTA o de saliva**.

Si lo deseas, te enviaremos un kit de recogida de saliva a tu domicilio, sin ningún coste añadido, para que no tengas que desplazarte y puedas recoger la muestra con total comodidad en tu propia casa. Cada kit contiene un colector de saliva, instrucciones de recogida, la hoja de solicitud y el consentimiento informado.



Informe de resultados

Una vez finalizado el análisis de tu muestra recibirás un **informe genético con el resultado obtenido**. Nuestras genetistas te indicarán sus implicaciones en caso de obtener un resultado positivo.

Nuestro equipo de genetistas está disponible para proporcionar, tanto al médico como al paciente, asesoramiento genético en caso necesario



Razones para elegir Dreamgenics

» Certificaciones de Calidad

Dreamgenics está certificada por la Asociación Española de Normalización y Certificación (AENOR) para las normas ISO 9001:2015, UNE-EN ISO 13485:2018 y UNE-ISO/IEC 27001:2017.

Estas certificaciones demuestran nuestro compromiso con todos los productos y servicios que ofrecemos a nuestros clientes.



» Formación continua especializada

Nuestro equipo de genetistas sigue un Plan específico de Formación Continuada, además de estar asociadas a la **Asociación Española de Genética Humana (AEGH)** y la **Sociedad Europea de Genética Humana (ESHG)**, lo que les permite estar, en todo momento, al día del conocimiento científico más actual.

» Estudios genéticos diagnósticos

Ofrecemos una amplia variedad de estudios genéticos en nueve especialidades médicas, así como estudios de **exoma clínico**, **exoma completo** y **trío de exoma** para los casos más complejos en los que no existe una clínica definida o el paciente presenta fenotipos solapantes.

» Software con marcado CE-IVD

El análisis bioinformático de los datos genómicos provenientes de secuenciación es un **paso clave** en un estudio genético.

En Dreamgenics empleamos para ello **nuestro propio software Genome One, el cual posee marcado CE-IVD** (Número de Licencia: 7157-PS) y está certificado bajo la norma UNE-EN ISO 13485:2018.

Este marcado demuestra que Genome One cumple con la Directiva Europea de Dispositivos de Diagnóstico In Vitro (IVDD 98/79/EC).

» Asesoramiento genético

Ante cualquier estudio genético es fundamental contar con el **asesoramiento de un genetista especializado** que aconseje al paciente sobre la prueba más indicada en cada caso.

Del mismo modo, la correcta interpretación de los resultados obtenidos es esencial en cualquier prueba genética. Nuestro equipo de genetistas está disponible para proporcionar, **tanto al médico como al paciente, asesoramiento genético** siempre que sea necesario.

Sobre nosotros

Dreamgenics™ es una empresa biotecnológica creada en 2011 que desarrolla su actividad en el campo del diagnóstico genético y la bioinformática. Realizamos análisis de datos proveniente de secuenciación masiva (NGS) utilizando herramientas bioinformáticas de desarrollo propio, lo que nos da una importante ventaja competitiva frente a otras empresas, aumentando el rendimiento diagnóstico de nuestros estudios. Como muestra de nuestro compromiso con ofrecer siempre productos y servicios que cumplan los estándares de calidad más exigentes, estamos certificados por AENOR en las normas ISO 9001, ISO 13485 e ISO 27001, y nuestro software de análisis bioinformático, Genome One, cuenta con marcado CE-IVD.

¿Te interesan nuestros servicios? Escríbenos a genetica@dreamgenics.com

