



Unitat de Genètica Clínica



Propòsit

Increment i millora de la cobertura assistencial de les malalties minoritàries

La Unitat Genètica Clínica de l'Hospital Universitari de Bellvitge (HUB), integrada al Laboratori Clínic Territorial Metropolitana Sud, se centra en l'atenció de les persones -i les seves famílies- amb malalties hereditàries no oncològiques de l'adult o amb la sospita de patir-les. La creació de sinergies amb el Grup de Malalties Minoritàries de l'HUB permet avançar en el diagnòstic, seguiment i tractament de les malalties minoritàries, així com en la interpretació dels resultats genòmics, l'elaboració de protocols d'actuació i donar suport a la recerca, aprofitant al màxim els recursos del sistema.



750 famílies visitades
des de l'inici de l'activitat



1.224 pacients atesos/as
per la Unitat Genètica Clínica



2.200 visites realitzades
des de la posada en marxa



Solució

- Creació de sinergies transversals amb facultatius especialistes d'altres serveis de l'Hospital de Bellvitge per al diagnòstic, seguiment i tractament de les malalties genètiques, entre les quals:
 - Distròfies hereditàries de retina
 - Epilèpsies
 - Malalties neuromusculars
 - Malalties renals hereditàries
 - Malalties neurodegeneratives
 - Dislipèmies hereditàries
 - Telangièctasi hemorràgica hereditària
 - Miocardiopaties familiars
- Generació de coneixement per contribuir i poder aplicar teràpies gèniques (oftalmogenètica i neurogenètica)



Proposta de valor

- Creació de les consultes d'Assessorament Genètic, on s'ajuda als pacients a entendre i adaptar-se a les implicacions mèdiques, psicològiques i familiars de la contribució genètica de les malalties.
- Ampliació dels recursos humans i de l'activitat assistencial. Equip format per dues assessores genètiques acreditades pel European Board of Medical Genetics (EBMG).
- Creació de sinergies transversals amb facultatius especialistes d'altres serveis de l'HUB pel diagnòstic, seguiment i tractament de malalties genètiques.



Fites associades als resultats de la innovació:

Juny 2021
Inici de l'activitat de la consulta



4locaLHealth



Ajuntament de L'Hospitalet



Unió Europea
Fons Europeu de Desenvolupament Regional

Aquest projecte forma part del Projecte d'Especialització i Competitivitat Territorial II (PECT-II) 4locaLHealth: Recerca, Innovació i Salut al territori a través de la medicina personalitzada - Ajuntament de L'Hospitalet. Subvenció a càrrec de pressupost de l'Administració (fons del Programa operatiu del FEDER Catalunya 2014-2020).



Entitats participants:

- Hospital Universitari de Bellvitge



Equip de la GTMS

Núria Llecha Cano
Directora clínica del
Laboratori Clínic Territorial
Metropolitana Sud

Anna Esteve Garcia
Assessora genètica

Cristina Sau Puig
Assessora genètica