



## Unidad de Genética Clínica

### Propósito

#### Incremento y mejora de la cobertura asistencial de las enfermedades minoritarias

La Unidad Genética Clínica del Hospital Universitario de Bellvitge (HUB), integrada en el Laboratorio Clínico Territorial Metropolitana Sur, se centra en la atención de las personas -y sus familias- con enfermedades hereditarias no oncológicas del adulto o con la sospecha de sufrirlas. La creación de sinergias con el Grupo de Enfermedades Minoritarias del HUB permite avanzar en el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de las enfermedades minoritarias, así como en la interpretación de los resultados genómicos, la elaboración de protocolos de actuación y apoyar la búsqueda, aprovechando al máximo los recursos del sistema.



**750 familias visitadas**  
desde el inicio de la actividad



**1.224 pacientes atendidos/as**  
por la Unidad de Genética Clínica



**2.200 visitas realizadas**  
desde su puesta en marcha

### Solución

- Creación de sinergias transversales con facultativos especialistas de otros servicios del Hospital de Bellvitge para el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de las enfermedades genéticas, entre ellas:
  - Distrofias hereditarias de retina
  - Epilepsias
  - Enfermedades neuromusculares
  - Enfermedades renales hereditarias
  - Enfermedades neurodegenerativas
  - Dislipemias hereditarias
  - Telangiectasis hemorrágica hereditaria
  - Miocardopatías familiares
- Generación de conocimiento para contribuir y poder aplicar terapias génicas (oftalmogenética y neurogenética)

### Propuesta de valor

- Creación de las consultas de Asesoramiento Genético, en las que se ayuda a los pacientes a entender y adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de la contribución genética de las enfermedades.
- Ampliación de los recursos humanos y de la actividad asistencial. Equipo formado por dos asesoras genéticas acreditadas por el European Board of Medical Genetics.
- Creación de sinergias transversales con facultativos especialistas de otros servicios del HUB para el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de enfermedades genéticas.



#### Hitos asociados a los resultados de la innovación:

**Junio 2021**  
Inicio de la actividad de la consulta



4localHealth  Ajuntament de L'Hospitalet

 Generalitat de Catalunya  Unió Europea Fons Europeu de Desenvolupament Regional

Este proyecto forma parte del Proyecto de Especialización y Competitividad Territorial II (PECT-II) 4localHealth: Investigación, Innovación y Salud en el territorio a través de la medicina personalizada - Ayuntamiento de L'Hospitalet. Subvención con cargo a presupuesto de la Administración (fondo del Programa operativo del FEDER Cataluña 2014-2020).



#### Entidades participantes:

- Hospital Universitari de Bellvitge



### Equipo de la GTMS

**Núria Llecha Cano**  
Directora clínica del  
Laboratorio Clínico Territorial  
Metropolitana Sur

**Anna Esteve Garcia**  
Asesora genética

**Cristina Sau Puig**  
Asesora genética