

Estimados compañeros,

Mi nombre es Elena Muiño Acuña, neuróloga del grupo de “Farmacogenómica y Genética Neurovascular” del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau y colaboradores del equipo del Dr. Joan Martí Fábregas, del Servicio de Neurología de este mismo hospital. Anteriormente, cuando el grupo se ubicaba en el Hospital Vall d’Hebron en el laboratorio de investigación Neurovascular dirigido por el Dr. Joan Montaner, realizábamos el diagnóstico genético de la enfermedad de CADASIL. Lamentablemente, hoy en día no podemos continuar ofreciendo este análisis.

Sin embargo, el Servicio de Genética del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau sí ofrece este estudio (Dra. Sara Bernal Noguera). Actualmente, somos responsables de un dispensario monográfico de Enfermedad de Pequeño Vaso Cerebral de presumible origen Genético, por lo que hemos podido diseñar junto con el Servicio de Genética, un panel de genes relacionados con enfermedad de pequeño vaso o leucodistrofia (adjunto en el archivo denominado “Genes exoma clínico”) para un estudio más exhaustivo de esta patología, y que también incluye el análisis de *NOTCH3* (gen asociado a la enfermedad de CADASIL).

Por ello, aquellos interesados en realizar el análisis genético de CADASIL (*NOTCH3*), o del panel genético para el estudio de otras patologías de origen genético, deberán rellenar el documento adjunto denominado “Solicitud Prueba Genética Centros Externos”, y marcar la prueba a realizar:

- **Gen NOTCH3-CADASIL**, con un coste de: **725€**
- **Mutación específica**. Cuando se trata de un familiar de un paciente con una mutación ya conocida. Con un coste de: **267.20€**
- **Exoma clínico y Análisis Bioinformático**. Para el estudio de los genes relacionados con enfermedad de pequeño vaso o leucodistrofias. Con un coste de: **1144.04€**

La muestra de sangre deberá recogerse en un tubo con anticoagulante EDTA de 9-10ml (en caso de niños valdría con 5ml). Si la muestra se ha obtenido el día anterior a su envío, idealmente deberá conservarse en frío (nevera, 4-8°C) hasta su envío, NUNCA congelada.

Para solicitar las pruebas genéticas es necesaria la autorización del centro conforme asume dicha prueba genética. Se puede poner el sello en la misma hoja de solicitud o bien en una hoja a parte adjuntada a la hoja de solicitud de prueba genética. Si dicha autorización por parte del centro no se tiene en el momento de mandar la muestra, puede mandarse durante el proceso que dura el estudio.

Si existen datos familiares del paciente, es muy importante que se indique, y se puede adjuntar cualquier información que consideren relevante para el estudio genético.

La dirección de envío es la siguiente:

Dra. Sara Bernal Noguera

Servicio de Genética - Laboratorios Bloque B planta (-2)

Hospital Santa Creu i Sant Pau

C) Sant Quintí, 89

08041 Barcelona

Telef.: 93 553 73 69 / 93 556 55 11

eMail: sbernal@santpau.cat

El tiempo de respuesta aproximado es de 3-5 meses en el caso de Gen NOTCH3-CADASIL o Exoma Clínico con Análisis Bioinformático, y 1-1.5 meses en el caso del estudio directo de una mutación específica ya conocida.

Esperamos que esta información les pueda ser de utilidad.

Saludos cordiales en nombre del grupo de "Farmacogenómica y Genética Neurovascular", Servicio de Neurología (Neurovascular) y Servicio de Genética del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau,

Dra. Elena Muiño