



Primer equipo de cardiología genómica del país

Estimado paciente,

A continuación le entregamos las características generales de un estudio genético en cardiología con nuestro equipo de profesionales.

El estudio genético en cardiología consta de los siguientes ítems:

1. Consulta de asesoramiento genético cardiológico pre estudio genético:

Esta consulta está destinada al paciente y sus familiares, durante esta consulta se explica detalladamente en un lenguaje amigable y comprensible, la naturaleza de un estudio genético, cuáles son sus alcances y sus limitaciones ya que es fundamental que tanto el paciente como su familia comprendan qué esperar.

La información genética es sensible y debe ser debidamente transmitida según los criterios que regulan la información genética en medicina en general y en cardiología en particular y quien entrega esta información debe estar debidamente capacitado tanto en temas generales como en la historia natural de la enfermedad sobre la cual se va a asesorar.

Este es el momento donde se confecciona un detallado árbol genealógico familiar de al menos tres generaciones y se explica la naturaleza probabilística y no binaria del resultado de un estudio genético en cardiología.

2. Selección de el miembro de la familia (selección del probando o caso índice):

Se determina a quién debe realizarse el estudio genético en primera instancia y se selecciona a quiénes serán en el futuro los probables candidatos a seguir siendo estudiados en caso que el estudio del probando resulte positivo.

3. Extracción de la muestra de sangre al probando:

A cargo de nuestro dedicado equipo de profesionales.

4. Provisión de kits especiales para la extracción.

5. Trámites de gestión y Ministeriales para envío de muestras biológicas al exterior de país.

6. Envío de muestras biológicas por correo aéreo certificado.

7. Realización del estudio genético en USA en un Laboratorio especializado en cardiología genómica y CLIA certificado (máximo estándar de calidad técnica).

8. Recepción e interpretación de los resultados por nuestro equipo de biólogos moleculares y cardiólogos especialistas en cardiología genómica.

9. Consulta de asesoramiento genético cardiológico post- estudio genético:

a. Primero entregamos los resultados a su cardiólogo de cabecera y le entregamos la completa interpretación de los mismos.

b. Devolución de los resultados del estudio genético y su interpretación al paciente y su familia a cargo de la Dra Marianna Guerchicoff en una consulta de asesoramiento post-test.

Aprovechamos la ocasión para enviarle un cordial saludo,

Dra Marianna Guerchicoff
MN 82790.
Asesora en Cardiología Genética
Directora médica.

Alejandra Guerchicoff, PhD.
Assistant Professor of Molecular Cardiology at Mount Sinai School of Medicine.
Directora científica.