

## ¿Dónde puedo conseguir el diagnóstico genético en España?

Actualmente, el diagnóstico genético en España se puede conseguir de manera gratuita a través del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Como procedimiento, desde el Hospital dónde nace el bebé con EB, desde atención primaria, especialista en dermatología o bien una unidad de genética, se podrá solicitar la prueba genética con unos formularios que DEBRA Piel de Mariposa se encargará de facilitar al personal médico que lleve el caso de la persona con EB.

La muestra de sangre se enviará al ISCIII, en Madrid, dónde será procesada y analizada. El resultado será enviado al personal sanitario que haya solicitado la prueba diagnóstica y se concertará una cita con la persona con EB o familiares para informarles del resultado.

Existen Hospitales los cuales tienen convenios con laboratorios de análisis privados, y se hacen cargo ellos mismos del diagnóstico, sin coste para la persona con EB o sus familias.

## ¿Quién puede acceder a un diagnóstico genético para la EB?

Las personas que pueden acceder a un diagnóstico genético son:

- Las que tienen una sospecha clínica de padecer EB.
- Los progenitores de las personas con sospecha clínica de EB. El estudio de los progenitores servirá para confirmar las variantes patogénicas y determinar el tipo de herencia. Será imprescindible para poder acceder a diagnóstico prenatal o preimplantacional en el caso que decidieran tener más descendencia.
- La familia de una persona con EB. En este caso, las personas de la familia que quieran saber si son portadoras de la mutación que causa EB a su familiar, tendrán siempre que facilitar el diagnóstico genético del/la familiar afectado/a. Se hará entonces un estudio de portador y se buscará solamente esa mutación concreta.
- Las parejas de personas con EB o de familiares de personas con EB, que quieran tener descendencia. Se les hará un estudio del portador para descartar que lleven la misma mutación que su pareja con EB o familiar con EB de su pareja. También será imprescindible aportar el diagnóstico genético de la persona con EB de la familia.