

PLANES DE
CHEQUEOS GENÉTICOS



Orgullosos de nuestros logros por la vida

Desde el 2007, nos recertificamos cada tres años en las normas Joint Commission International con el fin de mejorar la seguridad y la calidad de los servicios a nuestros clientes mediante estándares internacionales.



Desde el 2010, participamos anualmente en el Programa Bandera Azul Ecológica en la categoría "Acciones para enfrentar el Cambio Climático". Como parte de este programa hemos logrado reducir el consumo de energía, utilizar agua de lluvia, gestionar adecuadamente los desechos y residuos, educación ambiental comunitaria, entre otros.



Bandera Azul Ecológica
COSTA RICA / CAMBIO CLIMÁTICO

Desde el 2009, somos el mejor hospital de la región según el ranking desarrollado por la revista América Economía, que nos califica anualmente los estándares de calidad internacional, seguridad hospitalaria para el paciente, capital humano, gestión del conocimiento, eficiencia y prestigio organizacionales.

Ranked
Mejores hospitales
América Latina

América
economía

Desde el 2012, hemos logrado anualmente la declaratoria de Carbono Neutralidad, por medio de la verificación de nuestro inventario de emisiones de CO2 equivalente y las acciones de reducción y compensación para mitigarlas.



Desde el 2014, recibimos el Sello País de Carbono Neutralidad por parte de la Dirección de Cambio Climático del MINAE, lo cual representa el cumplimiento final del proceso de verificación de nuestra huella de carbono y procesos de reducción y compensación de emisiones de CO2 equivalente, todo dentro del Marco País.



Desde el 2016, participamos en el desafío 2020 de la Red Global de Hospitales Verdes y Saludables. Somos el único centro de salud centroamericano que ha logrado este reconocimiento en las categorías de liderazgo climático y reducción de gases de efecto invernadero.

**DESAFÍO
2020**
de la salud por el clima

En el 2014, fuimos el primer centro médico privado costarricense en obtener la licencia para el uso de la marca país Esencial Costa Rica. Hasta la fecha, hemos cumplido con el 100 % de los requisitos que se establecen en los pilares de excelencia, sostenibilidad, progreso social, innovación y origen costarricense que representamos con orgullo.

Somos *esencial*[®]
**COSTA
RICA**

Desde el 2018, somos parte de Great Place to Work, instituto que estudia y reconoce los mejores lugares para trabajar en el mundo; donde lo más importante es la construcción de relaciones de calidad caracterizadas por la confianza, el orgullo y el compañerismo.





Historia de Hospital Clínica Bíblica

Hospital Clínica Bíblica es el hospital privado más grande y completo de Costa Rica, fue fundado en 1929 por los esposos Strachan, quienes nos heredaron esta institución que nació desde el corazón, con la consigna de siempre evidenciar el amor al prójimo y demostrar el conocimiento y crecimiento en el ámbito de la salud.

Hoy en día, nos sentimos orgullosos de ser una institución que ha cumplido a cabalidad lo encomendado hace 90 años y que no solo hemos crecido en conocimiento, sino también en los programas sostenibles que se llevan a cabo gracias a la preferencia de nuestros clientes.

Parte de ese crecimiento es el servicio de Genética que ponemos a su disposición, el cual es el único en nuestro país que cuenta con planes de chequeos médicos exclusivos que pretenden dar a conocer al cliente, con un alto porcentaje de certeza, la predisposición genética que tiene por naturaleza o herencia. Los estudios genéticos que ofrecemos aplican para:

- Pacientes que deseen/requieren conocer su disposición genética (no hereditaria) para ciertas enfermedades.
- Pacientes que deseen/requieren conocer su disposición hereditaria para ciertas enfermedades.
- Pacientes con antecedentes familiares de cáncer.
- Pacientes que, por su patología, requieren conocer los medicamentos que su cuerpo no metaboliza (no hacen efecto).
- Pacientes embarazadas que deseen/requieren conocer las afecciones cromosómicas.
- Pacientes que están planificando ser padres y deseen conocer la información genética (enfermedades) que podrían heredar a sus hijos.



Consulta Genética

.El proceso de asesoramiento genético está destinado a ayudar a los pacientes y familiares a comprender y adaptarse a las implicaciones médicas y psicológicas de los aspectos genéticos de las enfermedades. Una consulta inicial antes de las pruebas genéticas y otra durante la entrega de los resultados le ayudarán a comprender la información que ha recibido y la utilizarán para tomar decisiones informadas con respecto a su salud.

La consulta genética le permite:

- Comprender su historia familiar y médica, y evaluar sus riesgos.
- Comprender los aspectos médicos, la transmisión y las posibles implicaciones de una condición.
- Decidir si quiere proceder con las pruebas genéticas.
- Discutir y entender los resultados.
- Descubrir sus opciones de gestión de salud basadas en los riesgos o sus resultados.
- Identificar recursos para obtener información adicional, apoyo y tratamiento.

El asesoramiento genético se puede realizar en diferentes momentos:



Al planificar un embarazo

Para evaluar el riesgo de transmisión de una enfermedad genética.



Durante el embarazo

Después de un examen de detección prenatal que sugiere un alto riesgo de cromosomopatía (trisomía 21,18 o 13) o después de un examen de ultrasonido que identifica una malformación fetal.



Al nacer

Después de un resultado positivo de prueba neonatal para una enfermedad genética o si se observan malformaciones o dificultades en el desarrollo.



Durante la primera infancia

Si el niño tiene retrasos en el desarrollo psicomotor.



Al nacer

Después de un resultado de prueba neonatal positivo para una enfermedad genética, si se observan malformaciones o dificultades en el desarrollo.



En la edad adulta para:

- Enfermedades genéticas que ocurren más adelante en la vida, como cáncer hereditario, enfermedad de Huntington, enfermedad renal poliquística, neuropatías, enfermedades degenerativas, entre otros.
- Ajuste de tratamiento farmacológico dependiendo de cómo metaboliza el hígado múltiples medicamentos y así evitar efectos secundarios o retrasos en el metabolismo hepático.
- Pruebas proactivas con respecto a condiciones accionables o detectables tempranamente como cáncer, cardiopatía, arritmias, dislipidemias y otras enfermedades metabólicas.



Dr. Ramsés Badilla Porras

Especialista en Pediatría, Genética Bioquímica Médica y Genética Clínica

Graduado en el 2009 como especialista en Pediatría, en la Universidad de Costa Rica. En el 2012, obtuvo el grado de Clinical Genetics Fellowship (Genética Clínica), Canadian College of Medical Genetics (FCCMG), y posteriormente, en el 2014, en Biochemical Genetics Fellowship (Enfermedades Metabólicas), Canadian College of Medical Genetics (FCCMG).

Conozca más del especialista en <https://www.clinicabiblica.com/es/medicos/125-pediatria/4117-ram-ses-badilla-porras>



Tecnología en genética

Los exámenes genéticos se efectúan por medios de varias pruebas, las cuales dependerán del chequeo médico por seleccionar. Las principales tecnologías incluyen:

Cariotipo: análisis de la estructura cromosómica. Puede identificar la presencia o ausencia de un cromosoma o parte de un cromosoma. No es posible identificar la presencia de una mutación en un gen, tampoco identificar partes pequeñas en exceso (duplicación) o menos partes pequeñas (eliminación).

Análisis de microarreglos (“prueba de CGH”): analiza los 23 pares de cromosomas e identifica las áreas pequeñas que están en exceso (duplicación) o que faltan (eliminación). Muy útil en el diagnóstico de autismo (hasta el 40 % de los casos pueden explicarse con hallazgos en esta prueba).

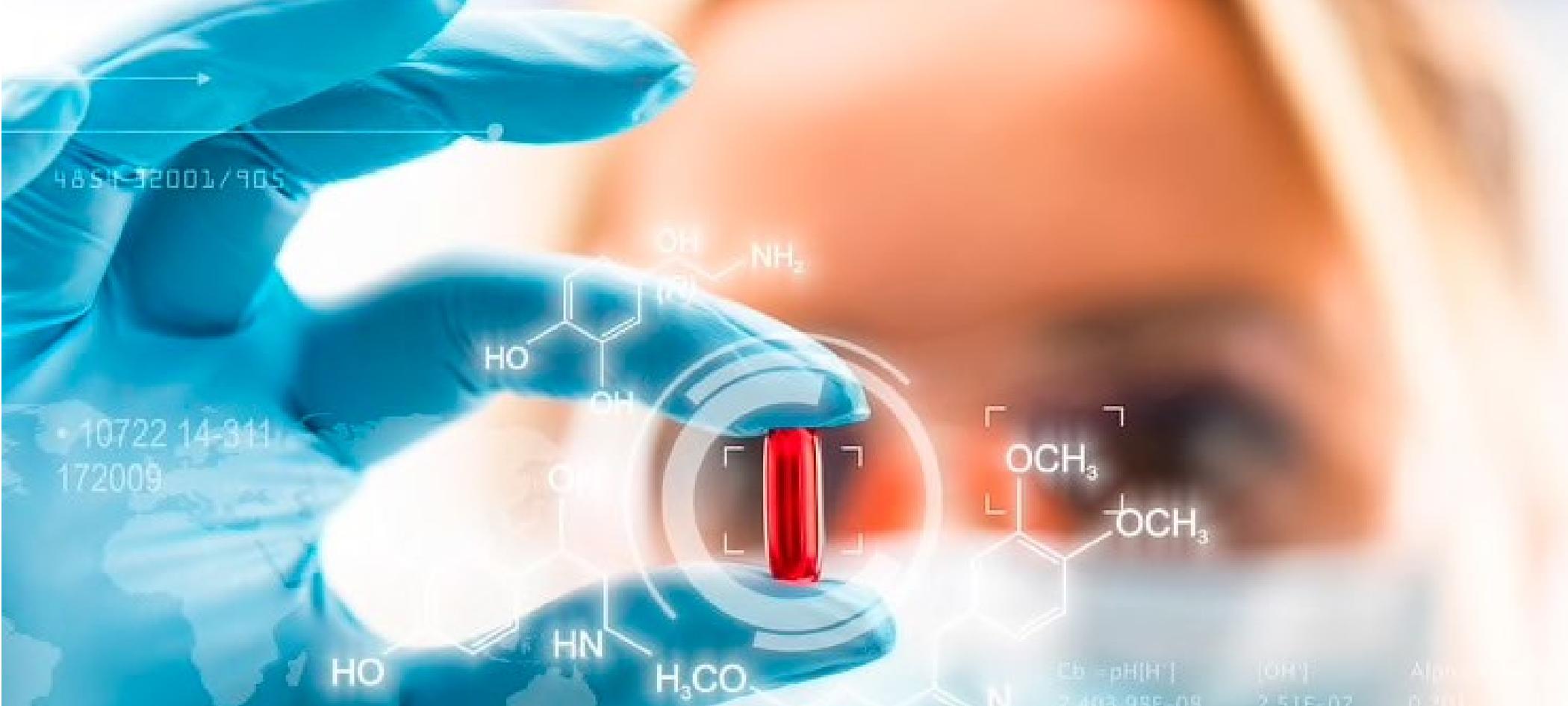
Secuenciación de genes: realiza una “lectura” casi completa de uno o más genes para identificar la presencia de una mutación. Solo pruebas seleccionadas de genes. Utilizamos secuenciación de próxima generación (NGS) con paneles completos para cáncer, cardiopatías, neuropatías, epilepsia.

Secuenciación del exoma: realiza una “lectura” casi completa de las partes codificantes de todos los genes en un individuo. A menudo, es útil comparar los resultados de las pruebas con los de otros miembros de la familia (por ejemplo, hermanos y padres). Permite identificación de casos específicos de enfermedades poco frecuentes, también denominadas raras.

Secuenciación del genoma completo: realiza una “lectura” completa de todo el genoma (todos los genes, partes codificantes y no codificantes) de un individuo.

En el caso de las tecnologías de secuenciación antes mencionadas, Hospital Clínica Bíblica utiliza la mejor tecnología que existe en el mercado: NGS (Next Generation Sequencing), esto significa que tiene una gran capacidad para desarrollar cantidad de lecturas de genomas y, por tanto, mayor certeza en los resultados. Por otro lado, ninguno de nuestros estudios se basa en Estudios Polimorfismo, el cual refiere a que solo revisa las variaciones secuenciales en el ADN; en nuestro caso, nuestros análisis revisan todo el gen y no solo estas variaciones para garantizar la identificación de variables accionables clínicamente.

Nota. Todos los laboratorios que son nuestros proveedores son certificados en CLIA y CAP, por tanto, cuentan con las más estrictas normas de seguridad, calidad y confiabilidad.



Cheques genéticos

CHQ002101 Pruebas Genéticas Preventivas

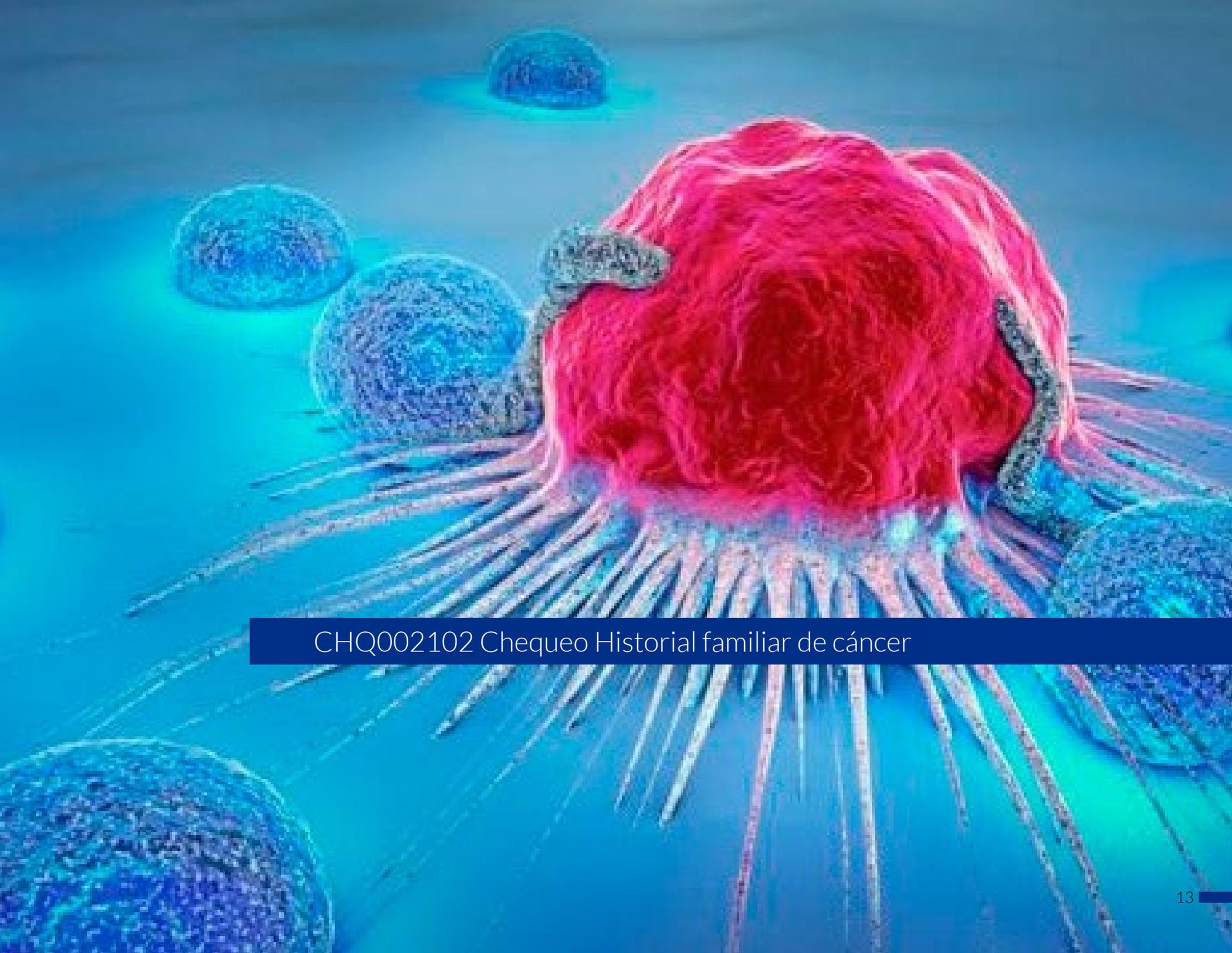
Las pruebas genéticas preventivas (proactivas) ofrecen a los pacientes adultos sanos, **sin un historial personal o familiar de enfermedades**, la oportunidad de aprender sobre cómo sus genes podrían afectar su salud.

Se ofrece una prueba que analiza hasta **147 genes** que son indicadores bien establecidos de un riesgo significativamente mayor de desarrollar cánceres hereditarios, afecciones cardiovasculares y otros trastornos de importancia médica. Entre las patologías que se analizan, se encuentran:

- Arritmias
- Artropatías
- Cáncer de células renales
- Cáncer colorrectal
- Cáncer gástrico
- Cáncer de ovarios
- Cáncer de pecho
- Cáncer de páncreas
- Cáncer de próstata
- Cáncer de tiroides
- Cáncer uterino
- Cardiomiopatías
- Deficiencia de alfa-1 antitripsina.
- Deficiencia Ornitina transcarbamilasa (OTC)
- Enfermedad de Wilson
- Formas genéticas de Hipertensión y colesterol alto
- Hemocromatosis hereditaria
- Hipertermia maligna (susceptibilidad)
- Melanoma cutáneo
- Trombofilia

Este chequeo incluye:

- Consulta médica genética de valoración
- Análisis de los 147 genes
- Consulta médica genética de entrega de resultados



CHQ002102 Chequeo Historial familiar de cáncer

El panel de cáncer está diseñado para maximizar el rendimiento de diagnóstico para personas con antecedentes personales o familiares de cánceres mixtos que afectan múltiples sistemas orgánicos.

Las pruebas genéticas de estos genes pueden confirmar un diagnóstico y ayudar a guiar las decisiones de tratamiento y manejo.

La identificación de una variante que causa la enfermedad también guiaría las pruebas y el diagnóstico de los familiares en riesgo. Esta prueba está diseñada específicamente para las mutaciones hereditarias de la línea germinal y no es apropiada para detectar mutaciones somáticas en el tejido tumoral.

- Mama y ginecología (mama, ovario, útero)
- Gastrointestinal (colorrectal, gástrico, pancreático)
- Endocrino (tiroides, feocromocitoma, hiperparatiroidismo)
- Genitourinario (tracto renal/urinario, próstata)
- Piel (melanoma, síndrome de nevus de células basales)
- Cerebro / sistema nervioso
- Sarcoma
- Hematológico (síndrome mielodisplásico/leucemia)

Este chequeo incluye:

- Consulta médica genética de valoración
- Análisis de los **83 genes**
- Consulta médica genética de entrega de resultados



CHQ002101 Chequeo Medicamento apropiado (farmacogenómica)

Es una prueba de respuesta a los medicamentos (también conocida como prueba farmacogenómica) que analiza el ADN de un individuo para determinar cómo puede responder a cientos de medicamentos. Al predecir cuáles medicamentos pueden o no funcionar mejor para cada individuo, la prueba posibilita llevar a recetas más efectivas, menos efectos secundarios y menos pruebas/errores para encontrar el medicamento correcto.

La prueba cubre cientos de medicamentos para una amplia gama de afecciones médicas, incluido el cáncer, afecciones psiquiátricas, dolor crónico, enfermedades cardiovasculares, entre otros. Analiza una gran cantidad de genes que, según la investigación rigurosa, se ha demostrado la forma como un paciente metaboliza muchos medicamentos comúnmente recetados.

La prueba cubre los medicamentos utilizados para muchas afecciones médicas.

- Migraña aguda
- Alergias
- Enfermedad de Alzheimer
- Anticoagulación
- Terapia antiplaquetaria
- Ansiedad
- Arritmias
- Infección bacteriana
- Hiperplasia prostática benigna
- Cáncer
- Hepatitis C crónica
- Depresión
- Diabetes
- Dislipidemia
- Infección micótica
- Reflujo gastroesofágico
- Gota
- Infección por VIH
- Hipertensión
- Inmunosupresión
- Migraña
- Vejiga hiperactiva
- Dolor
- Parkinson
- Psicosis
- Artritis Reumatoide
- Convulsiones
- Trastornos del sueño

El Chequeo Médico incluye:

- Consulta médica genética de valoración
- Laboratorio
- Consulta médica genética de entrega de resultados



CHQ002100 Pruebas prenatales no invasivas (+10 semanas de gestación)

Las pruebas prenatales no invasivas (NIPT, por sus siglas en inglés) utilizan ADN libre de células (cfDNA) derivado del embarazo para evaluar posibles afecciones cromosómicas en un embarazo. La NIPT es una prueba de detección prenatal que se puede realizar desde las diez semanas de embarazo con una sola extracción de sangre. Las pruebas de diagnóstico prenatal, como la amniocentesis y el CVS, diagnostican la presencia de afecciones cromosómicas. Por lo general, se realizan más tarde en el embarazo y se asocian con un pequeño riesgo de pérdida del embarazo.

- **Trisomías:** nuestras células suelen tener 23 pares de cromosomas. Trisomía es la palabra utilizada para describir la presencia de un cromosoma adicional en las células. Las trisomías se nombran según el cromosoma que tenga la copia adicional, por lo que una persona con trisomía 21 tiene una copia adicional del cromosoma 21. La prueba busca trisomía 21 (síndrome de Down), trisomía 18 (síndrome de Edwards) y trisomía 13 (síndrome de Patau).
- **Microdelección: es la ausencia de un pequeño fragmento de cromosoma y se denomina por el área del cromosoma que está ausente.**
 - 22q11.2 Microdelección
 - Síndrome de delección 1p36
 - Síndrome de DiGeorge (síndrome de delección 22q11.2)
 - Síndrome de Angelman/Prader-Willi (síndrome de delección 15q11.2)
 - Síndrome de cri du chat (eliminación 5p15.2)
 - Síndrome de Wolf-Hirschhorn (delección 4p16.3)
- **Aneuploidías del cromosoma sexual: la mayoría de las personas tienen dos cromosomas X o un cromosoma X y uno Y en sus células. Las personas con aneuploidía del cromosoma sexual tienen un número diferente de cromosomas X o Y. La prueba busca condiciones como las siguientes:**
 - Síndrome de Turner (monosomía X)
 - Síndrome del triple X (47, XXX)
 - Síndrome de Klinefelter (47, XXY)
 - Síndrome de Jacob (47, XYY)
- El chequeo incluye:
 - Consulta médica genética de valoración
 - Laboratorio
 - Consulta médica genética de entrega de resultados



CHQ002100 Chequeo Detección genética de portadores

La detección de portadores antes del embarazo puede proporcionar más información genética a los pacientes acerca de lo que podrían heredar a sus hijos.

El Congreso Americano de Obstetras y Ginecólogos (ACOG) y el Colegio Americano de Genética y Genómica Médica (ACMG) recomiendan que los médicos ofrezcan exámenes de detección a todas las mujeres en edad reproductiva.

La evaluación de portadores puede proporcionar información importante para las personas en estas condiciones:

- Actualmente están embarazadas o planeando un embarazo.
- Tienen un mayor riesgo de padecer un trastorno específico en función de su origen étnico.
- Tener antecedentes familiares de un trastorno genético.
- Desean información adicional sobre los riesgos reproductivos de tener un hijo con un trastorno genético.

Los paneles incluyen:

- Trastornos severos y prevalentes observados en todas las etnias.
- Pruebas SMA mejoradas para ayudar a identificar portadores silenciosos.
- Secuenciación completa de genes con eliminación y análisis de duplicaciones.
- La capacidad de ordenar un panel curado o personalizar un pedido para un paciente específico.

El chequeo incluye:

- Consulta médica genética de valoración.
- Análisis de los 288 genes.
- Consulta médica genética de entrega de resultados.

Teléfono 2522-1000
WhatsApp: 8529-2100
Correo: contacto@clinicabiblica.com
Chat: www.clinicabiblica.com
Online: www.mivida.cr

