SOPORTE AL DIAGNÓSTICO

Este proyecto busca ser un aliado estratégico en la detección temprana, el acceso al diagnóstico y la concienciación sobre el valor de la historia familiar y el asesoramiento genético. A través de un enfoque estructurado, proponemos soluciones concretas para acelerar la fase de diagnóstico y mejorar el abordaje clínico.



Enfermedades raras hereditarias



- Agilizar la detección de la enfermedad
- Facilitar el diagnóstico de la misma
- Sensibilizar sobre la importancia de la anamnesis familiar y el asesoramiento genético



1. Estudio genealógico de los pacientes (p.ej. Pedigrí)

La valoración de la historia familiar y la elaboración y análisis del árbol genealógico pueden favorecer la identificación de posibles casos no diagnosticados.

2. Gestión Kit DBS

Gestión del proceso administrativo y logístico para la realización de pruebas a través de KIT DBS (u otros) con entrega final de resultados al especialista médico (ME).

3. Gestión preferencial diagnóstico

Creación y gestión de flujos para la realización de pruebas diagnósticas para agilizar trámites y recortar tiempos de diagnóstico.

