



**Dr. Sergio Jiménez Ruiz.**

**Arturo Rodríguez Ramos.**

**Control De Lectura.**

**Genética Humana.**

**Tercer Semestre.**

**“A”.**

Control de lectura I Medicina Humana  
Rodríguez Pinares Genética Humana

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

→ Diagnóstico de una enfermedad genética

- dos avances en el estudio de los mecanismos de la genética en lo relacionado con las enfermedades permiten el desarrollo de pruebas de diagnóstico precoz, nuevos tratamientos o intervenciones para evitar la manifestación de la enfermedad o para minimizar su gravedad. Esta comprensión de la información de la importancia de los síntomas clínicos que pueden indicar una enfermedad genética, los antecedentes familiares, las diferentes aplicaciones de los pruebas genéticas y los diferentes tipos de enfermedades genéticas, las mutaciones pueden ser heredadas o pueden desarrollarse como respuesta a factores negativos del medio ambiente con virus o toxinas. El diagnóstico de enfermedades genéticas implica un examen clínico integral que conste de tres elementos principales, el examen físico, antecedentes familiares detallados y pruebas clínicas y de laboratorio (si corresponde y si están disponibles). Si bien un médico general o de cabecera no siempre tiene la capacidad de determinar el diagnóstico definitivo de una enfermedad genética su función es esencial en recopilar los detalles de los antecedentes familiares y evaluar una posibilidad de el desarrollo de alguna enfermedad tras el diagnóstico diferencial como ordenar pruebas médicas necesarias y si es adecuado remitir al paciente a un especialista en genética si esta disponible, como tenemos los abortos que indican las enfermedades genéticas que existen varios factores.

Control de lectura II Medicina Humana  
Arturo Rodriguez Pinos Esférico Humano.

## ► Reconstrucción del árbol genealógico y de los antecedentes familiares.

Hace mucho tiempo que los profesionales médicos han sabido que las enfermedades más comunes o solo comunes como las Afecciones cardíacas, el cáncer o el Diabetes y las enfermedades poco más comunes como la hemofilia, la fibrosis quística o anemia falciforme, lo cual pueden transmitirse de generación en generación lo cual por ejemplo, si una generación familiar tiene la presión arterial alta, es sería raro que la siguiente generación tenga de misma o lo similar, lo cual los antecedentes familiares representan una determinación uno podera herramienta de detección y por lo general la mejor prueba genética los antecedentes familiares, lo cual debes actualizarse a cada visita y lo que se determina que los pacientes deben saber lo importante que son para la salud lo que nos lleva a la importancia de los antecedentes familiares, lo cual contiene la información importante sobre el pasado para poder determinar la característica sobre el pasado y el futuro de la vida de una persona según los antecedentes que lo determine, lo cual pueden usarse como prueba de diagnóstico y lo que contribuye a los factores de importancia al analizar sanaciones los factores mencionados a pesar de la importancia de los antecedentes familiares para contribuir la detección como se determina el proceso que conlleve de a las generaciones tanto lo que sea presentado.

## Referencias bibliográficas

Guía para pacientes y profesionales médicos en la región de nueva york y el atlántico medio. (8 de julio del 2009). Como entender la genética, servicios genéticos y detección sistemática neonatal. Recuperado el 17 de junio del 2023 de [https://www.niki.nlm.nih.gov/books/NBK123207/pdf/Bookshelf\\_NBK132207.pdf](https://www.niki.nlm.nih.gov/books/NBK123207/pdf/Bookshelf_NBK132207.pdf).

Guía para pacientes y profesionales médicos en la región de nueva york y el atlántico medio. (8 de julio del 2009). Como entender la genética, servicios genéticos y detección sistemática neonatal. Recuperado el 17 de junio del 2023 de [https://www.niki.nlm.nih.gov/books/NBK123207/pdf/Bookshelf\\_NBK132207.pdf](https://www.niki.nlm.nih.gov/books/NBK123207/pdf/Bookshelf_NBK132207.pdf).