



Daniela E. Carbajal De León.

Dr. Sergio Jiménez Ruíz.

Reportes de lectura

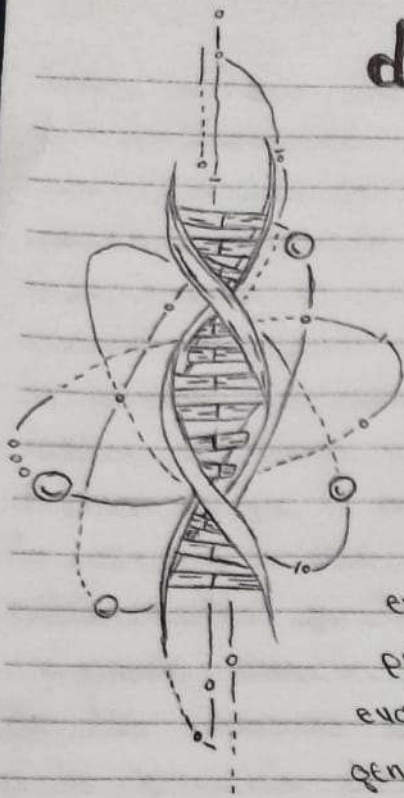
Genética Humana.

Tercer Semestre.

“A”.

diagnostico de una enfermedad genética.

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz.



Un diagnostico genético se realiza para analizar material genético, el ADN o ARN, obtenido de una muestra humana con el fin de detectar variantes de secuencia del ADN asociadas a una enfermedad. Un médico general no siempre tiene la capacidad de determinar el diagnostico definitivo de una enfermedad genética, pero su función radica en la recopilación de los detalles de los antecedentes familiares, evaluar la posibilidad del desarrollo de una enfermedad genética tras un diagnostico diferencial, ordenar las

pruebas medicas necesarias y, si es adecuado, remitir al paciente con especialista en genética. Todas las actividades para determinar este tipo de enfermedades tienen como objetivo usar la información obtenida para tratar, curar y prevenir su desarrollo. Las mutaciones pueden ser heredadas o pueden desarrollarse como respuesta a factores negativos del medio ambiente como virus y toxinas. El tema se enfoca en realizar un diagnóstico precoz o minimizar la gravedad.

El diagnóstico de enfermedades genéticas implican un examen clínico integral que consta de tres elementos principales:

1. Examen físico
2. Antecedentes familiares detallados
3. Pruebas clinicas y de laboratorio.

Existen varios factores que indican la posibilidad de una enfermedad genética en un diagnostico diferencial. La repetición de incidencias o condiciones como multiples abortos espontaneos, niños nacidos muertos o muertes infantiles en mas de un miembro de la familia pueden ser signos de una enfermedad genética. Además, los antecedentes familiares de afecciones comunes en adultos, como enfermedades cardiacas, cáncer o demencia, que se dan en dos o mas miembros de una familia a edades relativamente tempranas.

Reconstrucción del árbol genealógico y de los antecedentes familiares

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

Los antecedentes familiares representan una herramienta de detección y se llega a considerarse como la mejor prueba genética; esto es a través de la buena y adecuada anamnesis. En la sección de antecedentes familiares debe ser más profunda y debe actualizarse en cada visita y se debe informar sobre la importancia que va reflejar en su salud y al momento de planificar en pareja.

Los antecedentes familiares contiene información importante sobre el pasado y el futuro en la vida de una persona. Estos antecedentes pueden usarse como herramienta de diagnóstico y contribuyen a las decisiones sobre las pruebas genéticas a las que se debe someter un paciente y todos los miembros de la familia que se encuentren en riesgo. Si una familia está afectada por una enfermedad, es importante reconstruir los antecedentes familiares precisos para determinar el patrón de transmisión. Los antecedentes familiares también pueden ayudar a identificar posibles problemas de salud como una afección cardíaca, diabetes o cáncer para las que el individuo corre más riesgo en el futuro. La identificación oportuna de un mayor riesgo le permite al paciente y al profesional médico tomar las medidas palpables a su alcance para la reducción del riesgo mediante la implementación de cambios en el estilo de vida, en el caso de factores modificables respectivas de la enfermedad identificada como potencial riesgo, la realización de intervenciones médicas o el aumento del monitoreo de la enfermedad. Es importante identificar las características propias de las enfermedades genéticas, cuales se pueden diagnosticar en el control prenatal, en la infancia, y en la edad adulta.

Bibliografías

- *Chapeller,A. (2009). Como entender la genética: una guía para pacientes y profesionales médicos en la región de Nueva York y el Atlántico medio. The resource repository.*
- *Bennett RL. The Practicial Guide to the Genetic Famly History. New York: Wiley-Liss, Inc; 1999*