



**Hugo de Jesús Monjaras Hidalgo**

**Dr. Sergio Jiménez Ruiz**

**Control de lectura**

**Genética humana**

**3 semestre**

**A**

Comitán de Domínguez Chiapas a 30 de junio de 2023

# Diagnóstico de una enfermedad genética

Las mutaciones pueden ser heredadas o pueden desarrollarse como respuesta a factores negativos del medio ambiente como virus o toxinas.

Los avances en el estudio de los mecanismos de la genética en lo relacionado con las enfermedades permiten el desarrollo de pruebas diagnósticas precoces, nuevos tratamientos o intervenciones para evitar la manifestación de la enfermedad o para minimizar su gravedad.

El diagnóstico de enfermedades genéticas implica un examen clínico integral que consta de tres elementos principales: examen físico, antecedentes familiares detallados, y pruebas clínicas y de laboratorio (si corresponde y si están disponibles).

Existen varios factores que indican la posibilidad de una enfermedad genética en un diagnóstico diferencial. Uno de los factores principales es la prevención, detección de una enfermedad genética en un diagnóstico diferencial, entre miembros de una familia tras analizar los antecedentes familiares. La repetición de incidencias o condiciones como múltiples abortos espontáneos, niños nacidos muertos o muertes infantiles en más de

# Reconstrucción del árbol genealógico y de los antecedentes familiares

Hace mucho tiempo que los profesionales médicos han sabido que las enfermedades comunes (como las cardíacas, cáncer o la diabetes) y las enfermedades poco comunes (como la hemofilia, fibrosis quística o la anemia falciforme) pueden transmitirse de generación en generación. Por ejemplo, si una generación familiar tiene la PA alta, no sería raro que la siguiente generación tenga lo mismo o algo similar. Los antecedentes familiares representan una poderosa herramienta de detección y, por lo general, se consideran la mejor "Prueba genética". Los antecedentes familiares deben actualizarse en cada visita y los pacientes deben saber lo importantes que son para su salud. Los antecedentes familiares contienen información importante sobre el pasado y el futuro de 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

## Referencia

Bennett RL. The Practical Guide to the Genetic Family History. New York: Wiley-Liss, Inc.; 1999.