



**Elena Guadalupe Maldonado Fernández**

**Dr. Sergio Jiménez Ruiz**

**Control de lectura**

**Genética humana**

**3 semestre**

**A**

Comitán de Domínguez Chiapas a 26 de abril 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. 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 corresponden y si están disponibles). La función esencial de un médico general es recopilar los detalles de los antecedentes familiares, evaluar la posibilidad del desarrollo de una enfermedad genética tras un diagnóstico diferencial, ordenar las pruebas médicas necesarias, y si es adecuado, remitir al paciente a un especialista en genética si está disponible. Existen varios factores que indican la posibilidad de una enfermedad genética en un diagnóstico diferencial. Uno de los factores principales es la detección de una afección común entre los miembros de una familia tras analizar los anteceden

# Reconstrucción del árbol genealógico y de los antecedentes familiares.

Dr. Sergio Jiménez Ruiz  
Cedula. Profesional.  
3747715

Los antecedentes familiares contienen 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. La identificación oportuna de un mayor riesgo le permite al paciente y al profesional médico tomar medidas para reducir el riesgo mediante la implementación de cambios en el estilo de vida, la realización de intervenciones médicas o el aumento del monitoreo de la enfermedad. Los antecedentes médicos familiares básicos deben incluir tres generaciones. Para empezar a recopilar antecedentes familiares, los profesionales médicos y luego preguntan por los de sus padres y hermanos. Las preguntas deben incluir; información general como nombres y fechas de nacimiento, los orígenes de la familia o los antecedentes raciales o étnicos, el estado actual de

## Referencia

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