



**Orlando Gamaliel Méndez Velazco.**

**Dr. Sergio Jiménez Ruíz.**

**Árbol Genealógico.**

**Genética Humana.**

**Tercer semestre.**

**“A”.**

# Dx de una enfermedad "Genética"

Dr. Sergio  
Jimenez Ruiz

Orlando

Los estudios realizados de mecanismos de enfermedades genéticas, han permitido el desarrollo de pruebas para el diagnóstico precoz, nuevos tratamientos o intervenciones para evitar las manifestaciones de las enfermedades o reducir su gravedad. Los síntomas son muy importantes ya que éstos pueden ayudarnos a identificar una enfermedad genética, junto a los antecedentes familiares y las pruebas genéticas. Estas enfermedades o mutaciones pueden ser heredadas o por causa a factores negativos del medio ambiente como virus o toxinas. Nosotros como médicos tenemos el deber de tratar, curar y si se puede prevenir estas o algunas enfermedades con ayuda de esta información.

El diagnóstico de enfermedades genéticas implica un examen clínico integral que consta de tres elementos principales: el examen físico; Los antecedentes familiares detallados, y las pruebas clínicas y de laboratorio (si corresponde y si están disponibles). Un médico general tiene la función de recopilar detalles de antecedentes familiares, evaluar la posibilidad de una posibilidad del desarrollo de una enfermedad genética a través un diagnóstico diferencial, ordenar las pruebas médicas necesarias y, si es adecuado, remitir al paciente a un especialista en genética si está disponible.

## Arbol genealogico y Antecedentes familiares. Orlando

Los antecedentes familiares contienen información importante sobre el pasado y el futuro en la vida de una persona. Los antecedentes pueden usarse como herramienta de diagnóstico y contribuye a las decisiones sobre las pruebas genéticas a la que se debe someter un paciente y todos los miembros de la familia que se encuentran 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 un individuo tiene más riesgo en el futuro. 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. Si bien es posible que los profesionales de atención médica estén familiarizados con las enfermedades genéticas que se presenta en la niñez, es importante destacar que también muchas enfermedades genéticas complejas que aparecen durante la edad adulta y son hereditarias. aproximadamente a un 10 por ciento de todos los tipos de cáncer de mama son hereditarios. Este tipo de cáncer pueden deberse a mutaciones en ciertos genes como el BRCA1 o el BRCA2. Otra enfermedad hereditaria que se presenta en

# BIBLIOGRAFIA

Genetic Alliance, el consorcio en la región de Nueva York y el Atlántico medio de servicios genéticos y detección sistemático neonatal (2009).

Chapeller, pacientes y Atlántico A. (2009). Como entender los profesionales médicos en genética: una guía para la región de Nueva York y el medio. The resource repository.