



Lizbet Noelia Estrada Carballo.

Dr. Sergio Jiménez Ruíz.

Reportes de lectura.

Genética Humana.

Tercer semestre.

“A”.

DIAGNOSTICO DE UNA ENFERMEDAD GENÉTICA

Dr. Sergio
Jimenez Ruiz

Noelia Estrada.

Los 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.

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:

- 1.- Examen físico.
- 2.- Antecedentes familiares detallados.
- 3.- Pruebas clínicas y de laboratorio (si corresponde y si están disponibles).

Un diagnóstico 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 asociados a una enfermedad.

Un médico general no siempre tiene la capacidad de determinar el diagnóstico 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 diagnóstico diferencial, ordenar las pruebas médicas necesarias y si es adecuado, remitir al paciente con un especialista en genética.

RECONSTRUCCIÓN DEL ÁRBOL GENEALÓGICO Y DE LOS ANTECEDENTES FAMILIARES

Dr. Sergio

Jimenez Ruiz

Noelia Estrada.

Los antecedentes familiares contienen información importante sobre el pasado y el futuro en la vida de una persona.

Durante mucho tiempo los médicos han sabido que las enfermedades comunes pueden transmitirse de generación en generación por ejemplo: afecciones cardíacas, el cáncer o diabetes y enfermedades poco comunes (hemofilia, la fibrosis quística o anemia falciforme).

Los antecedentes familiares representan una poderosa herramienta de detección y, por lo general, se considera la mejor "prueba genética". Los antecedentes familiares deben actualizarse en cada visita y los pacientes deben saber lo importantes que son para su salud. 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 encuentre 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 corre más riesgo en el futuro. La identificación oportuna de un mayor riesgo le permiten al paciente y al profesional médico tomar medidas para reducir el riesgo.

BIBLIOGRAFIA

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.

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

De la región de Nueva York y el Atlántico Medio de servicios genéticos y detección sistemática neonatal, el C. (s/f). Cómo entender la genética: una guía para pacientes y profesionales médicos en la región de Nueva York y el Atlántico Medio. Nih.gov. Recuperado el 1 de julio de 2023