

# ASESORAMIENTO GENÉTICO

Es un proceso de comunicación que trata de los problemas humanos asociados a la recurrencia o riesgo de recurrencia de un trastorno genético en una familia

- Las personas entrenadas ayudan al individuo familia a:**
1. Comprender
  2. Apreciar
  3. Entender
  4. Elegir
  5. Ajustarse

Sus Principios:

**Estimación del riesgo genético:**  
- Riesgo de ocurrencia y de recurrencia  
Clasificados:

**Componentes Básicos**

- Diagnóstico
- Estimación del riesgo
- Comunicación
- Soporte o Basamento

**Aspectos Prácticos**

- Enfoque directivo
- Enfoque **NO Directivo**

**Aspectos Psicológicos**

**Reacción de enfrentamiento:**

1. Shock y negación
2. Ansiedad
3. Ira y sentimiento de culpa
4. Depresión
5. Homeostasis psicológica

**Proporcionalidad-**  
El deber de balancear los riesgos y los beneficios y que las acciones resuten con menor daño y el mayor beneficio.

**Aspectos Éticos**

**Dilemas éticos**  
Normativas

**Beneficencia-**  
Obligación de asegurar el bienestar de las personas. Maximizar los beneficios que se puedan obtener

**Principios éticos**

**Autonomía-**  
Respectar la autodeterminación y opción de las personas. Enfoque **NO directivo**

**No maleficencia-**  
Obligación de minimizar daño a las personas y siempre que sea posible eliminar las causas que puedan dañarlo.

**Justicia-**  
Distribuir beneficios y afectaciones de forma adecuada, tratando todos por igual.

**Según la Fuente de Información**

**Riesgos Mendelianos**

Enfermedades con patrones de herencia mendeliana (Monogenicas)

1. Autosómica dominante
2. Autosómica recesiva
3. Dominante ligado al cromosoma X
4. Recesivo ligado al cromosoma X

**Riesgos Empíricos**

Enfermedades Cromosómicas y Multifactoriales

- Poliploidías (Triploidías...)
- Aneuploidías (Trisomía...)
- Rasgos cuantitativos continuous
- Defectos congénitos con umbral
- Enfermedades complejas o comunes del adulto

**Según la Magnitud de Cifras**

**Altos  $r \geq 15\%$**

Enfermedades Monogénicas  
Aberraciones Cromosómicas Balanceadas (inv, t, rob)

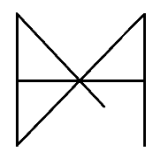
**Moderados  $5\% < r < 15\%$**

Enfermedades Multifactoriales, con factores que incrementan riesgo de recurrencia

- Agregación familiar
- Expresión temprana y/o con mayor severidad
- Grado de parentesco
- Matrimonios consanguíneos
- Concordancia entre gemelos
- Frecuencia diferencial por sexo

**Bajos  $r \leq 5\%$**

- Enfermedades monogenicas
- Aberraciones Cromosómicas NO Balanceadas de novo (del, dup, i)
- Enfermedades Multifactoriales de mutación de novo



# ASESORAMIENTO GENÉTICO

## Prevención:

Medidas destinadas no solamente a prevenir la aparición de la enfermedad, tales como la reducción de factores de riesgo, sino también a detener su avance atenuar sus consecuencias una vez establecida

Métodos para investigar la salud del feto en desarrollo

Niveles de prevención de las enfermedades genéticas:

### Prevención Primordial:

Disminuir la prevalencia de enfermedades genéticas y defectos congénitos.  
Al **población general sin conocer el riesgo**

### Prevención Primaria:

Disminuir la prevalencia de enfermedades genéticas y defectos congénitos.  
**Acciones cuando existen factores de riesgo**

### Prevención Secundaria:

**Minimizar las manifestaciones clínicas** por medio de detección precoz y la intervención médica oportuna y acertada

### Prevención Terciaria:

**Mejorar la calidad de vida** del individuo y a evitar complicaciones y deterioro físico y cognitivo.  
ES POSTNATAL

### Prevención Cuaternaria:

Conjunto de actividades sanitarias que atenúan o **evitan las consecuencias de las intervenciones innecesarias o excesivas** del sistema sanitario

Diagnóstico Prenatal

Según la afectación a la integridad materno-fetal

Métodos NO Invasivos

- Imagenológicos- Ultrasonido...
- Alfafetoproteína- Detecta defectos del cierre del tubo neural...
- Nuevos enfoques- -- Diagnostico preimplantación -- Obtención de células fetales en la circulación materna

Métodos Invasivos

- Amniocentesis tradicional
- Amniocentesis precoz
- Biopsia de vellosidades coriales
- Cordocentesis
- Biopsias de tejidos fetales
- Fetoscopia

Técnicas Diagnósticas

Citogenéticas:  
Cariotipo, FISH  
(*Enfermedades cromosómicas*)

Bioquímicas:  
Estudios metabólicos  
(*Enfermedades metabólicas*)

Moleculares:  
Estudios directos e indirectos del ADN  
(*Enfermedades monogénicas*)

