

Consejo Genético y asesoramiento familiar en el SIA

**Pablo Lapunzina
Servicio de Genética Médica
Hospital Universitario La Paz
Madrid**

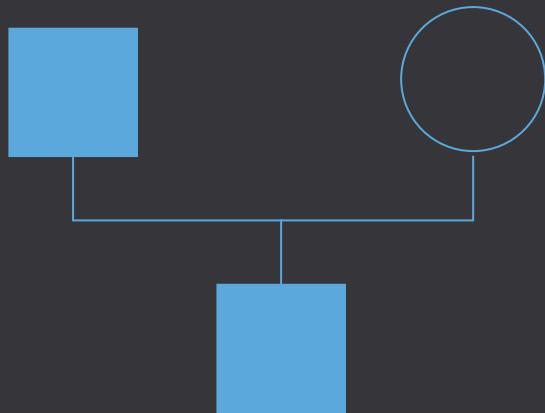
Mecanismos Genéticos Tradicionales (Herencia Mendeliana)

- **Autosómico Dominante**
- **Autosómico Recessivo**
- **Herencia ligada al cromosoma X**
(recesiva o dominante)

Mecanismos Genéticos No Tradicionales (Herencia Post-Mendeliana)

- Repetición de tripletes inestables
- Microdelecciones
- Imprinting genómico
- Disomía uniparental
- Regulación molecular epigenética
- Herencia Digénica
- Heterogeneidad alélica

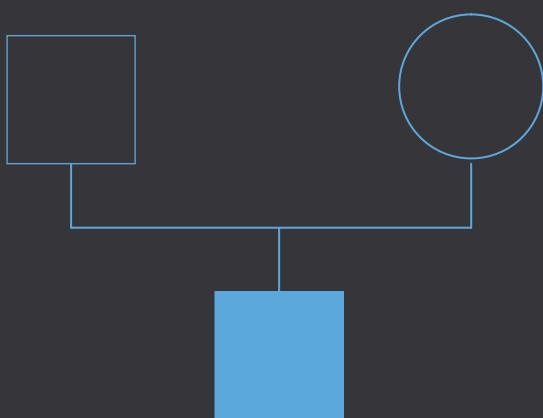
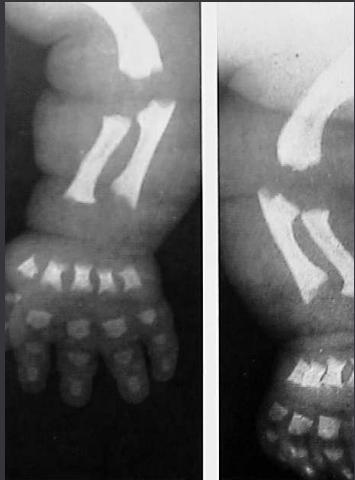
Enfermedades Autosómicas Dominantes



- Riesgo de transmisión
50% en los afectos
- Variabilidad fenotípica
y de expresividad
- Variabilidad en la
penetrancia
- Alto índice de aparición
“de novo”

NEUROFIBROMATOSIS TIPO I

Enfermedades Autosómicas Dominantes

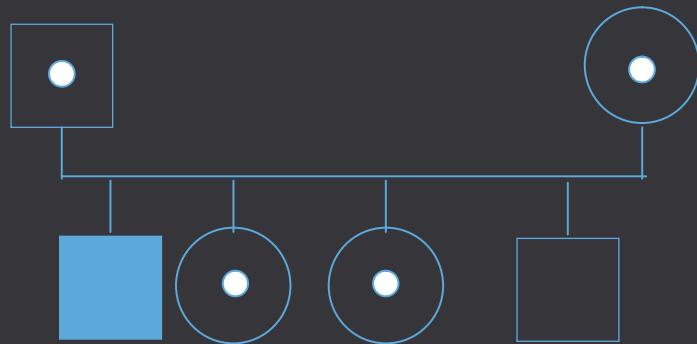


ACONDROPLASIA

Enfermedades Génicas

- **Riesgo de transmisión 50% en los afectos independiente del sexo**
- **Poca variabilidad fenotípica y de expresividad**
- **Penetrancia completa**
- **Alto índice de aparición “de novo”.**

Enfermedades Autosómicas Recessivas

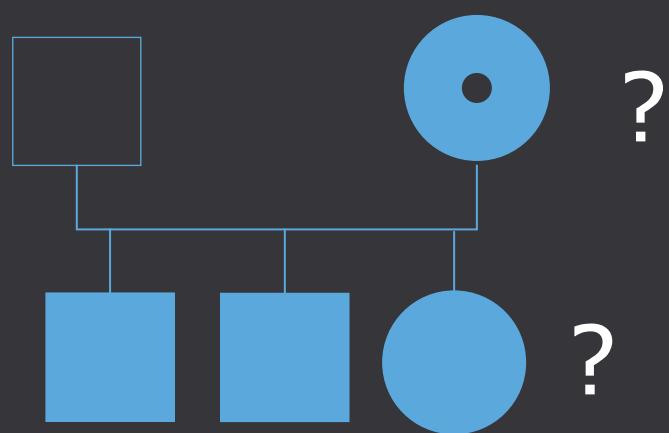


Fibrosis quística
Enfermedades metabólicas
Albinismo oculocutáneo



- Riesgo de transmisión de la pareja es 25% en la descendencia
- Padres asintomáticos portadores
- Expresividad es en general similar, dependiente de las mutaciones
- Penetrancia en general completa
- Consanguinidad
- Riesgo de los afectos

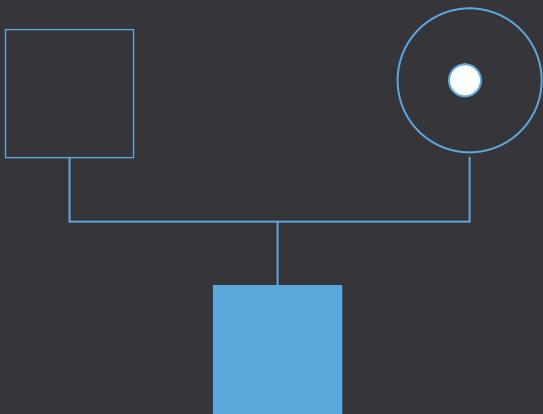
Enfermedades ligadas al cromosoma X



Madre
portadora vs.
madre afecta

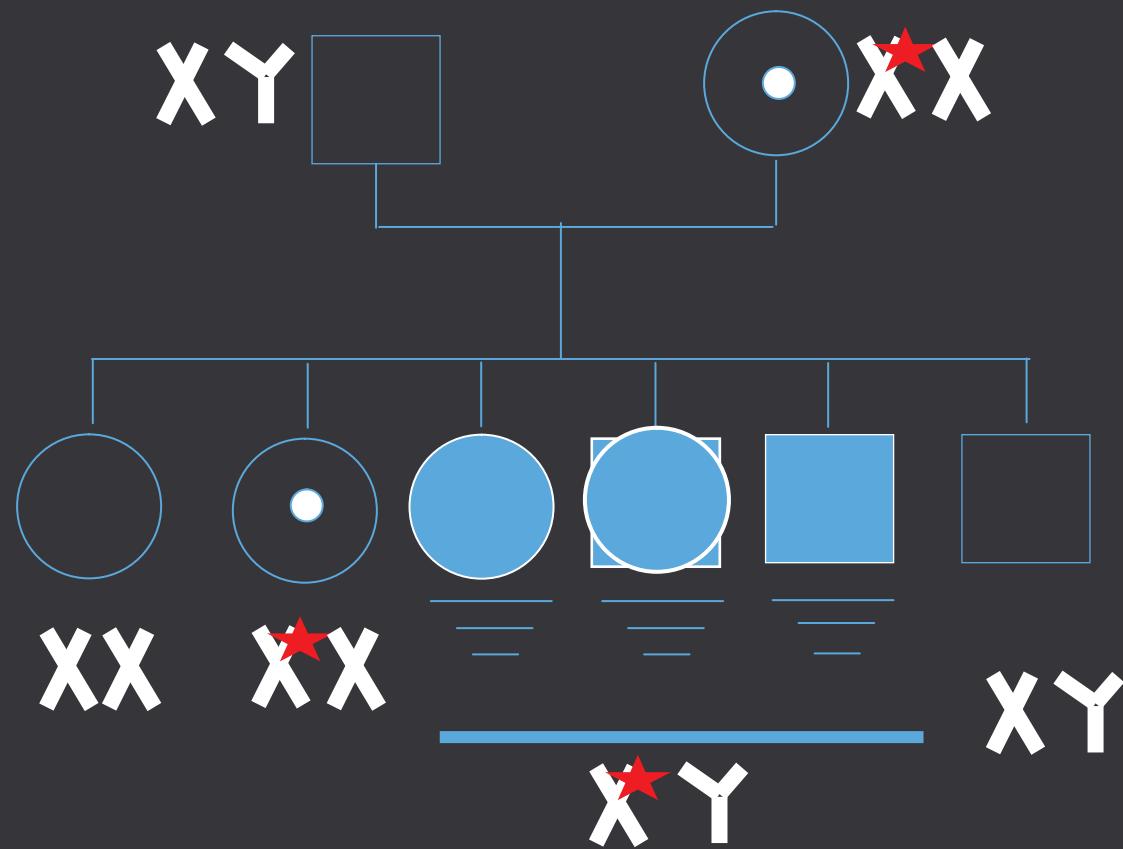
Síndrome de
Fragilidad del cromosoma X

Enfermedades ligadas al cromosoma X



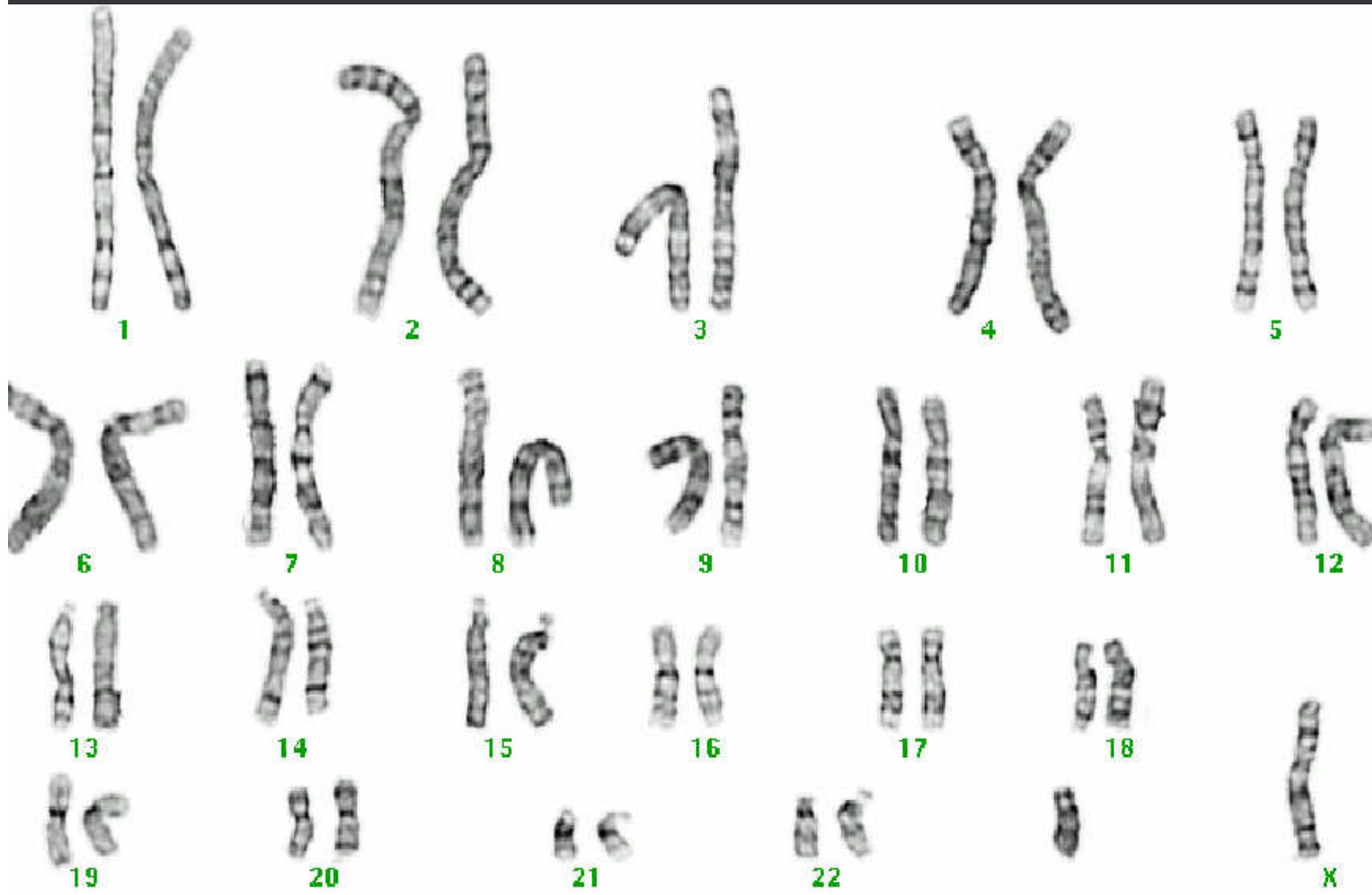
Síndrome de
SIMPSON GOLABI BEHMEL

Enfermedades ligadas al cromosoma X



Síndrome de
INSENSIBILIDAD A LOS ANDRÓGENOS

Cariotipo Normal



Síndrome de INSENSIBILIDAD A LOS ANDRÓGENOS

Formas Clínicas

Completa

Normal femenino

Casi normal (testes palpables)

Parcial

*Genitales ambiguos
uretra fálica, hipospadias
peneanoescrotal, testes
abdominales*

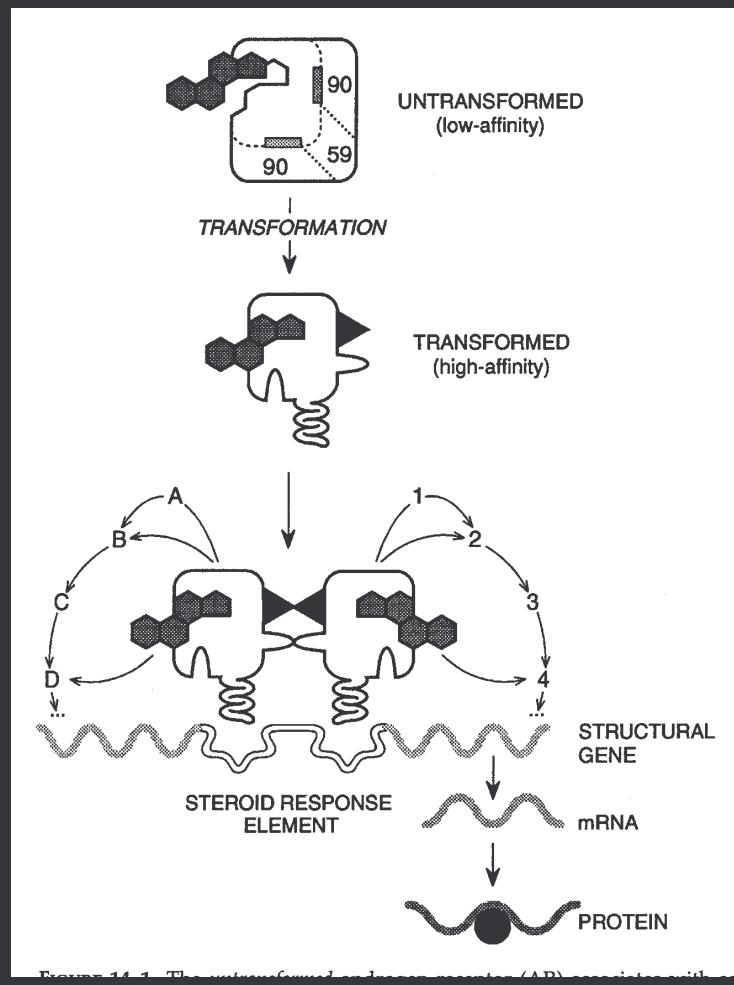
Leve

Normal masculino

*Casi normal (testes pequeños,
escroto hipoplásico, pene
pequeño)*

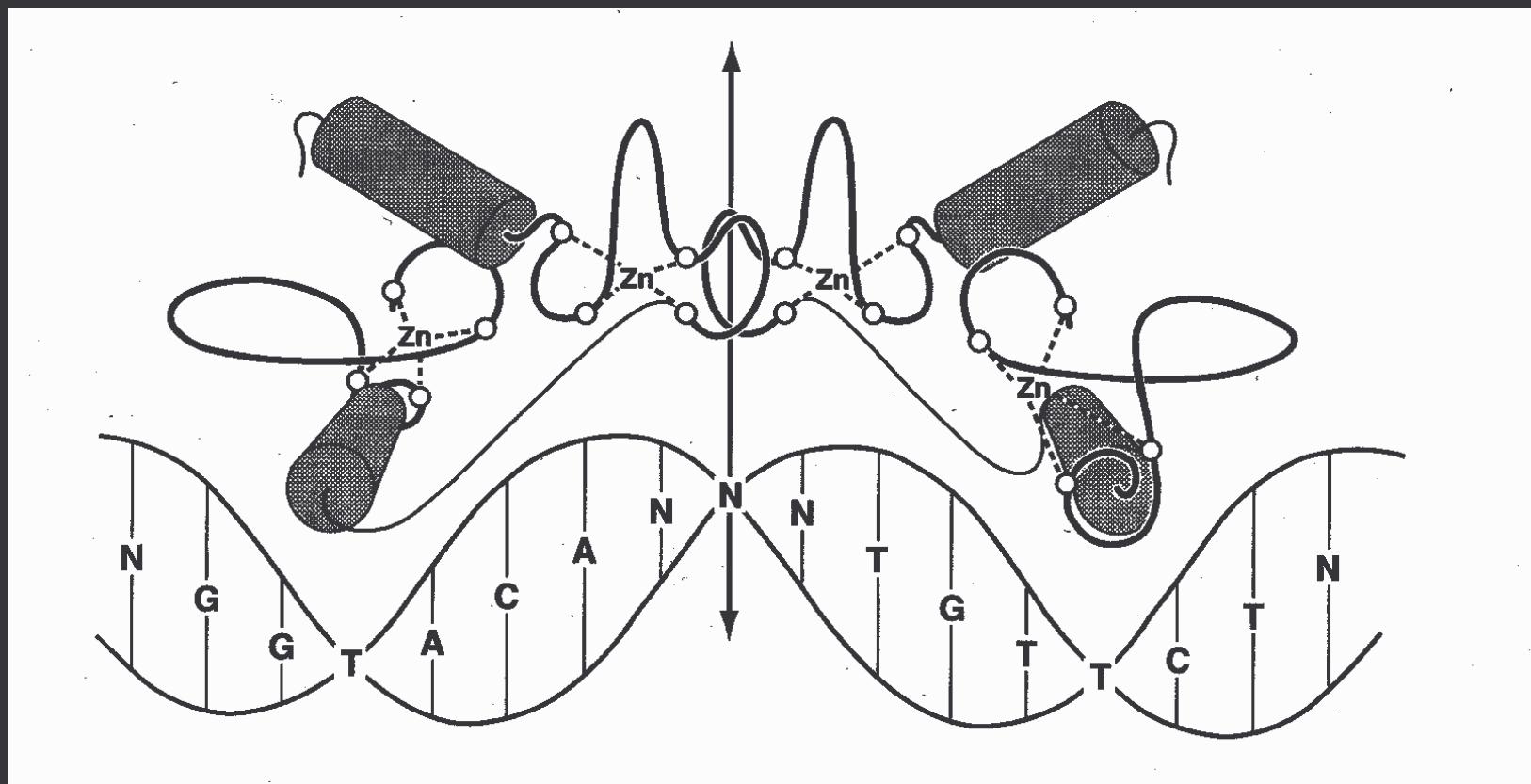
Síndrome de INSENSIBILIDAD A LOS ANDRÓGENOS

Mecanismos



Síndrome de INSENSIBILIDAD A LOS ANDRÓGENOS

Mecanismos



Enfermedades ligadas al cromosoma X

Síndrome de INSENSIBILIDAD A LOS ANDRÓGENOS

Comentarios al diagnóstico y en el asesoramiento

“Su niña es una hembra XY”

“En la hernia inguinal de la niña, hemos encontrado testículos, le hemos operado, ya veremos de que se trata”

“No se preocupe, es una hembra (ecografía)”

***“Es una mujer, a lo sumo será portadora”
(ginecologos, pediatras, medicos de familia)***

Información a los padres del paciente con patología genética

- Tópicos a tener en cuenta
 - Lugar físico donde se da la información
 - Actitud del médico informante
 - Contenido de la información inicial

Información a los padres del paciente con patología genética

- Tópicos a tener en cuenta
 - Lugar físico donde se da la información
 - Actitud del médico informante
 - Contenido de la información inicial

Lugar físico donde se da la información

- El lugar donde se dará la información deberá ser:
 - Un sitio en privacidad, donde no haya otros padres.
No informe de pie.
 - Deber ser un sitio comfortable y recatado
 - Debe en la medida de lo posible, informar a ambos padres en simultáneo.
 - Deberá evitarse el sitio mismo donde se encuentra el paciente.

Información a los padres del paciente con patología genética

- Tópicos a tener en cuenta
 - Lugar físico donde se da la información
 - Actitud del médico informante
 - Contenido de la información inicial

Actitud del médico informante

- Debe conocer al paciente y referirse a el por su nombre.
Evitar los términos: “dismórfico”, “polimalformado”, “raro”, “feo”,
“extraño”, “niño genético”
- Evitar en lo posible, dar informaciones negativas en día viernes, si no estará disponible en los 2 días siguientes.
- Tomarse todo el tiempo necesario, sin prisas.
- Deje tiempo para que los padres hablen, pregunten o lloren.

Actitud del médico informante

- Recordar que:
 - El contenido de la información que va a brindar a los padres es tan importante como la forma y las circunstancias en que ésta es dada.

Información a los padres del paciente con patología genética

- Tópicos a tener en cuenta
 - Lugar físico donde se da la información
 - Actitud del médico informante
 - Contenido de la información inicial

Contenido de la información inicial (1)

- Evitar dar nombres extraños de enfermedades,
si no es exclusivamente necesario.
- No ocultar información.
- Reforzar lo positivo de la situación del paciente.

Contenido de la información inicial (2)

- Asesorar **inicialmente (si procede), sobre riesgos, sobre todo si éstos son bajos.**
- Explicar **brevemente, diagnóstico, pronóstico y pasos a seguir con el niño.**
- Evitar **dar información técnica innecesaria o de difícil comprensión para padres.**

Seguimiento posterior a la información inicial

- Dar un informe escrito del acto médico donde conste:
 - diagnóstico presuntivo o confirmado
 - evolución, seguimiento futuro, e instrucciones especiales, si las hay, a los padres
 - posibilidades de diagnóstico prenatal para futuras gestaciones.

Información a los padres del paciente con patología genética

- Ante un paciente que le ofrece dudas:
 - Consultar con profesionales mas experimentados antes de emitir juicios.
 - Evitar dar información de la que no esté seguro. Manejarse con sentido común, honestidad y en forma cauta.
 - No apresurarse a “diagnosticar” al paciente.

Transmisión de la información

- **Sitio adecuado, sin prisas, con tiempo**
- **Clara, en términos de entendimiento general**
- **Veraz, sin ocultamientos**
- **Honesta, luego de informarse meticulosamente**
- **Permanente, con seguimiento y actualización**
- **Segura, requiere confirmación por más de un método**
- **Solidaria, ofrecer ayuda de inmediato**
- **Respetuosa, utilizando la terminología adecuada**
- **Ofrecer una perspectiva real, y la posibilidad de futuros tratamientos, diagnósticos y seguimientos**

Resumen y conclusiones

- Aún sin diagnóstico específico, en algunas oportunidades se puede asesorar con un cierto grado de exactitud**
- Ser prudentes a la hora del asesoramiento genético, que requiere un entrenamiento especial en genética y enfermedades del desarrollo sexual**
- Es prioritario intentar llegar a un diagnóstico en cada paciente.**
- Es la mejor forma de intentar realizar un asesoramiento genético adecuado**