

Unidad Didáctica – MC 431 Psicología
Docente: Mgtr. Iris Josefina Olivares Barrientos
Primer año 2023

Compilación realizada con fines docentes, Dra. Ana Luisa Minera L.
Facultad de Ciencias Médicas USAC – Unidad de Psicología – Fase I

EL ÁRBOL GENEALÓGICO

El **genograma** es una representación gráfica, en forma de árbol genealógico, brinda la información básica de al menos, tres generaciones de una familia. Incluye información sobre su estructura, los datos demográficos de los miembros y las relaciones que mantienen entre ellos. De esta forma, proporciona a “golpe de vista” una gran cantidad de información, lo que permite no sólo conocer a la familia, sino realizar hipótesis acerca de la relación entre el problema y el contexto familiar, la evolución del problema a lo largo del tiempo, su relación con el ciclo vital y en algunas enfermedades de patrón genético conocido, puede hacerse un pronóstico aproximado del riesgo de enfermar de otros miembros de la familia.

La construcción de un genograma familiar se compone de tres fases sucesivas:

1. Trazado de la estructura familiar.
2. Recogida de la información básica sobre la familia.
3. Delineado de las relaciones familiares. (1)

La obtención de información sobre la historia familiar de una enfermedad genética es el primer paso y el más importante para su estudio porque aporta datos esenciales sobre su historia natural, las variaciones de expresión y el patrón de herencia del desorden.

El **árbol genealógico** es el diagrama que se confecciona con los miembros de una familia indicando el sexo, la relación con el propósito (caso que origina el estudio) y si están afectados o no. Para esto se utilizan símbolos convencionales que permiten resumir esa información y presentarla en forma clara, y es especialmente útil cuando la familia es grande. La confección adecuada de un árbol genealógico, incorporando todos los antecedentes y su posterior actualización en el tiempo con nuevos estudios, resulta crítico para el asesoramiento genético. (2)

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 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. (2)

Los antecedentes médicos familiares básicos deben incluir tres generaciones, para empezar a recopilar antecedentes familiares, los profesionales médicos comienzan por preguntarle al paciente sobre sus propios antecedentes médicos y luego preguntan por los de sus padres y hermanos.

Las preguntas deben incluir:

1. *Información general* como nombres y fechas de nacimiento.
 2. Los *orígenes de la familia* o los antecedentes raciales o étnicos.
 3. El *estado de salud*, que incluye enfermedades y la edad en las que se diagnosticaron.
 4. La *edad y la causa de muerte* de cada uno de los miembros difuntos en la familia.
 5. El *desenlace clínico* de los embarazos de la paciente y de las parientes con relación genética.
- (2)

El objeto de estudio de la genética médica es: el individuo y su familia, por lo que es de interés el registro tanto de los individuos afectados, como los sanos, vivos o muertos.

Las enfermedades *monogénicas* presentan patrones familiares característicos que permiten definirlos en cuatro patrones de herencia clásicos, llamados también mendelianos. Ellos son:

- a. Autosómico dominante (AD)
- b. Autosómico recesivo (AR)
- c. Ligado al X recesivo (XR)
- d. Ligado al X dominante (XD)

Conociendo el patrón de herencia de una enfermedad, u observando su comportamiento en la familia aunque no se conozca el diagnóstico, se pueden estimar los riesgos de afectación de cada uno de los miembros y su descendencia.

(3)

CRITERIOS DE HERENCIA MONOGENICA O MENDELIANA

a. PATRÓN AUTOSÓMICO DOMINANTE (AD)

1. Hay varios individuos afectados en la familia y en varias generaciones. Un individuo afectado tiene un progenitor afectado. Verticalidad en la línea de afectados.
Excepciones: mutaciones frescas y penetrancia incompleta.
2. Hay similar proporción de varones y mujeres afectados y se puede ver la transmisión directa varón-varón.
3. El riesgo de transmitir el rasgo o enfermedad a la descendencia es del 50% para ambos sexos (1 en 2).
4. El fenotipo se manifiesta en el heterocigota. La homocigosis en este patrón, es menos frecuente y en ese caso la afectación puede ser más grave. Los miembros fenotípicamente normales no transmiten el rasgo o enfermedad a sus hijos.
Excepciones: falta de penetrancia y expresividad excepcionalmente leve.
5. Puede existir expresividad variable en una misma familia.

Conceptos de **penetrancia y expresividad** variable

La **penetrancia** es el porcentaje de individuos con un genotipo dado que exhiben el fenotipo asociado correspondiente. Cuando hay individuos que portando un genotipo patológico no expresan el fenotipo pero sin embargo son capaces de transmitir a su descendencia se dice que ésta penetrancia puede ser incompleta. En una genealogía aparecen como saltos generacionales.

La **expresividad** variable se refiere al grado o intensidad con que se expresa una enfermedad. El grado de afectación puede ser muy variable en una misma familia y un grado leve en un individuo no hace predecir que en su descendencia se presente de la misma manera. (3)

b. PATRÓN AUTOSÓMICO RECESIVO (AR)

- 1- Los individuos afectados aparecen en la hermandad del propósito y, por lo general, no hay otros antecedentes familiares. Hay horizontalidad en la línea de afectados.
- 2- Ambos sexos pueden estar igualmente afectados.
- 3- El riesgo de recurrencia para cada embarazo es del 25% (1 en 4).
- 4- La consanguinidad predispone a su aparición, especialmente cuando la enfermedad es rara en la población.
- 5- El fenotipo se manifiesta en el homocigoto.

c. PATRÓN LIGADO AL X RECESIVO (XR)

- 1- Hay exclusivamente varones afectados en la familia y estos se encuentran unidos por mujeres portadoras. No se ve transmisión directa varón-varón.
- 2- Las hijas de un varón afectado serán todas portadoras. Los hijos varones de las mujeres portadoras tienen 50% de riesgo de ser afectados.
- 3- Las mujeres usualmente no están afectadas (heterocigotas), pero algunas pueden expresar formas muy leves de la afección.
- 4- Las hijas de mujeres portadoras tienen 50% de riesgo de ser también portadoras.

- 5- El fenotipo se manifiesta en el hemicigota y en el homocigota.
- 6- Excepcionalmente se puede dar la afectación de mujeres por una lyonización desfavorable o por nacer de la unión entre un afectado y una portadora. Esto es más probable que ocurra en uniones consanguíneas.

lyonización: “*Fenómeno por el que algunas mujeres heterocigotas para un rasgo ligado al cromosoma X muestran un fenotipo similar al de varones hemicigotos, debido a una inactivación preferencial del cromosoma X que lleva el alelo normal.*

Ver inactivación del X.”(4)

d. PATRÓN LIGADO AL X DOMINANTE (XD)

- 1- Hay una mayor proporción de mujeres afectadas que de varones.
- 2- Los varones afectados transmiten el carácter a todas sus hijas pero a ninguno de sus hijos varones.
- 3- La descendencia de una mujer afectada heterocigota tiene un riesgo del 50% de ser afectada en ambos sexos (semeja con la herencia AD).
- 4- Las mujeres expresan el fenotipo en forma más leve. En varones la expresión es más grave y, a veces, letal.
- 5- El fenotipo se manifiesta tanto en el hemicigota, heterocigota como en el homocigota.

Enfermedades con patrones de herencia conocidos:

Enfermedad	Patrón de herencia
Acondroplasia	AD
Neurofibriomatosis	AD
Huntington	AD
Fibrosis Quística	AR
Albinismo Oculocutáneo	AR
Fenilcetonuria	AR
Hemofilia	XR
Daltonismo	XR
Distrofia Muscular de Duchenne	XR
Raquitismo Hipofosfatémico	XD
Incontinencia Pigmenti	XD

(3)

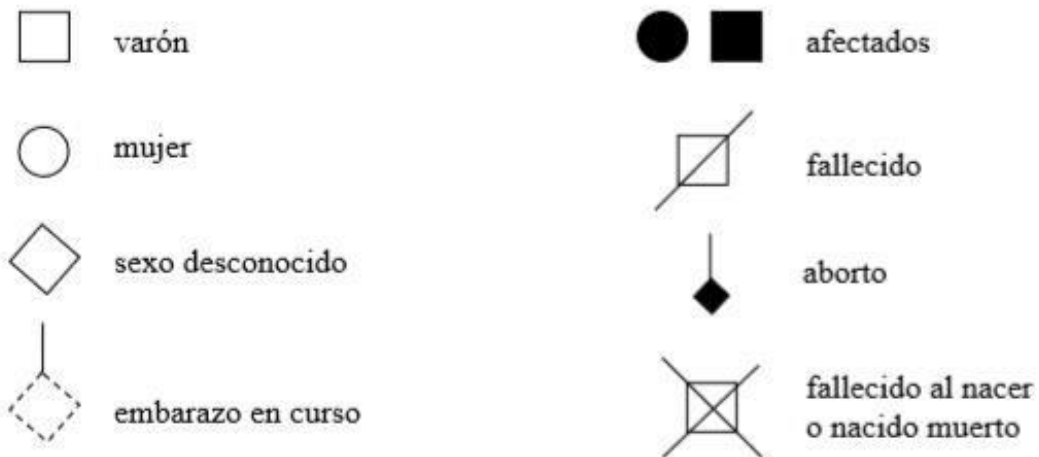
SIMBOLOGÍA DEL ÁRBOL GENEALÓGICO

Un **árbol genealógico**, es una representación gráfica que enlista los antepasados y los descendientes de un individuo en una forma organizada y sistemática, sea en forma de árbol o tabla. Puede ser *ascendente*, exponiendo los antepasados o ancestros de una persona, o *descendente*, exponiendo todos los descendientes. Para realizar un árbol genealógico es necesario, primero, haber hecho una

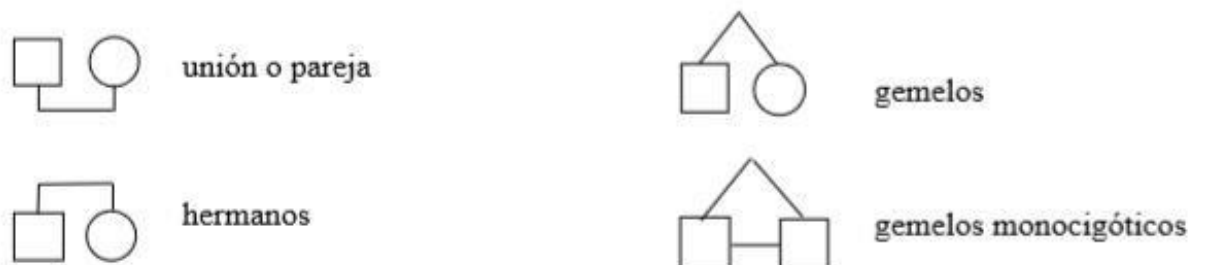
investigación genealógica o genealogía del individuo. De ahí que en un árbol genealógico se muestra la descendencia de los antepasados hasta una determinada generación o individuo. (2)

Muchas veces, el árbol genealógico es la forma elegida para registrar los antecedentes familiares de un paciente ya que dibujarlo es más fácil que escribir la información y los patrones de transmisión se pueden detectar a medida que se confecciona el dibujo. Un árbol genealógico representa a los miembros de una familia y los vínculos que los unen a través de símbolos estandarizados (consulte los Símbolos del árbol genealógico a continuación). Dado que los antecedentes familiares evolucionan constantemente, el árbol genealógico puede actualizarse fácilmente en las visitas en el futuro. Es importante alentar a los pacientes a registrar y actualizar la información familiar con regularidad. (2)

Símbolos comunes para el árbol genealógico (2)

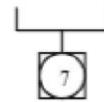


Para indicar la relación entre esos individuos se usan las siguientes líneas:

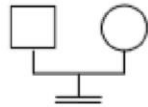




pareja consanguínea



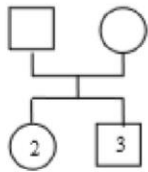
número total de hijos de ambos sexos



pareja sin descendencia (infertilidad)



múltiples parejas



número de hijos según sexo



propósito o probando

Los símbolos que denotan el estado de portador de determinados alelos son los siguientes:

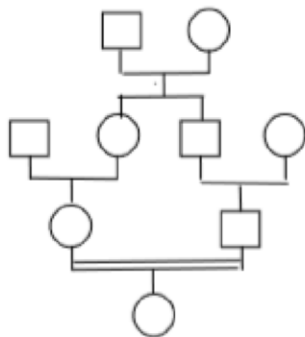


heterocigotas (autosómico recesivo)

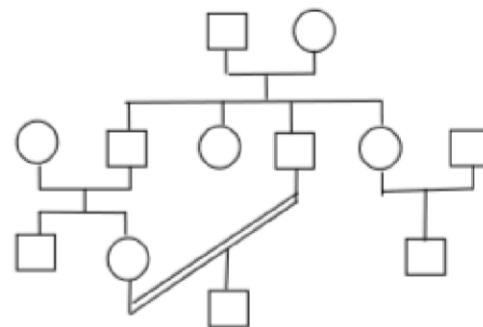


heterocigota (ligado al X recesivo)

Ejemplos de parejas consanguíneas:

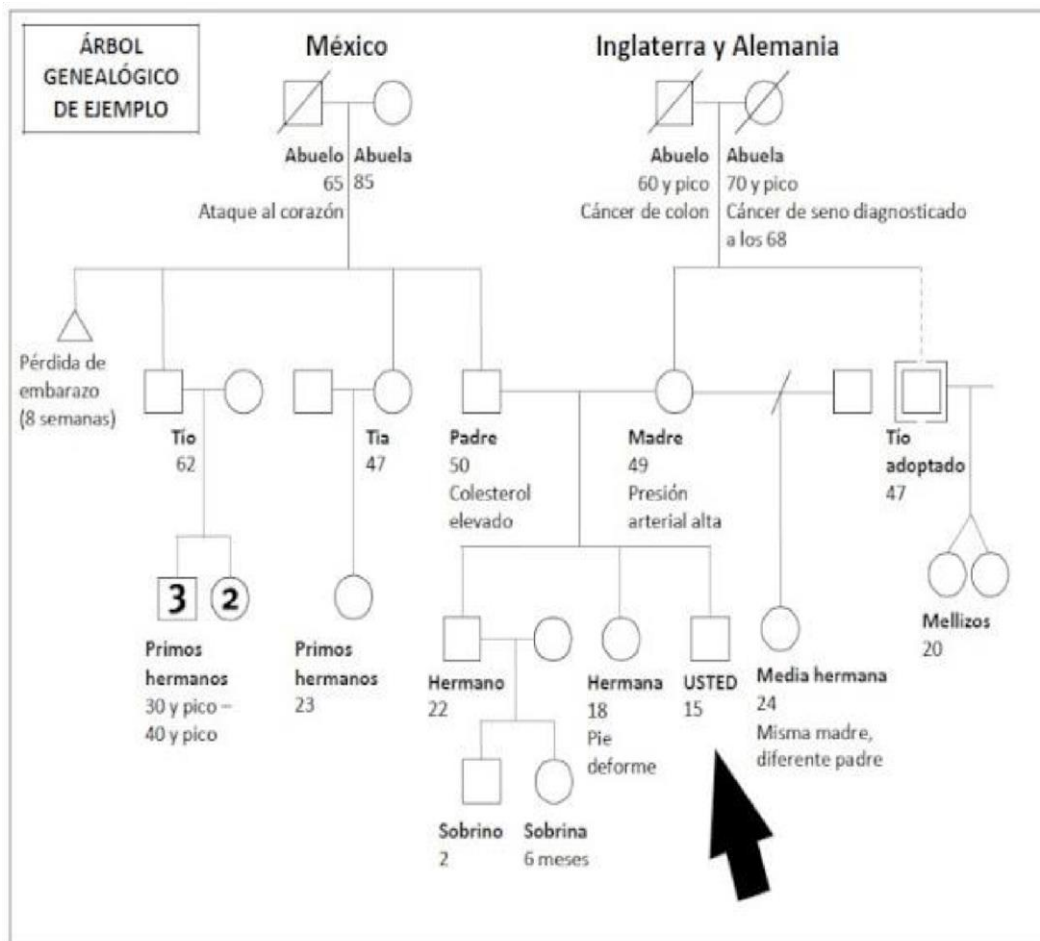


AG 1



AG 2

El árbol genealógico del ejemplo que se incluye a continuación contiene información como la edad o la fecha de nacimiento (y la causa y la edad de defunción para todos los miembros fallecidos), los problemas médicos más importantes (con la edad en la que aparecieron), defectos de nacimiento, problemas de aprendizaje y retrasos mentales y la pérdida de la visión o la audición a una edad temprana. En el caso de miembros de la familia con problemas médicos conocidos, es importante agregar si fuman, el tipo de dieta que llevan, si hacen ejercicio y si tienen sobrepeso. (2)



BIBLIOGRAFÍA:

1. McGoldrik, M. y Gerson R. (1985) Genogramas en la evaluación familiar. Barcelona: Gedisa (3ª. Ed. 2000)
2. Genetic Alliance; The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. Cómo entender la genética: Una guía para pacientes y profesionales médicos en la región de Nueva York y el Atlántico Medio. Washington (DC): Genetic Alliance; 2009 Jul 8. Capítulo 3, Reconstrucción del árbol genealógico y de los antecedentes familiares. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK132209/>
3. Audersik T. Biología: La vida en la tierra. 9ª. Edición. México D.F: Pearson; 2012.
4. <https://www.cun.es/diccionario-medico/terminos/ionizacion>