



**USAC  
CUNOR**

Centro Universitario del Norte  
Universidad de San Carlos de Guatemala

UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA  
CENTRO UNIVERSITARIO DEL NORTE - CUNOR  
UNIDAD DIDÁCTICA: PSICOLOGÍA - FASE I  
CARRERA: Médico y Cirujano

Responsable: Mgtr. Iris Olivares



### **Unidad Didáctica – MC 431 Psicología**

Docente: Lcda. Iris Josefina Olivares Barrientos  
Primer año 2023

Compilación con fines docentes elaborada por Dra. Ana Luisa Minera.  
Facultad de Ciencias Médicas USAC – Unidad Didáctica Psicología

### **CONSEJO GENÉTICO**

#### **Comunicación del médico con su paciente y la familia.**

#### **¿QUÉ ES EL CONSEJO GENÉTICO?**

Algunos autores definen el consejo genético como aquel proceso de comunicación en el que se tratan cuestiones médicas, genéticas y sociológicas asociadas al riesgo de aparición de una enfermedad hereditaria, es decir, una enfermedad que está escrita en los genes de una familia. Según la Sociedad Americana de Genética Humana, el consejo genético es un proceso por el que un paciente (conocido como probando en el árbol genealógico) o familiares del mismo, con riesgo de un trastorno que puede ser hereditario, son advertidos de las consecuencias de dicho trastorno, de la probabilidad de tenerlo y/o transmitirlo y de la forma en que esto puede ser evitado o mejorado. (1)

Cuando se diagnostica cualquier trastorno clínico, la persona afectada y generalmente los familiares requieren a menudo ayuda para entender el trastorno, su naturaleza y los medios disponibles para tratarlo. En el proceso del consejo genético se explican las principales características del síndrome, su expresión clínica, la media de edad de aparición de la enfermedad (si se conoce) el riesgo de presentar la enfermedad en caso de ser portador y las medidas de las que se dispone para su prevención o tratamiento. La principal particularidad de las enfermedades hereditarias es que no sólo afectan al paciente que acude a la consulta del médico, sino que puede afectar a sus familiares más directos y a su descendencia. Los médicos tienen la responsabilidad profesional de proporcionar el consejo genético siempre que lo requiera el caso. (2)

Con frecuencia, las personas que buscan este consejo son padres con un niño con sospecha de trastornos genéticos, retraso anormal, trastornos multifactoriales, etc. También suelen pedirlo personas con alguna anomalía o con antecedentes de ella, personas con problemas de consanguinidad y personas con problemas de infertilidad o abortos repetidos. Por otro lado, puesto que el diagnóstico genético es una parte rutinaria de la atención prenatal, en casos especiales también se requiere un consejo genético antes del diagnóstico (p. ej., en madres de edad avanzada o después de un diagnóstico positivo). (2)

El médico general debe estar capacitado para reconocer las anomalías genéticas y realizar la referencia adecuada para un nivel más especializado de atención, consultando a un pediatra o a un genetista. En Guatemala, es posible observar con frecuencia anomalías como Síndrome de Down, labio y paladar hendido, defectos del Tubo Neural y varias patologías que pueden presentar retraso mental.

## **ASPECTOS CLÍNICOS DEL CONSEJO GENÉTICO**

Los aspectos más importantes del consejo genético son la historia clínica y familiar y la exploración física. Dentro de la historia clínica se debe considerar siempre el árbol genealógico. Es necesario realizar una exploración clínica completa, ordenada y sistemática, sin pasar por alto rasgos dismórficos. (Los rasgos dismórficos son características físicas que no están dentro del rango "normal". Algunas veces son determinadas características sutiles como por ejemplo las orejas implantadas más bajas de lo normal, una cabeza de gran tamaño o unos dedos cortos). (1, 3)

Para realizar el diagnóstico genético, será necesario complementar con exámenes de laboratorio como: cariotipo, análisis bioquímicos, estudios moleculares - ADN, radiología y neuroimágenes, entre otros. (2)

## **ASPECTOS PSICOLÓGICOS DEL CONSEJO GENÉTICO**

Es posible que los trastornos genéticos ocasionen serios problemas personales y familiares. La preocupación principal es el hecho de que pueda repetirse en generaciones futuras. El consejo genético debe proporcionar la información y el apoyo que se requiera en cada situación. Algunas personas prefieren recibir toda la información y tomar sus propias decisiones a partir de la información recibida. Otras requieren mucho más apoyo e incluso psicoterapia. Una buena alternativa para las familias son las organizaciones dedicadas a la autoayuda. La mayoría de estas organizaciones se dedican a una sola enfermedad o a un grupo muy determinado de ellas. Agrupan a personas que tienen el mismo problema para compartir experiencias y aprender a afrontar la situación, así como conocer las novedades relacionadas con nuevos desarrollos de terapias o prevención y promover la investigación de la enfermedad. Actualmente existe una asociación conocida como Alliance of Genetics Support Groups para coordinar las actividades de distintos grupos individuales. (2)

En el futuro, a medida que se amplíe la base del conocimiento de la genética médica, el consejo genético se incrementará de forma proporcional. Para los médicos, el reto es apreciar la importancia del consejo genético en la práctica médica e intentar comprender sus bases científicas. (2)

## **BIBLIOGRAFIA.**

1. Galán E. Consejo Genético. Protocolos Actualizados al año 2010. Asociación Española de Pediatría. [en línea] 2016 [accesado 16 Abr 2016 ] Disponible en: [www.aeped.es/protocolos/ISSN2171-8172](http://www.aeped.es/protocolos/ISSN2171-8172)
2. Torrades S. El consejo genético. OFFARM (Barc). [en línea] 2016 [accesado 21 Abr 2016 ] 21 (6) Disponible en: [www.elsevier.es/es-revista-offarm-4-pdf-13033528-S300](http://www.elsevier.es/es-revista-offarm-4-pdf-13033528-S300)
3. Arce A. Diario de una mamá pediatra. 2ª. Ed. España: Editorial Grijalvo; 2014. [en línea] 2012 [accesado 20 Abr 2016] Disponible en: <http://www.dra-amalia-arce.com/2012/10/dismorfologia-de-la-observacion-al.html>