

Asesoramiento genético

El asesoramiento genético es el estudio de transmisión de una enfermedad hereditaria a la descendencia. Se efectúa a través de la valoración clínica y de pruebas especializadas, bioquímicas, citogenéticas, moleculares, etc.

Los motivos más habituales por los que las parejas solicitan asesoramiento genético son cuando existe el antecedente de uno o más casos en la familia de alteraciones que pueden ser hereditarias, bien para evitar su aparición, o cuando ya existe un hijo afectado, para conocer el manejo de la propia enfermedad, su evolución y pronóstico.

¿Qué objetivos tiene el asesoramiento genético?

- Informar sobre el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de la alteración genética.
- Entender el mecanismo de transmisión y su probabilidad.
- Plantear opciones reproductivas para evitar la transmisión.
- Facilitar la adaptación al problema y a su riesgo de transmisión.
- Favorecer la elección individual de opciones aceptables en función del riesgo, objetivos y valores.

Los genetistas explican al paciente o a la pareja cómo se hereda el trastorno del que son portadores y con qué probabilidad se puede transmitir a sus hijos/as, considerar aspectos como el coste-beneficio de realizar el estudio genético y las posibles decisiones y consecuencias psicológicas que tal información pueda conllevar.

Estas visitas se programan desde Consultas Externas de cada hospital o a través del siguiente enlace

(<https://www.quironsalud.es/genetica/es/pide-cita>), donde se les indicará la documentación necesaria para llevar a cabo una correcta valoración el día de consulta.

Esta consulta de genética médica puede ayudar a todos aquellos pacientes que se encuentren en una de las siguientes situaciones:

- Antecedentes familiares afectos de una misma enfermedad genética, en particular si se trata de una enfermedad rara o cáncer.
- Trastornos comunes con edad más temprana de aparición que la típica (pérdida de visión y/o audición a edad menor de 55 años, demencia a edad menor de 60 años, cáncer antes de los 45, menopausia precoz...)
- Enfermedad bilateral en órganos pares (p.e: ojos, riñones, pulmones, mamas) o multifocalidad.
- Infertilidad, abortos de repetición y/o fallos de implantación.

Asesoramiento genético

- Problemas médicos en la descendencia de una pareja que es consanguínea.
- Varios tumores primarios en el mismo individuo.
- Tumores con exceso de crecimiento o con crecimiento asimétrico, dismorfias, malformaciones congénitas o retraso mental.
- Dos o más casos de cardiopatía isquémica, muerte súbita antes de los 55 años en varones y 65 en mujeres, enfermedad cardíaca o cerebrovascular a edad menor de 45 años.
- Características dismórficas con retraso del desarrollo u otra patología médica (discapacidad intelectual, hipoacusia, ceguera, cataratas, genitales ambiguos).