

19.11. Enfermedades genéticas. Consejo genético

El bebé se parece a su padre y su madre gracias a los genes que están presentes en el espermatozoide y en el óvulo. Estos genes son los responsables de que los rasgos físicos sean parecidos (forma de la nariz, color del pelo, de los ojos, etc.), pero también son los responsables de que algunas enfermedades pasen de los progenitores a los descendientes.

Las enfermedades hereditarias son las que se heredan de los familiares y las que aparecen en el bebé durante el embarazo por alteración de los genes.

El **consejo o asesoramiento genético** es la información que un médico o médica le ofrece sobre las enfermedades genéticas con el propósito de ayudarle a tomar decisiones.



¿Qué puede hacer?

- Usted debería solicitar **asesoramiento genético** si:
 - Ha tenido un bebé con malformaciones o retraso mental.
 - Si su pareja o usted o un hijo han sido diagnosticados de una enfermedad genética y, por lo tanto, corre el riesgo de que se repita en su descendencia.
 - Si entre usted y su pareja hay relación de consanguinidad (son parientes cercanos).
 - Si en su familia o en la de su pareja existe alguna enfermedad hereditaria.
 - Llevan años intentando tener hijos y no lo consiguen.
 - Han tenido tres o más abortos espontáneos sin causa médica conocida, o bien tuvieron algún hijo que nació muerto o que murió al poco tiempo de nacer.
 - Si estando embarazada las pruebas de ultrasonido o análisis de sangre indican que su embarazo podría tener un riesgo de complicaciones o defectos de nacimiento superior al normal.
 - Es usted una mujer que piensa tener un hijo después de los 35 años.

– Ha sufrido alguna enfermedad, exposición a sustancias peligrosas, incluidos medicamentos o exposición a radiaciones durante el embarazo.

- Con el consejo genético podrá conocer el riesgo que tiene su hija o hijo de padecer algunas enfermedades concretas.
- Para realizar el consejo genético, es preciso disponer de una historia personal y familiar completa. Si es necesario hacer alguna prueba genética, se le tomarán muestras sangre o saliva. En el caso de consejo prenatal, puede ser necesario realizar otras pruebas (ecografía, amniocentesis).
- Estos métodos no sirven para detectar todas las enfermedades y son más exactos en unos casos que en otros. Además, las pruebas genéticas que se hacen antes de un embarazo con frecuencia solo pueden indicarle las probabilidades de que su bebé tenga una determinada alteración.

¿Cuándo consultar a su médico/a de familia?

- Para recibir orientación sobre qué hacer si usted o su familia presentan algunas de las circunstancias comentadas anteriormente y, por lo tanto, necesitan asesoramiento genético.
- Si tiene dudas sobre si su hijo o hija puede presentar la misma enfermedad que tiene algún familiar.

¿Dónde conseguir más información?

- <https://www.secugen.es/es/diagnostico/consejo-genetico.php>
- <https://medlineplus.gov/spanish/ency/patientinstructions/000510.htm>
- <https://kidshealth.org/es/parents/genetic-counseling-esp.html>