

19.10. Enfermedades genéticas.

Consejo genético

El bebé se parece a sus padres 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 padres 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 le ofrece sobre las enfermedades genéticas.



— 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 hijo de padecer algunas enfermedades concretas.
- Las pruebas necesarias para poder disponer de este consejo son: investigar las enfermedades de la familia y las que usted ha tenido durante el embarazo, realizar ecografías y análisis de la madre o del futuro bebé.
- Estos métodos **no sirven para detectar todas las enfermedades** y son más exactos en unos casos que en otros.

¿Cuándo consultar a su médico 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 puede presentar la misma enfermedad que tiene algún familiar.

¿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).
 - 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.

¿Dónde conseguir más información?

- http://www.nacersano.org/centro/9259_9705.asp
- <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/002048.htm>
- <http://www2.texashealth.org/ESP/drtango/healthcenters/pregnancy/pre-conception/ency/002053.htm>
- http://www.healthsystem.virginia.edu/UVAHealth/peds_genetics_sp/counsel.cfm