

GENETICA Y SALUD

¿Qué es la GENÉTICA?

ES LA CIENCIA QUE ESTUDIA EL MATERIAL HEREDITARIO (**CROMOSOMAS/ADN**) QUE SE ENCUENTRA EN TODAS LAS CELULAS DE UN INDIVIDUO, LAS ANOMALIAS Y VARIANTES QUE PUEDEN DARSE Y SU POSIBLE REPERCUSION CLINICA

¿Qué es una ENFERMEDAD GENETICA

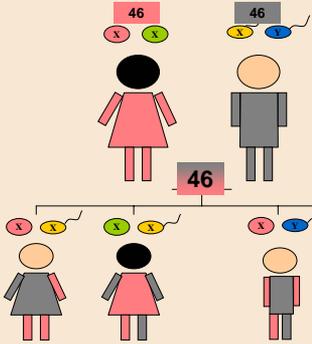
ES LA PATOLOGÍA CLÍNICA DEBIDA A UNA ALTERACIÓN EN LOS **CROMOSOMAS** O EN REGIONES CODIFICANTES DE LOS **GENES**.

EXISTEN MUCHOS **TIPOS** DE ENFERMEDADES **DIFERENTES** Y, EN FUNCIÓN DE LOS GENES AFECTADOS, PRODUCEN EN EL INDIVIDUO **FENOTIPOS CLÍNICOS** ESPECÍFICOS.

FIBROSIS QUISTICA, HEMOCROMATOSIS, TROMBOCITOSIS, ALZHEIMER, ANGELMAN, DOWN, COREA DE HUNTINGTON, X-FRAGIL, ESCLEROSIS TUBEROSA, SORDERA, STEINER, LEIGH

¿Cómo se TRANSMITE?

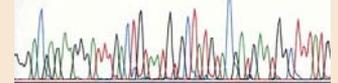
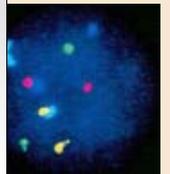
LAS PERSONAS QUE PADECEN UNA ENFERMEDAD HEREDITARIA TIENEN **RIESGO DE TRANSMISION** A SUS DESCENDIENTES CON **PROBABILIDADES** DIFERENTES EN FUNCIÓN DEL TIPO DE HERENCIA: **DOMINANTE, RECESIVA, LIGADA AL SEXO, MITOCONDRIAL...**



¿Cómo se DIAGNOSTICA?

LA **TECNOLOGIA ACTUAL** (CARIOTIPO, PCR, SSCP, SECUENCIACION, MLPA.....) PERMITE **DETECTAR** LAS **VARIANTES GENETICAS** DETERMINANTES DE UNA ENFERMEDAD.

ES IMPORTANTE REALIZAR EL **ANALISIS** EN LAS PERSONAS AFECTADAS PARA ESTABLECER EL **GENOTIPO FAMILIAR** DE RIESGO Y EVALUAR SU **RECURRENCIA**



¿Dónde ACUDIR ?

SI SOSPECHA DE UNA ENFERMEDAD HEREDITARIA EN SU FAMILIA ACUDA A SU MEDICO Y SOLICITE **CONSULTA GENETICA**.

LA **HISTORIA CLÍNICA** DE LOS AFECTOS Y LA **TRANSMISIÓN FAMILIAR** PUEDEN DEFINIR LA ENFERMEDAD Y SU ESTUDIO ESPECÍFICO



INVESTIGACION GENOMICA

La secuenciación del genoma humano junto con otros descubrimientos, esta permitiendo avanzar en el entendimiento del papel de los factores genéticos en la salud y enfermedades humanas, así como en los mecanismos de **predisposición genética** favorecida por factores no genéticos. Toda esta investigación es de aplicación a la **PREVENCIÓN, DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO** mediante una **medicina preventiva individualizada** en la que se convina la intervención farmacéutica con aspectos tales como el modo de vida, dieta, ejercicio....

Los avances en **TERAPIA GENICA** y la investigación en **CELULAS MADRE** suponen un reto cuyos éxitos contribuirán a mejorar la patología en enfermedades graves hasta ahora sin esperanza de tratamiento.

¿Cómo se PREVIENE?

LA **INFORMACION FAMILIAR** ES MUY **VALIOSA** PARA PREVENIR RIESGOS Y EVITAR ENFERMOS EN LA FAMILIA.

LOS **DIAGNOSTICOS PRECONCEPCIONALES** PRENATALES Y Y **PREIMPLANTACIONALES** PERMITEN OPCIONES REPRODUCTIVAS A LAS PAREJAS CON RIESGO.

CONSEJO GENETICO

LA **INFORMACION** REALIZADA POR **PROFESIONALES ESPECIALIZADOS** ES **IMPRESINDIBLE** PARA ENTENDER LAS **CARACTERÍSTICAS** Y **CONSECUENCIAS** DE UNA ENFERMEDAD HEREDITARIA, LAS **PROBABILIDADES** DE PRESENTARLA Y **TRANSMITIRLA** Y LAS **OPCIONES** DE PREVENIRLA O EVITARLA.

EL **CONSEJO GENETICO** ASESORA A LOS AFECTADOS PARA QUE LIBREMENTE ELIJAN LA **OPCION** ACORDE A SU **ÉTICA**