**TEMA 8. PREVENCIÓN DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS Y DEFECTOS CONGÉNITOS.**

Aspectos a tener en cuenta en el autoestudio dirigido a la consolidación de los objetivos metodológicos del Tema 8.

1, Evolución de los propósitos del asesoramiento genético y su historia y modelos por los que ha transitado.

2. Concepto de asesoramiento genético y sus objetivos, comprender que, aunque el desempeño del asesoramiento genético está privilegiado por profesionales capacitados con títulos de máster o especialidad de Genética Clínica, la detección de las personas que lo requieren parte de la comunidad y para esto es indispensable que los profesionales de la salud en el nivel primario, secundario y terciario estén lo suficientemente capacitados para identificar y comprender los fenómenos biológicos de las variaciones genéticas del desarrollo, que requieren de atención médica específica que permita comprender las tres acciones acciones preventivas que estos requieren y cómo lograr su atención a en un nivel de excelencia.

3. Identificar las principales razones que requieren de las conducción del asesoramiento genético.

4 Describir los cuatro principios del asesoramiento genético, las definiciones de cada uno de ellos.

5. Determinar los riesgos de recurrencia a partir de situaciones derivadas del diagnóstico y de tipos de mutaciones génicas, con expresión de marcadores genéticos y de enfermedades de herencia mendeliana y las consecuencias de heterogeneidad genética alélica y no alélica, fenómenos que dificultan la distinción de los criterios de herencia mendeliana tales como expresividad variable, efecto pleitrópico de la mutación, penetrancia reducida, nuevas mutaciones herencias influidas y limitadas al sexo y los fenómenos biológicos que interfieren con los criterios de las herencias mendelianas. Aberraciones cromosómicas, balanceadas y no balanceadas, las características poligénicas de la herencia multifactorial o por la acción de fenómenos ambientales prenatales como los teratógenos químicos, físicos o biológicos. Para las determinaciones de los riesgos, los objetivos de los temas del 1 al 7 han de tener sus conceptos bien consolidados.

6. Una vez determinado el riesgo identificar su fuente de información, identificar su magnitud de acuerdo con lo establecido para el asesoramento genético.

7. Tener en cuenta la evolución y las proyecciones del asesoramiento genético en el contexto individual, familiar y social este proceso.

7. Explicar los fundamentos biológicos de las acciones preventivas tales como acciones de pesquisas prenatales dirigidas a los programas de prevención de la anemia a hematíes falciformes, a la detección temprana de defectos congénitos de la morfogénesis, de las pesquisas neonatales de enfermedades metabólicas que pueden estudia en le último capítulo de su libro de texto.

8. Exponer los tipos de procedimientos para la obtención de muestras y propósitos de los fundamentos técnicos según los propósitos del estudio. Si se trata de estudios moleculares por métodos directo o indirecto, la necesidad de conocer previamente el grado de información que este último proceder, a partir del estudio a los padres u otros familiares, o realizar el cariotipos a ambos miembros de la pareja si se tratara del resultado de un cariotipo fetal en el que se detecte una aberración cromosómica aparentemente balanceada.

9. Identificar los principios de la ética médica y de la bioética a tener en cuenta en la atención de personas que requieren desde la comunidad de la vigilancia genética especializada.

10. Describir la importancia de la genética poblacional que permite tener en cuenta las frecuencias fenotípicas, genotípicas y génicas para el enfoque comunitario de acciones preventivas en enfermedades mendelianas.