# ORIENTACIONES METODOLOGICAS PARA PROFESORES

# 

TEMA **8:**  **PREVENCIÓN DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS.**



OBJETIVOS

EXPLICAR el papel del Asesoramiento Genético en la prevención de las enfermedades de etiología genética.

DETERMINAR riesgo de recurrencia y de ocurrencia de acuerdo con la etiología de una enfermedad o defecto genético conocido.

DESCRIBIR procederes prenatales y las indicaciones que tienen para el estudio fetal de enfermedades genéticas y defectos congénitos.

EXPLICAR la repercusión de los fundamentos y principios de la Etica Médica y de la Bioética, en la práctica de la Genética Médica y en especial, en el Asesoramiento Genético.

MENCIONAR acciones de salud en el nivel primario de atención involucradas con la prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos.

## OBJETIVOS METODOLOGICOS DEL TEMA Y CONSIDERACIONES METODOLOGICAS A TENER EN CUENTA.

Se trata de lograr en los alumnos un pensamiento integrador de los conocimientos adquiridos en los temas anteriores, en función del diagnóstico de enfermedades de etiología genética, piedra angular del Asesoramiento Genético como instrumento de prevención de estos tipos de enfermedades incluyendo los aspectos básicos de sus posibles tratamientos.

Este es el último Tema de la asignatura tiene un carácter integrador de todo lo aprendido y no se trata de que el estudiante imparta el asesoramiento genético pero si de que sea capaz de, conocido el diagnóstico etiológico de una enfermedad genética o defecto congénito pueda trasmitir de forma responsable a su Profesor lo que piensa que debe comunicar a la pareja o persona que podría solicitar el asesoramiento genético. Para lograrlo ha de demostrar que ha comprendido todos los conceptos y que es capaz de integrarlos a fin de comprender en el curso de los siguientes programas del área clínica, como hacer e interpretar la información que se logra con la confección del árbol genealógico con no menos de tres generaciones por ambas vías del afectado objeto de la atención clínica de las especialidades médicas de asignaturas contempladas en su programa de la carrera de medicina.

Solicitar a cada estudiante que escriba las orientaciones dirigidas a las personas que fueron objeto de estudio durante el curso en el área de salud, que han presentado situaciones relacionadas con condiciones de origen genético identificadas al elaborar el árbol genealógico, que requieren de acciones preventivas en sus tres niveles, dirigidas hacia el asesoramiento genético.

Pudo haber sido cualquier enfermedad genética o defecto congénito. Será muy heterogéneo y poco probable que se repita la situación

Aun cuando el diagnóstico y la enfermedad que le designe Usted como Profesor sea la discapacidad más frecuente de origen genético como el síndrome Down. cada uno tendrá que tener en cuenta la edad de la madre y del padre su deseo de tener más descendencia, si tienen o no hijos y de qué edad, si se trata de una nueva pareja. Si se tratara de enfermedades de herencia multifactorial o mendeliana y los hermanos del afectado están en edad reproductiva, cómo enfocar las acciones de prevención preconcepcional, a partir de la identificación del riesgo de recurrencia, ocurrencia, determinar tipo y magnitud del riesgo. Lo mismo con personas portadoras de anemia falciforme sea mujer o sea hombre. Puede ser que tenga que informar el riesgo de tener un hijo afectado por incompatibilidad Rh a una mujer de 39 años que desea tener un hijo en una nueva relación siendo esta nueva pareja Rh negativo, en este caso si bien el riesgo por el factor Rh negativo, es casi inexistente hay riesgo de enfermedad genética por la edad materna. Discutir con el estudiante qué hacer, que diagnostico prenatal podría indicarse, que tipo de muestra se obtiene y cuales será su destino técnico etc.

Este es un tema donde se pueden resumir los programas de prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos que se desarrollan en todo el país, tanto prenatales como neonatales y cuyo seguimiento es tan importante enel Area de Salud que es donde se garantiza la cobertura de estos.

También es un tema excelente para enfatizar sobre la Ética Médica la Bioética y su relación con el Asesoramiento Genético.