



PREGUNTAS FRECUENTES SOBRE LAS CONSULTAS DE GENÉTICA

¿POR QUÉ IR A UNA CONSULTA CON UN GENETISTA CLÍNICO?

Es posible que el saber la causa exacta de su afección (o de la de su hijo) sirva de ayuda para que los profesionales clínicos encuentren el mejor tratamiento para usted. El ponerle nombre a su afección también podría servir de ayuda para determinar qué otros problemas de salud podrían producirse debido su dolencia. Esta información puede servir para que su equipo de atención médica le recomiende otros especialistas a los que es posible que tenga que ir. Además, podría ser que algunos pacientes tengan que ir a ver al equipo de genética periódicamente para que le ayuden a tratar su afección. Por último, algunos trastornos genéticos se transmiten de forma hereditaria. Es posible que le recomienden pruebas genéticas para determinar quién más en su familia corre riesgo de tener el mismo trastorno.

CÓMO PREPARARSE PARA UNA CONSULTA GENÉTICA:

Elabore una lista con las preguntas que tenga que hacerle al equipo de genética para que no se le olvide preguntar ninguna durante la consulta.

Antes de la consulta, pregúntele a su familia sobre sus antecedentes de salud. El equipo de genética le preguntará sobre los antecedentes de salud de sus hijos, de sus hermanos/as, de sus padres, de sus tíos/as, de sus sobrinos/as, de sus primos/as y de sus abuelos. Podría serle de utilidad el poner por escrito dicha información antes de ir a la consulta y llevar una copia cuando vaya a la misma. Esto es lo debería poner por escrito:

- El nombre de cualquier persona de su familia que tenga síntomas parecidos a los suyos (o a los de su hijo).
- La edad que tenía cuando empezó a tener síntomas.
- El nombre de las personas de su familia a las que les hayan diagnosticado cualquier tipo de trastorno genético, el nombre del trastorno y la edad que tenía dicha persona cuando se lo diagnosticaron.
- Las edades aproximadas de sus parientes vivos.
- Las edades que tenían sus parientes cuando murieron y la causa de la muerte.
- Su origen étnico/ascendencia por ambas partes de su familia (por ejemplo: anglosajón, afroamericano, judío).

También es importante que pregunte a sus parientes si les han hecho alguna prueba genética. Con su permiso, lleve una copia de los resultados cuando vaya a la consulta. Según el trastorno genético que tenga, es posible que le pidan que lleve a la consulta su registro de alimentación más reciente.

PREGUNTAS FRECUENTES SOBRE LAS CONSULTAS DE GENÉTICA CONTINUADA

QUÉ ESPERAR EN UNA CONSULTA GENÉTICA:

Su equipo de genética consiste normalmente de un genetista clínico y un asesor de genética, además de otros miembros integrantes como, por ejemplo, enfermeras y dietistas tituladas, en función de su diagnóstico (o el de su hijo) y de sus necesidades asistenciales. Dicho equipo le proporcionará información, le brindará apoyo y resolverá sus dudas y preguntas.

Para determinar si su afección es debida a un trastorno genético, el equipo de genética le hará preguntas sobre sus síntomas (o los de su hijo) y tomará sus antecedentes familiares minuciosamente. Es posible que le hagan una exploración física y que le recomienden más pruebas.

Si le diagnostican un trastorno genético, el equipo de genética le proporcionará información sobre el diagnóstico, sobre cómo se hereda el trastorno, sobre las probabilidades de transmitir el trastorno a las generaciones venideras y sobre las opciones en cuanto a pruebas y tratamiento.

Los detalles de lo que pase en una cita genética serán en función de sus circunstancias particulares, pero suelen consistir en lo siguiente:

- Una conversación sobre el problema que lo llevó a ir al consultorio.
- Una conversación sobre sus antecedentes familiares de salud. Se elaborará un árbol genealógico y es posible que hablen sobre los datos de salud de sus parientes (por ejemplo, la causa de la muerte y la edad a la que murieron).
- Un reconocimiento médico del paciente y de otros miembros de su familia que pudieran tener el mismo trastorno.
- Una conversación sobre las conclusiones del médico y las opciones en cuando a pruebas.
- Una conversación abierta para responder a cualquier pregunta que tenga y ayudarlo a comprender qué opciones tiene y a tomar sus propias decisiones con conocimiento de causa.
- Es posible que le ofrezcan que se haga pruebas (por ejemplo: de sangre, de orina, de saliva o hisopados bucales). Algunas pruebas se pueden hacer el mismo día de la consulta, pero con frecuencia le pedirán que se tome un tiempo para tomar una decisión y que vuelva otro día. Las pruebas genéticas son opcionales.
- La elaboración de un plan para obtener más información (bien de usted o de su médico), pruebas especiales u otra cita de consulta.
- Se le enviará una carta después de la cita, detallando lo que se habló y con quién ponerse en contacto si tiene alguna pregunta o si algo no le ha quedado claro.
- En función de su trastorno, es posible que el equipo de genética le dé recomendaciones sobre el tratamiento continuo y el control de la alimentación. Es posible que dicha información también aparezca en la carta que se le enviará después de la consulta.
- Uno de los miembros integrantes del equipo de genética se pondrá en contacto con usted para darle los resultados de cualquier prueba que se haya hecho.

