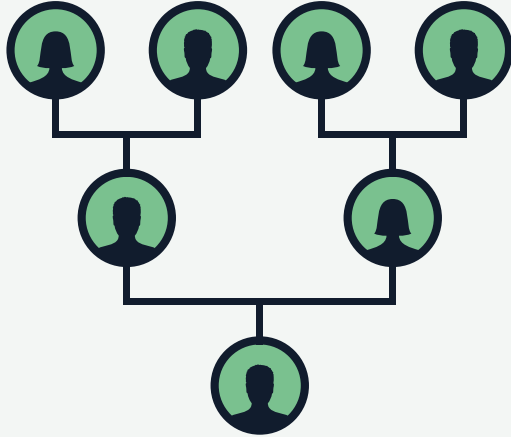


## DIAGNÓSTICO Y CONSEJO GENÉTICO

### Antecedentes e historia familiar

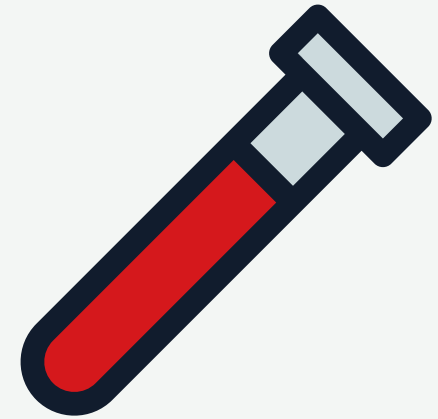
1



El genetista repasa la historia clínica familiar y elabora el árbol genealógico para **identificar el patrón de herencia de la patología** más probable y determinar el estudio genético que se debe realizar.

2

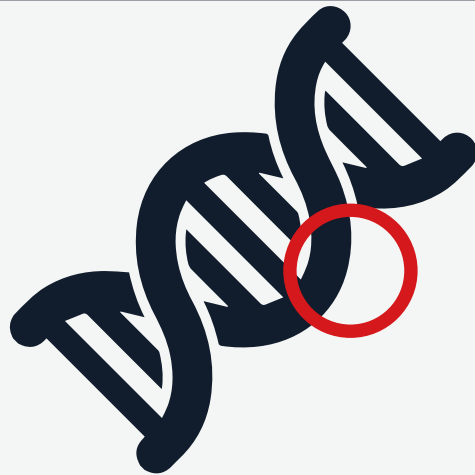
### Obtención de la muestra de ADN



A partir de una muestra de sangre o saliva del paciente y de sus familiares se hace la **extracción del ADN genómico**.

### Secuenciación del ADN

3



Una vez purificado el ADN, **se analizan los genes de interés** (asociados a la enfermedad) mediante secuenciación masiva, para identificar la causa molecular de la patología.

4

### Consejo genético familiar

Se entrega el **informe al paciente** y se ofrece el consejo genético a él y a su familia.

#### Beneficios del consejo genético

1. Se confirma el diagnóstico clínico.
2. Se predice la evolución de la enfermedad.
3. Se alerta a familiares asintomáticos y portadores.
4. Se prepara al paciente para futuras terapias génicas que permitan tratar patologías hoy incurables.
5. Se determina el patrón de herencia familiar y de transmisión de la patología a la descendencia.
6. Se ofrece estudio genético adicional a familiares interesados.

