



Parc Taulí

Consorti Corporació Sanitària

Parc del Taulí, 1
08208 Sabadell, Barcelona
93 723 10 10
www.tauli.cat

INFORMACIÓN SOBRE: ¿QUE ESPERAR DE UNA CONSULTA DE GENÉTICA CLÍNICA?

La consulta de genética clínica es un servicio de salud que se realiza en su centro de salud, generalmente en el Hospital, en la que se visita a pacientes que tienen o se sospecha que están a riesgo de un trastorno genético con el objetivo de diagnosticar, confirmar o descartar una afectación genética.

¿POR QUÉ ME REMITIERON A GENÉTICA?

Existen muchas razones posibles por las cuales su médico lo remitió a Genética. A continuación, se mencionan los motivos más comunes:

- Su médico observó características físicas que podrían tener una base genética.
- Usted, o alguien de su familia, tiene un problema médico o de salud que podría tener una base genética.
- Los resultados de una prueba médica sugieren una afección genética.
- Existen antecedentes familiares de una afección genética.
- Usted está embarazada y podría estar considerando realizarse pruebas prenatales.

¿CÓMO ME PREPARO PARA LA CITA DE GENÉTICA?

Hay algunas cosas que puede hacer para prepararse para la consulta:

- Haga una lista de preguntas para que pueda hablar sobre todas sus inquietudes.
- Reúna información sobre los antecedentes médicos de su familia.
- Considere que un amigo o miembro de la familia le acompañe para brindarle apoyo y ayudarle a recordar la información que se analice (opcional).

¿A QUIÉN VOY A VER EN MI CITA DE GENÉTICA?

Su cita se realizará con el médico genetista que es un profesional especializado en diagnosticar y tratar afecciones que tienen una causa genética.

¿QUÉ PUEDO ESPERAR EN UNA CITA DE GENÉTICA?

Es posible que la cita de Genética sea diferente a una consulta médica normal por varios motivos. Las citas de Genética a veces pueden durar más de media hora. La mayor parte de la consulta es para hablar con el genetista. La conversación puede incluir información sobre afecciones genéticas específicas y asesoría de apoyo, cuando sea necesario. Se hará un historial médico

detallado. Sus registros de salud se revisarán cuidadosamente y es posible que le pidan verificar ciertos detalles importantes. Si usted está embarazada o planea estarlo, es posible que se incluya información sobre su historial de embarazos (como abortos espontáneos e infertilidad). Se revisarán sus antecedentes familiares. Se dibujará un árbol genealógico para representar gráficamente a todos los familiares, de distintas generaciones. Se le preguntará acerca de cualquier afección genética o problema médico de cada persona. Es posible que también le hagan preguntas sobre defectos congénitos y discapacidad intelectual. Se registrarán sus antecedentes étnicos, ya que algunas afecciones genéticas son más comunes en ciertos grupos étnicos. Es posible que se realice un examen físico. No todas las consultas genéticas requieren un examen físico. Sin embargo, en algunas consultas se realiza un examen físico para buscar indicios que podrían ayudar a establecer un diagnóstico. El examen podría incluir tomar las medidas de distintas partes del cuerpo y registrar los hallazgos físicos. En ocasiones, se recomienda realizar pruebas y remisiones adicionales. Es posible que el genetista recomiende realizar pruebas o evaluaciones para ayudar a identificar un diagnóstico, por ejemplo: análisis de sangre, análisis de orina, radiografías y exámenes de los ojos.

¿QUÉ PUEDO ESPERAR DESPUÉS DE MI CITA?

El genetista escribirá un informe después de su consulta. Este informe se incluirá en su historia clínica electrónica y estará disponible para el médico que hizo la remisión. Usted podrá solicitar una copia de este informe. Si se ordenó una prueba o evaluación de seguimiento, se le informará para cuándo estarán listos los resultados y cómo se le proporcionarán. El genetista o asesor genético le informará si es necesario programar otra cita de Genética. Es importante que sepa que no todas las afecciones se pueden identificar o diagnosticar en la consulta inicial de genética. Sin embargo, con el tiempo, se identifican nuevas afecciones y pruebas a realizar; por lo tanto, mantenerse en contacto con su proveedor genético podría ser útil en el futuro.