

**UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR  
FACULTAD MULTIDISCIPLINARIA ORIENTAL  
DEPARTAMENTO DE MEDICINA  
LICENCIATURA EN LABORATORIO CLÍNICO**



**INFORME FINAL DEL CURSO DE ESPECIALIZACIÓN:  
EN GENÉTICA FORENSE**

**TÍTULO DEL INFORME FINAL  
GENOGRAMA Y ÁRBOL GENEALÓGICO**

**PARA OPTAR AL GRADO ACADÉMICO DE:  
LICENCIATURA EN LABORATORIO CLÍNICO**

**PRESENTADO POR:  
FLORES IGLESIAS, PRINCELA MIGDALIA Nº CARNET FI19001  
PÉREZ PÉREZ, VANESA GUADALUPE Nº CARNET PP18010  
SÁNCHEZ RIVERA, GLORIA DEL CARMEN Nº CARNET SR17051**

**DOCENTE ASESOR:  
LICDA. XIOMARA PASTORE DE RODAS**

**OCTUBRE 2024  
SAN MIGUEL, EL SALVADOR, CENTROAMÉRICA**

**UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR  
AUTORIDADES**



**MSC. JUAN ROSA QUINTANILLA  
RECTOR**

**DRA. EVELYN BEATRIZ FARFÁN  
VICERRECTORA ACADÉMICA**

**MSC. ROGER ARMANDO ARIAS ALVARADO  
VICERRECTOR ADMINISTRATIVO**

**LIC. PEDRO ROSALÍO ESCOBAR CASTANEDA  
SECRETARIO GENERAL**

**LIC. CARLOS ALMILCAR SERRANO RIVERA  
FISCAL GENERAL**

**UNIVERSIDAD DE EL SALVADOR  
FACULTAD MULTIDISCIPLINARIA ORIENTAL  
AUTORIDADES**



**MSC. CARLOS IVÁN HERNÁNDEZ FRANCO  
DECANO**

**DRA. NORMA AZUCENA FLORES RETANA  
VICEDECANA**

**LIC. CARLOS DE JESÚS SÁNCHEZ  
SECRETARIO**

**DR. AMADEO ARTURO CABRERA  
JEFE DEL DEPARTAMENTO DE MEDICINA**

**MSC. MARTA LILIAN RIVERA  
COORDINADORA DEL PROCESO DE GRADO DE LA CARRERA DE  
LABORATORIO CLÍNICO**

## ÍNDICE

<b>CAPITULO 1. INTRODUCCIÓN .....</b>	<b>1</b>
<b>1.1 RESUMEN .....</b>	<b>1</b>
<b>1.2 ANTECEDENTES .....</b>	<b>2</b>
<b>1.3 ENUNCIADO DEL PROBLEMA.....</b>	<b>3</b>
<b>CAPITULO 2. OBJETIVOS.....</b>	<b>3</b>
<b>2.1 OBJETIVO GENERAL .....</b>	<b>3</b>
<b>2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICO .....</b>	<b>3</b>
<b>CAPITULO 3. JUSTIFICACIÓN.....</b>	<b>4</b>
<b>CAPITULO 4. MARCO DE REFERENCIA .....</b>	<b>5</b>
<b>4.1 MARCO HISTÓRICO.....</b>	<b>5</b>
<b>4.2 MARCO TEÓRICO .....</b>	<b>7</b>
<b>Entre algunas enfermedades genéticas tenemos: .....</b>	<b>8</b>
<b>Autopsia Molecular .....</b>	<b>8</b>
<b>4.2.1 PRINCIPALES UTILIDADES DEL ÁRBOL GENEALÓGICO .....</b>	<b>8</b>
<b>4.3 MARCO CONCEPTUAL.....</b>	<b>9</b>
<b>4.4 MARCO LEGAL.....</b>	<b>14</b>
<b>CAPITULO 5. RESULTADOS .....</b>	<b>14</b>
<b>CAPITULO 6. CONCLUSIONES .....</b>	<b>17</b>
<b>REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....</b>	<b>18</b>
<b>ANEXOS .....</b>	<b>21</b>
<b>ANEXO 1 Y 2: Símbolos más habituales para la construcción del árbol genealógico. ....</b>	<b>21</b>
<b>ANEXO 3. Información relevante para construir el árbol genealógico.....</b>	<b>23</b>
<b>ANEXO 4. Principales tipos de herencia y su representación en el AG.....</b>	<b>24</b>
<b>ANEXO 5. Póster científico sobre Genograma y Árbol genealógico.....</b>	<b>25</b>

## **CAPITULO 1. INTRODUCCIÓN**

### **1.1 RESUMEN**

El genograma y el árbol genealógico son herramientas de representación gráfica de la familia que, aunque comparten similitudes, tienen una funcionalidad y significados diferentes. Si bien la función del primero es representar la estructura familiar y las relaciones entre sus miembros, el segundo pretende la identificación del patrón de herencia y de rasgos heredables. Tanto una como otra, son utilizadas por el médico de familia, y éste debe tener las competencias necesarias para su manejo efectivo.

**OBJETIVO.** Definir las principales características y utilidades clínicas del Genograma y el Árbol genealógico. **METODOLOGIA.** Por medio de un estudio de naturaleza específico, ya que nos permitirá detallar el fenómeno estudiado, a través de la información proporcionada en el artículo seleccionado. **RESULTADOS.** Los rasgos de enfermedad intergeneracionales son de interés para el diagnóstico y estadificación de la enfermedad, así como los acontecimientos relacionados con la salud reproductiva que puedan ser de interés para ello, se debe ser exhaustivo en la identificación de las causas por las que los embarazos no llegaron a término o con mortalidad perinatal, así como con la relación biológica de los progenitores con la descendencia. **CONCLUSIONES.** El árbol genealógico es una herramienta de ayuda para la toma de decisiones, en la planificación terapéutica, reproductiva, o para el estudio de portadores. Permite la identificación de individuos afectados y en riesgo, Igualmente permite identificar qué otros parientes deben ser evaluados y es muy utilizado en medicina forense como herramienta complementaria en los estudios de genealogía forense.

**Palabras clave:** Herencia genética; genealogía forense; mortalidad perinatal; patrón de herencia.

## **ABSTRACT**

The genogram and the family tree are tools for graphical representation of the family that, although they share similarities, have different functionality and meanings. Although the function of the first is to represent the family structure and the relationships between its members, the second aims to identify the pattern of inheritance and heritable traits. Both are used by the family doctor, and he must have the necessary skills for their effective management. **OBJECTIVES.** Define the main characteristics and clinical utilities of the Genogram and the Family Tree. **METHODOLOGY.** Through a study of a specific nature, since it will allow us to detail the phenomenon studied, through the information provided in the selected article. **RESULTS.** Intergenerational disease traits are of interest for the diagnosis and staging of the disease, as well as events related to reproductive health that may be of interest. For this purpose, it is necessary to be exhaustive in identifying the causes why pregnancies do not occur. They arrived at term or with perinatal mortality, as well as with the biological relationship of the parents with the offspring. **CONCLUSIONS.** The family tree is a tool to help make decisions, in therapeutic and reproductive planning, or for the study of carriers. It allows the identification of affected and at-risk individuals. It also allows identifying which other relatives should be evaluated and is widely used in forensic medicine as a complementary tool in forensic genealogy studies.

**Keywords:** Genetic inheritance; forensic genealogy; perinatal mortality; inheritance pattern.

## **1.2 ANTECEDENTES**

Los autores María Yanes Rodríguez, María Concepción Cruz Cánovas y Enrique José Gamero de Luna, Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMergen) (España, 2021), realizaron un artículo donde mencionan que el

Genograma concluye con el establecimiento de una hipótesis sistémica, como punto de partida para la preparación de la entrevista e intervención familiar. Si bien puede identificar patrones de enfermedad a lo largo de generaciones, su finalidad es establecer el impacto de estas sobre la dinámica familiar y no el definir cómo se heredan estos elementos patológicos.

Además, definen el árbol genealógico como una representación gráfica de la aparición de un rasgo o enfermedad en particular en individuos relacionados, junto con la naturaleza biológica de las relaciones. Así mismo, Dr. John Launer. En su revista médica de posgrado (Inglaterra, 21 agosto 2017) relata que, los genogramas a veces deletreados geneogramas, pero siempre pronunciado “gene-o-gramas” son básicamente árboles genealógicos, pero anotados con información adicional relevantes de acuerdo con el contexto clínico.

### **1.3 ENUNCIADO DEL PROBLEMA**

¿Cuáles son los aspectos más relevantes que nos proporciona el genograma y el árbol genealógico?

## **CAPITULO 2. OBJETIVOS**

### **2.1 OBJETIVO GENERAL**

- Definir las principales características y utilidades clínicas del Genograma y el Árbol genealógico.

### **2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICO**

- Obtener una visión sobre la estructura familiar por medio del Genograma.

- Identificar el patrón o tipo de herencia a través del árbol genealógico.
- Describir los aspectos más importantes en el uso del árbol genealógico.

### **CAPITULO 3. JUSTIFICACIÓN**

Este trabajo busca dar a conocer la importancia del genograma como un sistema de representación gráfica de la familia que permite una visión rápida de los aspectos biopsicosociales. Su objetivo, por tanto, es obtener una visión de la estructura familiar, sus características demográficas, el ciclo vital familiar, los acontecimientos vitales y las relaciones familiares a lo largo de varias generaciones. El genograma, como un fotograma, recoge la información en ese momento puntual, perdiendo utilidad y sentido conforme la relación familiar, en continua transición, va evolucionando. Comienza con la persona que consulta. Para ello, utiliza una simbología normalizada, con la que identifica la estructura familiar a lo largo de al menos 3 generaciones, y recoge información ordenada de todos los miembros junto con información del funcionamiento de la familia. Son especialmente importantes la identificación de los subsistemas familiares, sus relaciones y situaciones, tales como, los acontecimientos vitales, que pueden incidir o influir las mismas.

En la construcción del árbol genealógico, al no contemplar los elementos de cambio sistémico de la dinámica familiar y sí hechos vitales que siguen siendo útiles a lo largo del tiempo, le proporciona, a diferencia del genograma, una cierta intemporalidad.

## CAPITULO 4. MARCO DE REFERENCIA

### 4.1 MARCO HISTÓRICO

Tim Carver, Alex P. Cunningham, Chantal Babb de Villiers, Andrew Lee, Simon Hartley, Marc Tischkowitz, Fiona M. Walter, Douglas F. Easton, Antonis C. Antoniou (en el 2018) realizaron una recopilación, gestión y visualización de datos clínicos de pedigrí (antecedentes familiares) que es una actividad central en los centros de genética clínica. Sin embargo, los conjuntos de datos de pedigrí clínico pueden ser difíciles de administrar, ya que su captura requiere mucho tiempo y pueden ser difíciles de construir, manipular y visualizar gráficamente. Existen varios editores de pedigrí gráfico independientes y aplicaciones de dibujo, pero no hay editores de pedigrí gráficos ligeros disponibles gratuitamente que se puedan configurar e incorporar fácilmente a las aplicaciones web. Desarrollamos “pedigreejs”, un editor gráfico interactivo de pedigrí escrito en JavaScript, que utiliza la nomenclatura estándar de pedigrí. Pedigreejs proporciona un editor de pedigrí fácilmente configurable, extensible y ligero.

Kim YY, Hong HY, Cho KD, Park JH (en el 2019) en su artículo denominado: Base de datos del árbol genealógico de la base de datos nacional de información sanitaria de Corea; describen la creación de una base de datos del árbol genealógico (BD) utilizando un nuevo sistema de código familiar que puede expresar lógicamente las relaciones familiares interpersonales, comparando y complementando los datos de elegibilidad del seguro de salud y los datos del registro de residentes de la Base de Datos Nacional de Información de Salud (NHID). La base de datos del árbol genealógico se crea comparando y complementando los datos de elegibilidad del seguro de salud y los datos del registro de residentes en el NHID para obtener relaciones familiares más precisas. La base de datos del árbol genealógico no tiene una variable de tiempo como el año de referencia; en cambio, solo muestra la relación entre dos individuos siempre que hayan tenido una relación de parentesco.

Dado que la base de datos del árbol genealógico se creó recientemente en 2018 y el acceso a la base de datos es limitado incluso para fines de investigación, hasta el momento se han realizado muy pocos estudios que la utilicen. La base de datos del árbol genealógico será más eficaz cuando se utilice con el NHID en lugar de utilizarla de forma independiente.

Wickenheiser RA. (2019) en su artículo: Genealogía forense, bioética y el caso del asesino del Golden State. Mencionan que los investigadores recurren a la genealogía forense cuando se ha obtenido ADN en la escena del crimen, no se ha obtenido una coincidencia de sospechosos en el Sistema Nacional de Índice de ADN (NDIS) y las pistas de investigación no han identificado sospechosos viables. En la búsqueda genealógica forense, el perfil de ADN encontrado en la escena del crimen se compara con los perfiles de ADN de individuos que se sabe que no son los perpetradores para detectar similitudes genéticas consistentes con el origen de un miembro de la familia relacionado. NDIS es el acrónimo utilizado para referirse al programa de base de datos de ADN de justicia penal administrado por el FBI. El acrónimo CODIS (Combined DNA Index System) se utiliza con frecuencia como sinónimo de NDIS, pero generalmente se usa para referirse al software que ejecuta el sistema, el tipo de perfil de ADN forense como en "perfil CODIS", o los índices de la escena del crimen y del delincuente de ADN dentro del NDIS.

Allysa Tuite, Michelle Dalla Piazza, Kristyn Brandi, Beth A. Pletcher (en el 2020) presentan un comentario sobre una nueva actualización de la nomenclatura de pedigrí para representar mejor la diversidad de pacientes. Ya que con los cambios en nuestra comprensión de la identidad de género y los trastornos de la diferenciación sexual (DSD), así como la necesidad de promover una atención médica que refleje adecuadamente las identidades personales interseccionales de los pacientes con respecto al sexo y el género, exploramos posibles modificaciones de la nomenclatura de pedigrí para representar mejor dicha diversidad de pacientes.

Katsanis SH. (2020) con su artículo denominado: Pedigríes y perpetradores: usos del ADN y la genealogía en las investigaciones forenses. Una base de datos

universal de ADN que contenga la identificación de genotipos de todos los seres humanos resolvería los problemas descritos en esta revisión. Los casos forenses con ADN podrían resolverse, las personas acusadas falsamente podrían ser exoneradas y las bases de datos privadas de ADN con datos más intrusivos, como los genotipos relacionados con la salud, no necesitarían ser buscadas.

## **4.2 MARCO TEÓRICO**

Tradicionalmente el AG se ha utilizado para reconocer el patrón de herencia de enfermedades hereditarias con un determinado rasgo genético su uso clínico va más allá, tanto que es un documento médico legal, con trascendencia jurídica como también es utilizado en medicina legal y forense como herramienta complementaria en los estudios de genealogía forense. Tras la secuenciación del genoma humano ha adquirido un mayor interés, en parte por la posibilidad de identificar el componente hereditario de muchas enfermedades y, por otro lado, por la proliferación de guías de práctica clínica preventivas donde, la evaluación de los factores heredables y la personalización de las recomendaciones, van cobrando progresiva importancia. Por otro lado, el AG es el primer test genético de la medicina de precisión.

Las enfermedades genéticas podemos identificarlas en tres categorías, las cuales son: Enfermedades cromosómicas producidas por una alteración en el número o estructura de los cromosomas, enfermedades monogénicas o mendelianas debidas a mutaciones de un solo gen y enfermedades genéticas no mendelianas que incluyen entre otras a las enfermedades de herencia compleja o multifactoriales debidas a la combinación de factores genéticos y ambientales. De todas las enfermedades mendelianas monogénicas son las que presentan patrones de herencia más claros.

**Entre algunas enfermedades genéticas tenemos:**

Herencia digénica de una hipotricosis autosómica recesiva en dos pedigríes consanguíneos: La hipotricosis es un trastorno hereditario de la pérdida del cabello en el ser humano, en el que las personas afectadas muestran una ausencia escasa o completa de pelo en el cuero cabelludo o en diferentes partes del cuerpo.

**Autopsia Molecular**

Existe un porcentaje importante de autopsias que quedan sin un diagnóstico concluyente del fallecimiento, especialmente cuando este evento letal se produce súbitamente. El análisis genético se ha ido incorporando al campo de la medicina forense, sobre todo en aquellos pacientes que han fallecido de forma repentina, y donde no se identifica causa concluyente del fallecimiento tras una autopsia médico-legal completa. Estudios genéticos post-mortem no solo permiten llevar a cabo un diagnóstico de la causa del fallecimiento, sino que también permiten una traslación clínica hacia los familiares, focalizado en la identificación precoz de individuos en riesgo de síncope, así como adopción de medidas terapéuticas personalizadas para la prevención de un episodio arrítmico letal.

**4.2.1 PRINCIPALES UTILIDADES DEL ÁRBOL GENEALÓGICO**

- Identifica el patrón o tipo de herencia
- Identifica individuos de riesgo y afectados
- Sospecha e identificación de enfermedades raras
- Ayuda a identificar el mejor probando
- Forma parte de la historia clínica (antecedentes familiares)
- Ayuda al diagnóstico diferencial de enfermedades
- Ayuda en la toma de decisiones para el estudio de portadores
- Ayuda a valorar opciones reproductivas
- Ayuda en la planificación del tratamiento
- Ayuda en el seguimiento y prevención de la enfermedad
- Ayuda a la identificación de factores genéticos y ambientales

- Herramienta de formación e información familiar
- Es un documento médico-legal, con transcendencia jurídica
- Uso en medicina legal y forense
- Presentación de un registro médico sistemático.
- Formato gráfico de lectura fácil.
- Logra identificar pautas generacionales, biomédicas y psicosociales.
- Auxilia en el manejo médico y en el campo de la medicina preventiva.
- Identifica eventos de la vida que podrían afectar el diagnóstico y tratamiento.
- Pone en evidencia pautas de enfermedad.
- Facilita la educación del paciente.
- Detecta la etapa del ciclo de vida que cursa la familia.
- El proceso de su elaboración permite establecer una relación médico-paciente armónica.
- Representa la estructura funcional de la familia.
- Propicia la participación del entrevistado y de los miembros de su familia tanto en la información que comparten, como en la narración y reflexión sobre dificultades y recursos que puedan encontrar.
- Permite identificar algunos de los elementos que conforman las redes de apoyo (pareja, hijos, nietos, etc.)
- Sirve como un instrumento detector de factores de riesgo medioambientales en el hogar.
- El AG se puede utilizar además del análisis de marcadores autosómicos, el análisis del cromosoma "X"

#### **4.3 MARCO CONCEPTUAL**

- **Linaje:** Se refiere a la ascendencia o descendencia de una persona, es decir, el conjunto de antepasados de una familia. También puede hacer referencia al origen o procedencia de una persona o grupo social. Por otro lado, puede aludir a la clase o calidad de una cosa.

- **Genealogía:** Estudio y seguimiento de la ascendencia y descendencia de una persona o familia.
- **Árbol genealógico:** Es una representación gráfica o visual del linaje y la genealogía de una persona. A través de nodos y líneas que representan un matrimonio y las relaciones de sangre, un árbol genealógico presenta un registro completo de la historia familiar. Muestra los antepasados directos, pero también puede extenderse mucho más allá e incluir a cualquier persona con la que se esté relacionando de forma familiar.
- **Pedigrí:** El pedigrí es una herramienta básica en genética clínica usada para determinar que una enfermedad es genética, rastrear la transmisión de la enfermedad y estimar los riesgos del paciente, de otros miembros de la familia y de los miembros aún no nacidos de poseer la enfermedad genética. Se trata del historial de salud de una familia representado utilizando símbolos internacionales. En él se indica información sobre los componentes de la familia, su sexo, la relación entre ellos, las enfermedades que presentan y características genéticas, entre otros.
- **Genealogía Forense:** Podemos definirla como la práctica de encontrar familiares de un individuo sospechoso de cometer un hecho delictivo al hacer coincidir el ADN de la escena del crimen con las bases de datos de ascendencia genética.
- **Enfermedad Monogénica:** Se conoce también como enfermedades hereditarias mendelianas, son aquellas debidas a mutaciones de un solo gen.
- **Enfermedades cromosómicas:** Son producidas por una alteración en el número o estructura de los cromosomas.

- **Enfermedades genéticas no mendelianas:** Que incluyen, entre otras a las enfermedades de herencia compleja o multifactoriales, son debidas a la combinación de factores genéticos y ambientales.
- **Trastornos neurosensoriales:** Es una afección neurológica en la que un individuo tiene dificultad para percibir o responder a cualquier estímulo que afecte los sentidos.
- **Hipoacusias congénitas:** Hipoacusia es la incapacidad para oír sonidos en uno o en ambos oídos. Los bebés pueden perder toda su capacidad auditiva o solo parte de ella.
- **Fotogramas o ecografía:** ecografía genética o simplemente eco genética es un tipo de ultrasonido obstétrico que consiste en la valoración del feto para demostrar o descartar cualquier alteración anatómica o del estado de la salud del medio intrauterino reportando hallazgos o marcadores que pueden orientar en la identificación de fetos que tengan alteraciones cromosómicas.
- **Enfermedad de Tay-Sachs:** La herencia de la enfermedad de Tay-Sachs es autosómica recesiva. Esto significa que para ser afectada con la enfermedad de Tay-Sachs una persona tiene que heredar dos copias con variantes patogénicas del gen HEXA.
- **Matrimonio consanguíneo:** Es aquel que se celebra entre personas unidas por filiación o descendencia, es decir, aquéllas que tienen antepasados comunes. La consanguinidad aumenta las posibilidades de transmitir a la siguiente generación cierto tipo de enfermedades hereditarias. Existe un grupo de enfermedades genéticas que poseen un tipo de herencia denominado autosómico recesivo.

- **Neuropatía de Charcot-Marie-Tooth:** Es un grupo de trastornos hereditarios que causan lesiones en los nervios. Este daño es mayor en los brazos y las piernas (nervios periféricos). La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth se conoce también como neuropatía motora y sensitiva hereditaria.
- **CODIS:** Sistemas de Índice Combinado de ADN, es un programa informático que contiene bancos de datos locales, estatales y nacionales de perfiles de ADN de personas condenadas, perfiles de ADN de las pruebas halladas en el lugar de los hechos y perfiles de ADN de personas desaparecidas. Este programa permite que los agentes de la ejecución de la ley a nivel estatal, local y nacional comparen los perfiles de ADN de un delito específico con todos los perfiles de ADN que se encuentran en la base de datos.
- **Paraplejias espásticas:** Las paraplejias espásticas hereditarias incluyen un conjunto de trastornos neurodegenerativos caracterizados por la debilidad y contractura permanente de los músculos de las piernas, que en los casos complejos se ven acompañadas por otros síntomas neurológicos, como la discapacidad intelectual.
- **Mutación:** Una mutación es el cambio al azar en la secuencia de nucleótidos o en la organización del ADN (genotipo) o ARN de un ser vivo que produce una variación en las características de este y que no necesariamente se transmite a la descendencia. Se presenta de manera espontánea y súbita o por la acción de mutágenos.
- **Poliposis:** Trastorno hereditario por el que se forman muchos pólipos (a menudo, cientos o miles) en las paredes internas del colon y el recto. Los pólipos son bultos anormales que a veces se convierten en cáncer si no se extirpan.

- **Autopsia Molecular:** Estudio que se realiza en casos de muertes súbitas que estén asociados a algunas patologías que a su vez tienen un origen genético, puede determinarse a través de tejidos o tipos de posiciones en el genoma que estén asociados a las enfermedades hereditarias para poder identificarlas.
- **Afecciones arritmogénicas:** Enfermedad genética en la que las células musculares normales del corazón (cardiomiocitos) son sustituidas por tejido fibroso y grasa. La mayoría de los genes implicados codifican las proteínas que mantienen los cardiomiocitos unidos entre sí.
- **Síndrome de QT largo:** El síndrome de QT largo (SQTL) es un tipo de trastorno de la conducción. Un trastorno de la conducción es un problema con el sistema eléctrico que controla los latidos cardíacos. El término “QT largo” se refiere a un problema en el patrón que se ve en un electrocardiograma (ECG).
- **Probando:** Es una persona que está afectada por una afección genética o que se considera que está en riesgo de tenerla. Habitualmente, el probando es la primera persona de la familia que provoca en los profesionales de la salud la sospecha de un trastorno genético.
- **NHID:** (Base de Datos Nacional de Información de Salud) es un sistema de código familiar que puede expresar lógicamente las relaciones familiares interpersonales comparando y complementando los datos de elegibilidad del seguro de salud y los datos del registro de residentes de la base de datos nacional de información de salud.

#### **4.4 MARCO LEGAL**

El Árbol genealógico no solo forma parte de la historia clínica, recogiendo diferentes antecedentes familiares, sino que es un documento médico-legal que debe datarse, firmarse y recoger los datos de la persona que proporciona la información, del profesional que la recoge, y si fuera preciso, el consentimiento informado. Igualmente debe asegurarse la custodia efectiva dentro de la historia clínica. La información genética es una información especialmente sensible, que se encuentra especialmente protegida por la ley, ya que contiene información de terceros que no han proporcionado su consentimiento informado y pueden extraerse conclusiones que les afecten en diferentes órdenes de la vida.

### **CAPITULO 5. RESULTADOS**

1. El AG debe incluir 3 generaciones, que se identifican con números romanos, y debe señalarse tanto al consultante (persona que solicita la consulta o asesoramiento, esté afectado o no), como al caso índice o probando (individuo afectado a través del cual se identifica una familia con una patología genética y en el que estaría indicada en primer lugar la realización de una prueba genética). Ambos casos se señalan con una flecha. En algunos casos, según la edad del paciente pueden ser necesarios AG extendidos.
2. Además, se deben incluir datos demográficos, como la edad actual de los pacientes y parientes de primer, segundo y tercer grado de cada rama de la familia, identificados con numeración arábica según el orden que ocupan dentro de cada línea generacional. También debe recogerse la edad de inicio o de diagnóstico de la enfermedad. Esta información siempre debe confirmarse con documentación clínica fehaciente aportada por el paciente y no solo con la información verbal de este.

3. Los rasgos de enfermedad intergeneracionales son de interés para el diagnóstico y estadificación de la enfermedad, así como los acontecimientos relacionados con la salud reproductiva que puedan ser de interés para ello, se debe ser exhaustivo en la identificación de las causas por las que los embarazos no llegaron a término o con mortalidad perinatal, así como con la relación biológica de los progenitores con la descendencia (relación biológica, adopción, donación de óvulos o espermatozoides, gestación subrogada).
4. También es especialmente importante señalar el estado de portador, tanto porque puede transmitir el rasgo o la enfermedad a generaciones futuras, como por poder presentarla en un futuro. El portador obligatorio, será aquel que no padecerá la enfermedad, pero obligatoriamente la porta.
5. Se identifica con un punto dentro de la figura de sexo. El portador presintomático, es aquel que aún no ha alcanzado la edad en la que la enfermedad se manifiesta y se identifica con una línea vertical que cruza la figura sin sobrepasar los márgenes.
6. Un dato relevante es consignar el ascendiente de los parientes, el país de origen y la etnia, tanto para cuantificar la existencia de mutaciones fundacionales, que pueden presentarse de manera diferencial en distintos países o incluso dentro del mismo (por ejemplo, la enfermedad de Tay-Sachs es más frecuente en judíos asquenazíes, o la hipersensibilidad a alopurinol en chinos de la etnia Han), como por el registro de diferencias culturales como sucede el matrimonio consanguíneo, frecuente en la etnia romaní y en países islámicos.
7. Presentamos un caso como ejemplo de Paternidad Indirecta en el cual se observa esta utilidad. Para demostrar la paternidad de la joven Elisa Romero,

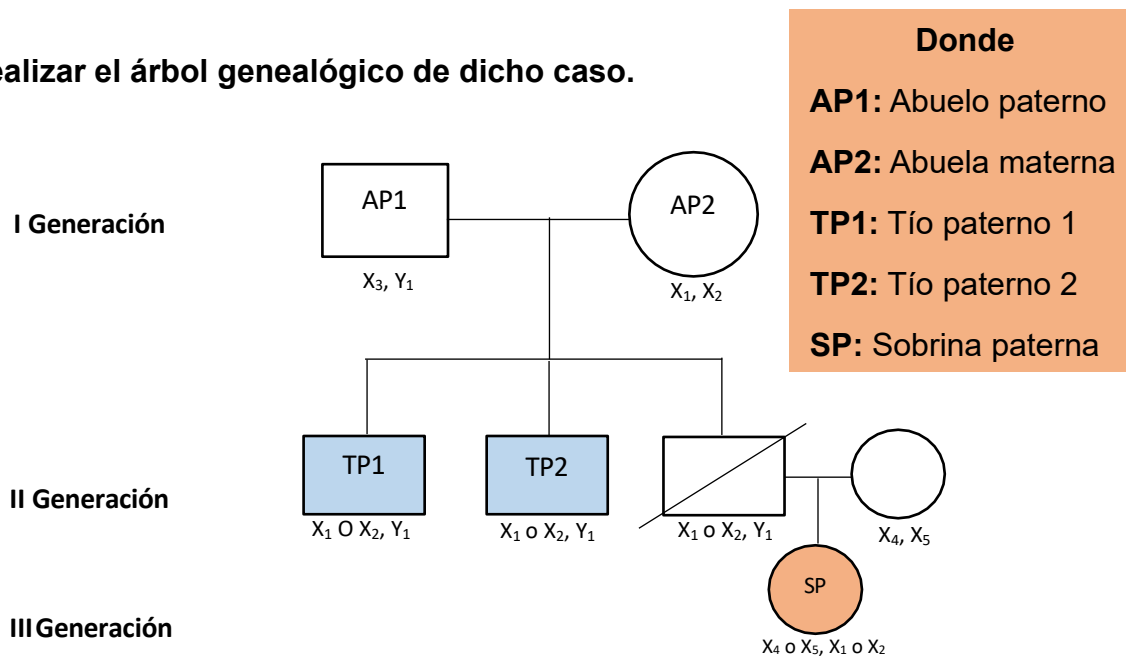
se tienen solamente a 2 tíos paternos (hermano del padre fallecido), logrando establecer la utilidad del AG dentro de él, el uso de marcadores de cromosoma "X" que usados con marcadores autosómicos ayudaran a concluir un caso forense. Así:

Cada padre y madre biológica aporta el 50% de su herencia genética a sus hijos en forma directa. Por lo tanto, los miembros de una misma familia compartirán características genéticas entre ellos en parte de sus marcadores genéticos, lo cual puede ser determinado por medio del ADN que se hereda de ambos padres.

De acuerdo a los análisis de marcadores de ADN nuclear y cromosoma "X" el índice combinado de relación tíos paternos sobrina entre la joven Elisa Romero y los señores Pablo Romero (supuesto tío 1) y Pedro Romero (supuesto tío 2) es de  $226,730 \times 10^3$  valor que indica cuantas veces es mayor la probabilidad de hipótesis de relación tíos paternos-sobrina, respecto de dos hombres tomados al azar de la población.

Siendo la probabilidad de lo anterior de 99.9999%

Realizar el árbol genealógico de dicho caso.



## CAPITULO 6. CONCLUSIONES

El AG proporciona la posibilidad de identificar enfermedades raras a partir de la detección de un determinado patrón de herencia. Una utilidad doble del AG es la identificar rasgos heredables y poblaciones en riesgo de presentar trastornos genéticos. Por otro lado, en algunos casos la realización del AG nos va a posibilitar el diagnóstico diferencial ante enfermedades con manifestaciones fenotípicas similares pero de diferente patrón de herencia, como en la neuropatía de Charcot-Marie-Tooth (CMT) por mutaciones del gen GDAP1, que puede dar lugar a fenotipos muy agresivos con herencia autosómica recesiva (CMT4A y CMT4C4) o fenotipos más leves con herencia autosómica dominante (CMT2K), al igual que ocurre en trastornos neurosensoriales como las hipoacusias congénitas y la retinosis pigmentosa.

En resumen, el AG es una herramienta de ayuda para la toma de decisiones, en la planificación terapéutica, reproductiva, o para el estudio de portadores. Permite la identificación de individuos afectados y en riesgo, así como, del mejor probando, que no siempre coincide con el paciente o la familia que consulta. Igualmente permite identificar qué otros parientes deben ser evaluados. El AG también es utilizado en medicina forense como herramienta complementaria en los estudios de genealogía forense.

Por otra parte, puede tener una aplicación preventiva al identificar factores genéticos y ambientales que pueden modificar la expresión de la enfermedad. Por ello es importante que el médico de familia conozca las diferencias étnicas y que sepa identificar e interpretar sus peculiaridades ya que es una herramienta de información a la familia, pero también educativa que, si se consigue realizar en las condiciones y empatía adecuadas, facilita la relación médico-paciente-familia; hecho especialmente relevante si tenemos en cuenta el elevado impacto que tiene el diagnóstico de una enfermedad genética y la necesidad de contar con alianzas para su manejo.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. María Yanes-Rodríguez, María Concepción Cruz-Cánovas, Enrique José Gamero-de-Luna. Genoma y árbol genealógico [citado el sábado 06 de julio de 2024] Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-articulo-genograma-arbol-genealogico-S1138359321003403>
2. Launer, J. Por qué los doctores deben dibujar genogramas, incluido el suyo propio. [citado el sábado 06 de julio de 2024] Disponible en: <https://academic.oup.com/pmj/articleabstract/93/1103/575/6984526?redirectedFrom=fulltext>
3. Tim Caver, Alex P, Cunningham, Chantal Babb de Villiers, Andrew Lee, Simón Hartley, Marc Tischkowitz, Fiona M. Walter, Douglas F. Easton, Antonis C, Antoniou. Pedigreejs: Un editor gráfico de pedigrí basado en la web [citado el miércoles 04 de septiembre de 2024] Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29095980/>
4. Alysa Tuite , Michelle Dalla Piazza , Kristyn Brandi , Beth A. Pletcher. Más allá de círculos y cuadrados. Un comentario sobre la actualización de la nomenclatura genealógica para representar mejor la diversidad de los [citado el miércoles 04 de septiembre de 2024] Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32103563/>
5. Fang Cui , LiuQing Sun , Jie Qiao , JianYong Li , Mao Li , SiYu Chen , Bo Sun , XuSheng Huang. Análisis de mutación genética de la paraplejia espástica hereditaria [citado el miércoles 04 de septiembre de 2024] Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7306340/>

6. Heo Y, Kim MH, Kim DW, Lee SA, Bang S, Kim MJ, et al. Extent of Pedigree Required to Screen for and Diagnose Hereditary Nonpolyposis Colorectal Cancer: Comparison of Simplified and Extended Pedigrees. [citado el jueves 05 de septiembre de 2024] Disponible en: [https://journals.lww.com/dcrjournal/abstract/2020/02000/extent\\_of\\_pedigree\\_required\\_to\\_screen\\_for\\_and.6.aspx](https://journals.lww.com/dcrjournal/abstract/2020/02000/extent_of_pedigree_required_to_screen_for_and.6.aspx)
7. Kim YY, Hong HY, Cho KD, Park JH. Family tree database of the National Health Information Database in Korea. [citado el jueves 05 de septiembre de 2024] Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6928464/>
8. Katsanis SH. Pedigrees and Perpetrators: Uses of DNA and Genealogy in Forensic Investigations. [citado el jueves 05 de septiembre de 2024] Disponible en: <https://www.annualreviews.org/content/journals/10.1146/annurev-genom-111819-084213>
9. Cuba, S., & Ángel, M. El genograma: herramienta para el estudio y abordaje de la familia. [citado el jueves 05 de septiembre de 2024] Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1726-89582010000100010](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-89582010000100010)
10. Basit S, Wali A, Aziz A, Muhammad N, Jelani M, Ahmad W. Digenic inheritance of an autosomal recessive hypotrichosis in two consanguineous pedigrees. [citado el sábado 6 de julio de 2024] Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1399-0004.2010.01455.x>
11. Dr. John Launer. Health Education England, Stewart House, Russell Square, Londres WC1H 5ND, Reino Unido [citado el sábado 6 de julio de 2024]





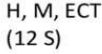














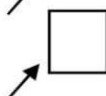

disponible en: <https://academic.oup.com/pmj/article-abstract/93/1103/575/6984526?redirectedFrom=fulltext#no-access-message>

12. Juan Carlos Bonilla, Rafael Parra-Medina, Juan Chaves, Oscar Campuzano, Georgia Sarquella-Brugada, Ramon Brugada y Josep Brugada [citado el sábado 26 de septiembre de 2024] disponible en: <https://repositorio.fucsalud.edu.co/server/api/core/bitstreams/84537e58-c0b7-4234-8ffd-edb253713cf6/content>
13. Emilia Cercenado Mansilla, José Pérez Molina, David Navarro Ortega, Teresa Alarcón González, Rosa del Campo Moreno. Enfermedades Infecciosas Y Microbiología Clínica [citado el sábado 26 de septiembre de 2024] disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-enfermedades-infecciosas-microbiologia-clinica-28-articulo-analisis-microbiologico-post-mortem-S0213005X12003643>

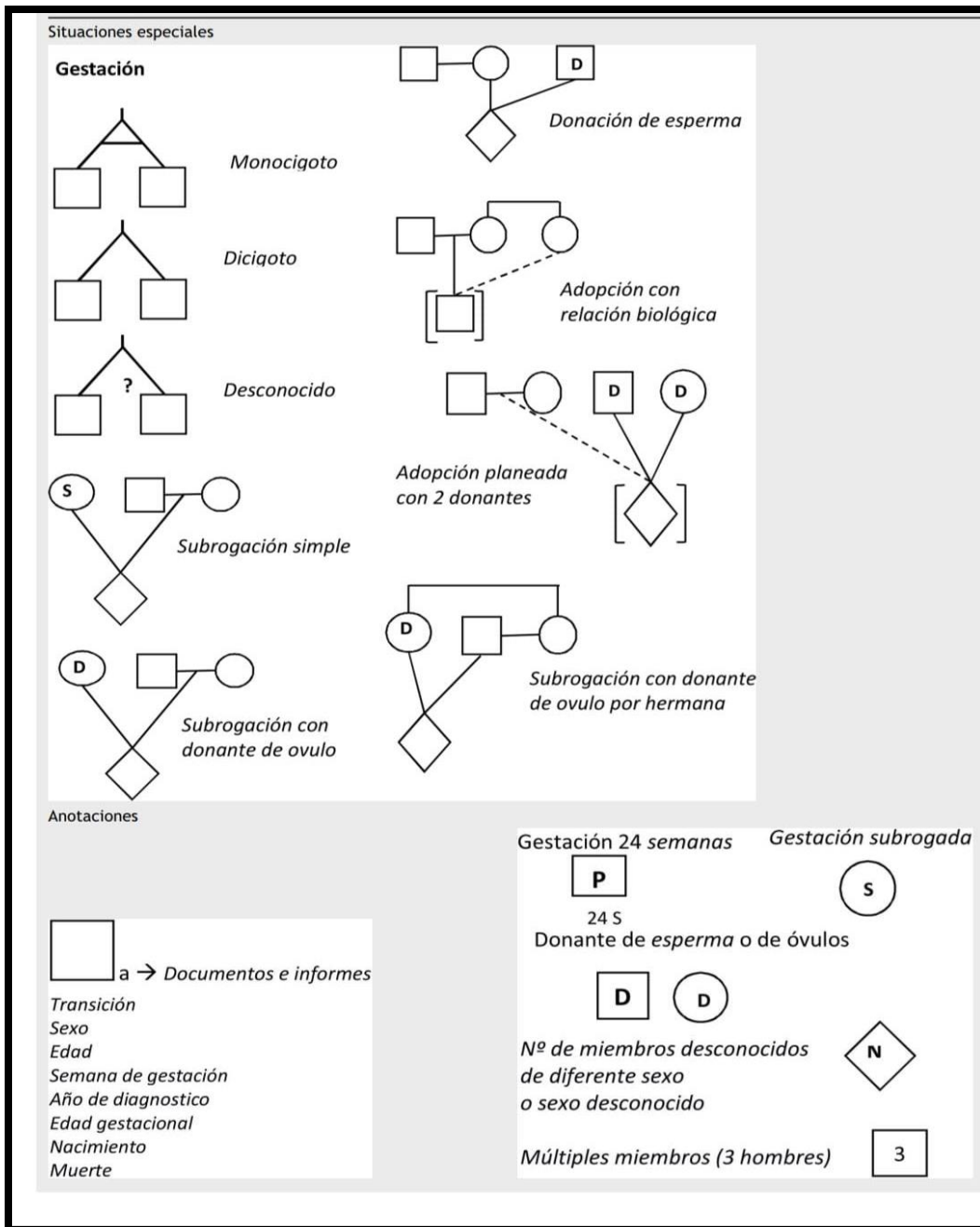
## ANEXOS

### ANEXO 1 Y 2: Símbolos más habituales para la construcción del árbol genealógico.

#### ANEXO 1

Tabla 1 Simbología sistematizada del AG y conjunto de información para recoger			
<b>Sexo</b>			
	Hombre		
	Mujer		
	Desconocido. No especificado. No conforme con sexo de nacimiento.		
	Aborto (consignar sexo u ectópico y semana de gestación)		
	H, M, ECT (12 S)		
	MTH 2017		
	HTM 2017		
	Transgénero (consignar transición y año. MTH 2017: Mujer Transición a Hombre en 2017)		
<b>Líneas, sombreados y símbolos</b>			
	Unión u origen biológico		Afectación clínica
	Unión consanguínea		Afectación clínica de varios problemas o diferentes
	Adopción o donación de ovulo o esperma		Portador obligatorio
	Infertilidad reversible. Sin descendientes		Portador asintomático
	Infertilidad irreversible		Probando
	Fallecimiento		Consultante
	Adopción		

**ANEXO 2**



### ANEXO 3. Información relevante para construir el árbol genealógico

#### Información relevante para recoger en el AG

Información demográfica

Edad, fecha de nacimiento, defunción...

Sexo

Miembros de la familia y relación biológica

Antecedentes y salud reproductiva

Infertilidad, abortos...

Adopción, donación de óvulos o espermatozoides, subrogación, reproducción asistida

Gestaciones únicas o múltiples

Acontecimientos obstétricos

Situación de salud

Cirugías, exposiciones ambientales o laborales

Enfermedades relevantes

Rasgos de interés

Información de salud complementaria

Test genéticos realizados

Mutación conocida

Causas de muerte

País de origen, etnias, consanguinidad.

Probando, consultante y portadores

Información legal

Fecha de recogida de la información

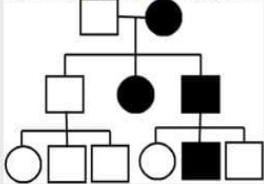
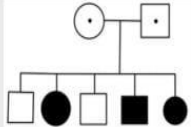
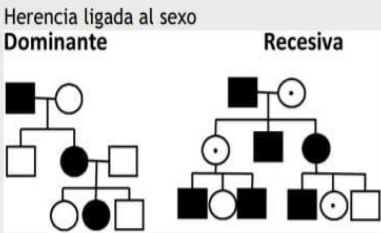
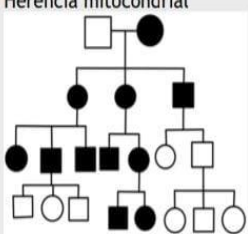
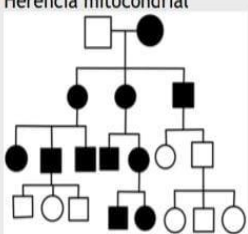
Persona que proporciona la información

Profesional que recoge la información

Consentimiento informado.

Firma del profesional

## ANEXO 4. Principales tipos de herencia y su representación en el AG.

Tipo de herencia	Características
<p><b>Herencia mendeliana</b></p> <p><i>Autosómica</i></p> <p>Dominante</p> <p>Recesiva</p> <p><i>Ligada al sexo</i></p> <p>Ligada al cromosoma X</p> <p>Dominante</p> <p>Recesiva</p> <p>Ligada al cromosoma Y</p> <p><i>Parcialmente ligada o pseudoautosómica (holándrica)</i></p> <p><b>Herencia no mendeliana</b></p> <p><i>Herencia multifactorial</i></p> <p><i>Herencia mitocondrial</i></p> <p><i>Disomía uniparental</i></p> <p><i>Anticipación genética</i></p>	
<p><b>Herencia autosómica dominante</b></p>	<p>Afecta a ambos sexos y la mutación de un alelo del gen es suficiente para manifestar la enfermedad.</p> <p>Se transmite de forma vertical:</p> <p>Un progenitor afectado</p> <p>Transmisión varón--&gt; varón</p> <p>Riesgo de recurrencia del 50%.</p> <p>Aunque una pareja enferma puede tener hijos sanos, normalmente hay afectados en todas las generaciones.</p>
	<p>Afecta a ambos sexos, pero precisa de la mutación de ambos alelos de un gen para manifestarse.</p> <p>La transmisión es horizontal: ningún progenitor afectado y portadores sanos.</p> <p>Suele saltar generaciones</p> <p>Riesgo de recurrencia del 25%. Si un progenitor está afectado y el otro es sano, todos los hijos serán portadores; si en lugar de sano el otro progenitor es portador, se transmitiría en un 100%, con un 50% de afectados y un 50% de portadores.</p>
<p><b>Herencia autosómica recesiva</b></p>	<p>Mutación en cromosoma X, varones afectados, mujeres portadoras (salvo síndrome de Turner e inactivación sesgada del X, en las que pueden estar afectadas).</p> <p>Riesgo de recurrencia en hijos varones 50%, hijas 50% portadoras.</p> <p>Formas recesivas: varones afectados con más frecuencia,</p> <p>Formas dominantes: varones afectados con formas más graves.</p>
	<p><b>Herencia ligada al sexo</b></p> <p><b>Dominante</b></p> <p><b>Recesiva</b></p>
	<p><b>Herencia mitocondrial</b></p> 
	<p>Mutación en ADN mitocondrial, transmisión a través de mujeres, con afectación de todos los hijos, salvo casos excepcionales</p>

## ANEXO 5. Póster científico sobre Genograma y Árbol genealógico.



# GENOGRAMA Y ÁRBOL GENEALÓGICO

Princela Flores, Vanesa Pérez, Gloria Sánchez



### INTRODUCCIÓN

El árbol genealógico y el genograma son herramientas de representación gráfica de la familia que, aunque comparten similitudes, tienen una funcionalidad y significados diferentes. Si bien la función del primero es representar la estructura familiar y las relaciones entre sus miembros, el segundo pretende la identificación del patrón de herencia y de rasgos heredables, aunque su uso y aplicaciones van mucho más allá. Tanto una como otra, son utilizadas por el médico de familia, y éste debe tener las competencias necesarias para su manejo efectivo.

### OBJETIVOS

#### OBJETIVO GENERAL

- Definir las principales características y utilidades clínicas del Genograma y el Árbol genealógico.

#### OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Obtener una visión sobre la estructura familiar por medio del Genograma.
- Identificar el patrón o tipo de herencia a través del árbol genealógico.
- Describir los aspectos más importantes en el uso del árbol genealógico.

### METODOLOGÍA

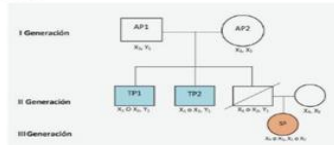
Por medio de un estudio de naturaleza específico, ya que nos permitirá detallar el fenómeno estudiado, a través de la información proporcionada en el artículo seleccionado.

### RESULTADOS

- Cada padre y madre biológica aporta el 50% de su herencia genética a sus hijos en forma directa. Por lo tanto, los miembros de una misma familia compartirán características genéticas entre ellos en parte de sus marcadores genéticos, lo cual puede ser determinado por medio del ADN que se hereda de ambos padres.

- De acuerdo a los análisis de marcadores de ADN nuclear y cromosoma "X" el índice combinado de relación tíos paternos sobrina entre la joven Elisa Romero y los señores Pablo Romero (supuesto tío 1) y Pedro Romero (supuesto tío 2) es de  $226,730 \times 10^{-3}$  valor que indica cuantas veces es mayor la probabilidad de hipótesis de relación tíos paternos-sobrina, respecto de dos hombres tomados al azar de la población.

- Siendo la probabilidad de lo anterior de 99.9999%



#### Tipos de Herencia

- Autosómica dominante
- Autosómica recesiva
- Ligada al sexo
- Mitocondrial

Herencia ligada al sexo

Dominante

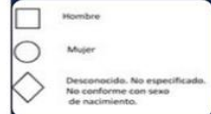
Recesiva

### CONCLUSIÓN

El Árbol Genealógico permite la identificación de individuos afectados y en riesgo, así como, del mejor probando, que no siempre coincide con el paciente o la familia que consulta. Igualmente permite identificar qué otros parientes deben ser evaluados. El AG también es utilizado en medicina forense como herramienta complementaria en los estudios de genealogía forense.

### BIBLIOGRÁFIAS

María Yanes-Rodríguez, María Concepción Cruz-Canovas, Enrique José Gamero-de-Luna. Genoma y árbol genealógico [citado el sábado 06 de julio de 2024] Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-articulo-genograma-arbol-genealogicoS1138359321003403>



Hombr  
Mujer  
Desconocido. No especificado. No conforme con sexo de nacimiento.

Unión o origen biológico

Unión consanguínea

Adopción o donación de óvulo o espermia

Infertilidad reversible. Sin descendientes

Infertilidad irreversible

Fallecimiento

Adopción

Afectación clínica

Afectación clínica de varios problemas o diferentes

Portador obligatorio

Portador asintomático

Probando

Consultante