

La historia familiar

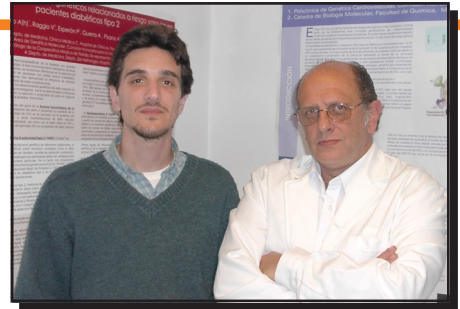
– el primer paso a la genómica médica –

Dr. Mario Stoll

Coordinador y Médico Área Genética Molecular,
Comisión Honoraria para la Salud Cardiovascular (CHSCV)
y Policlínica de Genética Cardiovascular, Hospital de Clínicas.
Integrante del Consultorio de Genómica Médica (CME).

Dr. Víctor Raggio

Prof. Adj. Dpto. de Genética, Facultad de Medicina.
Médico Área Genética Molecular, CHSCV
y Policlínica de Genética Cardiovascular, Hospital de Clínicas.
Integrante del Consultorio de Genómica Médica (CME).



Historia familiar

La historia médica familiar es una excelente herramienta para predecir la susceptibilidad a la enfermedad e identificar pacientes de alto riesgo para la mayoría de las enfermedades crónicas de alta incidencia. Se transforma en una ayuda a la presunción diagnóstica preclínica y al diagnóstico, y encamina estrategias de prevención tanto de cambio de hábitos como farmacológicas, especialmente en el adulto joven.

Este instrumento clásico y sub-utilizado de la anamnesis, se ha potenciado en su uso clínico por nuevos conocimientos sobre la heredabilidad de enfermedades poligénicas, multifactoriales, una mayor sistematización del interrogatorio en las enfermedades complejas y sus correlaciones clínico-moleculares.

Con la llegada de la era genómica, uno de los grandes desafíos en todas las especialidades médicas es integrar los conocimientos que permitan utilizar las herramientas derivadas del estudio del genoma en estrategias preventivas y de tratamiento de las patologías más frecuentes.¹

De hecho, su resurgimiento se explica, por la necesidad de orientar el estudio diagnóstico a un gene o grupos de genes específicos recogiendo la mayor información posible entre los familiares. Las nuevas tecnologías de análisis rápido de ADN (esencialmente amplificación y secuenciación) y una inmensa multiplicación de la información que busca correlacionar variantes génicas (alelos) o sus combinaciones (haplotipos) con patología específica en las enfermedades crónicas, están impactando la clínica en todas las especialidades.

La historia médica familiar es además una buena forma de evidenciar la interacción entre susceptibilidad genética y ambientes compartidos –nutricionales, farmacológicos y de comportamiento– en relación al riesgo de enfermar.

Agregación familiar e historia familiar positiva

El rango de información familiar obtenible puede variar entre información de padres e hijos hasta una detallada genealogía médica que incluya todas las generaciones in-

Riesgo relativo estimado por historia familiar en enfermedades seleccionadas

Tabla 1

| Enfermedad | Grado de familiaridad y edad de comienzo | Riesgo relativo odds ratio * |
|----------------------------------|--|------------------------------|
| Cardiovascular arteriosclerótica | 1 familiar de 1 ^{er} grado | 2,0 |
| | 2 o más familiares. de 1 ^{er} grado < de 55 años | 5,6 |
| | 1 familiar de 1 ^{er} grado y uno de 2 ^{do} grado | 9,8 |
| Diabetes tipo 2 | Madre | 2,4 |
| | Familiar materno y paterno | 4,0 |
| Cáncer de mama | 1 familiar de 1 ^{er} grado | 2,1 |
| | 3 familiares o más | 3,9 |
| Cáncer colorectal | 1 familiar de 1 ^{er} grado | 1,7 |
| | 2 familiares de 1 ^{er} grado | 4,9 |
| Cáncer de próstata | 1 familiar de 1 ^{er} grado | 3,2 |
| | 3 familiares de 1 ^{er} grado | 11,6 |
| Osteoporosis | 1 familiar de 1 ^{er} grado | 2,0 |
| Asma | Madre | 3,0 |
| | Madre y padre | 7,0 |

* Modificado de Yoon et al. Family history tool for public health. Gen in Med 4, 305-310, 2002