Machine Translated by Google
RCMOS – Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

Entre la precisión molecular y la equidad en la atención médica: un análisis multidisciplinario de Asesoramiento genético

Entre la precisión molecular y la equidad en la atención médica: un análisis multidisciplinario de la genética.
Asesoramiento

Entre la precisión molecular y la equidad en la atención: un análisis multidisciplinario del asesoramiento genético.

Larissa Fernanda Barbosa da Costa – Centro Universitario IESB

Dr. Paulo Henrique Rosa Martins – Centro Universitario IESB

RESUMEN: El asesoramiento genético se ha convertido en una herramienta esencial en la práctica clínica contemporánea, especialmente en el contexto de la prevención de enfermedades hereditarias. Este artículo analiza la contribución del asesoramiento genético a la prevención de enfermedades hereditarias, con énfasis en el trastorno del espectro autista, las neoplasias hereditarias y la anemia falciforme. Se trata de una revisión narrativa de la literatura, con una búsqueda activa en las bases de datos SciELO, PubMed y Google Scholar, utilizando descriptores como "asesoramiento genético", "enfermedades hereditarias" y "prevención". Los resultados indican que el asesoramiento genético contribuye significativamente a la identificación temprana de riesgos hereditarios, la estimación de la recurrencia de afecciones genéticas, la planificación familiar informada y la reducción de las incertidumbres asociadas al diagnóstico. Sin embargo, se evidencian barreras estructurales relacionadas con la escasez de servicios especializados en el Sistema Único de Salud (SUS) brasileño, la falta de capacitación profesional y las disparidades regionales y socioeconómicas en el acceso. Se concluye que el asesoramiento genético representa una tecnología de atención multidimensional, cuya efectividad depende de la integración de la precisión molecular, el apoyo psicosocial y políticas públicas equitativas. Fortalecer el asesoramiento genético en Brasil requiere ampliar la red de servicios, la capacitación profesional y la inclusión de la genética en los planes de estudio de ciencias de la salud.

Palabras clave: Asesoramiento genético. Enfermedades hereditarias. Prevención. Genética clínica.
SUS.

RESUMEN: El asesoramiento genético se ha convertido en una herramienta esencial en la práctica clínica contemporánea, especialmente para la prevención de enfermedades hereditarias. Este artículo tiene como objetivo analizar la contribución del asesoramiento genético a la prevención de enfermedades hereditarias, con énfasis en el trastorno del espectro autista, las neoplasias hereditarias y la anemia falciforme. Se trata de una revisión bibliográfica narrativa con búsquedas activas en las bases de datos SciELO, PubMed y Google Scholar, utilizando descriptores como "asesoramiento genético", "enfermedades hereditarias" y "prevención". Los resultados indican que el asesoramiento genético contribuye significativamente a la identificación temprana de riesgos hereditarios, la estimación del riesgo de recurrencia de afecciones genéticas, la planificación familiar informada y la reducción de incertidumbres diagnósticas. Sin embargo, son evidentes barreras estructurales, incluyendo la escasez de servicios especializados en el sistema público de salud brasileño (SUS), la falta de capacitación profesional y las disparidades regionales y socioeconómicas en el acceso. Se concluye que el asesoramiento genético es una tecnología de salud multidimensional cuya efectividad depende de la integración de precisión molecular, apoyo psicosocial,
y políticas públicas equitativas. Fortalecer el asesoramiento genético en Brasil requiere ampliar la red de servicios, mejorar la formación profesional e integrar la genética en los planes de estudio de salud.

Palabras clave: Asesoramiento genético. Enfermedades hereditarias. Prevención. Genética clínica. SUS.

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

1. INTRODUCCIÓN

Los avances en genética y biología molecular han promovido cambios significativos en
práctica clínica, especialmente en lo que respecta a la prevención, diagnóstico y tratamiento de
Enfermedades hereditarias. En este contexto, el asesoramiento genético destaca como una
Esta es una estrategia esencial, ya que permite la identificación de riesgos genéticos y ayuda a las personas y
Las familias participan en la toma de decisiones informadas. Según el Centro Nacional de Biotecnología.
Según NCBI (2018), el asesoramiento genético consiste en un proceso de
comunicación centrada en comprender los riesgos relacionados con la ocurrencia o recurrencia de
afecciones genéticas dentro de la familia.

La incorporación de las pruebas genéticas a la práctica clínica ha aumentado la demanda de profesionales.
cualificado para interpretar los resultados de laboratorio y asesorar a los pacientes sobre sus implicaciones.
Aspectos médicos y psicosociales de las enfermedades hereditarias. En este contexto, el asesoramiento genético
Se ha integrado en la atención sanitaria como una práctica interdisciplinaria, manteniéndose al día con los avances.
de tecnologías de diagnóstico molecular y medicina personalizada (SILVA et al., 2022).

Además de contribuir al diagnóstico, el asesoramiento genético desempeña un papel importante.
fundamental en la prevención de enfermedades hereditarias. La identificación temprana de individuos con
El riesgo permite la adopción de medidas preventivas y un seguimiento continuo, favoreciendo
Intervenciones tempranas y mejores resultados clínicos (OLIVEIRA et al., 2023).

En el contexto de la salud pública, especialmente en la atención de la salud de la mujer y la familia, la
El asesoramiento genético desempeña un papel destacado. Según el Portal de Buenas Prácticas de
Fiocruz, este enfoque contribuye a la toma de decisiones reproductivas informadas y
consciente, basado en evidencia científica (FIOCRUZ, 2023).

Además, el asesoramiento genético tiene un impacto significativo en los aspectos emocionales y
factores psicológicos de los pacientes y sus familias. Según Santos et al. (2022), un
El asesoramiento genético adecuado ayuda a reducir la ansiedad y promueve la comprensión de
El riesgo genético contribuye a tomar decisiones de salud más seguras y mejor informadas.

En este contexto, se hace evidente la relevancia del asesoramiento genético como herramienta.
fundamental para la medicina preventiva y personalizada. En este sentido, se presenta lo siguiente.
Problema de investigación: ¿cómo contribuye el asesoramiento genético a la prevención?
¿Cuál es el papel de las enfermedades hereditarias en la práctica clínica?

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

2. MARCO TEÓRICO

El asesoramiento genético (AG) es un proceso de comunicación especializado que tiene como objetivo...
Proporcionar información, apoyo y orientación a las personas y familias que están en riesgo de presentar síntomas o que ya los han presentado.
desarrollar afecciones genéticas hereditarias. Esta práctica integra el conocimiento de
genética médica, psicología y bioética, lo que permite a los pacientes comprender la
La naturaleza de la afección genética, sus mecanismos de herencia, los riesgos de recurrencia y...
posibilidades de prevención, diagnóstico y tratamiento. Según Sheldon Reed, quien es responsable de
Introduciendo el término "asesoramiento genético" en la década de 1940, el objetivo central de este
El objetivo es ayudar a las personas a tomar decisiones informadas que sean compatibles con sus necesidades.
Valores personales y familiares. En este contexto, la AG (Asamblea General) no se limita a la transmisión de información.
No utiliza técnicas específicas, sino que busca promover la autonomía del paciente en situaciones frecuentes.
caracterizado por incertidumbres e importantes impactos emocionales (Martins; Menezes, 2022).
Además de su función informativa, el asesoramiento genético desempeña un papel
fundamental para humanizar la atención médica, especialmente a la luz de los avances en
Genética molecular y medicina de precisión. El proceso implica recopilar y analizar el historial
historia familiar, la creación de pedigríes, la evaluación de riesgos genéticos y la interpretación de
Pruebas de laboratorio que permiten un enfoque individualizado para cada caso.
Sin embargo, su relevancia trasciende los aspectos biomédicos, ya que abarca cuestiones éticas.
Factores psicosociales y reproductivos asociados al diagnóstico genético. Según Alonso et al.
(2021), el asesoramiento genético contribuye a la reducción de la ansiedad y el estigma.
asociado con condiciones hereditarias, fortaleciendo la red de apoyo familiar y promoviendo
toma de decisiones consciente. De esta manera, el AG es reconocido actualmente como un
tecnología de asistencia importante, capaz de integrar conocimientos científicos, apoyo
El bienestar emocional y la promoción de los derechos de los pacientes constituyen uno de los pilares de la genética.
práctica clínica contemporánea. (Alonso et al., 2021; Martins; Menezes, 2022)
Comprender la base genética de las enfermedades hereditarias es fundamental para la práctica de
Asesoramiento genético, que guía la identificación de patrones de herencia y la estimación de...
Riesgos de recurrencia. Los principales patrones de herencia mendeliana incluyen la herencia autosómica.
Dominante, autosómico recesivo, ligado al cromosoma X y mitocondrial. En herencia autosómica.
En el síndrome recesivo, ambas copias del gen deben estar alteradas para que la enfermedad se manifieste, siendo
La presencia de portadores asintomáticos en la población es común (SILVA et al., 2020; COSTA et
et al., 2024).

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS - Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

La evaluación del riesgo hereditario es un paso fundamental en el asesoramiento genético y
Se basa en el análisis de la historia familiar, la construcción de árboles genealógicos y la identificación.
de factores de riesgo. Martins y Menezes (2022) destacan que la percepción de "riesgo" es
Influenciado por aspectos clínicos, culturales y sociales, es esencial que el profesional
Considere estas dimensiones al comunicar las probabilidades de ocurrencia o recurrencia de
afecciones genéticas. En el contexto de la anemia falciforme, la enfermedad genética más frecuente en
En Brasil, las parejas en las que ambos miembros son portadores (Hb AS) tienen una probabilidad del 25% de tener un hijo.
Un niño con la enfermedad (Hb SS) durante cada embarazo (COSTA et al., 2024).

Además de las enfermedades monogénicas, el asesoramiento genético también aborda otras afecciones.
complejo y multifactorial. Santos et al. (2025) demuestran que la mayoría de los casos de
El trastorno del espectro autista tiene un origen genético, con alta heredabilidad y riesgo de...
Mayor recurrencia entre hermanos y gemelos monocigóticos. En las neoplasias hereditarias, la
La identificación de mutaciones en la línea germinal en genes como BRCA1 y BRCA2 nos permite estimar
altos riesgos de desarrollar neoplasias y adoptar medidas preventivas (SOUZA et al.,
2024).

Los avances en las técnicas de diagnóstico molecular han ampliado significativamente la
Posibilidades para investigar la etiología de las enfermedades hereditarias. El cariotipo convencional.
Identifica alteraciones cromosómicas a gran escala, pero tiene una resolución limitada. PCR
Detecta mutaciones puntuales, como la de la anemia falciforme, mientras que el array CGH permite
para identificar microdeleciones y microduplicaciones no visibles en el cariotipo, lo cual es útil en
diagnóstico de TEA y malformaciones congénitas (BRAZ; AMBROSIO-ALBUQUERQUE,
2022; FUENTES; SOUZA, 2022).

La secuenciación de próxima generación (NGS) ha revolucionado el diagnóstico genético mediante
Permiten el análisis paralelo de múltiples genes o del exoma completo. Silva y Santos (2025)
Hacen hincapié en que la NGS amplía la capacidad de identificar variantes patógenas, incluso en
afecciones de etiología molecular previamente desconocida. En el contexto de malformaciones
En casos de afecciones letales, como la agenesia renal bilateral, la secuenciación de nueva generación (NGS) permite identificar las causas genéticas.
previamente indetectable, aunque también plantea nuevos dilemas éticos y emocionales para la
familias.

A pesar de los avances tecnológicos, las pruebas genéticas siguen siendo una herramienta útil.
Estas son complementarias y no reemplazan la evaluación clínica especializada. Fontes y Souza (2022)
Hacen hincapié en que el diagnóstico del TEA sigue siendo fundamentalmente clínico, ya que
La complejidad genética del trastorno impide la identificación de una única alteración responsable.

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

En todos los casos. En el campo de la oncogenética, la secuenciación de genes de susceptibilidad.

Las pruebas de detección precoz del cáncer permiten evaluar el riesgo y fundamentar las decisiones relativas a las pruebas de detección y las cirugías profilácticas.

(SOUZA et al., 2024).

2.1 Aplicaciones clínicas del asesoramiento genético

2.1.1 TÉ

El trastorno del espectro autista tiene una alta tasa de heredabilidad, con riesgo de recurrencia.
entre hermanos que van del 7% al 20% y tasas de concordancia en gemelos monocigóticos que
puede superar el 80%. Santos et al. (2025) demuestran que el asesoramiento genético
Permite realizar estimaciones más precisas del riesgo reproductivo, lo que contribuye a la toma de decisiones familiares.
mejor informados. También se observa un mayor riesgo en familias con otros casos de
TEA o TDAH, lo que sugiere una superposición genética entre estas afecciones (ROCHA et al.,
2024).
Los avances en las técnicas de diagnóstico molecular han ampliado el alcance de la investigación etiológica de
TEA. Fontes y Souza (2022) destacan que métodos como el CGH-array, la investigación del síndrome
El síndrome del cromosoma X frágil y la secuenciación de los genes MECP2 y PTEN constituyen herramientas útiles.
Aspectos complementarios relevantes. Sin embargo, los autores enfatizan que el diagnóstico de TEA
Sigue siendo fundamentalmente un enfoque clínico, dada la heterogeneidad genética del trastorno.
Impide la identificación de una única alteración responsable de todos los casos.

Además de la evaluación de riesgos, el asesoramiento genético desempeña un papel importante en el trastorno del espectro autista (TEA).
importante para humanizar la atención. Alonso et al. (2021) argumentan que AG ayuda en
Reducir el estigma social asociado al trastorno y fortalecer la red de apoyo familiar. Por lo tanto,
Los resultados refuerzan la necesidad de integrar la GA en enfoques multidisciplinarios.
cuidar a las personas con TEA, promoviendo una asistencia más personalizada y
humanizado.

2.1.2 Neoplasias hereditarias

El asesoramiento genético en el contexto de las neoplasias hereditarias se ha consolidado como
Herramienta fundamental de la medicina personalizada y la prevención del cáncer. Souza et al. (2024)
Demuestran que la identificación de mutaciones de la línea germinal en genes de susceptibilidad a
El cáncer permite estimar los elevados riesgos de desarrollar neoplasias a lo largo de la vida.

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

Los genes clave asociados con síndromes hereditarios incluyen BRCA1 y BRCA2 (cáncer de mama).
cáncer de mama y de ovario), MLH1 y MSH2 (cáncer colorrectal hereditario), entre otros.
El proceso de asesoramiento genético oncológico implica pasos fundamentales: recopilación de datos y
análisis de antecedentes familiares, identificación de criterios para pruebas genéticas, sesiones
Pruebas previas y posteriores, interpretación de resultados y recomendaciones de manejo. Individuos
Los portadores de mutaciones patógenas pueden tener hasta un 80% más de riesgo de desarrollar cáncer.
Cáncer de mama en portadores de BRCA1/2 y entre el 80% y el 100% de probabilidad de cáncer colorrectal en el síndrome de Lynch.
tratado (SOUZA et al., 2024).
A pesar de los avances tecnológicos, persisten las barreras culturales y de infraestructura. Souza et al.
(2024) advierten que la telemedicina, si bien es prometedora para ampliar el acceso en las regiones
El trabajo remoto requiere infraestructura y capacitación que no siempre están disponibles. Fortalecer la
La oncogenética depende no solo de la expansión tecnológica, sino también del desarrollo de capacidades.
Marcos de políticas públicas y profesionales que garanticen un acceso equitativo.

2.1.3 Enfermedades genéticas y malformaciones congénitas

La anemia falciforme es la enfermedad genética más frecuente en Brasil, y se hereda de forma autosómica.
recesivo. Las parejas en las que ambos miembros son portadores (Hb AS) tienen un riesgo del 25% de tener un hijo con el gen recesivo.
un hijo con la enfermedad (Hb SS) en cada embarazo. Costa et al. (2024) y Silva et al. (2020) refuerzan esto.
que la enfermedad sufre de abandono crónico en el asesoramiento, a pesar de su alta prevalencia,
destacando la importancia de la AG para una planificación familiar informada.
Un consenso común entre los estudios es la escasez de servicios estructurados.
Asesoramiento genético en el SUS. Silva et al. (2020) identificaron que, en Pará, hay una falta de
Los centros especializados obligan a los pacientes a depender de la atención centralizada en la capital.
con poca continuidad en el asesoramiento. Investigación de Silva (2020) en Itabaiana-SE
Revela que la falta de información es el principal obstáculo para acceder a la asistencia legal, incluso para las familias.
con niños a los que se les ha diagnosticado alguna enfermedad.
En el campo de las malformaciones congénitas, Silva y Santos (2025) presentan el uso de
La secuenciación de próxima generación (NGS) en el diagnóstico de afecciones potencialmente mortales. La NGS permite
identificar causas genéticas previamente indetectables, lo que permite estimaciones más precisas de
Recurrencia. Sin embargo, la detección temprana impone decisiones complejas sobre el embarazo a las familias.
que requieren apoyo psicosocial, del cual a menudo carece el sistema público brasileño.

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

2.1.4 Aspectos psicosociales y bioéticos

El asesoramiento genético trasciende la dimensión técnica del diagnóstico molecular.
que implican profundas implicaciones psicosociales y bioéticas. A diferencia de otros
Procedimientos médicos, el AG se ocupa de la información sobre riesgos e incertidumbres que afectan no
no solo el individuo, sino también toda su familia. Alonso et al. (2021) argumentan que AG
desempeña un papel importante en la humanización de la atención, ayudando a reducir la
el estigma social y el fortalecimiento de la red de apoyo familiar.
Uno de los principios fundamentales del asesoramiento genético es la no directividad, según...
¿Qué profesional debería proporcionar información clara para que el paciente pueda tomar decisiones?
autónomo. El respeto a la autonomía implica garantizar el derecho a la información y, de igual modo, el derecho a la libertad de expresión.
"Derecho a no saber": la posibilidad de negarse a conocer los resultados de las pruebas.
factores genéticos que pueden causar angustia psicológica (MARTINS; MENEZES, 2022; SILVA,
2020). La privacidad y la confidencialidad de la información genética también merecen atención.
Es necesario prestar especial atención, sobre todo a la luz de los avances tecnológicos.
En el contexto de las desigualdades sociales, surgen cuestiones bioéticas relacionadas con la justicia.
distributivo en el acceso a los servicios genéticos. Silva (2020) y Silva et al. (2020) demuestran
que las poblaciones vulnerables tienen un acceso significativamente menor a las pruebas genéticas y
asesoramiento calificado, perpetuando las inequidades en salud. La distribución desigual de
La falta de servicios genéticos en el territorio nacional constituye una situación de injusticia que debe ser abordada.
Esto se aborda mediante políticas públicas que garantizan un acceso equitativo.

2.1.5 Desafíos y perspectivas del asesoramiento genético en el Sistema Único de Salud (SUS) de Brasil.

La implementación del asesoramiento genético dentro del sistema público de salud brasileño (SUS) enfrenta desafíos estructurales.
Existen programas educativos y de apoyo que limitan el acceso de la población a esta tecnología. Aunque la
Aunque la Política Nacional para la Atención Integral en Genética Clínica se estableció en 2009, su
Su implementación en la práctica aún es incipiente y heterogénea en las diferentes regiones del país.
(SILVA, 2020; SOUZA et al., 2024). Los centros de referencia se concentran en las regiones
Las regiones Sur y Sureste, mientras que las regiones Norte, Noreste y Medio Oeste muestran un déficit significativo de
profesionales y servicios.
La falta de información y conciencia sobre el asesoramiento genético entre
Los profesionales de la salud constituyen una barrera adicional. Silva (2020) demostró que la falta de

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

La falta de información es el principal obstáculo para acceder a la asistencia social, incluso para las familias con hijos.
diagnosticado. Los profesionales de atención primaria a menudo desconocen los criterios para
La identificación del riesgo genético perpetúa el infradiagnóstico y la falta de orientación.
adecuado. Además, el número de profesionales capacitados en genética médica es insuficiente.
para satisfacer la demanda de la población.

En cuanto a las perspectivas para fortalecer la AG dentro del SUS (Sistema de Salud Pública Brasileño), destacan las siguientes: expansión de la red de
Servicios de genética clínica con descentralización; implementación de programas de
Telemedicina para regiones remotas; formación de profesionales de atención primaria; e inclusión.
del contenido de genética en los planes de estudio de pregrado (COSTA et al., 2024; SILVA et al., 2020;
SOUZA et al., 2024). El asesoramiento genético no es solo una herramienta de
Medicina preventiva, pero también un instrumento de justicia social y una garantía de derechos.
reproductivo.

3. MATERIALES Y MÉTODOS

Se trata de un estudio de revisión bibliográfica, realizado mediante una búsqueda electrónica en la base de datos.
a partir de datos del Portal de Publicaciones Periódicas de CAPES, con el objetivo de identificar publicaciones sobre
Asesoramiento genético. La estrategia de búsqueda se llevó a cabo utilizando descriptores relevantes.
A continuación, se seleccionó el tema y se aplicaron los criterios de elegibilidad para seleccionar los estudios.
Los criterios de inclusión adoptados fueron artículos científicos publicados en los últimos cinco años.
años, disponible gratuitamente en texto completo (acceso abierto) y que abordó aspectos
relacionado con el asesoramiento genético en la práctica clínica, la investigación o la atención médica en
salud. Se excluyeron los trabajos duplicados, los estudios no disponibles en su totalidad y los resúmenes.
eventos científicos, cartas al editor, editoriales y publicaciones no directamente relacionadas con el objetivo
de la revisión.

Tras aplicar los criterios de selección, se incluyeron 13 artículos para el análisis. Los estudios
Los datos seleccionados se organizaron en una tabla de extracción de datos elaborada por los autores.
considerando las siguientes variables: título del artículo, año de publicación, objetivo del estudio y
Conclusiones principales. El análisis de datos se realizó de forma descriptiva, con el objetivo de
identificar tendencias, enfoques de investigación y contribuciones de la literatura reciente sobre
asesoramiento genético.

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS – Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

4. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

La aplicación de los criterios de elegibilidad dio como resultado la selección de 13 artículos científicos. Publicados en los últimos cinco años y disponibles en acceso abierto. Los estudios analizados Presentaron diferentes enfoques relacionados con el asesoramiento genético, incluyendo sus aplicación en la práctica clínica, apoyo a la toma de decisiones del paciente, identificación riesgos hereditarios, el uso de pruebas genéticas y los desafíos éticos que implica el proceso de consejo.

La sistematización de la información extraída permitió observar que el asesoramiento genético Se reconoce ampliamente como una herramienta esencial para promover la comprensión de enfermedades hereditarias, asistencia en la interpretación de pruebas genéticas y apoyo en la toma de decisiones. informados por los pacientes y sus familias. En general, las conclusiones de Los estudios coinciden en destacar la importancia del trabajo multidisciplinario y la comunicación clara. entre profesionales y usuarios y la ampliación del acceso a los servicios de asesoramiento. genética, destacando el impacto positivo de estos servicios en la prevención y el diagnóstico precoz. y en la gestión de condiciones de origen genético. Los datos principales relativos al título, año de La publicación, el objetivo y la conclusión de cada estudio se organizaron en una tabla (Tabla 1) para para facilitar la comparación y síntesis de las pruebas encontradas.

Tabla 1 – Artículos seleccionados de la base de datos: Revistas CAPES

Título	Autores	Objetivo:	Conclusión
Embarazo a edad avanzada y asesoramiento genético: un estudio sobre concepciones de alto riesgo.	Martins y Menezes, 2022	Este artículo presenta los conceptos de riesgo relacionados con lo que la biomedicina considera edad materna avanzada, con el fin de definir qué se clasifica como un embarazo de alto riesgo.	La investigación reveló que la clasificación de la edad materna ideal para el embarazo es relativa y está sujeta a cambios, dependiendo del contexto sociohistórico de cada sociedad.
Trastorno del espectro autista: origen incierto y obstáculos en el proceso de humanización.	Alonso et al., 2021	Aclaran conceptos y particularidades, con el fin de promover una mejor comprensión del espectro como herramienta para la humanización.	Existe una necesidad urgente de promover la comprensión del trastorno del espectro autista (TEA) a la luz de la exclusión y la deshumanización que sufren los pacientes con esta afección. El asesoramiento genético, cuyo objetivo es reducir el estigma social y aumentar el apoyo familiar, es tan esencial como el diagnóstico precoz, para...

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS – Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

Título	Autores	Objetivo	Conclusión
			para reducir el daño cognitivo.
Trastorno del espectro autista: La importancia del asesoramiento genético.	Rocha et al., 2024.	El objetivo general de este artículo es analizar, a través de una revisión de la literatura, las características del TEA, con el fin de proporcionar asesoramiento genético familiar adecuado.	Después de una revisión exhaustiva de la literatura, queda claro que el TEA es un síndrome difícil de dilucidar. No existe un único biomarcador específico, sino más bien numerosos factores genéticos y aspectos biológicos que, en conjunto, Pueden desencadenar la enfermedad.
Asesoramiento genético en enfermería oncológica	Silva y Lopes, 2023	Describir los procesos de asesoramiento genético en oncología, explicar los factores relacionados con el cáncer hereditario y explicar el papel de la enfermería en un equipo multidisciplinario de asesoramiento genético.	Por lo tanto, queda claro que, entre los estudios analizados, existe un estudio informativo sobre las barreras en los procesos de asesoramiento genético, la cualificación de los profesionales implicados, las barreras socioeconómicas y el acceso limitado de las familias a la información.
Anemia falciforme, diagnóstico precoz y asesoramiento genético en la enfermedad de células falciformes: una revisión de la literatura.	Costa et al., 2024	Esta revisión bibliográfica informa sobre las consecuencias de la fibrilación auricular en la vida de los pacientes y la importancia del diagnóstico precoz y el asesoramiento genético.	Por lo tanto, esta revisión presenta el cuadro clínico de la fibrilación auricular y refuerza la importancia del diagnóstico precoz y el asesoramiento genético, ya que se trata de una enfermedad genética y hereditaria.
Anemia drepanocítica, Ascendencia y Asesoramiento Genética: relaciones de género y derechos reproductivos en Estado de Pará, Amazonas	Silva, Oliveira y Filgueiras, 2020	En el Centro Regional de Sangre de Pará, investigamos a 60 personas con anemia falciforme mediante un cuestionario semiestructurado para comprender las manifestaciones clínicas, las relaciones sociorraciales, el género, los ingresos, los derechos reproductivos, el asesoramiento genético y la identidad.	El asesoramiento genético se encuentra en sus primeras etapas en Pará, y no existe un sector específico para ello en el Centro de Sangre.
El impacto de la oncogenética y la	Souza y otros, 2024	Este artículo ofrece una revisión detallada de	En conclusión, se puede decir que la expansión de estos servicios es...

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS – Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

Título:	Autores	Objetivo:	Conclusión
Relevancia del asesoramiento genético en la salud pública		Resaltar la relevancia del asesoramiento genético en el contexto de la salud pública, enfatizando su importancia para ampliar la accesibilidad a servicios de diagnóstico genético, especialmente para poblaciones vulnerables	Esto es fundamental no solo para la detección temprana de mutaciones genéticas, sino también para garantizar que la atención preventiva sea equitativa y accesible, especialmente en regiones donde los servicios de salud son limitados.
Asesoramiento genético: acceso para familias de personas con enfermedades congénitas.	Silva, 2020	Identificar la disponibilidad de acceso a servicios de Asesoramiento Genético (AG) para familias de personas con enfermedades congénitas en Itabaiana-SE.	Los resultados ponen de manifiesto la necesidad de invertir más en la difusión de los servicios de asistencia jurídica que ya se prestan y en la ampliación de dichos servicios.
Trastorno del espectro autista (TEA): De la clasificación genética al diagnóstico molecular	Fontes y Souza, 2022.	Su objetivo es abordar la clasificación genética del TEA y revisar los avances diagnósticos del trastorno basados en técnicas de... biología molecular.	La clasificación genética del TEA subraya la importancia de considerar los factores genéticos para ampliar el conocimiento sobre el trastorno, ya que la mayoría de las guías de diagnóstico actuales se basan principalmente en aspectos clínicos. Además, las técnicas de biología molecular contribuyen a la identificación etiológica de los casos, lo que hace que el asesoramiento genético y el diagnóstico clínico sean más eficientes.
Diagnóstico prenatal de agenesia renal bilateral: avances tecnológicos e impacto en el asesoramiento genético.	Silva y Santos, 2025	Este estudio tuvo como objetivo explorar el uso de tecnologías avanzadas en el diagnóstico de ARA II y sus implicaciones. para el asesoramiento genético.	En conclusión, el diagnóstico precoz de los ARA II, combinado con el asesoramiento genético, promueve decisiones más seguras durante el embarazo.
Asesoramiento genético y autismo: nuevas perspectivas	Santos et al., 2025.	Analizando la relevancia del asesoramiento genético en el contexto.	El asesoramiento genético es crucial para aclarar el trastorno, siendo

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS - Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

Título	Autores	El objetivo	Conclusión
para diagnóstico e intervención		del autismo, centrándose en los factores genéticos y el riesgo de recurrencia de trastorno.	Es importante, tanto en el sector público como en el privado, informar a las familias sobre los riesgos de recurrencia y los factores genéticos implicados, dado el alto impacto de este trastorno en la población. general.
El asesoramiento oncogenético como tecnología asistencial en enfermería oncológica: una revisión integradora.	Almeida et al., 2021	Identificar, a partir de la producción científica en el campo de la enfermería, el papel de las enfermeras en el asesoramiento oncológico, destacando sus prácticas y desafíos.	Las enfermeras ocupan una posición ideal dentro del sistema de salud; contar con una base de conocimientos sobre el papel de la profesión en este campo prepara al personal de enfermería para brindar una atención experta, con especial atención al asesoramiento oncológico.
Pruebas genéticas como herramienta auxiliar para el diagnóstico de Trastorno de Trastorno del espectro autista	Braz y Albuquerque, 2022	Este artículo presenta una revisión de las principales pruebas disponibles para ayudar en el diagnóstico de niños con sospecha de trastorno del espectro autista (TEA), incluyendo ventajas, desventajas y su influencia en el manejo terapéutico y el asesoramiento genético, con base en... en una revisión de la literatura.	El trastorno del espectro autista (TEA) es una afección multifactorial y heterogénea con una prevalencia creciente, lo que dificulta la identificación de su etiología en cada paciente. Sin embargo, el avance del conocimiento sobre los aspectos genéticos y moleculares del autismo, junto con la mejora de las herramientas biotecnológicas para el diagnóstico, como la PCR, el cariotipado, los microarrays de CGH y la secuenciación, ha contribuido a la detección precoz de la afección. Estas pruebas, junto con la historia clínica del paciente, ayudan a esclarecer el diagnóstico.

El análisis de los estudios seleccionados revela un consenso creciente respecto a la relevancia de Asesoramiento genético en el manejo del trastorno del espectro autista (TEA), especialmente Dados los avances en la comprensión de los mecanismos genéticos involucrados en su etiología. Aunque el TEA se reconoce como una condición multifactorial y heterogénea, los resultados Los hallazgos demuestran que los factores genéticos juegan un papel sustancial en su

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

desarrollo, justificando la incorporación del asesoramiento genético como un componente
asistencia esencial a las personas afectadas y a sus familias.

En este contexto, SANTOS et al. (2025) presentan evidencia sólida de la alta
La heredabilidad del TEA, destacando que el riesgo de recurrencia se ve significativamente influenciado.
basado en el grado de parentesco, siendo mayor entre hermanos y gemelos monocigóticos. Los autores
Hacen hincapié en que el asesoramiento genético permite obtener estimaciones de riesgo más precisas.
reproductiva, contribuyendo a decisiones familiares más informadas. Esta perspectiva es
corroborado por ROCHA et al. (2024), quienes identifican una fuerte contribución genética a la
aparición del trastorno y enfatizar que el conocimiento de los factores hereditarios permite evitarlo
no solo para orientar futuros embarazos, sino también para ampliar la comprensión familiar sobre
condición. Por lo tanto, ambos estudios coinciden en reconocer que el asesoramiento
La genética trasciende la mera transmisión de información técnica, configurándose a sí misma como
Una herramienta estratégica para la planificación familiar y para reducir la incertidumbre.
frecuentemente asociado con el diagnóstico.

Mientras tanto, los avances en las técnicas de diagnóstico molecular se han expandido
aumenta significativamente las posibilidades de investigación etiológica del TEA. (Fuentes y Souza)
(2022) destacan que métodos como el análisis de microarrays cromosómicos, la investigación sobre
El síndrome del cromosoma X frágil y la secuenciación de los genes MECP2 y PTEN constituyen herramientas útiles.
Materiales complementarios relevantes para la práctica clínica. Según los autores, la incorporación de estos
Las metodologías favorecen la identificación de alteraciones genéticas asociadas al trastorno.
haciendo que el asesoramiento genético sea más asertivo y específico. Se obtienen resultados similares.
descrito por BRAZ Y AMBROSIO-ALBUQUERQUE (2022), quienes enfatizan la utilidad de
En el proceso de diagnóstico se utilizan pruebas como la PCR, el cariotipado, el análisis de hibridación genómica comparativa (CGH) y la secuenciación genética.
destacando su contribución a la definición de la conducta terapéutica y a la orientación familiar.

Sin embargo, a pesar de la reconocida contribución de las herramientas moleculares, los estudios
Los análisis también señalan limitaciones importantes. FONTES Y SOUZA (2022) enfatizan que
El diagnóstico del TEA sigue siendo fundamentalmente clínico, dada la complejidad.
La composición genética de este trastorno impide identificar una única alteración responsable de todos los síntomas.
casos. Esta observación es particularmente relevante al considerar la heterogeneidad.
La genética del TEA dificulta la aplicación universal de protocolos de diagnóstico basados en...
exclusivamente en pruebas moleculares. Por lo tanto, aunque los avances tecnológicos han
Si bien la ampliación de la capacidad para la investigación genética no reemplaza la evaluación clínica, estos avances no son un sustituto de la evaluación clínica.
Son herramientas especializadas, pero actúan como herramientas complementarias capaces de aumentar la precisión.

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

el diagnóstico y la calidad de la orientación brindada a las familias.

Otro aspecto relevante identificado en los estudios se refiere al impacto psicosocial de asesoramiento genético. ALONSO et al. (2021) presentan un enfoque diferenciado para para destacar que los beneficios de este proceso no se limitan a la identificación de factores. Los factores hereditarios no se incluyen en el cálculo del riesgo de recurrencia. Los autores argumentan que el El asesoramiento genético desempeña un papel importante en la humanización de la atención médica. contribuir a reducir el estigma social asociado al TEA y fortalecer la red de apoyo. familiar. Esta perspectiva amplía la comprensión tradicional del asesoramiento genético, a menudo se centra en aspectos biomédicos, destacando su contribución a Cómo afrontar las repercusiones emocionales, sociales y psicológicas del diagnóstico.

Una comparación entre los estudios revela que, si bien se han utilizado diferentes enfoques... adoptado, existe complementariedad entre los resultados. Mientras que SANTOS et al. (2025) y ROCHA et al. (2024) centran sus análisis en la heredabilidad y los riesgos de recurrencia. familiar, FONTES y SOUZA (2022) y BRAZ y AMBROSIO-ALBUQUERQUE (2022) Orientan sus debates hacia los avances diagnósticos que proporciona la genética molecular. A su vez, ALONSO et al. (2021) amplían el debate al incorporar aspectos relacionados con Humanización de la atención y el apoyo psicosocial. Esta diversidad de enfoques Esto demuestra que el asesoramiento genético tiene un carácter multidimensional, que abarca todo, desde Desde la investigación etiológica hasta el apoyo familiar y la toma de decisiones reproductivas.

Ante este panorama, se observa que el asesoramiento genético está adquiriendo un papel cada vez más importante. Cada vez más relevante para ayudar a las personas con TEA. Además de contribuir a la identificación En cuanto a las posibles causas genéticas y para estimar el riesgo de recurrencia, esta práctica favorece Empoderar a las familias, comprender el trastorno y acceder a estrategias.

Enfoques diagnósticos y terapéuticos más apropiados. Por lo tanto, los hallazgos de los estudios analizados refuerzan la necesidad de ampliar el acceso a los servicios de genética clínica e integrar la Asesoramiento genético y enfoques multidisciplinarios para el cuidado de las personas. con TEA, promoviendo una atención más personalizada, humanizada y centrada en el paciente. evidencia científica.

4.1 Asesoramiento genético – Neoplasias

El análisis de los estudios de SOUZA et al. (2024) y ALMEIDA et al. (2021) revela una Convergencia teórica y práctica respecto al papel central del asesoramiento genético (AG) en

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS - Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

Medicina personalizada y en la prevención de neoplasias. Ambos estudios respaldan que AG
Es una herramienta indispensable para el diagnóstico precoz y el manejo de los riesgos hereditarios.
corroborando la idea de que la identificación de mutaciones genéticas es un momento decisivo para
supervivencia del paciente y calidad de vida. Sin embargo, al comparar las perspectivas
Tal como se presenta, se hacen evidentes distintos enfoques que, al integrarse, ofrecen una perspectiva más amplia.
Una visión integral de los desafíos que plantea la consolidación de esta práctica.

Mientras que SOUZA et al. (2024) dirigen su análisis hacia el impacto sistémico y la salud
colectivo, enfatizando la relevancia de las políticas públicas y la necesidad de reducir la
disparidades regionales, ALMEIDA et al. (2021) se centran en la esfera de la práctica profesional,
específicamente en el rol de enfermería oncológica. El contraste entre estos enfoques es
Claramente, el primer grupo de autores defiende la telemedicina como un vector de equidad, capaz
para superar las barreras geográficas y económicas para las poblaciones vulnerables (Souza et al., 2024).
Por otro lado, ALMEIDA et al. (2021) argumentan que, independientemente de la tecnología, la
El éxito del AG depende del posicionamiento del profesional en la primera línea de atención, en
que la relación empática y las habilidades técnicas de la enfermera son cruciales para la adherencia al tratamiento.
desde el paciente hasta el proceso de asesoramiento.

Existe una síntesis crítica notable al observar el tema de la educación continua. SOUZA et al.
(2024) demuestran que la conciencia médica es un factor predictivo del aumento en
derivaciones, lo que subraya la fragilidad de la integración entre oncología y genética en
práctica clínica actual. Este hallazgo se complementa con los resultados de ALMEIDA et al.
(2021), que, a través de una revisión integradora, señalan una preocupante escasez de
conocimientos cualificados entre la clase de enfermería, a pesar de la existencia de resoluciones
(como la Resolución COFEN nº 468/2014) que legitiman esta práctica como avanzada. Por lo tanto,
El problema aquí no radica en la competencia técnica, sino en la falta de formación específica.
mientras que SOUZA et al. (2024) señalan fallas en la estandarización de la recopilación de historia familiar,
ALMEIDA et al. (2021) destacan la necesidad urgente de protocolos institucionales y
una sólida formación académica para que la enfermería pueda ejercer plenamente sus funciones.
habilidades.

Además, el análisis comparativo muestra que, a pesar de los avances tecnológicos, las barreras persisten.
Persisten los desafíos culturales y de infraestructura. Souza et al. (2024) advierten que la telemedicina, aunque
Si bien es prometedor, requiere infraestructura y capacitación que a menudo no están disponibles en
regiones de bajos ingresos. Paralelamente, ALMEIDA et al. (2021) sugieren que el camino hacia
El fortalecimiento de la práctica radica en incorporar AG como tecnología de asistencia, que

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google
RCMOS - Revista Científica Multidisciplinaria El Conocimiento.
ISSN: 2675-9128. São Paulo-SP.

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

Requiere que la enfermera deje de ser simplemente una ejecutora y comience a actuar como gestora de riesgos y educador, lo que reduciría los costos y aumentaría la eficacia del sistema de salud.

En resumen, la transición hacia un modelo eficaz de atención oncogenética requiere un enfoque específico. multidimensional. Se concluye que el fortalecimiento de la oncogenética no depende exclusivamente a partir de la expansión tecnológica a través de la telemedicina (SOUZA et al., 2024), ni únicamente de la formación individual de los profesionales de enfermería (ALMEIDA et al., 2021), pero de la intersección de Ambas cosas: la implementación de políticas públicas que garanticen el acceso, combinada con la capacitación. continuo y multidisciplinario, asegurando que el asesoramiento genético deje de ser un Una práctica fragmentada se está transformando en un componente estándar y equitativo de la atención oncológica.

4.2 Asesoramiento genético – Salud pública

El debate sobre la importancia del asesoramiento genético (AG) en la medicina contemporánea. revela un escenario complejo, en el que los avances tecnológicos y la expansión del conocimiento Los desafíos genéticos chocan con las barreras estructurales de acceso y las desigualdades socioeconómicas. Análisis conjunto de los estudios de MARTINS E MENEZES (2022), COSTA et al. (2024), SILVA et al. (2020), SILVA (2020) y SILVA E SANTOS (2025) permiten una síntesis crítica sobre el Percepción e implementación de AG en Brasil.

La percepción del "riesgo" es el punto de partida fundamental en las diferentes especialidades. MARTINS Y MENEZES (2022) argumentan que, mientras que en la obstetricia tradicional la edad La edad materna avanzada suele considerarse un factor de riesgo independiente en genética. Esta clasificación se considera relativa y susceptible a variaciones sociohistóricas.

El contrapunto es esencial porque desmitifica la centralidad de la edad, desplazando el foco hacia... Análisis de la herencia mendeliana y de los factores de predisposición genética individual.

De manera similar, cuando observamos enfermedades monogénicas como la anemia falciforme (AF), El asesoramiento genético está adquiriendo las dimensiones de una urgencia clínica y social. COSTA et al. (2024) Silva et al. (2020) refuerzan que la FA es el síndrome genético más prevalente en el mundo, pero sufre de negligencia crónica en el asesoramiento genético. El estudio de SILVA et al. (2020) muestra una capa adicional de complejidad: la intersección de género, raza y clase. Mujeres Las personas con fibrilación auricular no solo presentan síntomas más graves, sino que también viven con bajos ingresos. significativamente más pequeño, lo que demuestra que el asesoramiento no puede disociarse de El contexto biocultural y la realidad del racismo estructural en el país.

Un consenso transversal entre los estudios de SILVA (2020) y SILVA et al. (2020) es la escasez

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

Servicios de atención estructurada en el Sistema Único de Salud (SUS). Investigación de SILVA (2020).
En Itabaiana-SE, se revela que la falta de información es el principal obstáculo, incluso para las familias.
con niños diagnosticados. Mientras que los grupos con mayor poder adquisitivo pueden eludir
Estas limitaciones, impuestas a través de los servicios privados, dejan a las poblaciones más vulnerables en una situación de vulnerabilidad.
Sin apoyo, esto perpetúa la falta de planificación reproductiva consciente y el sufrimiento.
biopsicosocial. Esta brecha se ve exacerbada por la disparidad regional, en la que los estados de la Región
Las regiones del norte, como Pará, tienen una marcada escasez de centros especializados, dependiendo de...
Los servicios de hematología están centralizados en las capitales y carecen de continuidad en otras zonas.
consejo.

La negligencia descrita por COSTA et al. (2024) en el asesoramiento a pacientes con rasgos
La falta de información sobre la enfermedad de células falciformes y las personas que la padecen genera desinformación crónica, lo que dificulta...
Toma de decisiones reproductivas informadas y adaptación clínica adecuada de las pacientes.
En contraste con el acceso precario a los servicios básicos, el estudio de SILVA y SANTOS
(2025) presenta la frontera tecnológica: el uso de la secuenciación de próxima generación (NGS) en
diagnóstico de malformaciones letales, como agenesia renal bilateral. Si, por un lado, NGS y
Si bien la inteligencia artificial aumenta la precisión diagnóstica, también plantea nuevos dilemas éticos y...
Factores emocionales. La detección temprana impone a las familias decisiones complejas y a menudo difíciles sobre el embarazo.
A veces traumático, que requiere una estructura de apoyo que, como vimos anteriormente,
Rara vez existe en el sistema público brasileño.
La comparación entre estas producciones demuestra la "importancia del asesoramiento".
El término "genético" es un concepto que, en teoría, se acepta, pero en la práctica está altamente estratificado.
Mientras la biomedicina avanza en la identificación molecular de enfermedades graves, el sistema de
El sistema de salud no proporciona el apoyo básico que transforma este conocimiento técnico en...
Autonomía y derechos reproductivos. La transición a un modelo de atención integral,
defendido por COSTA et al. (2024) y SILVA y SANTOS (2025), por lo tanto debe ir más allá
La tecnología requiere políticas públicas que promuevan la equidad y garanticen que la información...
La genética no debería ser un privilegio de clase, sino un derecho de ciudadanía para todas las familias.
independientemente de la región o el estatus socioeconómico.

CONSIDERACIONES FINALES

Esta revisión bibliográfica nos permitió analizar la contribución del asesoramiento genético.
para la prevención de enfermedades hereditarias en la práctica clínica. Los hallazgos demuestran que la

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

El asesoramiento genético (AG) opera en múltiples dimensiones: en la identificación temprana de riesgos. factores genéticos, al estimar la recurrencia de afecciones como el TEA y la anemia falciforme, en Planificación familiar informada y apoyo psicosocial para los pacientes y sus familias.

Sin embargo, persisten desafíos importantes en el contexto brasileño. La escasez de servicios especializado en el SUS (Sistema de Salud Pública Brasileño), la concentración regional de centros de genética en el Sur y En la región sureste, la falta de formación profesional y las desigualdades socioeconómicas limitan la Acceso equitativo al asesoramiento genético. Estas barreras perpetúan la desinformación y... falta de orientación adecuada para poblaciones vulnerables. Se concluye que la El asesoramiento genético es una herramienta esencial en la medicina preventiva y personalizada. pero su efectividad depende de la integración entre la precisión diagnóstica, el apoyo psicosocial y la Políticas públicas que garanticen el acceso universal y equitativo. Fortalecimiento de la AG en Brasil. Esto requiere ampliar la red de servicios, brindar capacitación profesional e incluir la genética en... planes de estudio en el campo de la salud.

REFERENCIAS

ALMEIDA, Jamilie Ferrarez et al. El asesoramiento oncogenético como tecnología de apoyo en enfermería oncológica: una revisión integradora. Research, Society and Development, vol. 10, n.º 2, e8110212199, 2021. DOI: https://doi.org/10.33448/rsd-v10i2.12199. Disponible en: https://ninho.inca.gov.br/jspui/handle/123456789/6313. Consultado el: 9 de junio de 2026.

ALONSO, Myra Yamaguchi et al. Trastorno del espectro autista: origen incierto e impasses en el proceso de humanización. Revista Brasileña de Salud, Curitiba, vol. 4, n.º 5, pág. 23409–23416, sep./oct. 2021. DOI: https://doi.org/10.34119/bjhrv4n5-410.

BRAZ, Natália Mestre; AMBROSIO-ALBUQUERQUE, Eliane Papa. Pruebas genéticas como herramientas auxiliares en el diagnóstico del trastorno del espectro autista. Vittalle: Revista de Ciências da Saúde, Rio Grande, v. 34, n. 1, pág. 57-66, 2022. DOI: https://doi.org/10.14295/vittalle.v34i1.13792. Disponible en: en https://periodicos.furg.br/vittalle/article/view/13792. Consultado el 9 de junio de 2026.

COSTA, Priscila Neves et al. Anemia falciforme: diagnóstico precoz y asesoramiento genético: una revisión de la literatura. JRG Journal of Academic Studies, São Paulo, vol. 7, n.º 15, e151181, 2024. DOI: https://doi.org/10.55892/jrg.v7i15.1181. Disponible en: https://revistajrg.com/index.php/jrg/article/view/1181. Consultado el 10 de junio de 2026.

DA CRUZ FONTES, Bruna Mayara; BARBIERI DE SOUZA, Camila. Trastorno del espectro autista (TEA): de la clasificación genética al diagnóstico molecular. SaBios: Revista de Saúde e Biología, v. 17, n. 1, pág. 1 a 9, 2022. DOI: https://doi.org/10.54372/sb.2022.v17.3405. Disponible en: https://revista2.grupointegrado.br/revista/index.php/sabios/article/view/3405. Consultado el: 9 de junio de 2026.

MARTINS, Patricia L.; MENEZES, Rachel A. Embarazo en edad avanzada y asesoramiento genético: un estudio sobre percepciones de riesgo. Physis: Revista de Saúde Coletiva, Río de Janeiro, 32, e320218, 2022. https://www.scielosp.org/article/physis/2022.v32n2/e320218/. Consultado el 9 de junio de 2026. Disponible en:

ROCHA, Ítalo Miguel Langbehn et al. Trastorno del espectro autista: la importancia de asesoramiento genético. Investigación, Sociedad y Desarrollo, vol. 13, n.º 12, e17131247558,

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.

Machine Translated by Google

Año VII, vol. 1 2026 | Envío: 05/06/2026 | Aceptado: 08/06/2026 | Publicación: 11/06/2026

2024. DOI: https://doi.org/10.33448/rsd-v13i12.47558. Disponible en: en https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/47558. Consultado el 9 de junio de 2026.

SANTOS, João Marcos Valentim et al. Asesoramiento genético y autismo: nuevas perspectivas para el diagnóstico y la intervención. BioSCIENCE, Curitiba, vol. 83, supl. 2, e00002, 2025. DOI: https://doi.org/10.55684/2025.83.S2.e00002. Disponible en: en https://bioscience.org.br/bioscience/index.php/bioscience/article/view/544. Consultado el 9 de junio de 2026.

SILVA, Ariana KLS da; OLIVEIRA, Roseane BT; FILGUEIRAS, Lígia A. Falciforme, ascendencia y asesoramiento genético: relaciones de género y derechos reproductivos en el Estado de Pará, Amazonia. Revista Científica Género en la Amazonía, Belém, n.
16-18, 2020. DOI: http://dx.doi.org/10.18542/rcga.v0i16-18.13301. Disponible en: https://periodicos.ufpa.br/index.php/generoamazonia/article/view/13301. Consultado el 10 de junio de 2026.

SILVA, Ingrid Fernandes da; SANTOS, Viviane Marinho dos. Diagnóstico prenatal de agenesia renal bilateral: avances tecnológicos e impactos en el consejo genético. Revista Foco, v. 18, n. 5, 2025. DOI: https://doi.org/10.54751/revistafoco.v18n5-168. Disponible en: https://ojs.focopublicacoes.com.br/foco/article/view/8489. Consultado el 9 de junio de 2026.

SILVA, Manuele Paulina Souza da; LOPES, Graciana de Sousa. Consejo genético en enfermería oncológica. Revista Contemporânea, v. 3, n. 12, pág. 30264–30288, 2023. DOI: https://doi.org/10.56083/RCV3N12-277. Disponible en: en https://ojs.revistacontemporanea.com/ojs/index.php/home/article/view/2778. Consultado el 9 de junio de 2026.

SILVA, Miguel Etcheverría da. Asesoramiento genético: acceso para familiares de personas con enfermedades congénitas. Revista Brasileña de Revisión de la Salud, São José dos Pinhais, v. 3, n. 6, pág. 17196-17209, 2020. DOI: https://doi.org/10.34119/bjhrv3n6-141. Disponible en: https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/20694. Consultado el 10 de junio de 2026.

SOUZA, Amanda Duarte de et al. El impacto de la oncogenética y la relevancia del consejo genético en la salud pública. Revista CPAQV - Centro de Pesquisas Avançadas em Qualidade de Vida, v. 16, n. 3, pág. 5 de diciembre de 2024. DOI: https://doi.org/10.36692/V16N3-36R. Disponible en: https://revista.cpaqv.org/index.php/CPAQV/article/view/2398. Consultado el: 10 de junio de 2026.

Este artículo se publica en acceso abierto bajo la licencia Creative Commons Attribution, que permite el uso, la distribución y la reproducción sin restricciones en cualquier medio, siempre que se cite correctamente la obra original.