
CARTA AL EDITOR

Árbol genealógico: herramienta imprescindible en Genética Clínica.

Estela Morales Peralta.

El árbol genealógico o pedigrí (derivado del inglés *pedigree*, y éste a su vez del francés *pie de grue* o pie de grulla); es la representación gráfica, organizada y resumida de la historia clínica familiar, en la que se emplea una simbología acordada internacionalmente.^{1,2} Los que nos dedicamos a la práctica de la Genética Clínica sabemos que es la herramienta de diagnóstico más preciada; sin embargo, tiene un valor limitado si los símbolos que se utilizan no pueden ser fácilmente interpretados.³⁻⁵

Existen diferentes estilos de pedigrí en la literatura, así como en los registros médicos. A fin de unificar criterios para desarrollar una nomenclatura estandarizada, se han realizado varias reuniones internacionales, de donde se derivan los acuerdos vigentes.^{2,6,7}

A pesar de los esfuerzos desplegados aún no es uniforme el estilo aplicado, y se pueden encontrar árboles genealógicos que no se ajustan a las normas actuales.

A continuación se listan las irregularidades más comunes observadas por esta autora:

Exclusión de los números romanos y/o arábigos

para identificar a las generaciones o los individuos, respectivamente.

Empleo del rectángulo en vez del cuadrado para simbolizar a los masculinos.

Representar a los portadores de enfermedades autosómicas, rayando a la mitad su símbolo correspondiente.

Esta última transgresión es la más frecuentemente hallada, muy probablemente porque se corresponde a la forma establecida para representar a los portadores de enfermedades autosómicas recesivas, en las normas anteriores. Es útil recordar que los portadores - de enfermedades autosómicas o ligadas al X- deben ser simbolizados con un punto en el interior de su símbolo correspondiente.

Seamos celosos en el logro de la uniformidad de uso de la nomenclatura estandarizada, mucho más si de la confección del árbol genealógico se trata. Estamos en el deber de atender tales normas internacionales cuyo acceso es libre a través de PubMed, uno de los esenciales de Infomed.²

Referencias bibliográficas

1. Diccionario de la lengua española - Vigésima segunda edición Agosto. 2013. URL disponible en: <http://lema.rae.es/drae>
2. Bennett RL, Steinhaus KA, Uhrich SB, O'Sullivan CK, Resta RG, Lochner-Doyle D, Markel DS, Vincent V, Hamanishi J. Recommendations for standardized human pedigree nomenclature. Pedigree Standardization Task Force of the National Society of Genetic Counselors. Am J Hum Genet. 1995 Mar;56(3):745-52.
3. Bennett RL. The Practical Guide to Genetic Family History. New York: Wiley-Liss, Inc; 1999. p 1-153.
4. Steinhaus KA, Bennett RL, Resta RG, Uhrich SB, Doyle DL, Markel DS, Vincent VA. Inconsistencies in pedigree symbols in human genetics publications: a need for standardization. Am J Med Genet. 1995 Apr 10; 56(3):291-5.
5. Worrall BB, Chen DT, Meschia JF. Ethical and methodological issues in pedigree stroke research. Stroke. 2001 Jun;32(6):1242-9.
6. Bennett RL, French KS, Resta RG, Doyle DL. Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns. 2008 Oct;17(5):424-33. doi: 10.1007/s10897-008-9169-9. Epub 2008 Sep 16.
7. Kingston HM. Genetic Assessment in pedigree analysis. In: Rimón DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR editors. Principle of medical genetics. 4th ed. London. Churchill Livingstone Press. 2002. p3637-70.

Doctor en Ciencias Médicas. Especialista de Primer y Segundo Grado en Genética Clínica. Profesor e Investigador Titular. Centro Nacional de Genética Médica. La Habana. Cuba. E-mail: estela@cngen.sld.cu
