



Medicina de Familia SEMERGEN

www.elsevier.es/semergen



FORMACIÓN CONTINUADA - METODOLOGÍA Y TÉCNICAS

Genograma y árbol genealógico

María Yanes-Rodríguez^{a,d,*}, María Concepción Cruz-Cánovas^{b,d}
y Enrique José Gamero-de-Luna^{c,d}



^a Medicina Familiar y Comunitaria, Centro de Salud de San Bartolomé, Lanzarote, Islas Canarias, España

^b R3 de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Fuente del Maestre, Fuente del Maestre, Badajoz, España

^c Medicina Familiar y Comunitaria, Unidad de gestión clínica El Juncal, Sevilla, España

^d Grupo de trabajo de Medicina Genómica Personalizada y Enfermedades Raras SEMERGEN

Recibido el 23 de julio de 2021; aceptado el 25 de octubre de 2021

Disponible en Internet el 13 de febrero de 2022

PALABRAS CLAVE

Linaje;
Árbol genealógico;
Genealogía

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 el objetivo básico 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. Por otra parte, la representación gráfica en ambas herramientas se encuentra normalizada con símbolos similares, aunque algunos de ellos con significado distinto. Tanto una como otra, son utilizadas por el médico de familia, y éste debe tener las competencias necesarias para su manejo efectivo. En este trabajo se pretende mejorar dichas competencias al definir las principales diferencias de una y otra herramienta, establecer los elementos básicos para la construcción e interpretación del árbol genealógico, además de señalar su utilidad clínica y sus usos más frecuentes.

© 2021 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

Pedigree;
Genealogical tree;
Genealogy

Genogram and genealogical tree

Abstract A genogram and a genealogical tree are graphic representations of families that share similarities but have different functionality and meanings. While the first basic objective is to represent the family structure and the relationships between its members, the second seeks to identify the inheritance pattern and inheritable traits, although its use and applications go much further. Graphic representation is normalized with similar symbols, although some of them have different meanings. Both are used by family doctors, and they must have the necessary skills for their effective management. This work aims to improve these skills by defining the main

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: myanes8@gmail.com (M. Yanes-Rodríguez).

differences between the two tools, establishing the basic elements for the construction and interpretation of a genealogical tree, and pointing out its clinical utility and its most frequent uses.

© 2021 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

Los términos genograma, árbol familiar y árbol genealógico (AG) hacen referencia de manera frecuentemente sinónima a una herramienta de representación gráfica de la familia. Sin embargo, según para qué y por quién sea utilizado tiene una funcionalidad y significado diferentes. En medicina familiar, psicología o psiquiatría, se utiliza frecuentemente el término genograma o genograma familiar, mientras que en genética los utilizados con más frecuencia son los de AG y pedigrí¹. Aunque en castellano la palabra pedigrí hace referencia al linaje animal, su uso con relación a los humanos no deja de ser un barbarismo (de «pedigree») y debería ser traducido como linaje.

El médico de familia debe ser competente en la construcción, uso e interpretación de estas herramientas que, a pesar de sus aparentes semejanzas, son instrumentos diferentes con finalidades distintas.

Este trabajo pretende:

1. Definir las principales diferencias de una y otra herramienta.
2. Establecer los elementos básicos de construcción e interpretación del AG.
3. Señalar la utilidad clínica y usos más frecuentes del AG.

El genograma

Básicamente el genograma es 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 generaciones²⁻⁴.

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 mismas⁵⁻⁷.

El genograma concluye con el establecimiento de una hipótesis sistémica, como punto de partida para la preparación de la entrevista e intervención familiar⁸.

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.

El árbol genealógico

El AG es una representación gráfica de la aparición de un rasgo o enfermedad en particular en individuos relacionados, junto con la naturaleza biológica de las relaciones⁹. 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.

Aunque el AG puede tener muchos usos, como más adelante comentaremos, no hay que perder de vista que su objetivo básico es establecer un patrón de herencia, por lo que la estructura familiar y sus relaciones, desde un punto de vista social, carecen inicialmente de interés. Todo lo que no sirva para el objetivo principal puede ser prescindible. Por ello, no es necesario representar individualmente a todos los miembros de la familia, solo a aquellos que permitan identificar el patrón de herencia, o que porten rasgos de enfermedad característicos (por ejemplo, una escápula alada que puede ser una manifestación fenotípica de otra enfermedad relacionada con el defecto genético).

Metodología de elaboración del árbol genealógico

Al igual que sucede con la construcción del genograma, el procedimiento de construcción y la simbología se encuentra normalizada e internacionalmente aceptada¹⁰⁻¹³, aunque algunas circunstancias especiales como los trastornos de diferenciación sexual no cuentan con una simbología admitida de manera unánime^{14,15}. Un resumen de los símbolos más habituales, junto con la información más relevante para recoger, se encuentran en la [tabla 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 extendidos¹².

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 arábiga 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.

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 esperma, gestación subrogada...).

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.

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.

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 asquenazíes¹⁶, o la hipersensibilidad a alopurinol en chinos de la etnia Han)¹⁷, como por el registro de diferencias culturales como sucede el matrimonio consanguíneo, frecuente en la etnia romaní y en países islámicos¹⁸.

Existen herramientas para la auto-recogida de información, que permiten ahorrar tiempo de consulta y mejorar el registro al disminuir el sesgo de memoria o condicionantes sociales que pudiera haber en el momento de consulta. Un ejemplo de estos recursos se encuentra disponible en https://www.cdc.gov/genomics/famhistory/famhist_tools_resources.htm. También existen herramientas digitales que facilitan y simplifican la recogida de información. En <https://ccge-boadicea.github.io/pedigreejs> puede encontrarse un editor gráfico interactivo y configurable de fácil uso¹⁹.

Tabla 1 Simbología sistematizada del AG y conjunto de información para recoger

Sexo

	Hombre		Aborto (consignar sexo u ectópico y semana de gestación)
	Mujer	H, M, ECT (12 S)	
	Desconocido. No especificado. No conforme con sexo de nacimiento.		
		MTH 2017	Transgénero (consignar transición y año. MTH 2017: Mujer Transición a Hombre en 2017)
			
		HTM 2017	

Líneas, sombreados y símbolos

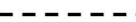
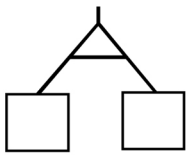
	Unión u origen biológico		Afectación clínica
	Unión consanguínea		Afectación clínica de varios problemas o diferentes
	Adopción o donación de ovulo o esperma		Portador obligatorio
	Infertilidad reversible. Sin descendientes		Portador asintomático
	Infertilidad irreversible		Probando
	Fallecimiento		Consultante
	Adopción		

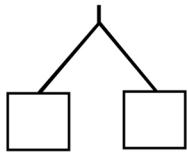
Tabla 1 (continuación)

Situaciones especiales

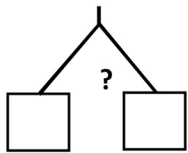
Gestación



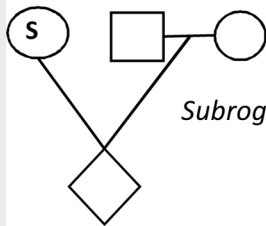
Monocigoto



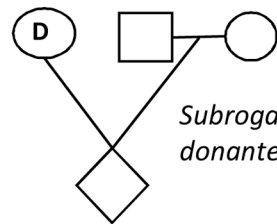
Diciqoto



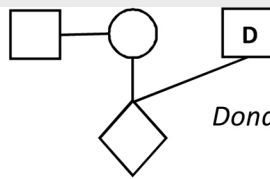
Desconocido



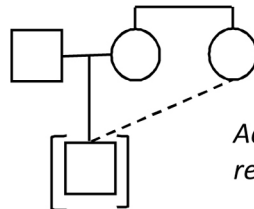
Subrogación simple



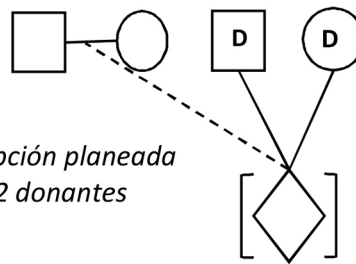
Subrogación con donante de ovulo



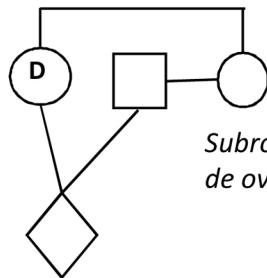
Donación de espermia



Adopción con relación biológica



Adopción planeada con 2 donantes



Subrogación con donante de ovulo por hermana

Anotaciones

 a → Documentos e informes

Transición
Sexo
Edad
Semana de gestación
Año de diagnostico
Edad gestacional
Nacimiento
Muerte

Gestación 24 semanas

P

24 S

Donante de espermia o de óvulos

D

D

Nº de miembros desconocidos de diferente sexo o sexo desconocido

Gestación subrogada

S

N

Múltiples miembros (3 hombres)

3

Tabla 1 (continuación)

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

Implicaciones legales

No hay que olvidar que el AG 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 clínica¹². 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 vida²⁰⁻²⁴.

Utilidad clínica y patrones de herencia

Aunque 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 (tabla 2). 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 importancia²⁵. Por otro lado, el AG es el primer test genético de la medicina de precisión¹². Independientemente de la información proporcionada por las

Tabla 2 Utilidad clínica 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

pruebas genómicas, los pacientes pueden tener un riesgo de padecer una enfermedad según los antecedentes familiares.

Identificación del patrón o tipo de herencia

Las enfermedades genéticas podemos agruparlas en 3 categorías (tabla 3):

Tabla 3 Principales tipos de herencia y su representación en el AG

Herencia mendeliana

Autosómica

Dominante

Recesiva

Ligada al sexo

Ligada al cromosoma X

Dominante

Recesiva

Ligada al cromosoma Y

Parcialmente ligada o pseudoautosómica (holándrica)

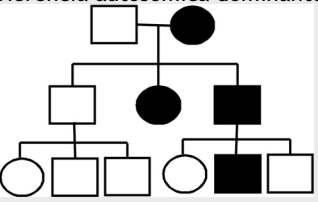
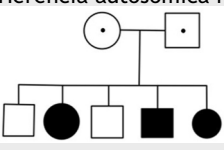
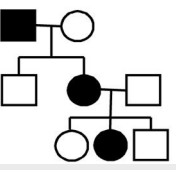
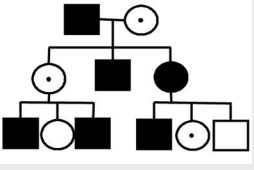
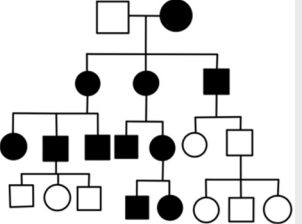
Herencia no mendeliana

Herencia multifactorial

Herencia mitocondrial

Disomía uniparental

Anticipación genética

Tipo de herencia	Características
Herencia autosómica dominante  Herencia autosómica recesiva 	Afecta a ambos sexos y la mutación de un alelo del gen es suficiente para manifestar la enfermedad. Se transmite de forma vertical: Un progenitor afectado Transmisión varón--> varón Riesgo de recurrencia del 50%. Aunque una pareja enferma puede tener hijos sanos, normalmente hay afectados en todas las generaciones. Afecta a ambos sexos, pero precisa de la mutación de ambos alelos de un gen para manifestarse. La transmisión es horizontal: ningún progenitor afectado y portadores sanos. Suele saltar generaciones 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.
Herencia ligada al sexo Dominante  Recesiva 	Mutación en cromosoma X, varones afectados, mujeres portadoras (salvo síndrome de Turner e inactivación sesgada del X, en las que pueden estar afectadas). Riesgo de recurrencia en hijos varones 50%, hijas 50% portadoras. Formas recesivas: varones afectados con más frecuencia, Formas dominantes: varones afectados con formas más graves.
Herencia mitocondrial 	Mutación en ADN mitocondrial, transmisión a través de mujeres, con afectación de todos los hijos, salvo casos excepcionales

- 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.
- 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, aunque el AG también es útil para identificar otros tipos de herencia no mendeliana.

Importancia de los factores ambientales

Cada vez es más transcendental conocer, tanto la contribución de los factores ambientales en las enfermedades monogénicas, como la de las alteraciones poligénicas en las enfermedades comunes y el AG facilita esta tarea²⁶⁻²⁸.

Identificación de enfermedades raras

Otro punto de interés lo proporciona la posibilidad de identificar enfermedades raras a partir de la detección de un determinado patrón de herencia²⁵. En otros casos es la agregación familiar de rasgos aislados lo que nos va a permitir sospechar o diagnosticar estas enfermedades minoritarias²⁹.

Identificación de individuos de riesgo

Una utilidad adicional del AG es la identificar rasgos heredables y poblaciones en riesgo de presentar trastornos genéticos³⁰. Sin embargo, a pesar de su utilidad en el entorno clínico de nuestras consultas, el AG en poblaciones naturales muestra limitaciones para establecer la exacta heredabilidad de un rasgo a lo largo de generaciones y para ello, en la actualidad, son precisos conceptos más flexibles englobados dentro de la genética cuantitativa³¹.

Diagnóstico diferencial

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 herencia³², 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 pigmentosa³³.

Toma de decisiones

El AG también 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 nos consulta. Igualmente permite identificar qué otros parientes deben ser evaluados^{12,30,34-36}.

Medicina preventiva

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. Por ejemplo, la alfa talasemia y la intolerancia a la lactosa son más frecuentes en etnias chinas, mientras que el *xeroderma pigmentosum* lo es en japoneses^{30,37-39}.

A nivel poblacional el AG se ha utilizado en algunos países para el conocimiento de la distribución de enfermedades crónicas y el diseño de estrategias de intervención social⁴⁰.

Medicina forense

Además de los aspectos médico-legales comentados anteriormente, el AG también es utilizado en medicina forense como herramienta complementaria en los estudios de genealogía forense⁴¹⁻⁴³.

Formación e información

Por último, 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^{12,36}.

Financiación

Este trabajo no ha recibido ningún tipo de financiación.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Launer J. Why doctors should draw genograms—including their own. *Postgrad Med J*. 2017;93:575-6.
2. Waters I, Watson W, Wetzel W. Genograms. Practical tools for family physicians. *Can Fam Physician*. 1994;40:282-7.
3. Tomson PR. Genograms in general practice. *J R Soc Med*. 1985;78 Suppl 8:34-9.
4. Bokhare S, Zainon WMN, Talib A. A Study on Visual Representation of Medical Family Tree Using Genograms. 2013 International Conference on Computer Graphics, Visualization, Computer Vision, and Game Technology, VisioGame 2013. 2013.
5. Suarez Cuba MA. El genograma: herramienta para el estudio y abordaje de la familia. *Rev Méd La Paz*. 2010;16:53-7.
6. de la Revilla L. Conceptos e instrumentos de la atención familiar. Barcelona: Ediciones DOYMA, SA; 1994.
7. Ceberio MR. Genograma un viaje por las interacciones y juegos familiares. Madrid: Ediciones Morata; 2018.
8. Cuartas Arias JM. Genogram: tool for exploring and improving biomedical and psychological research. *Int J Psychol Res (Medellin)*. 2017;10:6-7.
9. Sardinia LM. Pedigree analysis. 2019.
10. Allderdice PW, O'Leary E, Ficken S. Updating genograms in the practice of preventive medicine. *Can Fam Physician*. 1988;34:849-970.

11. 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;17:424–33.
12. Bennett RL. Family Health History: The First Genetic Test in Precision Medicine. *Med Clin North Am.* 2019;103:957–66.
13. Bennett RL, Steinhaus KA, Uhrich SB, O'Sullivan CK, Resta RG, Lochner-Doyle D, et al. Recommendations for standardized human pedigree nomenclature. Pedigree Standardization Task Force of the National Society of Genetic Counselors. *Am J Hum Genet.* 1995;56:745–52.
14. Tuite A, Dalla Piazza M, Brandi K, Pletcher BA. Beyond circles and squares: A commentary on updating pedigree nomenclature to better represent patient diversity. *J Genet Couns.* 2020;29:435–9.
15. Sheehan E, Bennett RL, Harris M, Chan-Smutko G. Assessing transgender and gender non-conforming pedigree nomenclature in current genetic counselors' practice: The case for geometric inclusivity. *J Genet Couns.* 2020;29:1114–25.
16. Ramani PK, Parayil Sankaran B. Tay-Sachs Disease. StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing Copyright © 2021, StatPearls Publishing LLC. 2021.
17. Cui F, Sun L, Qiao J, Li J, Li M, Chen S, et al. Genetic mutation analysis of hereditary spastic paraplegia: A retrospective study. *Medicine (Baltimore).* 2020;99, e20193.
18. Anwar S, Taslem Mourosoi J, Arafat Y, Hosen MJ. Genetic and reproductive consequences of consanguineous marriage in Bangladesh. *PLoS One.* 2020;15, e0241610.
19. Carver T, Cunningham AP, Babb de Villiers C, Lee A, Hartley S, Tischkowitz M, et al. Pedigreejs: A web-based graphical pedigree editor. *Bioinformatics.* 2018;34:1069–71.
20. Bennett RL. Pedigree parables. *Clin Genet.* 2000;58:241–9.
21. En España. Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales, 2018.
22. Botkin JR. Protecting the Privacy of Family Members in Survey and Pedigree Research. *JAMA.* 2001;285:207–11.
23. Nielsen MEJ, Kongsholm NCH, Schovsbo J. Property and human genetic information. *J Community Genet.* 2019;10:95–107.
24. Edge MD, Coop G. Attacks on genetic privacy via uploads to genealogical databases. *Elife.* 2020;9.
25. Wattendorf DJ, Hadley DW. Family history: the three-generation pedigree. *Am Fam Physician.* 2005;72:441–8.
26. Liu H. Heredity Indexes for Estimating Heritability Using Known and Unknown Family Data Based on the Model of Polygenic Inheritance. *Comput Math Methods Med.* 2020;2020, 7243976.
27. Koyama S, Ito K, Terao C, Akiyama M, Horikoshi M, Momozawa Y, et al. Population-specific and trans-ancestry genome-wide analyses identify distinct and shared genetic risk loci for coronary artery disease. *Nat Genet.* 2020;52:1169–77.
28. Baldacchino I, Pace NP, Vassallo J. Screening for monogenic diabetes in primary care. *Prim Care Diabetes.* 2020;14:1–11.
29. Rozenfeld PA, Masllorens FM, Roa N, Rodriguez F, Bonnano M, Yvorra C, et al. Fabry pedigree analysis: A successful program for targeted genetic approach. *Mol Genet Genomic Med.* 2019;7, e00794.
30. Solomon BD, Muenke M. When to suspect a genetic syndrome. *Am Fam Physician.* 2012;86:826–33.
31. Speed D, Balding DJ. Relatedness in the post-genomic era: Is it still useful? *Nature Reviews Genetics.* 2015;16:33–44.
32. Basit S, Wali A, Aziz A, Muhammad N, Jelani M, Ahmad W. Digenic inheritance of an autosomal recessive hypotrichosis in two consanguineous pedigrees. *Clin Genet.* 2011;79: 273–81.
33. Bird TD. Charcot-Marie-Tooth (CMT) Hereditary Neuropathy Overview. 1998 Sep 28 [actualizado 20 May 2021]. En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, et al., editors. *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2021.
34. Engels H, Eggermann T, Caliebe A, Jelska A, Schubert R, Schüller HM, et al. Genetic counseling in Robertsonian translocations der(13;14): Frequencies of reproductive outcomes and infertility in 101 pedigrees. *Am J Med Genet A.* 2008;146(a20): 2611–6.
35. 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. *Dis Colon Rectum.* 2020;63: 152–9.
36. Rose P, Humm E, Hey K, Jones L, Huson SM. Family history taking and genetic counselling in primary care. *Family Practice.* 1999;16:78–83.
37. Ly Pen D. Patologías prevalentes en pacientes de etnia china. *Medifam.* 2001;11:34–44.
38. Black JO. Xeroderma Pigmentosum. *Head Neck Pathol.* 2016;10:139–44.
39. Palaniappan L, Garg A, Enas E, Lewis H, Bari S, Gulati M, et al. South Asian Cardiovascular Disease & Cancer Risk: Genetics & Pathophysiology. *J Community Health.* 2018;43:1100–14.
40. Kim YY, Hong HY, Cho KD, Park JH. Family tree database of the National Health Information Database in Korea. *Epidemiol Health.* 2019;41, e2019040.
41. Katsanis SH. Pedigrees and Perpetrators: Uses of DNA and Genealogy in Forensic Investigations. *Annu Rev Genomics Hum Genet.* 2020;21:535–64.
42. Ram N, Roberts JL. Forensic genealogy and the power of defaults. *Nat Biotechnol.* 2019;37:707–8.
43. Wickenheiser RA. Forensic genealogy, bioethics and the Golden State Killer case. *Forensic Sci Int Synerg.* 2019;1:114–25.