



TEMA 8 GUIA 8.1 PREVENCIÓN DE LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS.

Con el análisis de los siguientes problemas es posible integrar los conocimientos adquiridos en el estudio de los contenidos ofrecidos en el texto y al propio tiempo asimilar y consolidar los nuevos conocimientos en función de la prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos.

¿Qué es el Asesoramiento Genético?

¿Por qué es tan importante conocer el diagnóstico y la etiología de las enfermedades genéticas y defectos congénitos para la determinación de los riesgos de ocurrencia o recurrencia de estos en familias específicas?

¿Atendiendo a qué variables se clasifica la severidad de los riesgos de recurrencia?

¿Qué posibilidades brinda la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal?

¿Es siempre necesario la toma directa por métodos invasivos de una muestra de fluido amniótico o de tejido fetal para ofrecer un diagnóstico prenatal? Explique.

¿Cómo solucionar situaciones como las que a continuación se presentan?

1. Pareja que solicita AG porque perdieron un recién nacido por presentar un DTN (defecto de cierre del tubo neural) cerrado que escapó al pesquizado por AFP y US fetal. El diagnóstico al estudio clínico-genético y patológico comprueba que se trata de un DTN aislado de etiología multifactorial. A la pareja se les estudió y se encontró que el padre presenta una espina bífida oculta en región sacra y la madre tiene niveles bajos de ácido fólico en sangre. La edad de ambos es de 25 años.

¿Cómo analizar el riesgo de recurrencia?

¿Cómo diseñar el Asesoramiento Genético a esta pareja?

¿Qué opciones reproductivas tiene?

¿Cómo proyectar el diagnóstico prenatal en un nuevo embarazo?

¿Qué acciones debe realizar el especialista en MGI que atiende en el nivel primario de atención a esta pareja?

2. Pareja amiga de la pareja anterior que solicita AG porque tienen temor ya que conocen lo ocurrido a la pareja. Ellos son remitidos al Genetista Clínico quien luego de realizar interrogatorio por ambas vías, no encuentra factores de riesgo genético en la pareja.

¿Qué tipo de riesgo tiene esta pareja?

¿Qué estimado tendrá este el riesgo?

¿Orientaría a la pareja sobre otros riesgos que deben tener en cuenta antes y durante el embarazo? ¿Cuáles serían estos? ¿Puede su médico de familia orientar a la pareja al respecto?

¿Preguntaría a la pareja la edad que tienen? ¿Por qué?

3. Padres de un niño de 10 años que presenta distrofia muscular Duchenne. Ambos tiene una edad de 27 años. Desean tener otro hijo.

¿Cómo orientar a la pareja?

¿Cómo califica la severidad del riesgo de recurrencia de la enfermedad?
¿Propone diagnóstico prenatal?
¿Es importante en este caso conocer el sexo fetal? ¿Cómo lo puede conocer?
¿Si se conociera que la mutación del niño afectado es debida a una delección que se extiende del exón 45 al 47?
¿Qué método sería necesario utilizar? ¿Para qué necesita una muestra de tejido fetal?
¿Se aplicaría en esta caso un estudio molecular directo o indirecto para conocer si el feto tiene la a mutación?
¿Qué métodos molecular podría hacerse si no existiera una conocimiento de una mutación posible de caracterizar y se requiriera de utilizar marcadores de ADN para análisis de la presencia de la mutación por estudios de ligamiento conocidos que flanquean o incluso forman parte del gen de la distrofina?
¿Necesitaría en este caso obtener ADN de ambos padres? ¿Necesitaría obtener muestra de otro familiar? Explique.

4. Pareja que solicita AG porque el hombre presenta un defecto bilateral de los antebrazos con ausencia del ambos pulgares y en su lugar un pulgar trifalángico, la pareja tienen 24 años respectivamente. El Genetista Clínico diagnostica un defecto radial de herencia autosómica dominante cuyo gen tiene una penetrancia del 100 % y una gran variación en la expresividad que va desde una simple hipoplasia del pulgar hasta la ausencia total de ambos pulgares con ausencia de radios y el defecto que presenta el propositus de esta historia. La esposa no desea tener hijos con este defecto pero a él no le importa tener un hijo con su defecto pero no quisiera que fuera peor que lo que el tiene.

¿Determine el riesgo de recurrencia?

5. Pareja de primos hermanos que han tenido dos hijos fallecidos de ambos sexos, en los que se diagnosticó un error congénito del metabolismo de metionina y dos hijos de ambos sexos sanos que están en edad reproductiva y desean tener hijos. Se conoce que la frecuencia o incidencia de este defecto en la población es de 1 en 27000.

¿Qué necesita conocer para estimar el riesgo de recurrencia de los hijos sanos?