

Cas 1: Diagnòstic presimptomàtic de la poliquistosi renal de l'adult

Dona de 21 anys d'edat que acudeix per demanar consell sobre la poliquistosi renal de l'adult (APKD). No refereix cap antecedent patològic d'interès i mai ha tingut cap problema nefrològic. En els seus antecedents familiars destaca que el seu pare ha desenvolupat recentment insuficiència renal i una tia i la seva àvia paternes van ser trasplantades de ronyó cap els quaranta anys. Els tres han estat diagnosticats d'APKD. Una cosina (filla de la seva tia) ha estat diagnosticada també de APKD tot i que no té cap símptoma. La noia té un oncle patern sa i la seva mare i la seva germana de 18 anys tampoc presenten cap simptomatologia però no han estat estudiades. El seu avi tampoc té cap simptomatologia renal.

Dibuixar l'arbre genealògic de la família.

Comentar el patró d'herència més probable de la APKD en aquesta família.

Comentar la probabilitat de la pacient de desenvolupar APKD.

Buscar informació i comentar les bases genètiques de la APKD.

Després del consell apropiat, la noia decideix sotmetre's a un anàlisi de lligament pel diagnòstic presimptomàtic.

Comentar quins membres de la família s'haurien d'estudiar per intentar el diagnòstic indirecte de la noia.

Es porta a terme l'estudi i es troba que un marcador que es troba a un centimorgan del gen APKD és informatiu. Els resultats són els següents :

Avi : aa

Àvia : ab

Tia: ab

Marit de la tia:ab

Cosina:bb

Oncle: aa

Pare:ab

Mare:aa

Noia:ab

Quin és l'al·lel del locus del marcador que es troba al mateix cromosoma que l'al·lel mutat del gen APKD?

Aquesta informació com modifica la probabilitat de que la noia hagi heretat el gen mutat

Cas2: Neuropatia òptica de Leber

Pacient de sexe masculí de 23 anys que pateix pèrdua brusca de la visió central de l'ull dret sense dolor. Tres mesos després pateix pèrdua similar de visió a l'ull esquerre. No pateix altres símptomes i no refereix cap antecedent patològic d'interès. En la historia familiar reconeix que la seva mare i un oncle matern han patit problemes de visió similars als seus. El pacient té un germà i una germana sana i el seu pare i els seus altres dos oncles materns no presenten problemes de visió. Tampoc es detecten als seus avis materns.

Sospitant una neuropatia òptica de Leber, fer l'arbre genealògic i comentar el tipus de transmissió que s'observa en aquesta família.

Buscar informació i descriure breument les bases genètiques de la neuropatia òptica de Leber

Per confirmar la sospita diagnòstica indicar el test genètic més adient, indicant a quins dels membres de la família se'ls hauria de practicar.

Explicar l'estratègia de consell genètic que es podria oferir a l'individu consultant respecte a la transmissió a la seva descendència.

Cas 3 : Síndrome de Down

Dona de 35 anys d'edat embarassada de 16 setmanes i sense antecedents patològics d'interès que es presenta a la consulta de consell genètic després d'haver rebut el següent informe per part del seu ginecòleg.

Alfa-fetoproteïna	27,2 ng/mL	(0.91 MoM)
Beta-hCG lliure	35.6 ng/mL	(2.17 MoM)

Risc SD DOWN : 1 entre 179

Risc trisomia 18: 1 entre 28981

INTERPRETACIO

- Risc elevat de Síndrome de Down. Es recomana seguir estudi.

Aquest és el primer embaràs d'aquesta senyora i no té cap familiar amb la Síndrome de Down ni amb qualsevol altre tipus de malaltia familiar.

En primer lloc es demana que es comentin quin tipus de prova se li ha fet a la senyora per obtenir aquests resultats. Quina és la finalitat amb que es fa aquesta prova a les dones embarassades i quina informació s'hauria de donar a l'embarassada abans de sotmetre-la a la prova. En quin cas estaria indicat no fer-la?

Explicar els resultats que es detallen a l'informe:

Perquè s'utilitzen aquestes dues determinacions? Se'n poder utilitzar altres amb la mateixa finalitat?

A què es refereixen les unitats que es troben entre parèntesi per cada determinació.

En aquest cas, quins creus que són els paràmetres que més han influït sobre el càlcul de Sd. Down? Perquè no s'altera el risc de trisomia 18?

Respecte a la interpretació, com li explicaries a la senyora el que volen dir aquests resultats?

D'acord amb l'informe, quines recomanacions faries a la senyora per tal de continuar l'estudi. Dona un resultat d'aquesta continuació de l'estudi i comenta com li explicaries a la senyora.

La senyora demana informació respecte a futurs embarassos i si s'haurà de sotmetre's a aquestes o altres proves. Quines opcions li pots plantejar de cara a futurs fills? Cal estudiar la seva parella?

Cas 4.: Distròfia Muscular de Duchenne i Becker

En Manel i la Rosa tenen tots dos 45 anys i recentment s'han canviat de domicili. Estan a la teva consulta per primer cop. El seu fill de 20 anys, en David, està afectat de Distròfia Muscular de Duchenne (DMD), va en cadira de rodes i en aquest moment està sent tractat d'una pneumònia. El matrimoni té també una filla de 18 anys, la Montse. Durant la consulta t'informen que fa uns deu anys els hi van fer a alguns membres de la família una prova per determinar els nivells de creatin kinasa en sèrum. Els resultats de la Rosa varen ser normals però no pas els de la seva germana Maria, que varen donar valors més elevats que els normals. La Maria té ara 40 anys i un fill de 18, en Joan i una filla de 14 la Carme. , L'Enric és el germà petit de la Rosa i la Maria. Té 43 anys i dues filles, una de 20, l'Esther i l'altre de 18, l'Anna. També t'informen que el germà gran de la Rosa i la Maria va morir de molt jove i anava en cadira de rodes.

Dibuixa l'arbre genealògic de la família incorporant tota la informació de rellevància.

Describeix breument la DMD i les seves variants. Indica aspectes com el gen responsable, les mutacions més freqüents, la clínica, etc.

Et pregunten sobre el resultat de la prova de CK que els hi van fer fa temps. La Rosa no entén com és que ella donà valors normals i la seva germana els tenia anòmals si ella no havia tingut cap descendent afectat. *Pots donar una explicació adient i entenedora d'aquest fet?*

Quines proves analítiques ajudarien a confirmar el diagnòstic de DMD d'en David. Busca imatges sobre aquestes proves.

Durant la consulta et pregunten si hi ha alguna prova genètica que permeti detectar els membres portadors de la família. Existeix aquesta prova? Quins membres de la família haurien de ser analitzats i en quin ordre?

Si la prova genètica fos feta al David i donés negativa, descartaria això el diagnòstic de DMD? Perquè?