

Preguntas de análisis del asesor genético

1. ¿Cuál es el sexo del paciente?
2. ¿Hay cromosomas anormales?
3. ¿Cuál es el motivo de la anomalía? Si no hay ninguna anomalía, ¿cuál es la razón de que todo esté normal?
4. ¿Habrá un fenotipo normal o anormal?
5. ¿Se espera que el niño esté sano o no?
6. ¿Existen indicios en los cariotipos de los padres que se observan en el cariotipo de sus hijos?
7. Basándote en tu análisis, escribe una carta a los padres con tus conclusiones. Asegúrate de incluir:
 - a. Si hay anomalías o no
 - b. Qué significan las anomalías/el trastorno
 - c. Recomendaciones para los padres con base en el análisis (es decir, terapia para el niño, salud pronosticada del niño, etc.)

Ejemplo de trastornos genéticos:

Síndrome de Turner (trastorno X0)

- Es el resultado de tener un solo cromosoma X.
- Afecta a 1 de cada 5000 mujeres.
- La mayoría de las veces, estas personas tienen un problema de aprendizaje, pero no suelen tener discapacidad intelectual.
- Las características físicas incluyen una estatura inferior a la media, manos/pies hinchados, también pueden tener problemas de salud como enfermedades cardíacas y riñones con malformaciones.
- Muchas mujeres no experimentan la pubertad a menos que se les administren hormonas y la mayoría no son fértiles.

Síndrome de Down (trisomía 21)

- Es el resultado de tener un cromosoma 21 de más.
- Gran variación en la gravedad de los problemas asociados (de muy leve a muy grave).
- Todas estas personas tienen algún tipo de discapacidad intelectual (de leve a grave).
- Pueden tener problemas del corazón, pérdida de audición, problemas de alimentación.
- Con la medicina moderna, pueden vivir hasta los 50 y 60 años; los ancianos son más susceptibles de adquirir la enfermedad de Alzheimer.

Translocación robertsoniana

- Se produce cuando un cromosoma, normalmente el 13, 14, 20 o 21, se une a otro cromosoma.

- Dependiendo de la translocación, el feto se abortará o vivirá con bastante salud o normalidad.
- Todo el material genético está disponible y tiene las cantidades adecuadas, pero la translocación puede hacer que el material no se pueda leer correctamente.