

PREGUNTAS TEORICO-PRACTICAS (a desarrollar en 1 hora)

1.- Explique brevemente las diferencias y similitudes (clínicas y genéticas) entre el síndrome de Prader-Willi y el síndrome de Angelman.

2.- Describa los principales hallazgos clínicos del síndrome de Turner y las posibles fórmulas cromosómicas que pueden dar lugar al mismo, si es posible, en orden de frecuencia.

3.- Enumere los principales síndromes de microdelección indicando en cada uno la región cromosómica afectada.

4.- Escriba lo que sepa del síndrome de Wolf-Hirschhorn.

5.- ¿A qué patologías se asocian las siguientes fórmulas cromosómicas?

46,XY,rob(14;21)(q10;q10),+21

46,XY,del(5)(q13q33)

46,XX,t(15;17)(q22;q21)

46,XY,t(14;18)(q32;q21)

46,XX,inv(9)(p11q12)

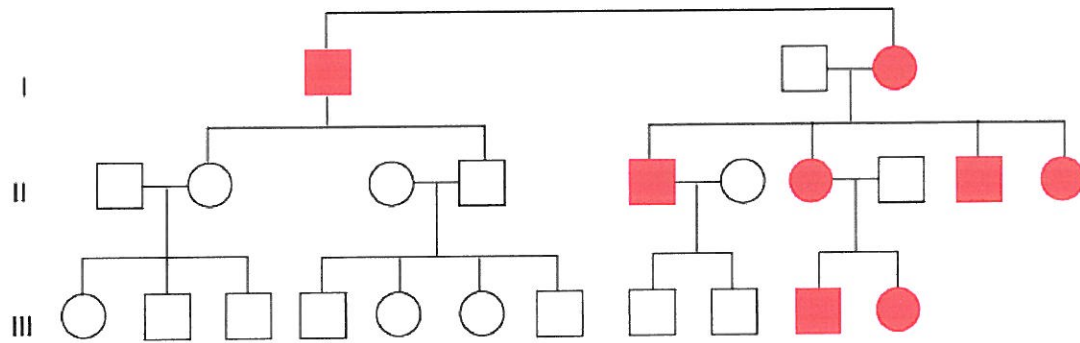
6.- ¿Cuál es el protocolo o algoritmo de estudio genético que se utiliza en el año 2009 para el diagnóstico y seguimiento de las leucemias mieloides agudas?

7.- Enumera y explica brevemente todas las posibilidades de estudio genético que ofrecerías a una mujer embarazada para realizar un diagnóstico prenatal.

8.- Define los siguientes conceptos: a) Heterogeneidad genética, b) Expresión variable, c) Penetrancia incompleta

9.- ¿Qué entiendes por epigenética? Comenta alguna patología en cuya etiología intervengan factores epigenéticos.

10.- ¿Cuál es mecanismo de herencia más probable en la familia con el siguiente árbol genealógico? ¿por qué?



Supuesto práctico nº 1: Una pareja acude a la consulta de consejo genético por problemas de infertilidad. Tienen 3 abortos y un hijo sano vivo. Se les realiza el cariotipo y se obtiene un cariotipo masculino normal en el hombre. La mujer tiene el cariotipo que se muestra en las 2 fotos adjuntas.

- Escribir la fórmula cromosómica mediante las normas de nomenclatura ISCN 2005 ó 2009.
- Explicar brevemente las consecuencias del cariotipo en la descendencia.

Supuesto práctico nº 3: Una gestante de 8 semanas que pertenece a una familia con retraso mental por Síndrome de X-frágil consulta porque quiere realizarse diagnóstico prenatal. Tiene un hermano afecto de este síndrome con 350 repeticiones del triplete CGG del gen FMR1. Un hermano sano tiene un alelo de 31 repeticiones CGG. Los genotipos de los padres son: madre 31 y 80 repeticiones CGG. Padre 28 repeticiones CGG. El estudio molecular de la gestante muestra dos alelos de 28 y 80 repeticiones CGG.

- Explicar brevemente la metodología para llevar a cabo el estudio en el feto.
- Indicar los distintos fenotipos del feto asociados a los posibles genotipos.