



# Consejo genético en enfermedades raras.

Ana Carmen Morán Gil.

Facultad de Farmacia, Universidad Complutense de Madrid.

## INTRODUCCIÓN

### Consejo genético:

Proceso de ayudar a las personas a entender y a adaptarse a las implicaciones médicas, psicológicas y familiares de las contribuciones genéticas a una enfermedad. Surgió en los años 70-80 en EE.UU., expandiéndose al resto del mundo en los 90. No está regulado en España

### Enfermedades raras:

- UE → Prevalencia < 5 casos/10.000 personas (1/2000).
- 6-8% población mundial.
- Reconocidas entre 5.000-7.000.
- ≠ distribución en función de € y localización 🌍

## METODOLOGÍA:

PubMed.gov

SEAGen



Revisión bibliográfica con artículos de la base de datos de PubMed, la Seagen y el libro "Harper's Practical Genetic Counselling".

## OBJETIVOS:

Comprobar, mediante ejemplos de enfermedades raras:

1. Cómo el consejo genético apoya en el diagnóstico clínico;
2. los beneficios de la población susceptible de padecer una enfermedad rara a la hora de recibir consejo genético mediante un acto clínico

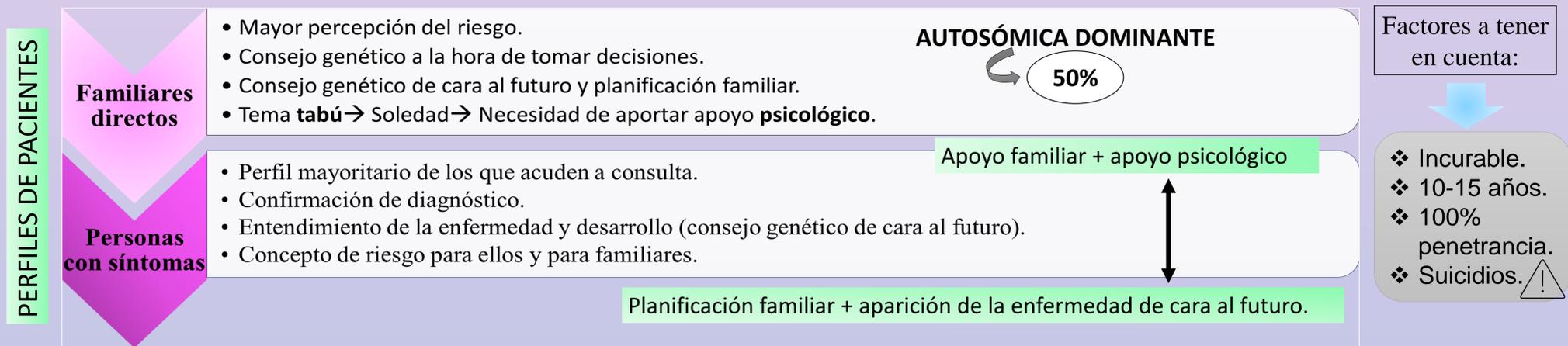


## RESULTADOS Y DISCUSIÓN



### 1. ENFERMEDAD DE HUNTINGTON:

Su prevalencia es de **3-7/100.000**, por lo que se considera una enfermedad rara. Se debe a una mutación del gen **HTT** (locus 4p16.3) que produce una expansión del triplete **CAG** entre 36-120 repeticiones (el nº aumenta cada generación). Presenta una forma **adulta** y otra juvenil.



### 2. ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA):

La prevalencia media de la ELA es de **5-5,4/100.000**. Es una enfermedad que se presenta en la edad **adulta**, incurable y caracterizada por una neurodegeneración progresiva. La esperanza de vida se sitúa entre 2-5 años. Presenta dos formas: esporádica (ELAe, 90%) y **familiar** (10%, ELAf), siendo esta última en la que se centra el consejo genético y la mutación más frecuente en ella (39-45%) la que se produce en el gen *C9orf72*.

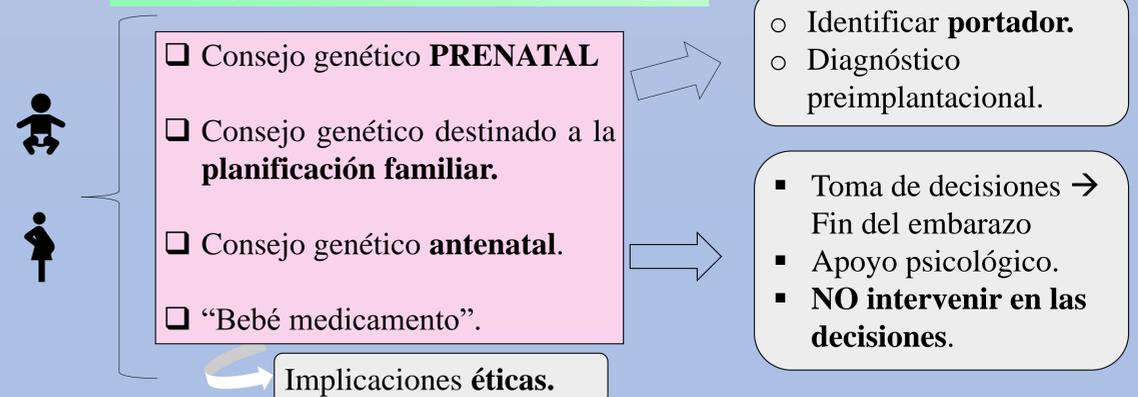
Recomendables pruebas genéticas predictivas en casos de ELA familiares bien asentados.



### 3. HEMOGLOBINOPATÍAS: anemia de las células falciformes y talasemias (alfa y beta).

Se trata de un conjunto de trastornos mayormente hereditarios en los que se produce una cantidad anormal de Hb que hace que se vea afectada bien la función o la estructura de los glóbulos rojos. Tienen ≠ prevalencias, son "raras" fuera de las zonas de elevada prevalencia. Aparecen en la **infancia**.

Consejo genético en obstetricia-ginecología.



## CONCLUSIONES:

1. A la hora de diagnosticar una enfermedad rara, el consejo genético puede aportar certeza, ayudando a confirmar diagnósticos.
2. La población susceptible de padecer una enfermedad rara recibe no solo información genética por parte del profesional en consejo genético, sino que puede a su vez ayudarlo a entender las implicaciones de su enfermedad. El consejo genético va más allá de pruebas genéticas, facilitando el apoyo psicológico a estos pacientes y de profesionales de otros campos que pudieran ser necesarios.
3. Puesto que el consejo genético requiere hacer pruebas no solo al propio paciente, sino evaluar su historia familiar, siempre se debe tener en cuenta que cabe la posibilidad de diagnóstico de una enfermedad no solo al paciente sino también a familiares directos. Teniendo siempre especial cuidado con toda la información que se posea, y quién/es la reciba/n, para que a aquellos familiares que expresamente no lo desearan, no les llegue la información por otras vías.

BIBLIOGRAFÍA:

