

1. Cas clínic: ets assessor/a genètic/a!

Imagina que ets assessor/a genètic/a del Servei de Genètica de l'Hospital Vall d'Hebrón i venen a la consulta l'Aina i en Martí, una parella de 31 i 30 anys, respectivament. El motiu pel qual venen a la consulta és que s'estan plantejant tenir fills, però estan preocupats pels seus antecedents familiars. Per part d'en Martí, t'expliquen que té 2 germans, un dels quals pateix **anèmia falciforme**. L'altra germà té parella i una filla sana. Els seus pares també són aparentment sans. Per part de l'Aina, et diuen que el seu pare té **daltonisme** i que malauradament la seva mare va morir d'un accident de cotxe farà uns anys. L'àvia paterna encara és viva, i és aparentment sana. A més, l'Aina té una germana que ha tingut 2 fills, la filla petita afecta d'anèmia falciforme i el fill gran amb daltonisme. Per tant, tant el germà del Martí com la neboda de l'Aina pateixen anèmia falciforme, mentre que el pare i el nebot de l'Aina tenen daltonisme.

Respon les tres preguntes següents primer individualment, i després en grup.

Han fet bé d'anar a un Servei de Genètica? Per què?
Com sabem que es tracta d'una malaltia hereditària?
Quin és el paper d'un/a assessor/a genètic/a?