

1. Caso clínico: ¿eres asesor/a genético/a!

Imagina que eres asesor/a genético/a del Servicio de Genética del Hospital Vall de Hebron y acuden a la consulta Aina y Martí, una pareja de 31 y 30 años, respectivamente. El motivo por el que acuden a la consulta es que se están planteando tener hijos, pero están preocupados por sus antecedentes familiares. Por parte de Martí, te explican que tiene 2 hermanos, uno de los cuales sufre anemia falciforme. La otra hermana tiene pareja y una hija sana. Sus padres también están aparentemente sanos. Por parte de Aina, te dicen que su padre tiene daltonismo y que desgraciadamente su madre murió de un accidente de coche hace unos años. La abuela paterna todavía está viva, y está aparentemente sana. Además, Aina tiene una hermana que ha tenido 2 hijos, la hija pequeña afectada de anemia falciforme y el hijo mayor con daltonismo. Por tanto, tanto el hermano de Martí como la sobrina de Aina sufren anemia falciforme, mientras que el padre y el sobrino de Aina tienen daltonismo.

Responde a las tres preguntas siguientes, primero individualmente y después en grupo.

¿Han hecho bien en ir a un Servicio de Genética? ¿Por qué?
¿Cómo sabemos que se trata de una enfermedad hereditaria?
¿Cuál es el papel de un/a asesor/a genético/a?