

**CONVOCATORIA
CONCURSO-OPOSICIÓN
P U E S T O
Facultativo especialista de Área
para el Servicio de Genética
Médica**

(Resolución 1109E/2020, de 13 de octubre, del Director Gerente del Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea)

PRUEBA: CASOS CLÍNICOS PRÁCTICOS

Fecha 16 octubre 2021

**NO PASE A LA HOJA SIGUIENTE
MIENTRAS NO SE LE INDIQUE QUE PUEDE COMENZAR**

CASO PRACTICO N° 1

Una niña de 5 años acude con sus padres y su hermano menor (3 años) a consulta genética por antecedente de retraso psicomotor, principalmente en el área del lenguaje, que se acompaña de déficit en el aprendizaje.

1. Dibuja la información individual y familiar en forma de árbol genealógico, siguiendo la normativa internacional, en base a esta información y la siguiente, recogida durante la consulta.

A la exploración, la niña presenta ciertos rasgos faciales dismórficos, como cara triangular, frente alta y ancha, e hipoplasia malar. Tiene un comportamiento hiperactivo y muy escasa interacción, signos conductuales que podrían encuadrarse dentro de ámbito del “espectro autista”. Estos mismos signos fenotípicos están presentes en el hermano, si bien el retraso psicomotor es menos evidente.

La madre, sin antecedentes personales de interés, excepto un primer embarazo que finalizó en aborto espontáneo de primer trimestre, tiene dos hermanos biológicos y su hermana adoptada, aparentemente sanos. Los padres viven sin antecedente de interés para el caso.

El padre comenta que él también tuvo problemas de aprendizaje durante la infancia y fue evaluado igualmente en genética, sin haberse identificado la causa de dichos problemas. Es el único hijo biológico de una pareja consanguínea (primos carnales), sin antecedentes personales de interés. Fenotípicamente, el padre comparte con sus dos hijos los rasgos faciales dismórficos; no finalizó la educación primaria y refiere dificultades para mantener un trabajo estable. Tiene un hijo mayor, varón, con otra pareja, sin problemas cognitivos ni conductuales.

2. El cariotipo del padre realizado en el año 2000, presentaba una inversión del cromosoma 15, a nivel de las bandas q21 y q24. En ausencia de otras alteraciones numéricas o estructurales:

Defina la alteración cromosómica identificada, la fórmula cromosómica según la normativa ISCN (An International System for Cytogenomic Nomenclature, 2020), y razone, brevemente, su posible asociación o no, con los problemas de aprendizaje del padre.

3. En este contexto, y con el fin de determinar la potencial causalidad de la alteración cromosómica, se realizaron los estudios analíticos de diagnóstico genético que se especifican abajo.

Razone brevemente: a) los objetivos, b) sujetos de estudio, c) significado de los principales resultados que apoyarían o no apoyarían su relación causal con el fenotipo.

Cariotipo convencional

Técnicas de CGH-arrays

Técnicas de FISH con sondas BAC (cromosomas artificiales bacterianos mapeados con precisión), específicas para las regiones 15q21 y 15q24.

¿Otras técnicas adicionales?

CASO PRACTICO nº2

En el laboratorio de Genética se reciben 2 tubos con muestra de médula ósea, uno en heparina y otro en EDTA, de una paciente de 16 años con diagnóstico hematológico de posible leucemia aguda linfoblástica (LAL).

Una vez procesada la muestra para estudio citogenético se obtiene el siguiente resultado: 21 metafases tienen una translocación recíproca entre un cromosoma del par 2 y uno del par 9 a nivel de las bandas q21 (*RANBP2*) y q34 (*ABL*) respectivamente. En otras 4 metafases se observa un cariotipo femenino normal.

1.- Indicar tipo de muestra y de cultivo empleadas para el estudio citogenético. Escribir la fórmula cromosómica siguiendo las normas del ISCN (An International System for Cytogenomic Nomenclature, 2020).

A la vista del resultado se procede a realizar un estudio de FISH (hibridación in situ fluorescente) utilizando una sonda comercial “dual color dual fusión” diseñada para detectar la translocación (9;22)(q34;q11) que origina la fusión de los genes *ABL* (9q34) y *BCR* (22q11). La sonda tiene marcaje rojo en la región de *ABL* y verde en la de *BCR*.

Una vez procesada la muestra para estudio de FISH se obtiene el siguiente resultado: 175 núcleos con 3 señales rojas y 2 verdes sin fusión entre ellas. En 25 núcleos se observan 2 señales rojas y 2 verdes sin fusión entre ellas.

2.- Indicar tipo de muestra empleada para el estudio de FISH. Escribir la fórmula cromosómica siguiendo las normas del ISCN (An International System for Cytogenomic Nomenclature, 2020).

3.- ¿En qué subtipo de leucemia se podría incluir este caso según la WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues (Organización Mundial de la Salud) de 2017? ¿Cuál es el valor pronóstico de la alteración descrita?

A la vista de los resultados obtenidos en las 2 técnicas anteriores:

4.- ¿Qué técnica de biología molecular se podría usar para identificar la alteración? Explicar brevemente su fundamento, la estrategia, sensibilidad analítica, tipo de muestra adecuada para el estudio y aplicación de la misma.

5.- Desde el punto de vista genético explicar brevemente la estrategia que se debe usar en el seguimiento de la enfermedad para controlar la enfermedad mínima residual (tipo de muestra, técnica empleada etc.)

Pregunta 2.- Con estos datos, ¿Cuál es la probabilidad de que la paciente sea portadora de una mutación que no podemos detectar?

Pregunta 3.- ¿Sugerirías algún tipo de estudio, genético o no, que ayudara a precisar el riesgo de que la paciente que consulta pudiera ser portadora?

Pregunta 4.- ¿Qué información debe figurar en el informe final del estudio?