

Diagnóstico genético del Síndrome de Alport

Resumen de la ponencia de la Dra. Gema Bullich
en la Jornada de la AIRG-España
realizado por el equipo de redacción



DRA. GEMA BULLICH

Laboratorio de Biología Molecular
Fundación Puigvert. Barcelona

El diagnóstico genético es el análisis del material genético con el fin de **detectar mutaciones que causan una enfermedad** o provocan un aumento del riesgo de desarrollarla.

Dicho diagnóstico es vitalicio, influye en las decisiones reproductivas y tiene implicaciones para los familiares.

La enfermedad genética es aquella que está producida por alteraciones en los genes y en el caso del Síndrome de Alport existen diferentes formas:

- NEFROPATÍA COLÁGENO IV ($\alpha3$, $\alpha4$) / SA autosómico dominante
- Síndrome de Alport autosómico recesivo
- Síndrome de Alport ligado al cromosoma X.

De estas formas, las más severas son el Síndrome de Alport autosómico recesivo y el ligado al

cromosoma X cuando afecta a varones.

Cabe la posibilidad de que existan casos que se denominan “de novo” cuando la mutación genética no es heredada sino que el propio paciente la ha generado.

El diagnóstico genético siempre va acompañado del consejo genético que es un proceso de comunicación mediante el cual un profesional asesora al paciente y/o a la familia que padece una enfermedad genética, ofreciéndole información acerca de la enfermedad, riesgos, probabilidades de transmisión y prevención.

La enfermedad genética es aquella que está producida por alteraciones en los genes

CLÍNICA SÍNDROME DE ALPORT

PREVALENCIA: 1/5.000 – 1/10.000

CLÍNICA

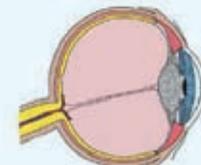
Enfermedad renal



Sordera neurosensorial



Alteraciones oculares



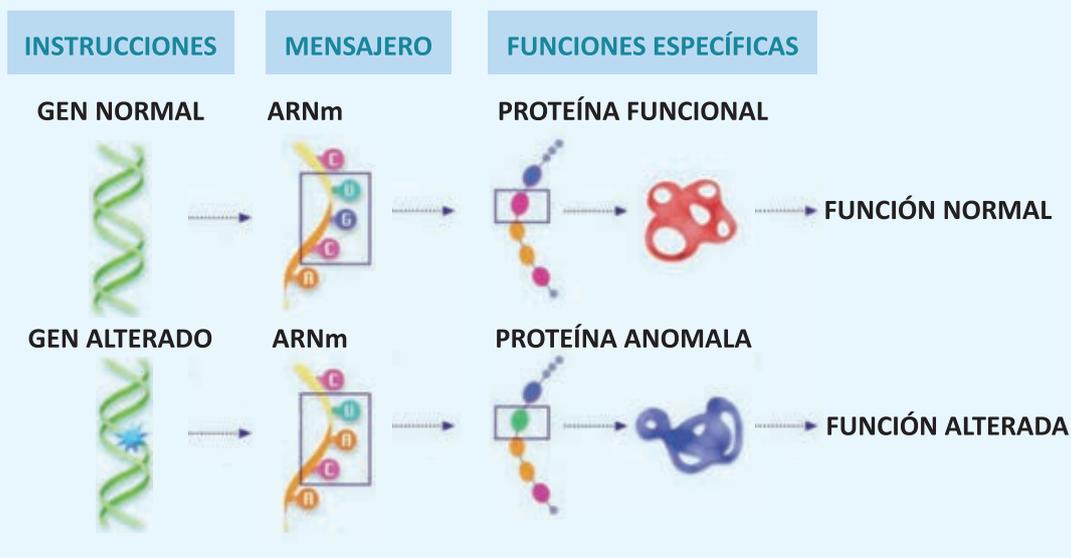
CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA

Antecedentes familiares?



Diagnóstico genético: análisis del ADN

ENFERMEDAD GENÉTICA: enfermedad producida por alteraciones en los genes (ADN).



ADN

Con el diagnóstico prenatal se puede determinar si el feto presenta la mutación/es que causan la enfermedad

El diagnóstico genético está regulado por la Ley 14/2007 de investigación biomédica que establece la obligación de que los pacientes firmen un consentimiento informado así como la obligación de los profesionales de proporcionar consejo genético una vez obtenidos los resultados.

Existen diversas opciones reproductivas:

- 1) No actuar: concepción natural sin diagnóstico.
- 2) Medidas preconceptivas:
 - Técnicas Reproducción Asistida (TRA):
 - Donante de semen o de óvulo
 - Adopción

3) Diagnóstico prenatal

4) Diagnóstico preimplantacional (DGP)

Con el diagnóstico prenatal se puede determinar si el feto presenta la mutación/es que causan la enfermedad.

Las ventajas e inconvenientes de este diagnóstico son los siguientes:

Ventajas:

- Fecundación natural
- Rápido
- Menor complejidad
- Menor coste

Inconvenientes:

- No evita la concepción de un hijo afectado
- Implica interrupción del embarazo si es afectado
- Impacto psicológico

Con el diagnóstico preimplantacional se analiza una determinada mutación genética en



Diagnóstico prenatal

los embriones obtenidos por fecundación *in vitro*, procediéndose a transferir los caracterizados como sanos.

Las ventajas e inconvenientes de este diagnóstico son los siguientes:

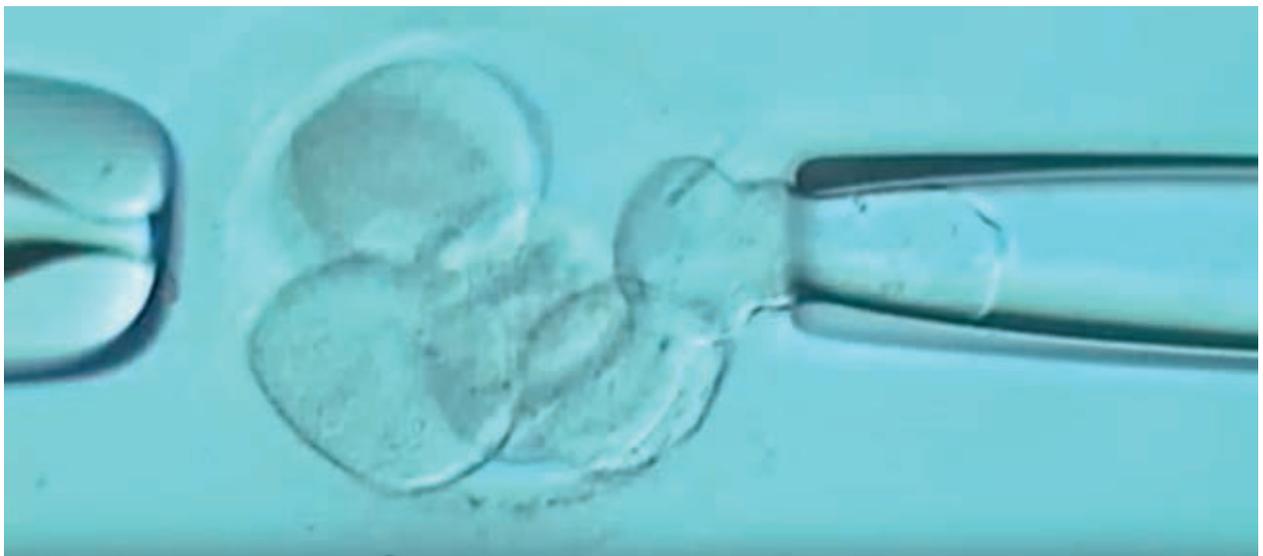
Ventajas:

- Evita tener que interrumpir el embarazo

- Éticamente menos complejo

Inconvenientes:

- Requiere fecundación *in vitro*
- Tasa de embarazo de aproximadamente el 40%
- Elevado coste
- Impacto psicológico



Biopsia embrión