

**ESCALA DE TÉCNICOS SUPERIORES ESPECIALIZADOS DE LOS
ORGANISMOS PÚBLICOS DE INVESTIGACIÓN (Acceso libre)**

PROGRAMA: A8-BIOMEDICINA Y SALUD

ESPECIALIDAD B4: ENFERMEDADES RARAS

CASO PRÁCTICO 1

Suponga que trabaja en un programa de casos de enfermedades raras sin diagnóstico establecido en un centro público de investigación:

1. ¿La participación en qué redes y proyectos europeos o internacionales considera que podría ser beneficiosa para la gestión del programa? Razone la respuesta.
2. Si al programa llegara una solicitud de acceso del caso de una niña de 2 meses de edad con hipotonía, microcefalia y convulsiones, sin un diagnóstico definido:
 - a. ¿Qué pruebas clínicas cree que se podrían llevar a cabo para definir mejor su fenotipo? Razone la respuesta.
 - b. En el caso de que la enfermedad tuviera una etiología genética, describa de forma razonada qué métodos de diagnóstico genético se podrían aplicar para diagnosticar a la paciente.
 - c. Suponiendo que la enfermedad tuviera una etiología ambiental, indique razonadamente la metodología que aplicaría para el diagnóstico del caso.
3. Un varón de ocho años acaba de ser diagnosticado en dicho programa tras llevar a cabo la secuenciación del exoma en trio y haberse detectado una variante genética patogénica *de novo*. Ambos progenitores son sanos. Indique de forma razonada cuál o cuáles de las siguientes afirmaciones es/son correcta/s con relación a este caso:
 - a. Uno de los progenitores es portador de la variante patogénica detectada en el niño.
 - b. En el caso de que dicha variante patogénica estuviera localizada en el cromosoma X del niño, éste sería homocigoto con respecto a esa variante.
 - c. La enfermedad asociada a la variante patogénica detectada en el niño podría seguir un patrón de herencia autosómica dominante.
 - d. La enfermedad asociada a la variante patogénica detectada en el niño únicamente podría seguir un patrón de herencia autosómica recesiva.

ESCALA DE TÉCNICOS SUPERIORES ESPECIALIZADOS DE LOS ORGANISMOS PÚBLICOS DE INVESTIGACIÓN (Acceso libre)

PROGRAMA: A8-BIOMEDICINA Y SALUD

ESPECIALIDAD B4: ENFERMEDADES RARAS

CASO PRÁCTICO 2

A. Suponga que trabaja en un servicio de información sobre teratógenos y recibe las siguientes consultas de profesionales sanitarios:

1. Una mujer que consume alcohol habitualmente acaba de quedarse embarazada y su médico quiere saber en qué consiste el síndrome alcohólico fetal y si solo se produce si la madre ingiere bebidas alcohólicas diariamente durante el embarazo. Asimismo, está interesado en conocer la evolución temporal de la frecuencia de la embriofetopatía por alcohol a lo largo de los últimos años en España.
2. Una mujer con antecedentes de hipertensión y sometida a tratamiento con captopril acude a su médico para informarle de que desea quedarse embarazada. Dicho médico quiere informarse sobre si el uso de este fármaco está contraindicado durante la gestación y, en caso afirmativo, cuál sería el riesgo para el feto de dicha exposición. Por otro lado, pregunta si le pueden facilitar un listado formado por los principales fármacos teratógenos y los defectos congénitos asociados a su exposición durante el embarazo.
3. Un médico de atención primaria atiende a una mujer embarazada que se ha infectado con el virus de la varicela y desea saber si existe algún riesgo para el feto.

Indique de forma razonada las respuestas que proporcionaría a dichos profesionales de la salud para atender sus consultas.

B. Describa razonadamente qué defecto congénito presenta el bebé representado en este dibujo, su posible causa, así como las medidas más relevantes para la prevención primaria de este defecto congénito:

