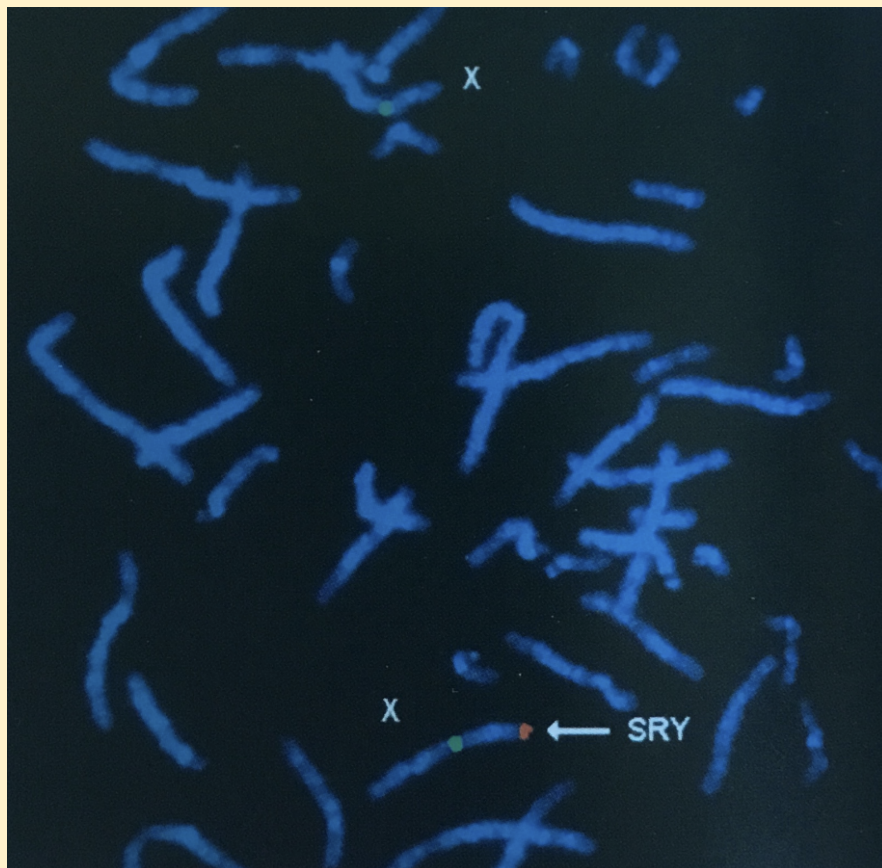


Document 3**Assessorament genètic.**

Per orientació del seu ginecòleg, la senyora L.M. va ser dirigida a una unitat mèdica específica per tal de poder rebre un **consell genètic**. El consell genètic és un procés pel que un pacient o familiars del mateix amb risc d'un trastorn que pot ser hereditari, son informats de les conseqüències d'aquest trastorn, de la probabilitat de tenir-ho i/o transmetre'l i de la manera en que això es pot evitar o millorar.

Una reavaluació de l'anàlisi cromosòmic va confirmar el cariotip fetal normal 46, XX, però una hibridació in situ amb fluorescència va permetre identificar la presència el gen SRY en un dels cromosomes X (XX, SRY⁺).

La senyora L.M. va preguntar si la seva edat en podia ser la causa, però li van explicar que en el cas que l'afectava l'origen no estava al seu òvul sinó en l'espermatozoide que el va fecundar. Certament, l'edat materna pot influir en altres anomalies, especialment en la producció d'òvuls amb un número alterat de cromosomes, diferent de 23, a causa d'una degeneració en les cèl·lules precursors dels òvuls que ja estan formades als ovaris quan neix la dona i que es deterioren amb el pas del temps.



Genètica en medicina, Nussbaum, R., i al. Masson

La tècnica de FISH consisteix en dissenyar un fragment de DNA, anomenat sonda, que és complementari a una regió cromosòmica que es vol estudiar o localitzar. Aquesta sonda es marca amb una substància fluorescent (un fluorocrom) i s'afegeix a la preparació de cèl·lules que es volen analitzar. Mitjançant calor es desnatura el DNA, separant les dues cadenes, i la seqüència gènica del DNA en estudi que és complementària a la de la sonda fluorescent s'uneix (hibrida) amb aquesta i queda marcada amb un senyal fluorescent que es pot visualitzar en un microscopi de fluorescència.

En aquesta unitat van informar a la senyora L.M. i a la seva parella que els **mascles XX SRY⁺**, és a dir, amb genotip XX però portadors del gen SRY, tenen una prevalença d'un cas d'entre cada 9.000 a 20.000 nascuts mascles. Se n'han tipificat dues categories generals

- 1) mascles XX amb genitals interns i externs masculins normals,
- 2) mascles XX amb ambigüitat sexual, freqüentment detectada al naixement, tot i que en ocasions es diagnostiquen en fase més avançada, per genitals externs ambigus, o hipospàdia - l'obertura de la uretra no és a la punta del penis-.

Es tracta d'individus que inicien la pubertat de forma espontània tot i que requereixen suplementació amb **testosterona** per a una virilització completa, a causa de la reducció en la producció natural d'aquesta hormona. No obstant això mostren **hipogonadisme** i **azoospermia**, així com alguna altra alteració menor del desenvolupament sexual. El seu desenvolupament físic és normal tant pel que fa a l'alçada com a les proporcions esquelètiques. Mostren una intel·ligència normal ajustada a la població.

En bona part dels casos, especialment en aquells pacients que no presenten ambigüitat genital, la detecció procedeix de la consulta per esterilitat diagnosticada amb azoospermia. L'azoospermia ha estat relacionada amb l'absència del braç llarg del cromosoma Y, en el qual es localitzen diferents gens portadors d'informació per a aquest procés.

També els van explicar que hi ha múltiples situacions que provoquen **Diferències del Desenvolupament Sexual** (DSD) i que es manifesten de forma variada:

- Uns genitals externs que no poden ser fàcilment classificats com a masculins o femenins.
- El desenvolupament incomplet o poc comú dels òrgans reproductors interns.
- La inconsistència entre els genitals externs i els òrgans reproductors interns.
- El desenvolupament anormal dels testicles o dels ovaris.
- Un excés o insuficient producció d'hormones relacionades amb el sexe.
- La incapacitat del cos per respondre normalment a les hormones relacionades amb el sexe.

La prevalença de les DSD, en general, s'estima en un cas de cada 2.000 naixements però es considera que realment és superior doncs hi ha persones que no han estat mai diagnosticades, i que potser no ho estaran mai.

1. Elaboreu una llista amb els termes destacats en negreta. Escriviu el significat de cadascun d'ells.
2. Quins dels dubtes de la Sra. L.M. pots resoldre amb la informació que presenta aquest document?
3. Formeu grups de 3 persones i compartiu les respostes a les qüestions anteriors per contrastar els vostres punts de vista.