

## RAZONAMIENTO SOBRE NECESIDAD DE ANÁLISIS GENÉTICO

Las razones por las que debe realizarse el análisis genético se basan en la necesidad de conocer el origen de cualquier enfermedad (no solo las genéticas). El conocimiento de la base genética de la enfermedad permite:

- 1) Predecir la evolución de una patología: cuando se conoce la base genética se puede esperar una evolución similar a la de personas con la misma alteración genética.
- 2) Administrar tratamientos adecuados para compensar deficiencias en un gen u otro. En el caso de la PEF no hay tratamientos distintivos entre las diferentes formas de la enfermedad. Los avances en biofármacos pueden aportar soluciones en plazo indeterminado pero cierto.
- 3) Estudiar a toda la familia permite distinguir a los portadores (aunque sean asintomáticos) y a los no portadores de una alteración. El objetivo es evitar la transmisión de la patología a la descendencia (hijos nietos, etc). Para ello es necesario recurrir a un genetista que proporcione consejo genético antes y durante la gestación. Las personas no portadoras dentro de la familia pueden planificar su descendencia sin inquietud (las pruebas genéticas también dan buenas noticias). Los portadores (aunque sean asintomáticos) pueden realizar diagnóstico prenatal (estudiar el embrión antes del nacimiento) para prevenir la transmisión de su alteración genética, y por tanto tener descendientes no afectados. En cualquier caso, el estudio genético aporta certeza y elimina incertidumbre. Dado que este tipo de estudios no puede improvisarse en pocas semanas, es necesario que todos los componentes de una familia afectada conozcan su perfil genético con antelación (incluso los niños).

Una vez localizado el gen en una determinada familia (sólo es necesario analizarlo en un miembro) en caso de que algún otro miembro de la familia lo necesite se tendría un punto de partida, dado que lo lógico es que tuviese afectado ese gen.

Las paraplejias espásticas (y otras enfermedades genéticas) se clasifican en 3 grupos:

- a) autosómicas dominantes
- b) autosómicas recesivas
- c) ligadas al sexo (suelen afectar solo a varones)

Son raros los casos de enfermedad infrecuente sin antecedentes familiares y recesiva, aunque tampoco puede descartarse. Para ser más preciso se necesitaría saber si los padres podían tener algún tipo de consanguinidad (p.e. primos) o si eran vecinos de un pueblo pequeño. **Y en este caso sería conveniente saber si en el mismo pueblo había otros afectados, aunque no fuera en tu familia. Como se ve no es fácil acertar.**

Puede también tratarse de una alteración de aparición esporádica (espontánea). En este caso los padres no eran portadores de la mutación, y ésta se produjo espontáneamente en los óvulos o espermatozoides, pero no en otras células del organismo. En cambio una vez introducida en una familia si que es transmisible de padres a hijos. Lo aconsejable es analizar primero las formas autosómicas dominantes más probables:

Paraplegia espástica 10 (SPG10): Gen KIF5A, autosómica dominante, inicio temprano (10 años de media).

Paraplegia espástica 13 (SPG13): Gen HSP60 chaperonina, autosómica dominante, inicio entre 17-68 años (39 años media)

En caso de resultado negativo se continuaría con las formas ligadas al sexo.

## ORIGEN DE LAS PARAPRESIAS.

Forma hereditaria

Aparición espontánea (den ovo)

Por traumatismos.

ASHWORTH es el rango con el que se mide la espasticidad.

## IMPORTANCIA DEL ESTUDIOS GENÉTICO

Para eliminar incertidumbres.

Para conocer la base genética.

Para obtener un consejo genético.

1 Confirma el diagnóstico.

2 Conocer el tipo la forma hereditaria. Dominante, recesiva, ligada al cromosoma X...

3 Pronosticar la predicción y evolución de la enfermedad.

4 Realizar estudio familiar para conocer portadores asintomáticos.

5 Diagnóstico prenatal.

6 Hacer diagnóstico pre-implantacional.

Se analizan los embriones de ambos y se implantan los no afectados.

7 Estar preparados para tratamientos específicos con biofármacos.

Este razonamiento está basado en conceptos científicos, los condicionamientos morales que pudieran derivarse son responsabilidad individual y exclusiva de cada persona.

Quien opine que los análisis genéticos son costosos que considere los gastos de mantener la enfermedad y su repercusiones presentes **y futuras**.