

Cuestionario de autoevaluación. Enero-marzo de 2009, Volumen 51, N°1

Reconocido para el Programa de Recertificación Médica con 2 créditos de EMC para el periodo 2009

Válido por el lapso de un año después de su publicación.



Identificación de genes causales y de susceptibilidad para enfermedades de herencia Mendeliana y compleja. Preguntas (Selección única)

- Con respecto a la herencia fenotípica, marque la opción correcta:
 - En los caracteres de herencia monogénica, los factores ambientales no tienen ninguna influencia.
 - Los caracteres monogénicos dominantes se expresan en el estado heterocigoto.
 - El color de la piel y el peso son de herencia mendeliana clásica.
 - Actualmente se considera que los caracteres multifactoriales se explican por una mutación en un locus único, además de la exposición a factores ambientales que lo predisponen.
- Con respecto a factores de herencia multifactorial marque la incorrecta:
 - Explican la mayoría de caracteres humanos tanto fisiológicos como patológicos
 - Los estudios de ligamiento familiar son los ideales para identificar factores de susceptibilidad genética multifactorial.
 - Los estudios epidemiológicos de adopciones, de gemelos y estudios familiares han sido de ayuda para identificar la participación genética.
 - La influencia ambiental puede en muchos casos ser más importante que la genética para el desarrollo de estos fenotipos.
- Con respecto a los factores que dificultan la localización de factores de susceptibilidad genética en enfermedades multifactoriales, marque la opción incorrecta:
 - La penetrancia incompleta se define si hay individuos que heredan alelos de susceptibilidad para una enfermedad pero no la presentan.
 - Se conoce como fenocopias a los individuos que presentan una característica que se explica por la herencia de genes de susceptibilidad
 - Un mismo fenotipo en distintas personas puede ser producto de mutaciones en distintos loci.
 - La gran variabilidad genética que presentan las poblaciones más cosmopolitas dificultan el mapeo de enfermedades multifactoriales.
- Con respecto a las diferentes estrategias para los estudios de mapeo genético en enfermedades multifactoriales marque la incorrecta:
 - Los análisis de hermandades se basan en identificar los segmentos cromosómicos que son compartidos en más del 50% de los hermanos afectados.
 - Los estudios de asociación buscan un alelo que este presente en una proporción mayor de los sujetos afectados que en la muestra control.
 - Los estudios paramétricos no son adecuados para el mapeo de enfermedades complejas porque debemos definir parámetros que no conocemos.
 - Los análisis no paramétricos, no son adecuados para el mapeo de enfermedades complejas.

- Con respecto a los genes identificados para diferentes patologías humanas, marque la opción correcta:
 - Poblaciones con efecto fundador para una característica han facilitado la identificación del componente genético tanto en enfermedades multifactoriales como mendelianas
 - Se estima que la terapia génica resolvería más del 95% de las enfermedades multifactoriales, una vez identificados los genes de susceptibilidad
 - Los análisis de asociación han sido los más utilizados en la identificación de los genes causales en las enfermedades mendelianas
 - Ninguna es correcta.

Cuadro de llenado

1	2	3	4	5
a) <input type="radio"/>	a) <input type="radio"/>	a) <input type="radio"/>	a) <input type="radio"/>	a) <input type="radio"/>
b) <input type="radio"/>	b) <input type="radio"/>	b) <input type="radio"/>	b) <input type="radio"/>	b) <input type="radio"/>
c) <input type="radio"/>	c) <input type="radio"/>	c) <input type="radio"/>	c) <input type="radio"/>	c) <input type="radio"/>
d) <input type="radio"/>	d) <input type="radio"/>	d) <input type="radio"/>	d) <input type="radio"/>	d) <input type="radio"/>

Datos personales: (llenar en letra imprenta)

Nombre y apellidos:

Apartado: _____

N° código médico _____

Domicilio exacto: _____

Especialidad: _____

Teléfono: () _____

Enviar esta hoja de respuestas a:

Revista Acta Médica Costarricense. Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica. Apartado 548-1000 San José, Costa Rica. Tel/fax: (506) 2543-2779.