

Historia Clínica

Caso Bainbridge 2011

Human Genome Sequencing Center, Baylor
College of Medicine.

Autor: Sergio

Fecha de emisión: 7/04/2016

Versión: 1.0

Profesional Solicitante	Bainbridge, Matthew, MD
Institución/Sector	Human Genome Sequencing Center, Baylor College of Medicine, Houston, TX 77030, USA
Sexo del Paciente	Masculino
Fecha de Nacimiento	26-11-1998
Lugar de Nacimiento	Houston, TX, USA

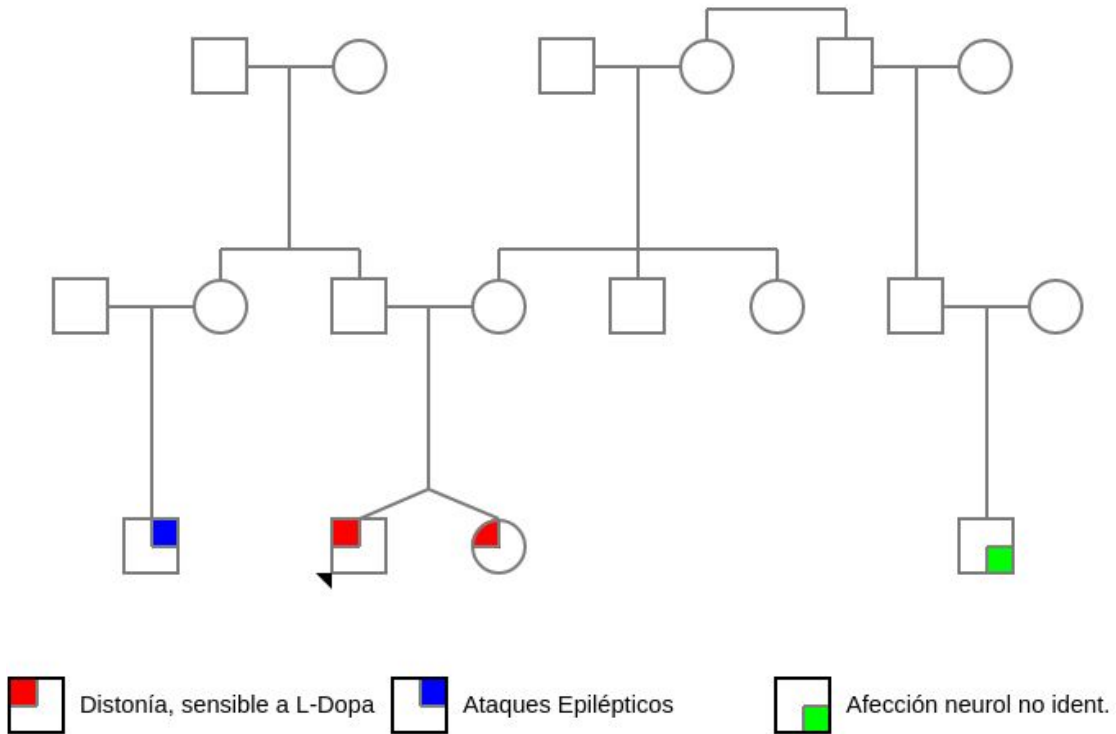
Análisis clínico

Datos del caso	Descripción
Diagnóstico clínico tentativo	Distonía, sensible a la L-Dopa (DRD)
Diagnósticos Alternativos / Diferenciales	Distonía de Segawa
Síntomas principales que llevaron al diagnóstico	Hipotonía generalizada. Retraso general del desarrollo. Leucomalasia periventricular. Distonía (diagnóstico a los 5 años), con fluctuaciones diurnas (leves a la mañana, graves a la tarde). Temblores. Disfonía leve. Distonía leve en cuello, hombros y manos.
Otros síntomas relevantes	--
Estudios clínicos realizados	RMN: diagnóstico de Leucomalasia periventricular. Tests metabólicos normales.
Enfermedades descartadas	(indicar motivo/prueba que llevó a descartarla)
Historia Familiar	(Pedigree) Hermana melliza afectada. Sin otros antecedentes en la familia. Primo hermano presentó ataques epilépticos. Primo lejano con Afección neurológica no identificada.

Familiograma

Se grafica la historia familiar para ayudar a enunciar el modelo de enfermedad más probable (autosómico recesivo, autosómico dominante, heterocigosis compuesta, de novo, ligado al X, etc).

Bainbridge_2011



Análisis genético

Datos del caso	Descripción
Estudios genéticos realizados	--
Genes candidatos	CALM1, DHFR, GCH1, GCHFR, HSP90AA1, PRKG2, AKT1, NOS3, PTS, SPR, TH, PARK2, TPH1, QDPR, PAH, PCBD1

Antecedentes bibliográficos

Listado de papers de casos similares en lo que se pudo aplicar el análisis exómico/genómico.

1. Bainbridge MN, Wiszniewski W, Murdock DR, et al. Whole-Genome Sequencing for Optimized Patient Management. Science Translational Medicine. 2011;3(87):87re3. doi:10.1126/scitranslmed.3002243.

Información adicional

Pregunta	Respuesta
¿Existe la posibilidad de secuenciar a los padres del probando(caso índice)?	Si, ambos padres.
¿ Algún otro familiar ?	Si, a la hermana afectada

Observaciones