

TEMA 2:

La herencia biológica. Genética humana.



ESQUEMA DE LA UNIDAD

- 1.- Genética humana.
- 2.- Conceptos fundamentales de genética.
- 3.- Las leyes de Mendel.
 - 3.1.- Primera ley de Mendel o ley de la uniformidad de la primera generación filial.
 - 3.2.- Segunda ley de Mendel o ley de la segregación de los caracteres.
 - 3.3.- Tercera ley de Mendel o ley de la transmisión independiente.
- 4.- La genética del sexo.
 - 4.1.- La determinación.
 - 4.2.- La herencia ligada al sexo.
- 5.- Las mutaciones.
 - 5.1.- Mutaciones según el tipo de célula a la que afecta.
 - 5.2.- Mutaciones según la causa que la provoca.
 - 5.3.- Mutaciones según los efectos que producen en el individuo o en el medio.
 - 5.4.- Mutaciones según se manifiesten o no.
 - 5.5.- Mutaciones según el tipo de alteración que la ha provocado.

1.- GENÉTICA HUMANA

La Genética es la rama de la Biología que se encarga del estudio de la transmisión de los caracteres de generación en generación.

Los estudios de genética en el hombre pueden servir para prevenir algunas enfermedades heredables y mejorar nuestra salud y la de nuestros descendientes. Sin embargo el ser humano presenta algunas peculiaridades que hacen que el estudio genético humano encuentre algunas dificultades.



Algunas de ellas son:



- EXISTEN POCOS DESCENDIENTES POR PAREJA

Cuando se realiza un estudio, los resultados son más fiables cuando se realiza el estudio con un número elevado de individuos, y en el caso del hombre las parejas suelen tener pocos hijos.

- EL TIEMPO DE GENERACIÓN ES LARGO

Desde que un individuo nace hasta que tiene descendencia pasan muchos años, por eso llevar un seguimiento de la herencia de un carácter determinado en el hombre requiere demasiado tiempo.

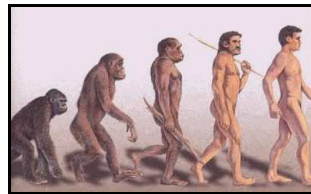


- NO SE PUEDEN PLANIFICAR LOS CRUZAMIENTOS

En la especie humana no está permitido realizar experimentos genéticos.

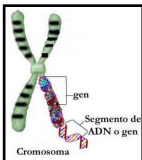


A pesar de las dificultades que existen a la hora de estudiar la genética en el hombre, se avanza día a día en este tipo de estudios, entre otros motivos gracias por ejemplo a los historiales médicos de personas con enfermedades hereditarias, que sirven para estudiar los antecedentes familiares y predecir la posibilidad de que se presenten en los descendientes, o por ejemplo estudiando en animales emparentados con el hombre los caracteres que tenemos en común con ellos.



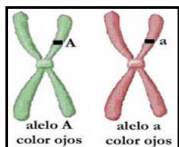
2.- CONCEPTOS FUNDAMENTALES DE GENÉTICA

- **CARÁCTER HEREDITARIO:** cada una de las características de un ser vivo que pueden transmitirse a la descendencia.



- **GEN:** trozo o fragmento de un cromosoma que guarda la información relativa a un carácter concreto. Cada gen ocupa un lugar fijo dentro del cromosoma llamado locus.

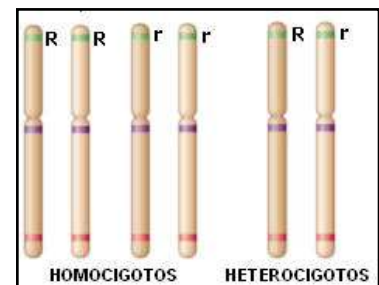
- **LOCUS:** Es el lugar que ocupa un gen determinado dentro de un cromosoma. (Plural: *loci*).

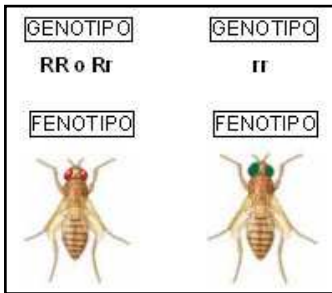


- **ALELO:** es cada una de las posibles informaciones que puede guardar un gen.

Nota: Durante la fecundación se unen n cromosomas que proceden del padre y n que proceden de la madre; por lo tanto, cada célula tiene dos alelos (dos informaciones) para cada gen.

- **HOMOCIGÓTICO:** un individuo se dice que es homocigótico para un carácter cuando los dos alelos para ese carácter son iguales; es decir, cuando los dos genes relativos a ese carácter guardan la misma información.
- **HETEROCIGÓTICO:** un individuo se dice que es heterocigótico para un carácter cuando los dos alelos para ese carácter son diferentes; es decir, cuando los genes relativos a ese carácter guardan diferente información.

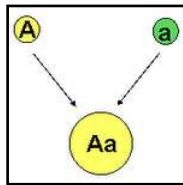
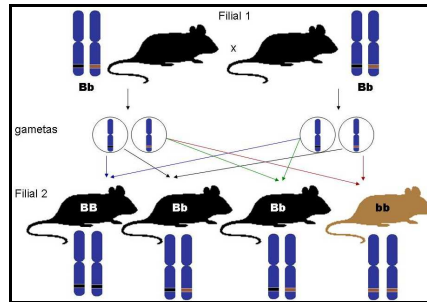




- **GENOTIPO:** es toda la información contenida en los cromosomas. Esta información hay veces que se manifiesta y veces que no lo hace.
- **FENOTIPO:** es el conjunto de características (tanto físicas como de conducta) observables de un individuo. El fenotipo está determinado por el genotipo del individuo junto con las características del medio o entorno que rodea al individuo.

Ambiente + genotipo = fenotipo

Ejemplo: color del ratón (marrón o negro).



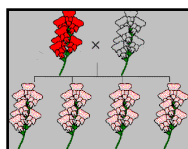
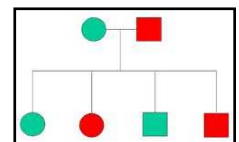
- **ALELO DOMINANTE:** es el alelo que se manifiesta en los individuos heterocigóticos. Se representa con una letra mayúscula (A).
- **ALELO RECESIVO:** es el alelo que no se manifiesta en los individuos heterocigóticos. Se representa con una letra minúscula (a).

Nota: la presencia de alelos dominantes o recesivos da lugar a la llamada *herencia dominante*.

- **ALELOS CODOMINANTES:** son los alelos que tienen la misma “fuerza” para manifestarse.

Nota: la presencia de alelos codominantes puede dar lugar a dos tipos de herencia, la intermedia o la codominancia.

- **HERENCIA DOMINANTE:** los descendientes manifiestan características de uno de los progenitores. Ejemplo: ojos claros x ojos oscuros = ojos oscuros



- **HERENCIA INTERMEDIA:** los descendientes manifiestan características intermedias; es decir, que no tienen ninguno de sus progenitores. Ejemplo: pétalos rojos x pétalos blancos = pétalos rosas (flor del dondiego de noche).

- **HERENCIA CODOMINANTE:** los descendientes manifiestan las características de los dos progenitores. Ejemplo: pétalos rojos x pétalos blancos = pétalos rojos y blancos. Otro ejemplo es la herencia de los grupos sanguíneos en la especie humana (grupo A x Grupo B = Grupo AB).



3.- LAS LEYES DE MENDEL



Los primeros estudios sobre la transmisión de las características de un individuo a su descendencia se deben al monje austriaco Gregor Mendel, nacido en 1822, (1822-1884) por eso es considerado como el padre de la Genética. En 1850 empezó sus trabajos de botánica, publicando sus resultados en 1866 en una revista científica local que no tuvo mucha repercusión, teniendo que pasar más de 30 años para que fueran reconocidos. Determinó tres leyes o principios de la herencia: Estos estudios se los presentó Mendel en 1865 a la comunidad científica, pero fueron ignorados y tuvieron que pasar más de 30 para que fueran reconocidos.

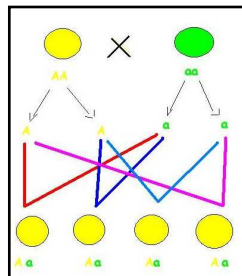
Mendel utilizó para hacer sus experimentos semillas de guisantes que cultivaba en su convento (algunas ventajas del guisante: presenta múltiples caracteres con diferentes variedades como el color de la semilla, el color de la flor, la forma del tallo...; son fácilmente cultivables, por lo que no le faltaba material; se pueden cruzar artificialmente; tardan poco tiempo en brotar una vez sembradas las semillas...) y las conclusiones que sacó después de realizarlos quedaron resumidas en las tres leyes que llevan su nombre.



3.1.- Primera ley de Mendel o ley de la uniformidad de la primera generación filial

ENUNCIADO: Cuando se cruzan dos individuos distintos homocigóticos para un carácter, todos los descendientes de la primera generación filial son híbridos e iguales entre sí.

Para llegar a esta conclusión Mendel cruzó una semilla de guisante de color amarillo homocigótica para este carácter, con una semilla de color verde también homocigótica para este carácter. Teniendo en cuenta que el alelo amarillo es dominante sobre el verde, se tiene lo siguiente:

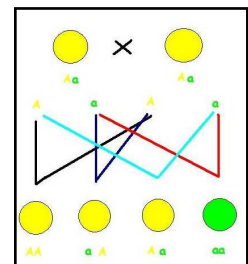


Es decir, todos los descendientes de este cruce son de color amarillo y heterocigóticos para este carácter (color de la semilla).

3.2.- Segunda ley de Mendel o ley de la segregación de los caracteres

ENUNCIADO: Cuando se cruzan dos individuos de la primera generación filial obtenida en la primera ley, vuelve a aparecer la variedad que no se había presentado en la misma.

Mendel cruzó dos semillas de guisantes de las obtenidas en la primera ley, que eran amarillas heterocigóticas y observó que en la descendencia había semillas verdes.

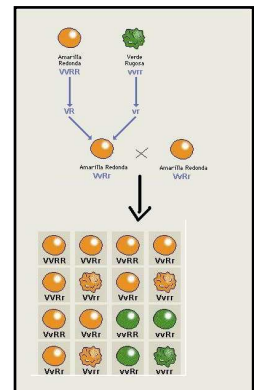


Esto se debe a que cada uno de los progenitores producen dos tipos diferentes de gametos, uno con el alelo "A" (amarillo) y otro con el alelo "a" (verde), por lo que en la fecundación se pueden unir los gametos con los alelos "aa", dando lugar a una semilla verde.

3.3.- Tercera ley de Mendel o ley de la transmisión independiente

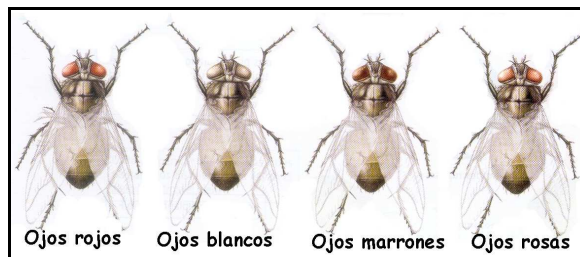
ENUNCIADO: Los caracteres diferentes se transmiten de manera independiente.

Mendel estudió la transmisión de dos caracteres a la vez, el color de la semilla del guisante (amarillo o verde) y la forma (rugosa o lisa). Para ello cruzó dos semillas homocigóticas para ambos caracteres, una amarilla y lisa y la otra verde y rugosa, observando que la descendencia obtenida era la esperada si se hubieran estudiado por separado los dos caracteres, de ahí que llegara a la conclusión de que los dos caracteres se transmitían de manera independiente.



No obstante hay excepciones a esta ley, como por ejemplo las siguientes:

- **ALELISMO MÚLTIPLE:** es cuando para un carácter hay más de dos alelos posibles, en cuyo caso existe un mayor número de genotipos posibles. **Ejemplo:** el color de ojos de la mosca de la fruta, para el que existen más de dos alelos diferentes (rojos, blancos, marrones y rosados).



- **GENES LETALES:** son genes que provocan la muerte del individuo que los posee. **Ejemplo:** en el ratón de pelaje amarillo, los posibles genotipos son Aa = amarillo, AA = negro aa = gen letal.



Otro **ejemplo** de gen letal se da en los gatos de la raza Manx caracterizados por la ausencia de cola. En estos gatos el individuo que es heterocigótico para este carácter carece de cola y el individuo homocigótico muere.

4.- LA GENÉTICA DEL SEXO

4.1.- La determinación del sexo

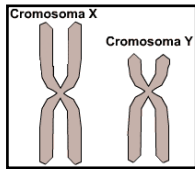
En los animales sabemos que existen dos sexos, el masculino y el femenino. En esta pregunta responderemos a la siguiente cuestión: ¿qué es lo que determina que un individuo de una determinada especie sea de un sexo u otro? Dicho de otra manera, ¿en qué nos tenemos que fijar para determinar si un individuo es hembra o macho? Hay varias formas de determinar el sexo dentro de una especie:



▪ DETERMINACIÓN CROMOSÓMICA

En algunas especies animales todos los individuos, independientemente del sexo, tienen cromosomas comunes llamados *autosomas* y también tienen otros cromosomas que son diferentes en los machos y en las hembras, llamados por este motivo cromosomas sexuales.

Sistema XX/XY



La hembra presenta dos cromosomas sexuales iguales, conocidos como cromosomas X, mientras que el macho tiene un cromosoma sexual X y otro distinto denominado cromosoma Y.

Este sistema es el que determina el sexo de los mamíferos, los anfibios y algunos peces.



Mamíferos: son animales vertebrados de sangre caliente (mantienen la temperatura corporal constante, independientemente de la temperatura ambiente) que se caracterizan por poseer pelos en la superficie del cuerpo, y las hembras maman con las que alimentar a sus crías.

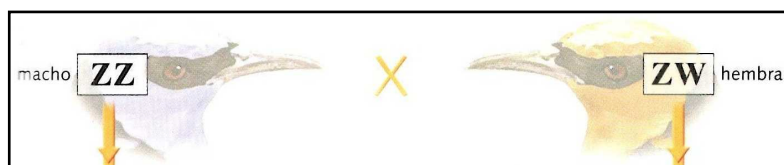
Anfibios: son animales vertebrados de sangre fría (la temperatura de su organismo es la misma que la del medio) que están preparados para vivir tanto en el medio acuático como en el terrestre.



Peces: son animales acuáticos de sangre fría provistos de aletas para desplazarse por el agua y de branquias para respirar captando el oxígeno del agua. La mayoría de ellos son de agua salada, si bien también hay peces de agua dulce como las truchas.

Sistema ZZ/ZW

En este caso es el macho el que tiene los dos cromosomas sexuales iguales que se indican con las letras ZZ, y la hembra la que los tiene diferentes, representados por ZW.



Este sistema es el que determina el sexo en las aves y los reptiles.

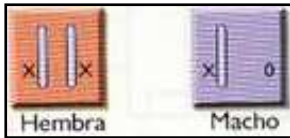


Aves: son animales vertebrados de sangre caliente que se caracterizan por poseer plumas, aunque no todas vuelan por el aire, como por ejemplo el pingüino, que lo hace por el agua.

Reptiles: son animales vertebrados de sangre fría caracterizados por poseer una piel dura y provista de escamas. Estos animales reptan (de ahí su nombre); es decir, que se desplazan arrastrando el cuerpo. Aunque hay algunas especies que poseen patas, estas son cortas y les obligan a arrastrar el vientre por el suelo.



Sistema XX/XO



En este caso solamente existen cromosomas sexuales del tipo X, la hembra tiene dos y el macho uno, así el macho tiene un cromosoma menos que la hembra.

Este sistema es el que determina el sexo en algunos insectos. El grupo de los insectos es el más abundante que existe. Se trata de animales invertebrados que tienen el cuerpo dividido en tres partes (cabeza, tórax y abdomen), dos antenas en la cabeza y seis patas en el tórax.



▪ DETERMINACIÓN POR RELACIÓN ENTRE CROMOSOMAS X Y AUTOSOMAS

En algunas especies el sexo lo determina la relación que existe entre el número de cromosomas X y el número de autosomas que posee (es decir, de lo que resulte de dividir los números anteriores).

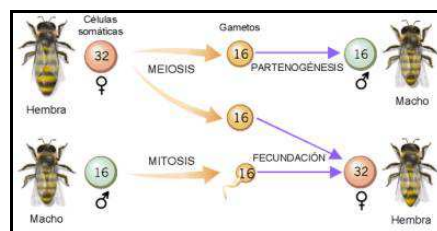
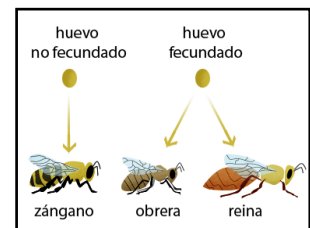
Es lo que sucede por ejemplo con la mosca de la fruta o del vinagre (*Drosophila melanogaster*), llamada así porque se la encuentra alimentándose de frutas en proceso de fermentación. En esta especie, si al dividir el número de cromosomas X que posee un individuo entre el número de autosomas sale 1, se trata de una hembra, y si sale 0'5, se tratará de un macho.



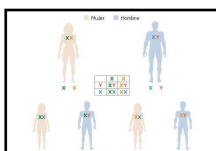
▪ DETERMINACIÓN POR HAPLOIDÍA/DIPLOIDÍA

En otros organismos como las abejas, el sexo de un individuo depende de si es haploide o diploide. Si se trata de un individuo haploide se tratará de un macho y si es diploide se tratará de una hembra.

En una colmena de abejas se distinguen los machos o zánganos (que tienen 16 cromosomas), las hembras obreras (que son estériles y tienen 32 cromosomas) y la reina, que es la única hembra fértil de la colmena (que también tiene 32 cromosomas).



4.2.- La herencia ligada al sexo



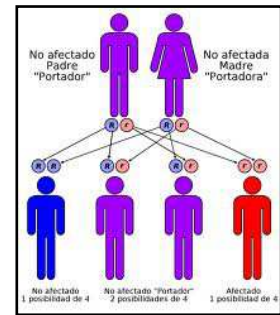
Los genes que se encuentran los cromosomas sexuales se llaman genes ligados al sexo y a la herencia o transmisión de los caracteres que guardan esos genes se les llama herencia ligada al sexo.

Un individuo se dice que es portador de un carácter cuando lleva en sus genes información relativa a ese carácter, por lo que lo puede transmitir a su descendencia, pero no lo manifiesta.

Ejemplo: supongamos que estamos estudiando una enfermedad recesiva y que utilizamos la siguiente notación

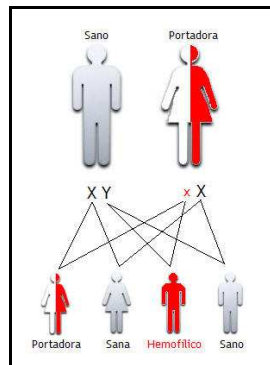
R = sano/a
r = enfermedad

Un individuo con el genotipo Rr para esta enfermedad será una persona portadora de dicha enfermedad, pues aunque no la padece, se la puede transmitir a sus descendientes.



Un ejemplo de enfermedad en la que la mujer solamente puede ser portadora de la misma (salvo casos muy excepcionales en los que puede padecer dicha enfermedad) es la **HEMOFILIA**. Se trata de una enfermedad genética recesiva relacionada con el cromosoma X que consiste en que la sangre presenta dificultades para coagularse adecuadamente, lo que provoca que quienes la padecen sufren hemorragias internas y externas con facilidad. Esta enfermedad se debe a la falta de una proteína en la sangre.

Ejemplo: ¿Cuál es la probabilidad de que en la descendencia de un matrimonio entre un hombre sano y una mujer portadora de la hemofilia salga un varón sano?



5.- LAS MUTACIONES

Una mutación es una alteración inesperada en el material genético de un individuo.

Para hacer una clasificación de las mutaciones se pueden seguir varios criterios:

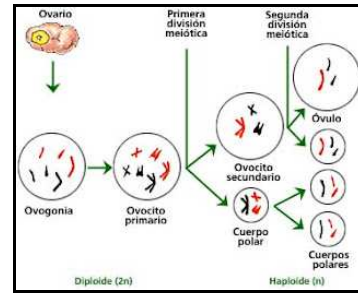
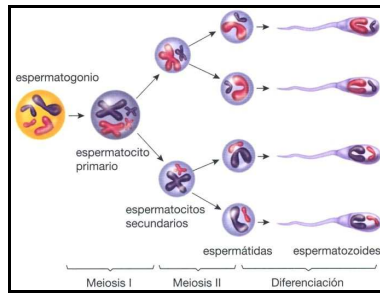
5.1.- Mutaciones según el tipo de célula a la que afecta

- **MUTACIONES SOMÁTICAS:** las que alteran el material genético de las células somáticas. Este tipo de mutaciones no se transmiten a la descendencia.
- **MUTACIONES GERMINALES O SEXUALES:** las que alteran el material genético de las células germinales. Este tipo de mutaciones sí se transmiten a la descendencia.

Observaciones:

1. Las células somáticas son las que están relacionadas con la formación y crecimiento de los tejidos y órganos de los seres vivos. (Estas células se dividen por mitosis).

2. Las células germinales son las que producen las células reproductoras. En el hombre las células germinales se llaman espermatogonias y se encargan de producir espermatozoides, en la mujer se llaman ovogonias y producen óvulos. (Las células germinales se dividen por meiosis).



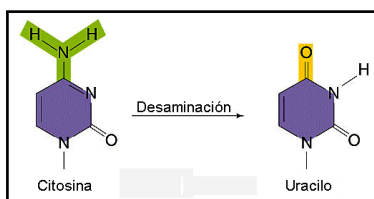
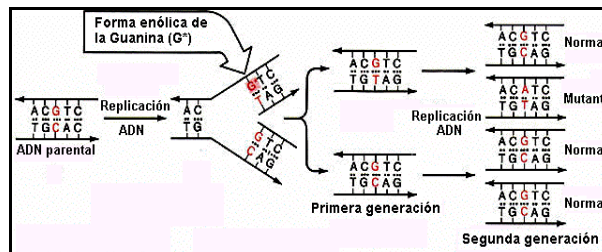
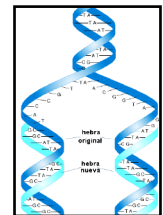
3. Las células somáticas mueren por apoptosis, que es como una muerte programada y que llegado el momento la provoca la misma célula.



5.2.- Mutaciones según la causa que la provoca

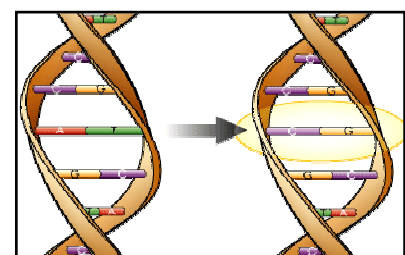
- **MUTACIONES ESPONTÁNEAS:** las que se producen sin que haya una causa aparente. Estas mutaciones se producen entonces fundamentalmente por 3 motivos:

A) Por errores que surgen durante la replicación del ADN (recordar que antes de dividirse una célula tiene que hacer una copia de su contenido, en particular de su información genética o ADN).



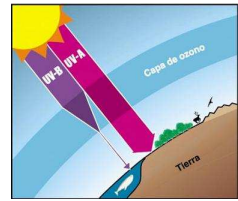
B) Por lesiones o daños fortuitos que se producen en el ADN (por ejemplo ruptura de enlaces entre las bases nitrogenadas y el azúcar, pérdida de grupos aminos que convierte por ejemplo la citosina en uracilo que se empareja con la adenina o daños que pueden producir en el ADN las sustancias que intervienen en los complicados procesos que tienen lugar en las células).

C) Por la presencia de elementos genéticos transponibles (son secuencias de ADN que tienen la propiedad de cambiar de posición dentro del genoma. Si el elemento genético móvil al cambiar de posición se inserta dentro de un gen se produce una adición de una gran cantidad de nucleótidos que tendrá como consecuencia la pérdida de la función de dicho gen y producirá una mutación).



- **MUTACIONES INDUCIDAS:** las que tienen una causa que las produce llamada AGENTE MUTAGÉNICO. Los agentes mutagénicos pueden ser de tres tipos: físicos, químicos o biológicos.

Agentes mutagénicos físicos: son las radiaciones a las que se ve sometido un organismo. Las más peligrosas son los rayos X (que se utilizan para hacer las radiografías), los rayos ultravioleta emitidos por el sol (de los que nos protege la capa de ozono de la atmósfera) y las radiaciones radiactivas.



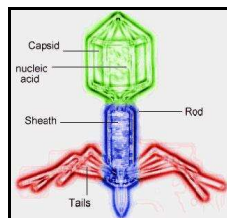
También se consideran agentes físicos los ultrasonidos (ondas sonoras cuya frecuencia está por encima del nivel audible por el oído humano), capaces de producir alteraciones en el ADN en la mosca de la fruta (*Drosophila melanogaster*) y en algunas plantas.



Agentes mutagénicos químicos: son las sustancias químicas capaces de alterar el ADN de un organismo. Ejemplos: el humo del tabaco, los colorantes que se utilizan en la industria o los pesticidas. Con frecuencia este tipo de sustancias son también cancerígenas.

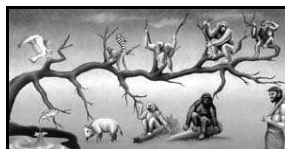


Agentes mutagénicos biológicos: son aquellos organismos “vivos” que pueden alterar las secuencias del material genético de otros organismos en los que se alojan. Ejemplos: los virus, las bacterias y los hongos.



5.3.- Mutaciones según los efectos que producen en el individuo o en el medio

- **MUTACIONES BENEFICIOSAS:** son las que provocan cambios beneficiosos. Más adelante veremos que las mutaciones juegan un papel importante en la aparición de nuevas especies.



- **MUTACIONES NEUTRAS:** son las que provocan cambios que ni benefician ni perjudican.

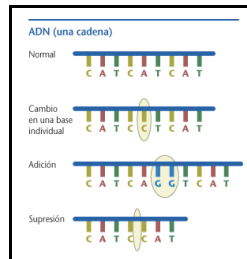
- **MUTACIONES PERJUDICIALES:** son las que provocan alteraciones perjudiciales. Hay mutaciones que provocan enfermedades tan graves como el cáncer.

5.4.- Mutaciones según se manifieste o no

- **MUTACIONES DOMINANTES:** cuando el individuo que la tiene la manifiesta en el fenotipo.
- **MUTACIONES RECESIVAS:** cuando el individuo que la tiene no la manifiesta en el fenotipo.

5.5.- Mutaciones según el tipo de alteración que la ha provocado

- **MUTACIONES GÉNICAS:** las que consisten en la alteración de la estructura química de la información genética.



Este tipo de mutaciones origina por ejemplo el albinismo o la anemia falciforme (llamada también drepanocitosis).

Albinismo



El albinismo se debe a la alteración causada por alelos recesivos. Esta alteración provoca la imposibilidad de sintetizar melanina, que es una sustancia responsable de la pigmentación y protección de la piel, el pelo y los ojos, por eso los organismos que la padecen tienen la piel y el cabello de color blanco y los ojos un poco rosados. Esta alteración es hereditaria.

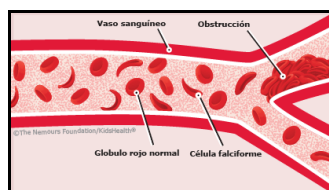


Anemia falciforme

La anemia falciforme es una enfermedad hereditaria de los glóbulos rojos. En concreto, las personas con anemia falciforme tienen hemoglobina anormal que hace que los glóbulos rojos adopten la forma de una letra C (como una hoz) y que se endurezcan.

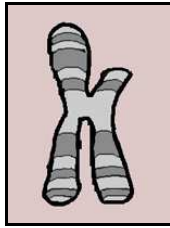


Los glóbulos rojos endurecidos se atascan en los vasos sanguíneos pequeños, dificultando el paso de la sangre y causando dolor y, a veces, daños en los órganos. Los glóbulos rojos falciformes mueren y se descomponen más rápidamente que los glóbulos normales, lo cual produce anemia. Las personas que padecen esta enfermedad son además propensas a contraer graves infecciones.



- **MUTACIONES CROMOSÓMICAS:** son las que afectan a la estructura de los cromosomas. Estas alteraciones pueden ser de varios tipos:

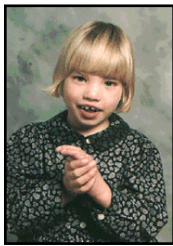
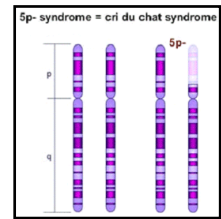
A) Deleción: Se pierde un fragmento de cromosoma, y por lo tanto se pierde información.



Algunas enfermedades provocadas por este tipo de alteración son el síndrome de “Cri-du-chat” y el síndrome de “Boca de carpa”.

Síndrome de “Cri-du-chat”

Se le conoce también como el **síndrome del maullido de gato** y es una enfermedad de las consideradas raras (solamente afecta a un caso de entre 50000 nacimientos) que la provoca un tipo de deleción del brazo corto del cromosoma 5.

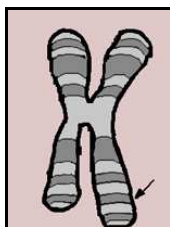


Predomina en las niñas y se caracteriza por un llanto que se asemeja al maullido de un gato y que se va modificando con el tiempo. Además suelen nacer con poco peso y llama la atención el tamaño del cráneo (pequeño) que contrasta con la cara redonda. Las personas con esta enfermedad tienen retraso psíquico grave que se acentúa al aumentar la edad y retraso también psicomotor.

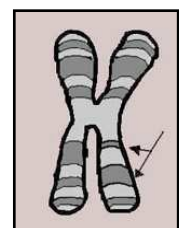
Síndrome de “Boca de carpa”

También es una enfermedad rara (se presenta con una frecuencia de un caso entre 50.000 nacimientos). Corresponde a una deleción del brazo largo del cromosoma 18. El nombre del síndrome alude a la forma típica de la boca. Los enfermos padecen retraso mental y en el crecimiento, malformaciones en el cráneo y en la cara (orejas grandes, microcefalia o cráneo pequeño y cuello corto) y anomalías esqueléticas y oculares.

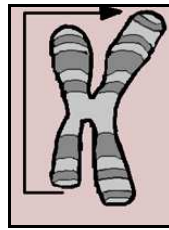
B) Duplicación: Se repite un fragmento de cromosoma. No hay pérdida de información.



C) Inversión: Se da cuando un fragmento de un cromosoma invierte su orden, con lo cual no podrá ser leído en el orden correcto, aunque sí en el inverso.



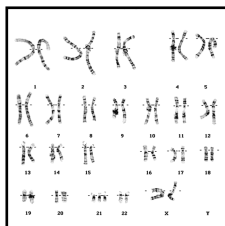
D) Translocación: Una cromátida le cede un fragmento a otra cromátida del mismo o de distinto cromosoma.



- **MUTACIONES NUMÉRICAS O GENÓMICAS:** cuando hay una alteración en el número de cromosomas de un individuo. Cuando el individuo tiene un cromosoma menos de lo que le corresponde se habla de monosomía, cuando tiene un cromosoma más, se trata de una trisomía y cuando tiene dos cromosomas de más, sería una tetrasomía.

Este tipo de mutaciones da lugar a enfermedades como el síndrome de Down (trisomía del par 21), el síndrome de Edwards (trisomía del par 18), el síndrome de Patau (trisomía del par 13) el síndrome de Klinefelter en los hombres (presencia de 3 cromosomas sexuales XXY) o el síndrome de Turner en las mujeres (monosomía, solamente tienen un cromosoma sexual X).

Síndrome de Down



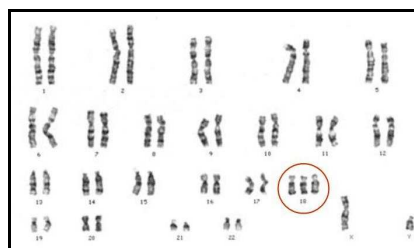
Es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21. Este trastorno produce retraso mental y la presencia de rasgos físicos peculiares fácilmente reconocibles (ojos achinados, orejas, boca, nariz y extremidades pequeñas...).

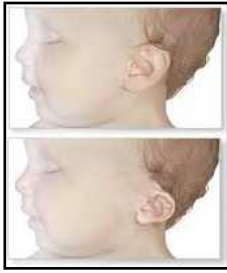
Las personas que tienen este trastorno, además, tienen más probabilidades que una persona que no lo padece de desarrollar patologías o enfermedades de corazón, sistema digestivo y sistema endocrino, debido al exceso de proteínas sintetizadas por el cromosoma de más. También hay un porcentaje superior al 50 % de las personas con síndrome Down que presentan durante su vida algún trastorno de la visión.



Síndrome de Edwards

Es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 18. Este trastorno provoca un índice muy alto de mortalidad en los recién nacidos (por encima del 90 %) y quienes sobreviven no tienen una esperanza de vida superior al año.





Quienes padecen este trastorno presentan el cráneo pequeño, malformaciones faciales como orejas bajas y malformadas, aberturas que hay entre los párpados cortas (lo que impide abrir bien los ojos), paladar elevado y estrecho que dificulta la respiración, labio leporino (el labio separado)...y malformaciones musculares y esqueléticas como esternón corto, pelvis estrecha, dislocación de caderas, dedos sobrepuestos, uñas poco desarrolladas y de menor grosor de lo normal, polidactilia (más dedos de lo normal)... Además presentan patologías en los aparatos circulatorio, digestivo y excretor entre otros.

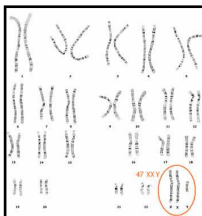
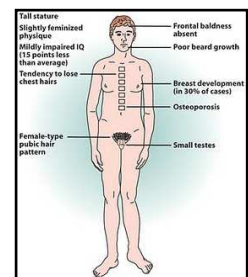
Síndrome de Patau

Es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 13. La mayor parte de los embarazos en los cuales los bebés padecen este tipo de anomalía dan como resultado abortos espontáneos. Los nacidos con el síndrome de Patau no suelen sobrevivir más que unos pocos días, si bien en los mejores casos llegan al año de vida. Tienen la cabeza muy pequeña, así como los ojos, aunque hay casos en los que el bebé nace sin uno de ellos. Aproximadamente el 60% de los bebés afectados por el Síndrome de Patau poseen labio o paladar leporino. También tienen alterada la forma y el tamaño de sus orejas, y polidactilia en las manos y pies. El 80% de los pacientes que padecen Síndrome de Patau nacen con defectos cardíacos y otras patologías graves. Pueden nacer sordos y sin olfato.



Síndrome de Klinefelter

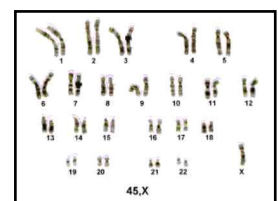
Es un trastorno que pueden padecer solo los hombres y se debe a la presencia de 3 cromosomas sexuales XXY. Estos hombres tienen pechos desarrollados, vello escaso en el cuerpo y en la cara, testículos pequeños e incapacidad de producir esperma; es decir, son estériles. Además suelen ser altos, tiene el cuerpo redondo y tienden más a desarrollar sobrepeso.

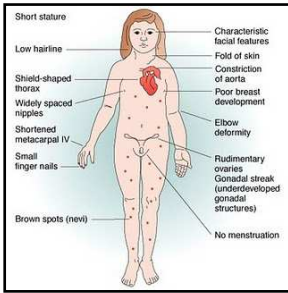


La mayor parte de estos síntomas se pueden tratar: se puede reducir el tamaño de los pechos con cirugía y la utilización de hormonas puede favorecer el crecimiento de vello en la cara y el desarrollo de un cuerpo más musculoso. A pesar de no ser retardados mentales, muchos de estos varones tienen problemas de lenguaje.

Síndrome de Turner

Es un trastorno producido por la presencia de un solo cromosoma sexual X, por lo que las personas que lo presentan son mujeres (ya que no poseen el cromosoma Y que es el que determina el sexo masculino).

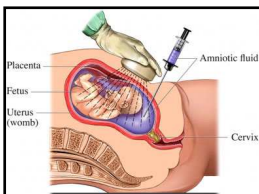




La no presencia de otro cromosoma sexual X hace que no se desarrollen con normalidad las características sexuales femeninas, dotando a las mujeres con este síndrome de un aspecto infantil. Otras características propias de este trastorno son: baja estatura, piel del cuello ondulada, ausencia de la menstruación (y por tanto infertilidad), riesgo de retraso mental, estrechamiento de la arteria aorta y anomalías de los ojos (párpados caídos) y huesos. El tratamiento con hormonas ayuda al incremento de estatura y al crecimiento de las mamas, del vello púbico y al desarrollo de otras características sexuales femeninas. La utilización de un óvulo donado es una alternativa para las mujeres con este síndrome que deseen tener hijos.

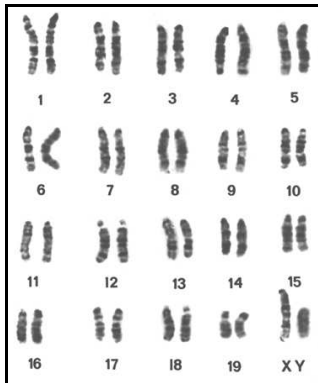
OBSERVACIONES:

1.- Las enfermedades genéticas como las que hemos estudiado no se pueden curar, pero sí tratarse para aliviar sus síntomas y mejorar la calidad de vida de las personas que las padecen. Estos tratamientos son más eficaces cuando la enfermedad se detecta pronto, y lo ideal es hacerlo incluso antes de que se produzca el nacimiento. A través de las ecografías se pueden detectar algunas malformaciones, pero existe una prueba más efectiva llamada amniocentesis.

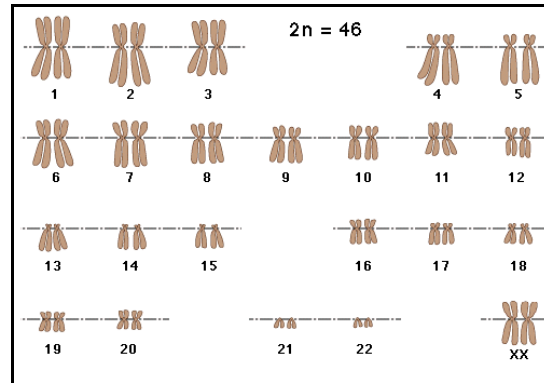


La amniocentesis es una prueba que se realiza normalmente entre las semanas 15 y 18 de embarazo, en la que se extrae con una aguja a través del vientre de la madre una muestra de líquido amniótico a partir del cual se puede conocer la dotación cromosómica del feto. Una de cada 1600 mujeres que se someten a esta prueba pierden el bebé como consecuencia de la misma.

2.- El conjunto de cromosomas de un individuo se ordena por parejas de cromosomas homólogos de mayor a menor tamaño formando lo que se conoce como *cariotipo*. Dicho de otra manera, el cariotipo de un individuo es el conjunto formado por todos sus cromosomas ordenados por parejas de cromosomas homólogos de mayor a menor tamaño.



Cariotipo de un ratón



Cariotipo humano

FIN DEL TEMA