

Tema 2

La herencia biológica.
Genética humana

1.- GENÉTICA HUMANA



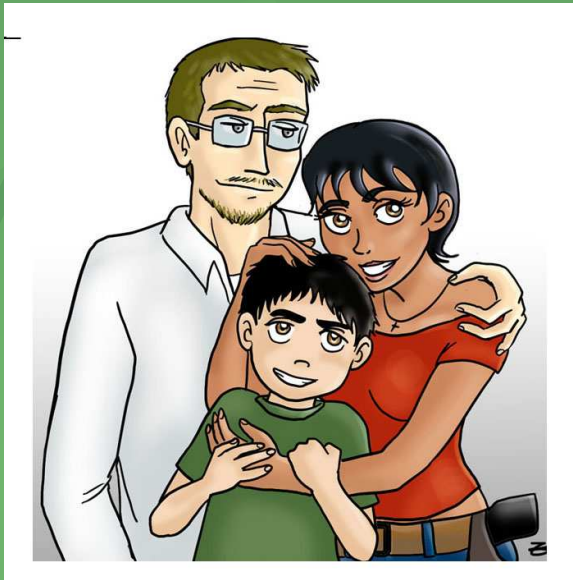
La Genética es la rama de la Biología que se encarga del estudio de la transmisión de los caracteres de generación en generación.

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 tiempos de seguimiento de una pareja

Cuando se realiza un estudio los resultados son más fiables desde que un individuo nace hasta que tiene descendencia cuando se realiza el estudio con un número elevado de individuos y en el caso del hombre las parejas suelen tener pocos hijos además de demasiado tiempo.

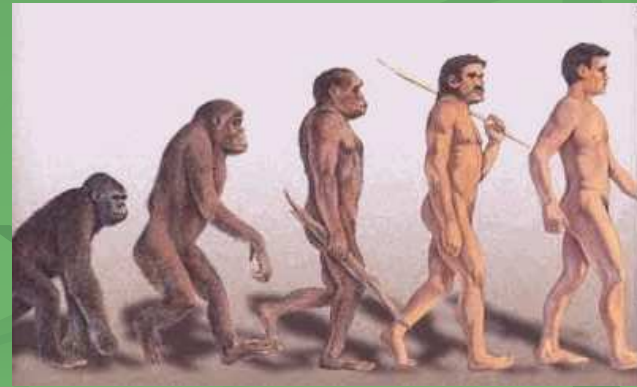


No se pueden planificar los cruzamientos

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.



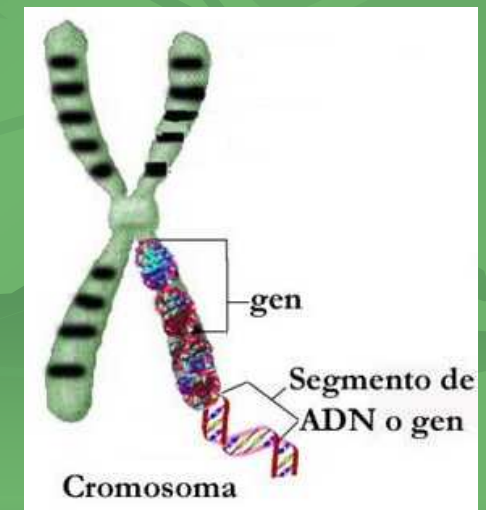
2.- CONCEPTOS FUNDAMENTALES DE GENÉTICA



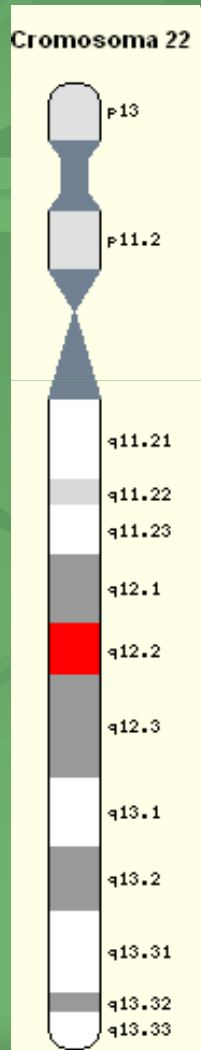
Carácter hereditario: cada una de las características de un ser vivo que pueden transmitirse a la descendencia.

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.



El locus cromosómico de un gen podría ser anotado, por ejemplo, como "22p11.2". La correcta forma de leer estos números es "*uno uno punto dos*" (no "*once punto dos*").



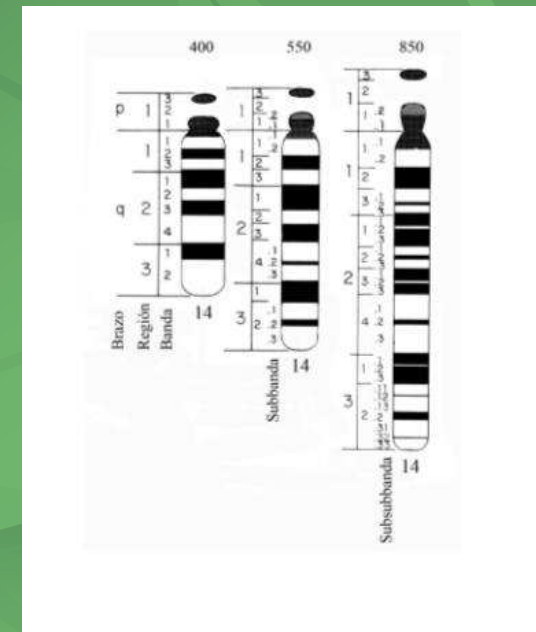
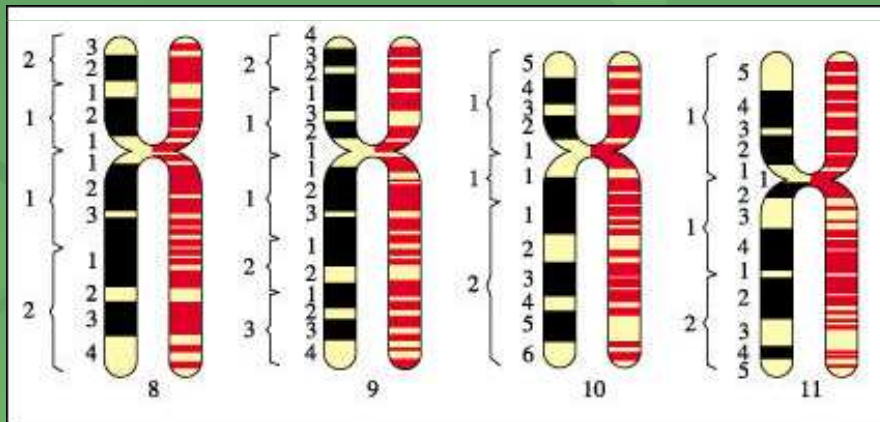
"22" indica el número del cromosoma.

"p, q" indican si el locus está en el brazo corto (p del francés *petit*) o en el brazo largo (q del francés queue).

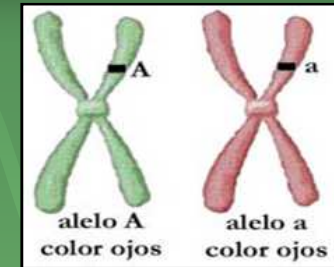
Los números "11.2" que hay tras las letras representan la posición sobre el brazo: banda 1, sub-banda 1, y, tras el punto, sub-sub-banda 2.

Las bandas son visibles bajo el microscopio cuando el cromosoma está adecuadamente teñido.

Cada banda se numera empezando por 1 por la más cercana al centrómero. Sub-bandas y sub-sub-bandas son visibles a altas resoluciones.



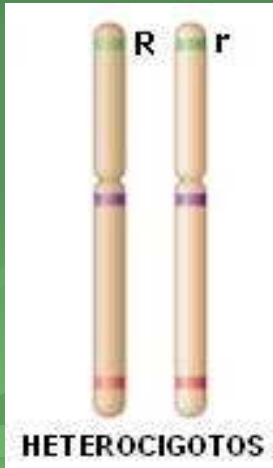
Alelo: es la información que guarda un gen.



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.

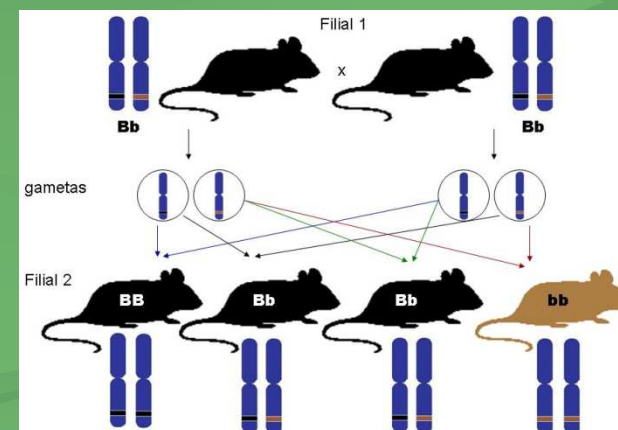
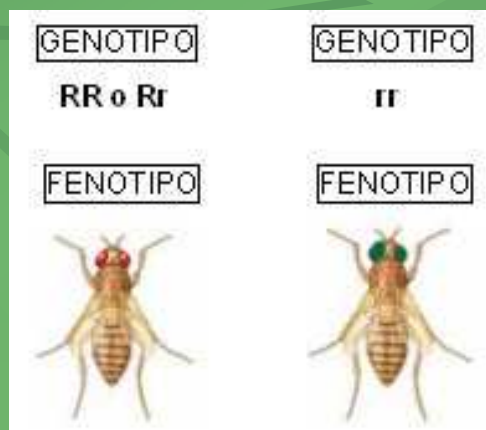


Heterocigótico: un individuo se dice que es heterocigótico para un carácter cuando los dos alelos para ese carácter son diferentes; es decir, cuando los genes relativos a ese carácter guardan diferente información.

Genotipo: es toda la información contenida en los cromosomas. Esta información hay veces que se manifiesta y veces que no lo hace.

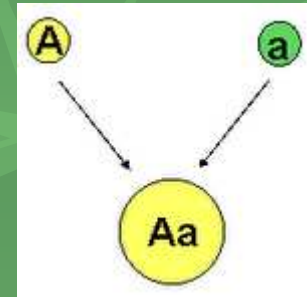
Fenotipo: es el conjunto de características (tanto físicas como de conducta) observables de un individuo. El fenotipo está determinado por el genotipo del individuo junto con las características del medio o entorno que rodea al individuo.

Ambiente + genotipo = fenotipo

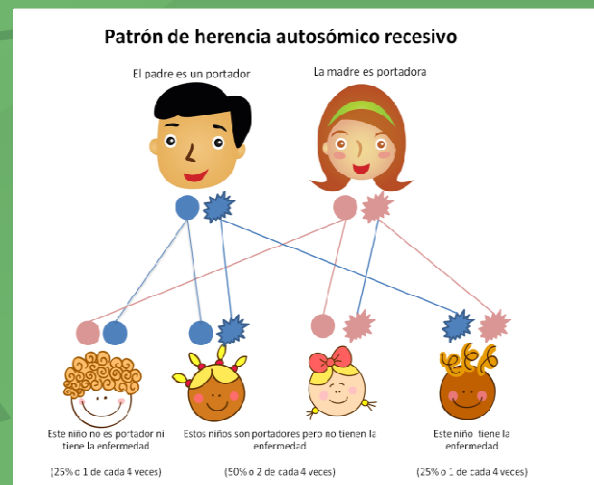


Alelo dominante: es el alelo que se manifiesta en los individuos heterocigóticos. Se representa con una letra mayúscula (A).

Alelo recesivo: es el alelo que no se manifiesta en los individuos heterocigóticos. Se representa con una letra minúscula (a).



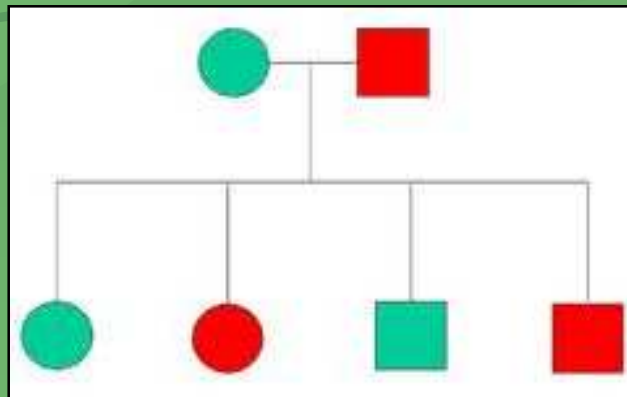
Nota: la presencia de alelos dominantes o recesivos da lugar a la llamada *herencia dominante o recesiva*.



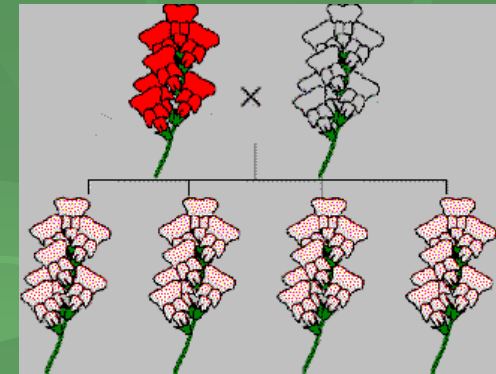
Alelos codominantes: son los alelos que tienen la misma “fuerza” para manifestarse.

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

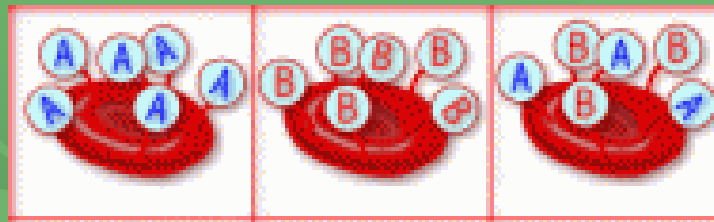
Herencia dominante: los descendientes manifiestan características de uno de los progenitores. Ejemplo: ojos claros x ojos oscuros = ojos oscuros



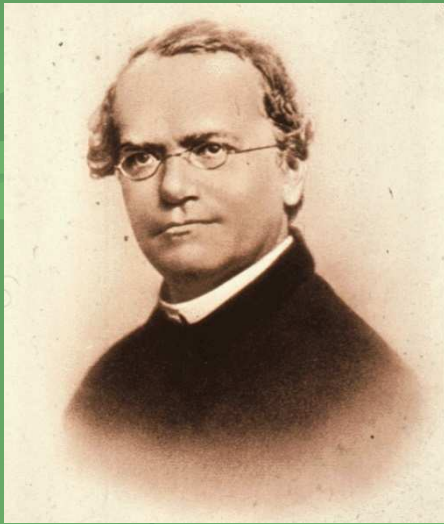
Herencia intermedia: los descendientes manifiestan características intermedias; es decir, que no tienen ninguno de sus progenitores. Ejemplo: pétalos rojos x pétalos blancos = pétalos rosas (flor del dondiego de noche).



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.



Mendel enunció tres leyes o principios de la herencia que presentó a la comunidad científica en 1865, pero fueron ignorados y tuvieron que pasar más de 30 para que fueran reconocidos.

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.



Para hacer sus experimentos Mendel utilizó semillas de guisantes que cultivaba en su convento para aprovechar, entre otras, las siguientes ventajas:

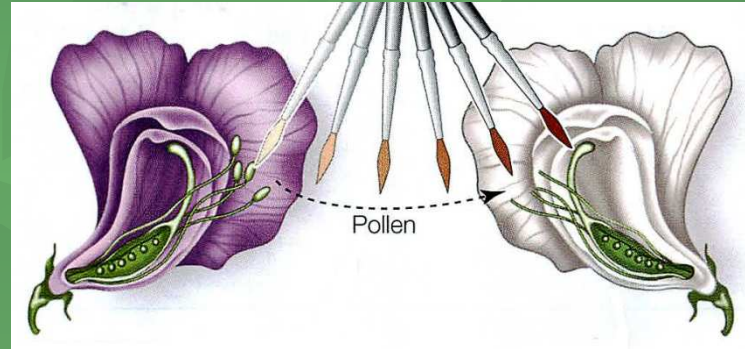


Estas semillas presentan múltiples caracteres con diferentes variedades como el color de la semilla, el color de la flor, la forma del tallo...

Son fácilmente cultivables, por lo que no le faltaba material; se pueden cruzar artificialmente.



Se pueden cruzar artificialmente.



Tardan poco tiempo en brotar una vez sembradas las semillas



Los caracteres de la semilla del guisante en los que se fijó Mendel para realizar sus estudios y los posibles alelos para cada uno de ellos son:

– Forma de la semilla: lisa o rugosa



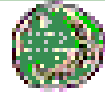
Lisa



Rugosa



Amarilla



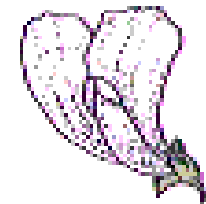
Verde

– Color de la semilla: amarillo o verde.

– Color de la Flor: púrpura o blanco.

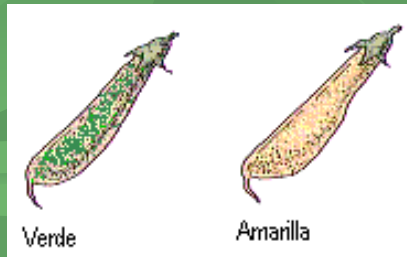
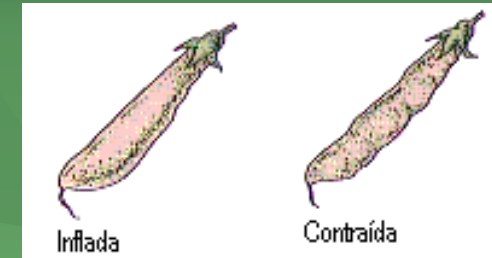


Púrpura



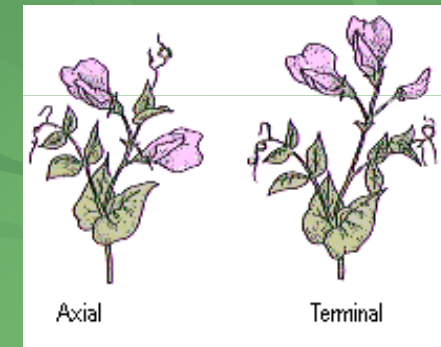
Blanca

- Forma de las legumbres: lisa o estrangulada.



- Color de las legumbres maduras: verde o amarillo.

- Posición de las flores: axial o terminal.



- Talla de las plantas: normal o enana.

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.

AA



Guisante amarillo

aa



Guisante verde

Aa



Guisante amarillo

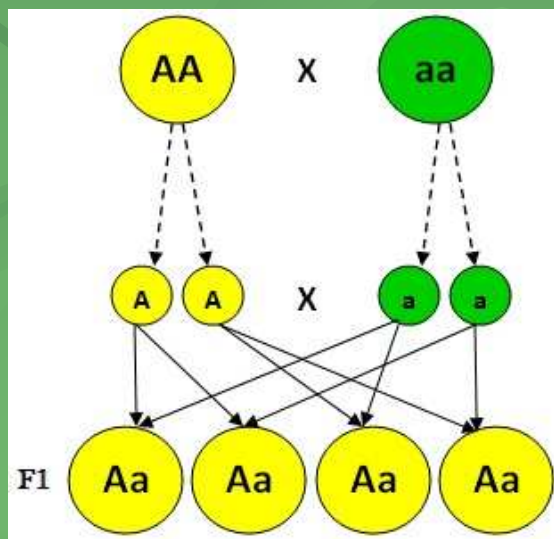
X

=

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.

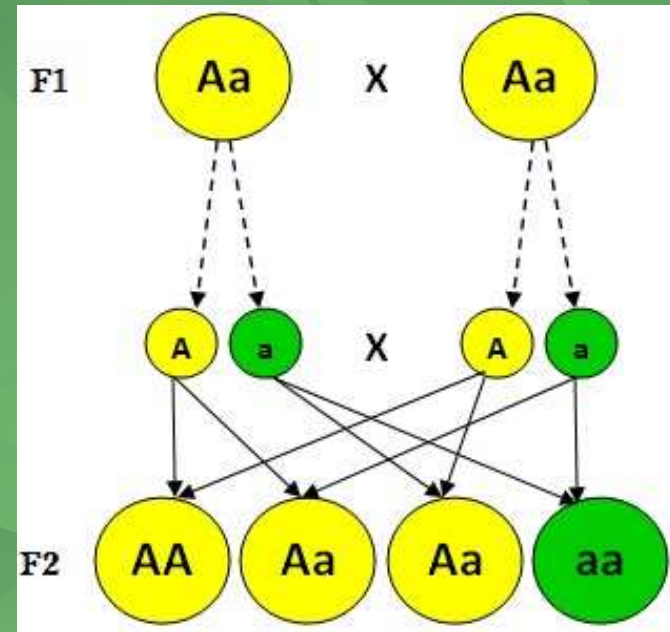
Aa X Aa = AA Aa Aa aa





Mendel cruzó dos semillas de guisantes de las obtenidas en la primera ley, que eran amarillas heterocigóticas y observo 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

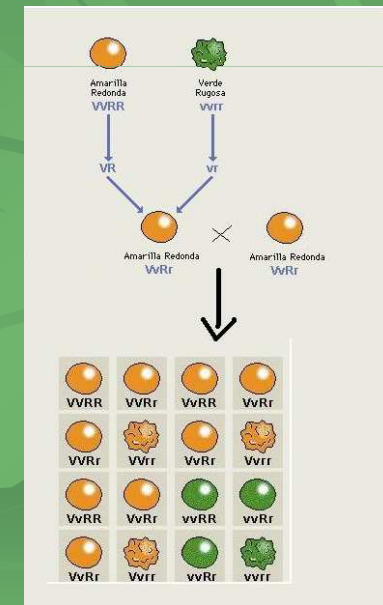
Enunciado: Los caracteres diferentes se transmiten de manera independiente.



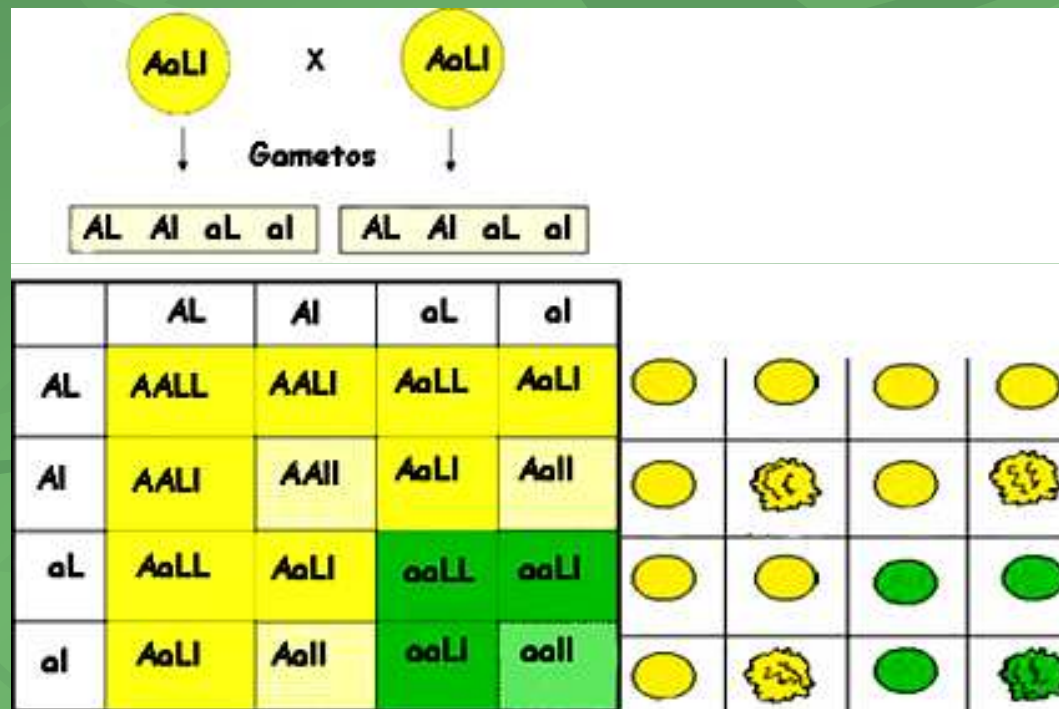


Mendel estudió la transmisión de dos caracteres a la vez, el color de la semilla del guisante (amarillo o verde) y la forma (rugosa o lisa).

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.



Para representar la descendencia de un cruce teniendo en cuenta dos caracteres diferentes se suele utilizar el cuadro de Punnett:



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

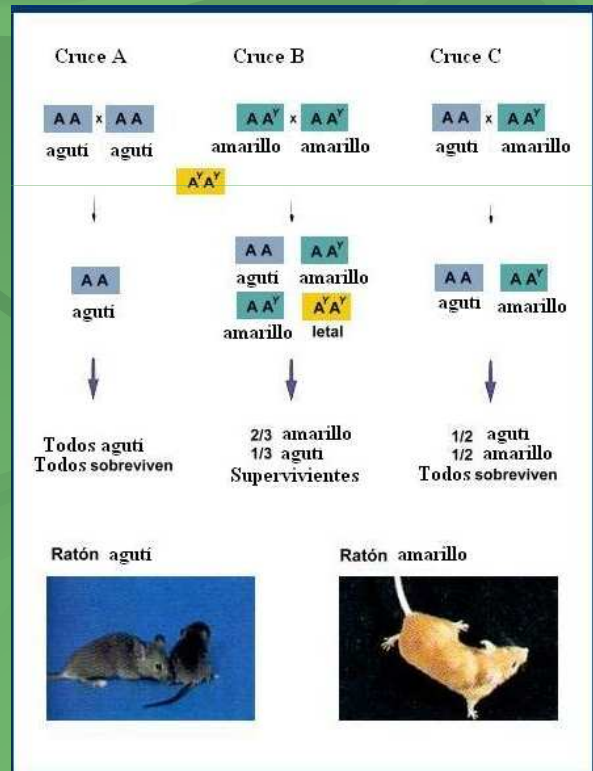
Alelismo múltiple: es cuando para un carácter hay más de dos alelos posibles, en cuyo caso existe un mayor número de genotipos posibles.

Ejemplo: el color de ojos de la mosca de la fruta, para el que existen cinco alelos diferentes (rojos, blancos, sepia, rosados y marrones).



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.

5.- LA GENÉTICA DEL SEXO

5.1.- 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?



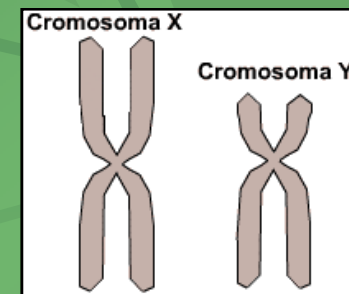
Hay varias formas de determinar el sexo dentro de una especie:

- Determinación cromosómica
- Determinación por relación entre cromosomas X y autosomas
- Determinación por haploidía/diploidía

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



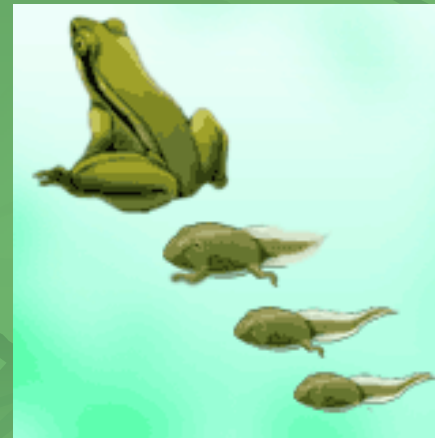
- Vertebrados
- Sangre caliente
- Pelos en la superficie del cuerpo
- Las hembras poseen mamas

- Evolucionaron de los reptiles hace unos 195 millones de años
- Existen 4000-5000 especies distintas distribuidas en 20 grupos



Anfibios

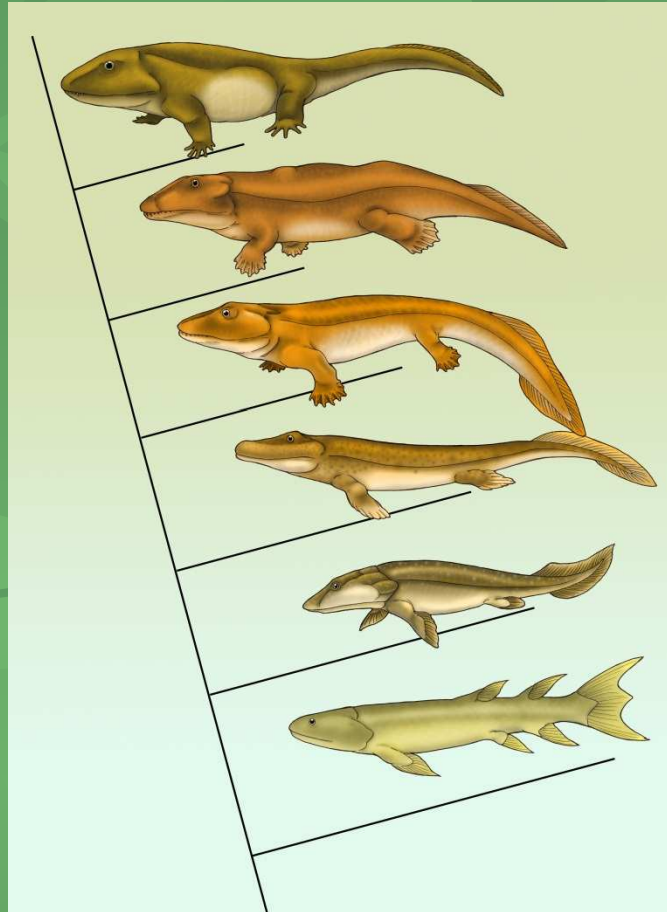
- Vertebrados
- Sangre fría
- Del griego amphi (ambos) y bio (vida)
- Pasan del estado larvario al adulto por metamorfosis



- Los renacuajos poseen branquias y cola que pierden al pasar a adultos para desarrollar pulmones y patas
- Tienen que vivir cerca del agua para humedecer la piel, a través de la cual respiran



- Evolucionaron de los peces hace unos 360 millones de años.



– Existen unas 4300 especies distintas distribuidas en tres grupos: Salamandras, sapos y ranas y cecílicos .



Salamandra



Rana



Sapo



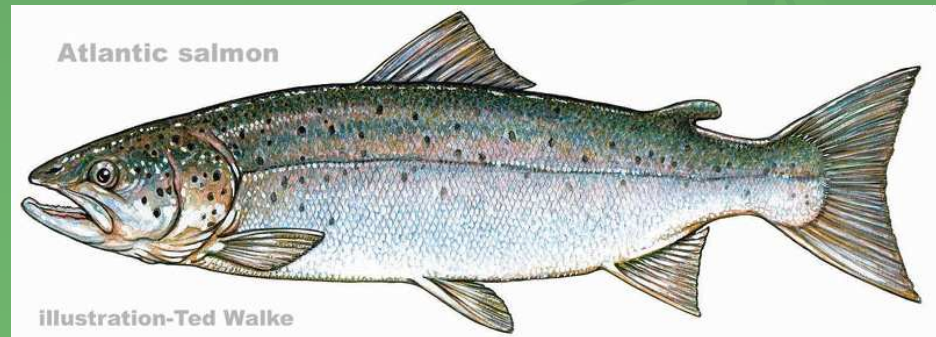
Cecílico

Peces

- Animales acuáticos
- Sangre fría
- Aletas para desplazarse y branquias para respirar
- Existen 20.000 especies distintas de las que el 40 % vive en agua dulce



Trucha



Salmón

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

- Vertebrados
- Sangre caliente
- Poseen plumas (aunque no todas se desplazan por el aire, como el pingüino, que lo hace por el agua)



Águila



Cotorra



Pingüino

- Evolucionaron de los reptiles que había hace entre 150 – 200 millones de años, como los dinosaurios
- Las escamas de los reptiles se desarrollaron dando lugar a las plumas
- Se conocen unas 9700 especies distintas distribuidas en dos grupos: las que vuelan (llamadas carenadas) y las que no vuelan (rátidas o corredoras)



Ñandú



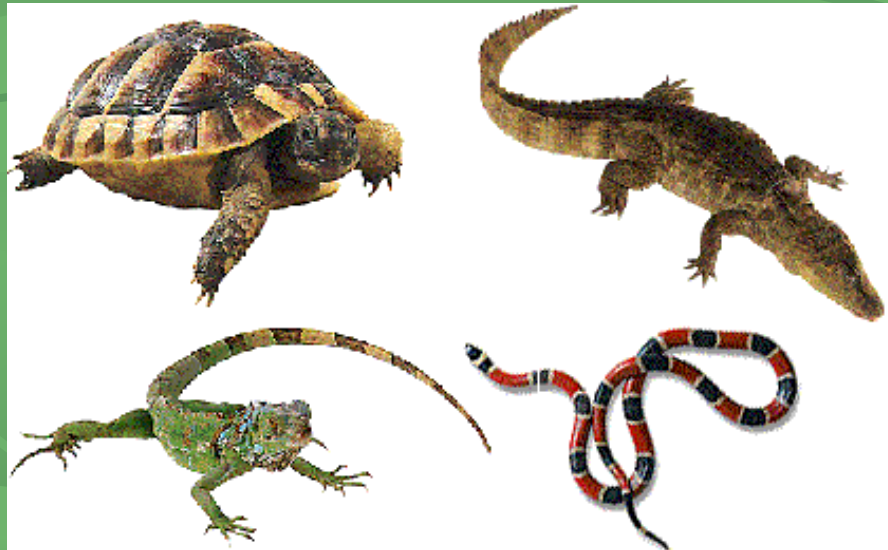
Casuario



Emú

Reptiles

- Vertebrados
- Sangre fría
- Piel dura provista de escamas
- Reptan (se desplazan por el suelo)



- Los que poseen patas las tienen muy cortas
- Existen unas 7.000 especies distintas distribuidas en cuatro grupos: cocodrilos, lagartos y serpientes, tortugas y tuátaras (parecidos a los lagartos, pero típicos de Nueva Zelanda)

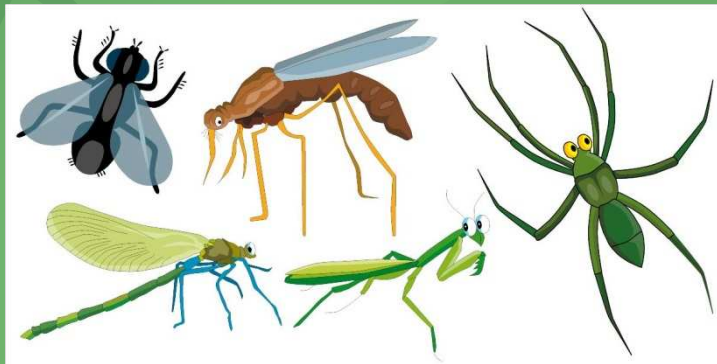


Sistema XX/XO

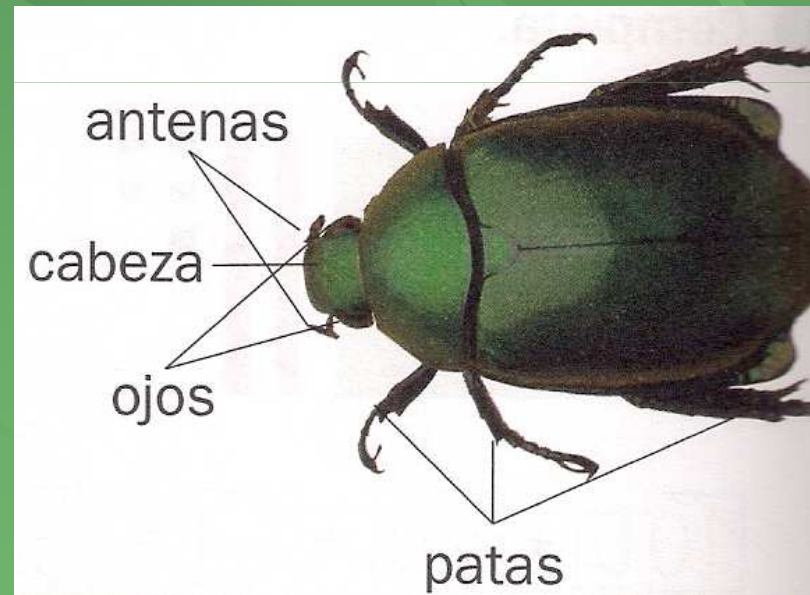
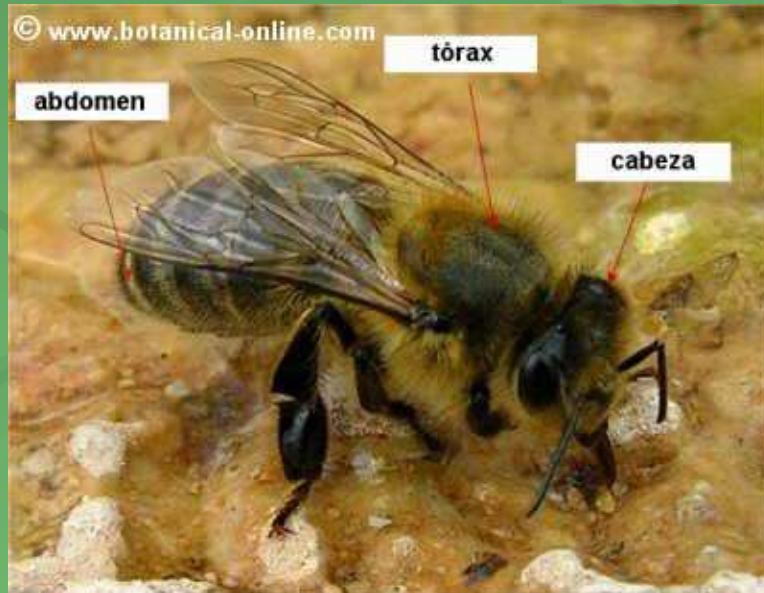


En este caso solamente existen cromosomas sexuales del tipo X, la hembra tiene dos y el macho uno, así el macho tiene un cromosoma menos que la hembra.

Este sistema es el que determina el sexo en algunos insectos.



- Invertebrados
- Cuerpo dividido en tres partes (cabeza, tórax y abdomen)
- Poseen dos antenas en la cabeza
- Poseen seis patas en el tórax

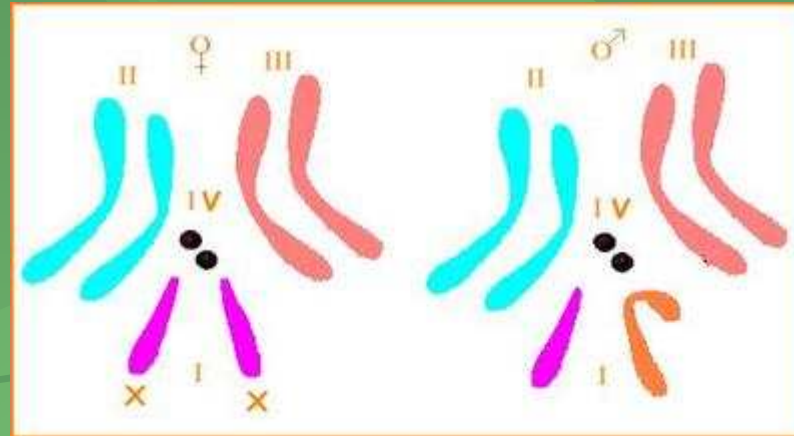


Determinación por relación entre cromosomas X y autosomas: en algunas especies el sexo lo determina la relación que existe entre el número de cromosomas X y el número de autosomas que posee (es decir, de lo que resulte de dividir los números anteriores).

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.

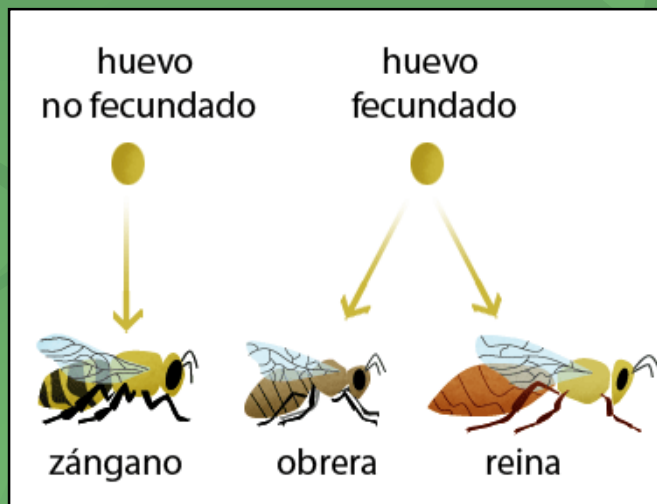


En esta especie, si al dividir el número de cromosomas X que posee un individuo entre el número de autosomas sale 1, se trata de una hembra, y si sale 0'5, se tratará de un macho.

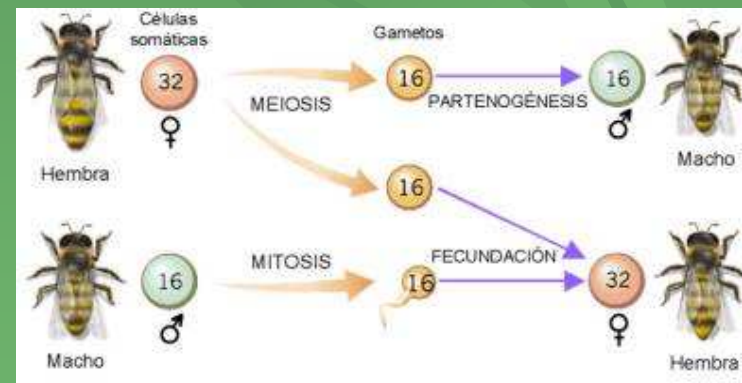
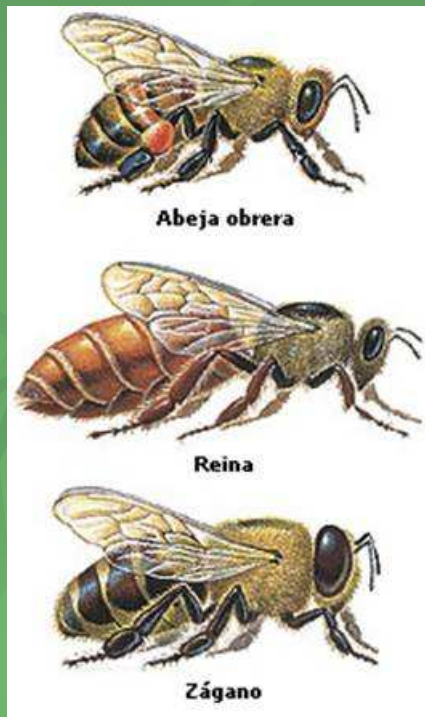


Determinación por haploidía/diploidía: en otros organismos como las abejas, el sexo de un individuo depende de si es haploide o diploide.

Si se trata de un individuo haploide se tratará de un macho y si es diploide se tratará de una hembra.

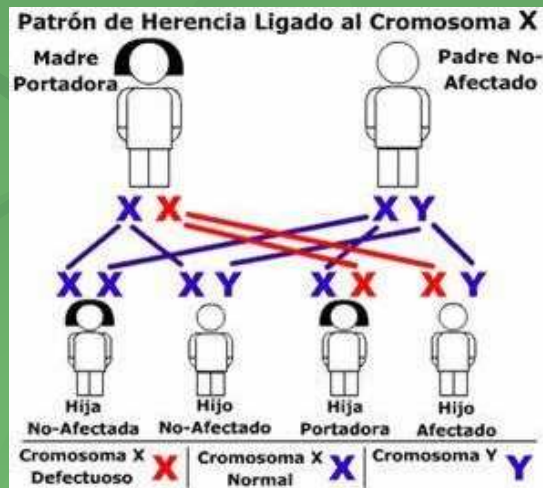
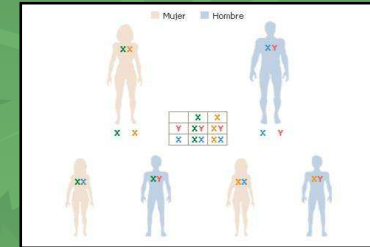


En una colmena de abejas se distinguen los machos o zánganos (que tienen 16 cromosomas), las hembras obreras (que son estériles y tienen 32 cromosomas) y la reina, que es la única hembra fértil de la colmena (que también tiene 32 cromosomas).



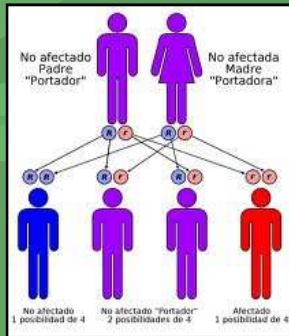
5.1.- LA HERENCIA LIGADA AL SEXO

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

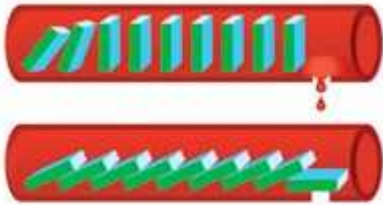


Un individuo con el genotipo Rr para esta enfermedad será una persona portadora de dicha enfermedad, pues aunque no la padece, se la puede transmitir a sus descendientes.

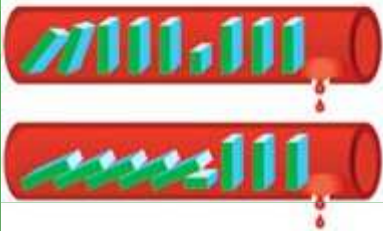
Un ejemplo de enfermedad en la que la mujer solamente puede ser portadora de la misma (salvo casos muy excepcionales en los que puede padecer dicha enfermedad) es la hemofilia.



Coagulación normal



Hemofilia

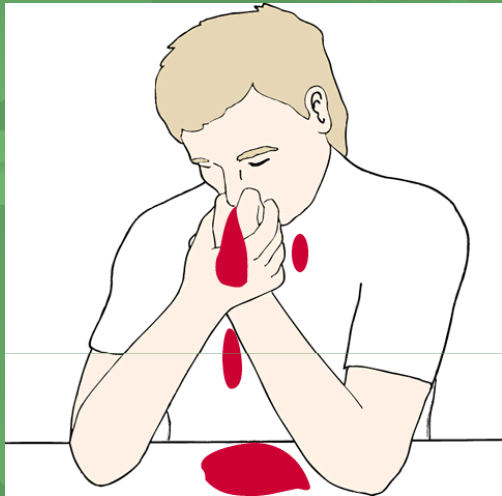


Se trata de una enfermedad genética recesiva relacionada con el cromosoma X que consiste en que la sangre presenta dificultades para coagularse adecuadamente, lo que provoca que quienes la padecen sufren hemorragias internas y externas con facilidad.

Esta enfermedad se debe a la falta de unas proteínas en la sangre denominadas factores de coagulación (hay 12 factores diferentes).



Hay de dos tipos: hemofilia A (falta el factor VIII) y hemofilia B (falta el factor IX)

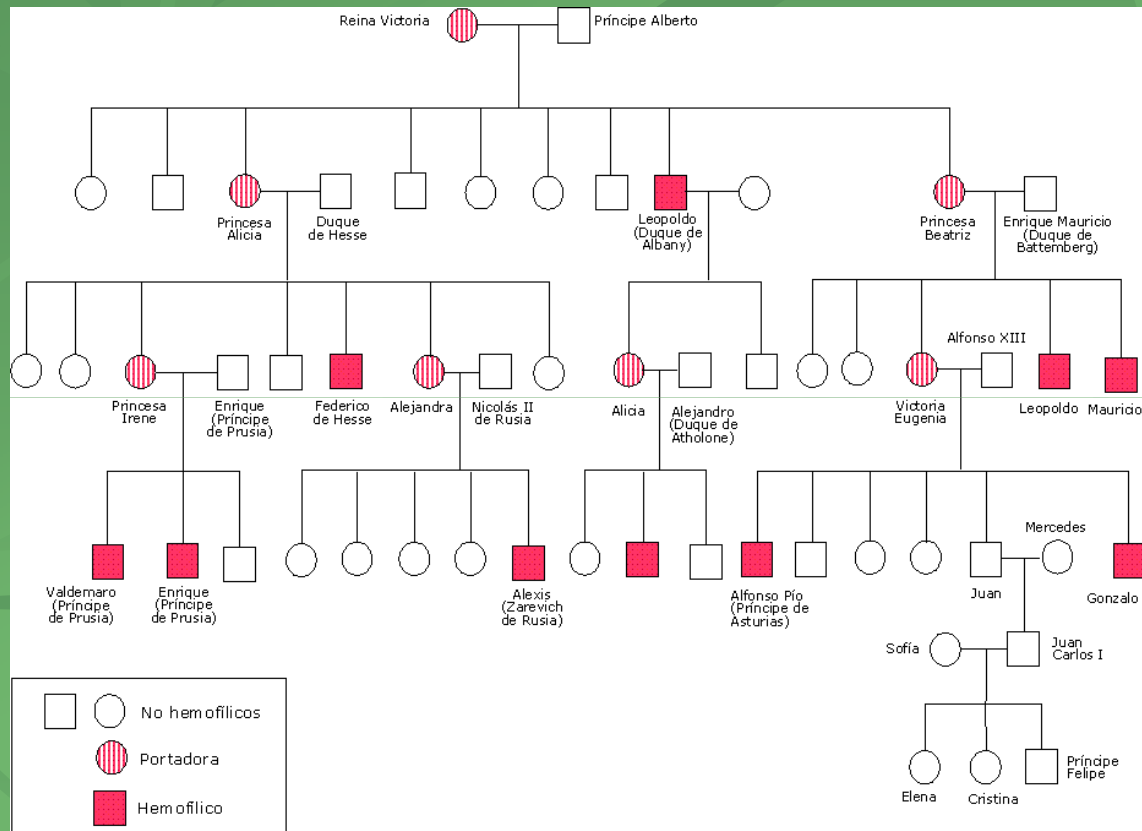


Puede ser grave (producción \leq 1% del factor afectado), moderada (entre el 2% y el 5%) y leve (entre el 6% y el 50%).

El diagnóstico en los casos graves se hace durante la lactancia o primera infancia, cuando es leve a veces se detecta en la analítica previa a una intervención.

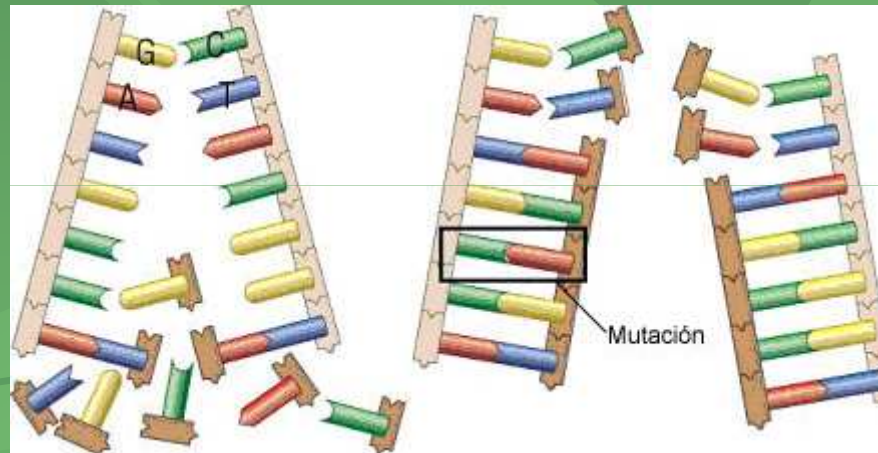


Hemofilia en familias reales



6.- 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:

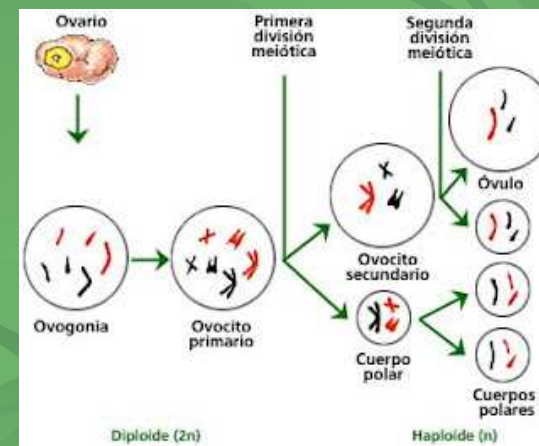
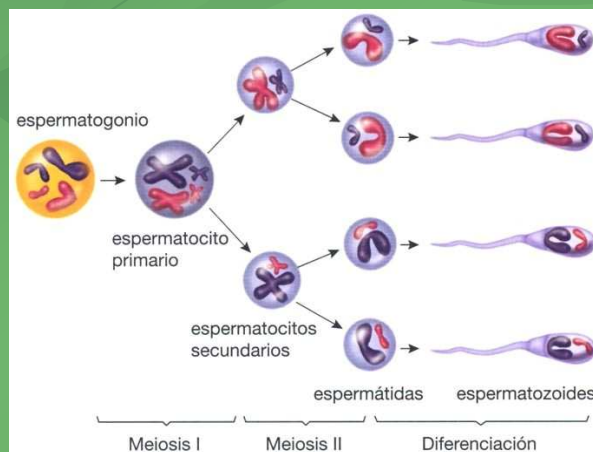
Según la célula a la que afecta

Mutaciones somáticas: las que alteran el material genético de las células somáticas. Este tipo de mutaciones no se transmiten a la descendencia.

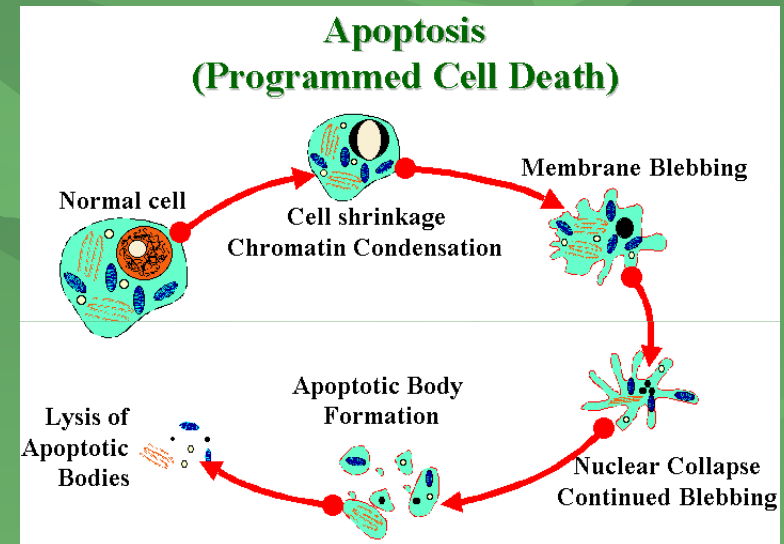
Mutaciones germinales o sexuales: las que alteran el material genético de las células germinales. Este tipo de mutaciones sí se transmiten a la descendencia.

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).

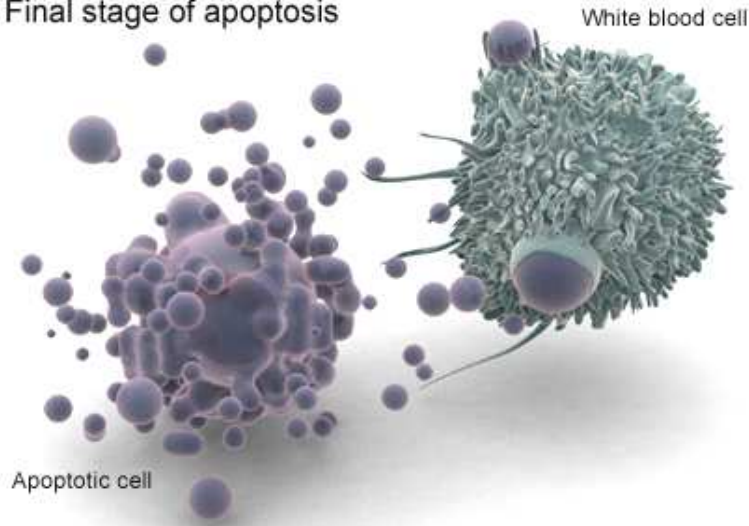
Las células germinales son las que producen las células reproductoras. En el hombre las células germinales se llaman espermatogonias y se encargan de producir espermatozoides, en la mujer se llaman ovogonias y producen óvulos. (Las células germinales se dividen por meiosis).



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



Final stage of apoptosis

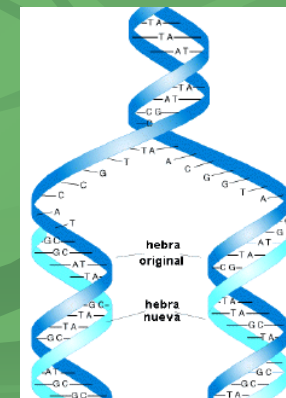
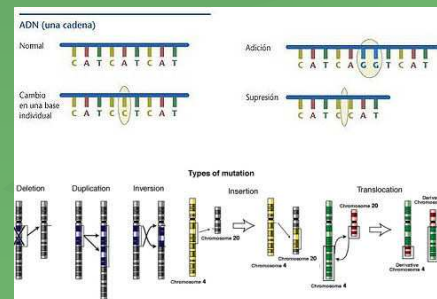


Según la causa que la provoca

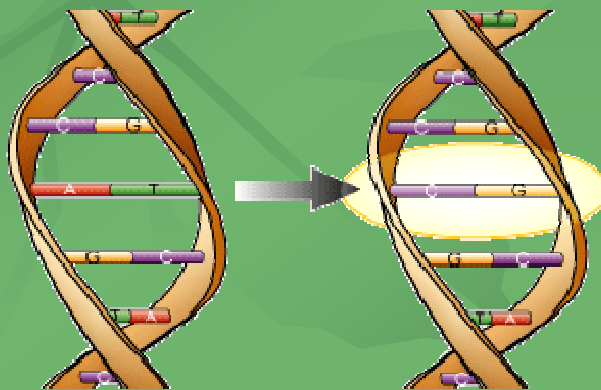
Mutaciones espontáneas: las que se producen sin que haya una causa aparente.

Estas mutaciones se producen entonces fundamentalmente por 3 motivos:

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).



Por lesiones o daños fortuitos en el ADN (ruptura de enlaces entre las bases nitrogenadas y el azúcar, pérdida de grupos aminos al ser sustituido el uracilo por la timina o daños que pueden producir en el ADN las sustancias que intervienen en los complicados procesos que tienen lugar en las células).



Por la presencia de elementos genéticos transponibles (son secuencias de ADN que tienen la propiedad de cambiar de posición dentro del genoma).

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.

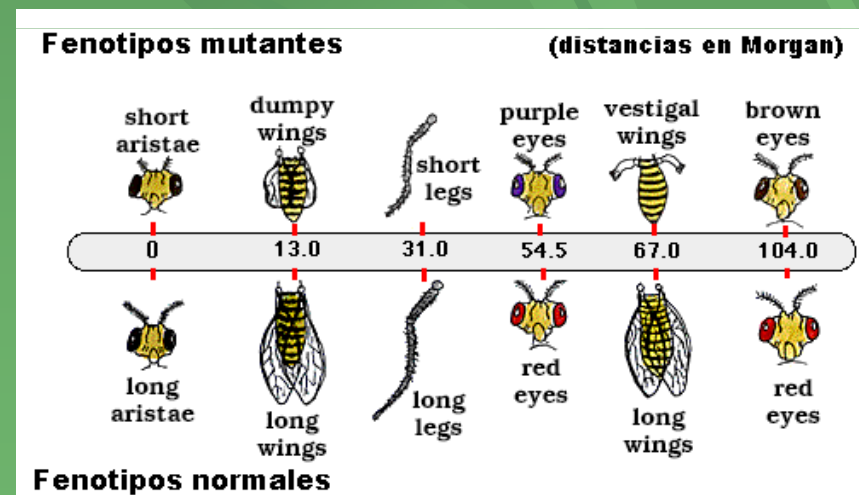
Agentes mutagénicos físicos: son las radiaciones a las que se ve sometido un organismo. Las más peligrosas son los rayos X (que se utilizan para hacer las radiografías), los rayos ultravioleta emitidos por el sol (de los que nos protege la capa de ozono de la atmósfera) y las radiaciones radiactivas.



Mutaciones producidas por la bomba atómica



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.



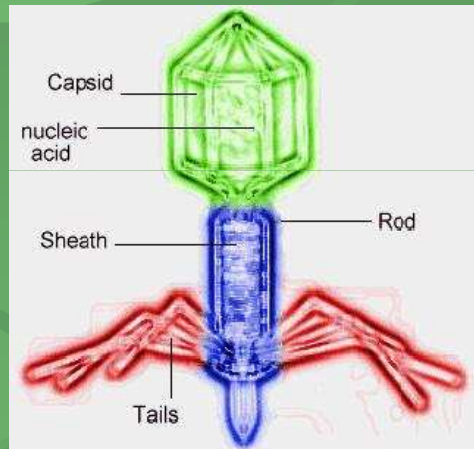
Agentes mutagénicos químicos: son las sustancias químicas capaces de alterar el ADN de un organismo.

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.



- Del latín *virus* que significa “toxina” o “veneno”
- Organismos infecciosos que solamente pueden multiplicarse dentro de las células de otro organismo
- El primer virus conocido es el del mosaico del tabaco (descubierto en 1899)
- Actualmente hay identificados más de 5000 diferentes, aunque se piensa que podrían existir millones

• En ellos se distinguen 2 ó 3 partes: el material genético (ADN ó ARN), la cápside (cubierta de proteínas que protege el material genético) y en algunos virus la envoltura vírica (una doble capa de lípidos que los rodean cuando están fuera de la célula)

• Presentan forma variable

Hongos

- Organismos eucariotas que no están en el reino de los animales, ni el de los vegetales ni en el de las bacterias
- Poseen pared celular, pero en vez de estar compuesta de celulosa, lo están de quitina
- En este grupo se encuentran los mohos, las levaduras y las setas



Moho atacando el pan



Setas

Levaduras



Levadura fresca (el hongo está vivo): pan



Levadura seca (el hongo está “dormido”)



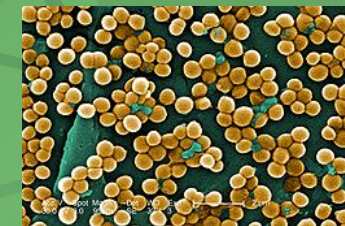
Levadura química: repostería

Según los efectos que produce en el individuo y 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.

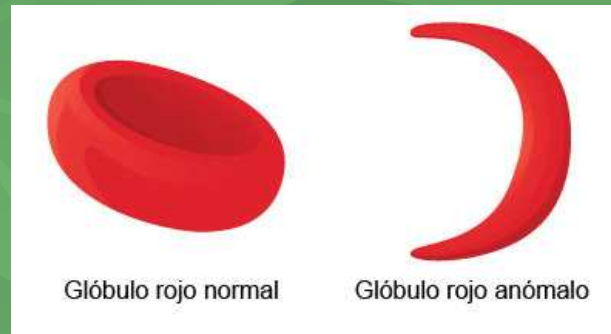
Ejemplos de mutaciones beneficiosas

En bacterias existe una especie llamada *Staphylococcus aureus MR* (Meticilina Resistente) que ha evolucionado gracias a una mutación de otra bacteria llamada *Staphylococcus aureus*.

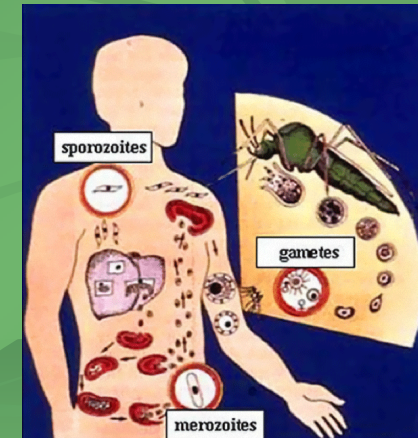


Mientras que el ancestro muere en presencia de meticilina (que es un antibiótico), la mutación que presenta la *Staphylococcus aureus MR* la hace resistente a ese antibiótico.

En la especie humana existe una mutación que altera la hemoglobina de los glóbulos rojo y provoca una enfermedad llamada anemia falciforme.



Las personas que padecen esta enfermedad son inmunes a la malaria, grave enfermedad que castiga principalmente a los países menos desarrollados y que se transmiten a través de los mosquitos.



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.

Según se manifieste o no

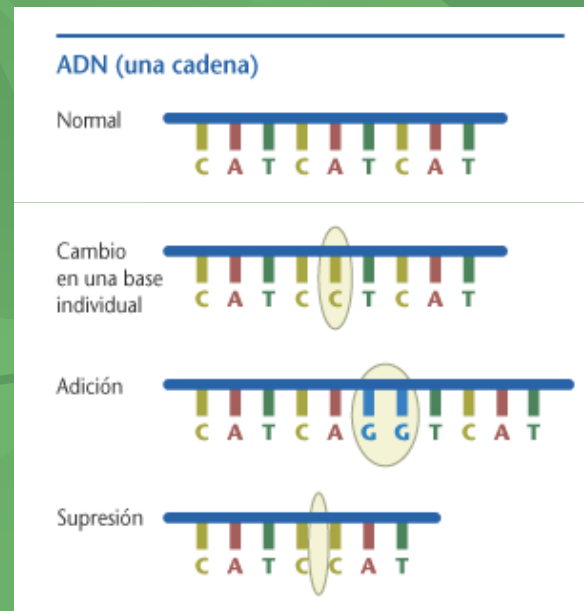
Mutaciones dominantes: cuando el individuo que la tiene la manifiesta en el fenotipo.



Mutaciones recesivas: cuando el individuo que la tiene no la manifiesta en el fenotipo.

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.



Ejemplo de mutación génica: 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.



Ejemplo de mutación génica: Anemia falciforme

- Enfermedad hereditaria de los glóbulos rojos.
- La hemoglobina anormal hace que los glóbulos rojos tengan forma de hoz y que se endurezcan.
- Los glóbulos rojos endurecidos atascan los vasos sanguíneos causando dolor y, a veces, daños en los órganos.

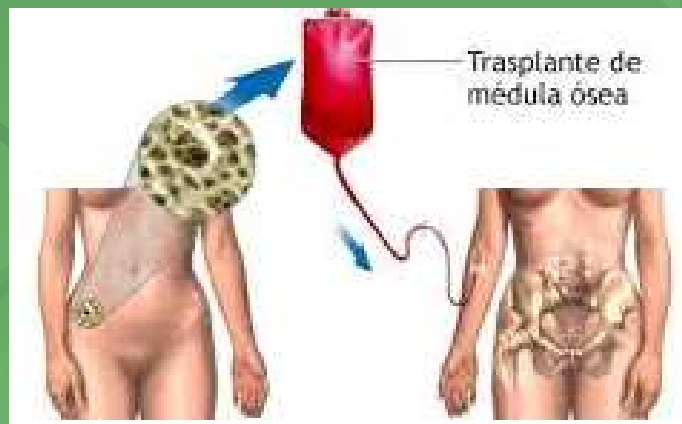
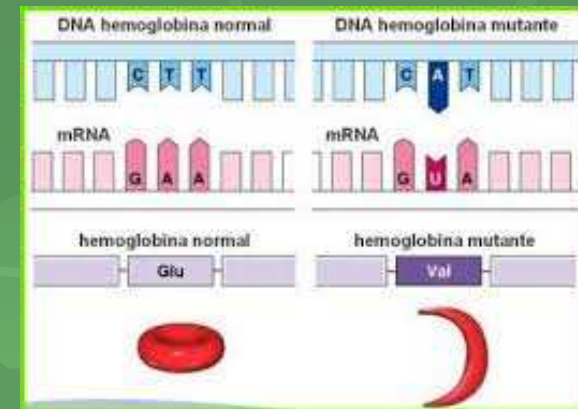


Los glóbulos rojos normales se mueven libremente dentro del vaso sanguíneo



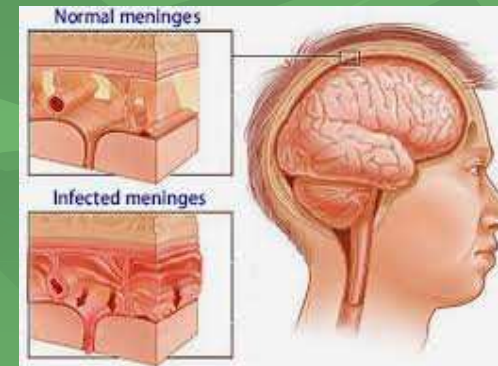
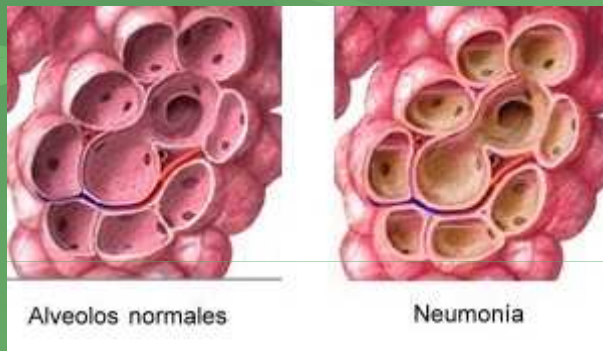
Los glóbulos rojos anormales se atorán en su tránsito dentro de los vasos sanguíneos

- Los glóbulos rojos falciformes mueren y se descomponen más rápidamente que los glóbulos normales.
- Consecuencias: anemia y graves infecciones.



- Se puede curar con un trasplante de células madre de la médula ósea o cordón umbilical.
- En algunos casos no se sobrevive a la operación (5%)
- En un porcentaje pequeño tampoco tiene éxito (10 %).

- En los bebés y niños las infecciones más graves son la neumonía y meningitis, y son la principal causa de muerte derivada de esta enfermedad.



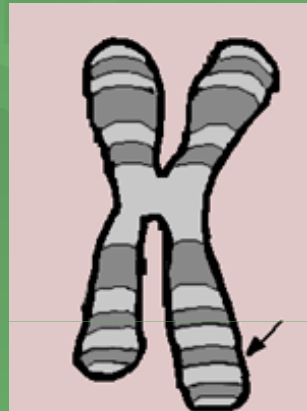
-Para prevenir las infecciones se les inyecta 2 veces al día penicilina, desde los 2 meses de vida hasta los 5 años.



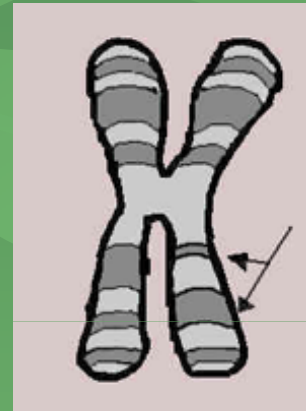
Mutaciones cromosómicas: son las que afectan a la estructura de los cromosomas.



Delección



Duplicación



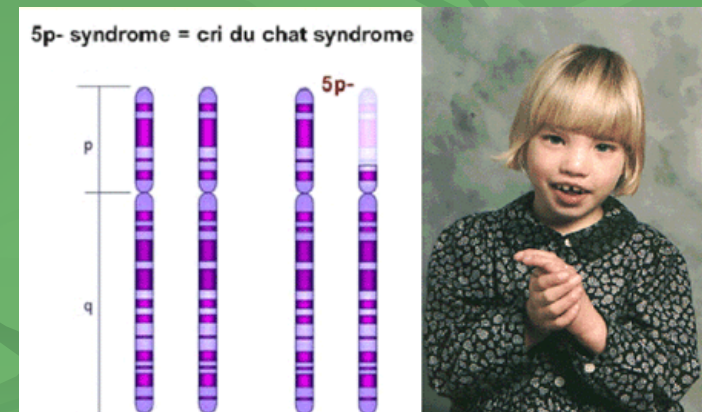
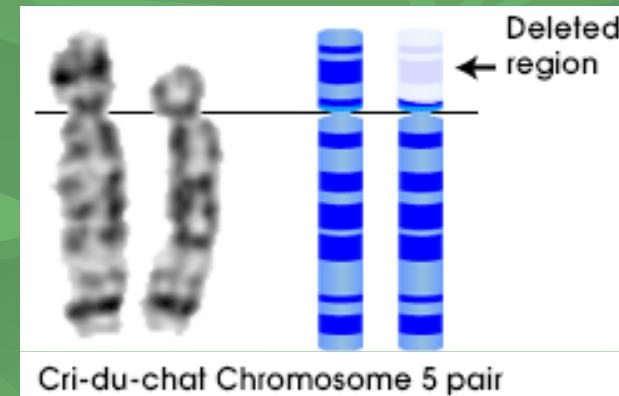
Inversión



Translocación

Ejemplo de mutación cromosómica (delección): Síndrome de Cri – du – chat

- Delección del brazo corto del cromosoma 5.
- Afecta a 1/50.000 nacimientos.
- Más frecuente en las niñas.
- Llanto característico (maullido de gato).
- Poco peso al nacer.
- Cráneo pequeño al nacer.
- Retraso psíquico grave que aumenta con la edad.
- Retraso psicomotor.



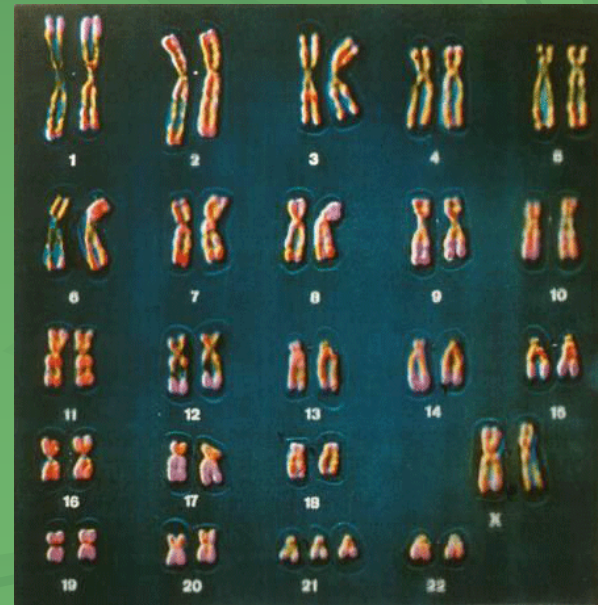
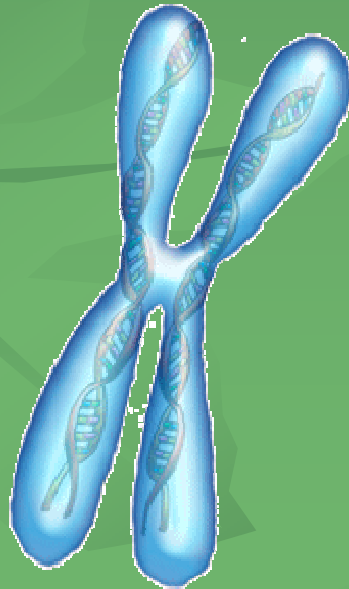
Ejemplo de mutación cromosómica (deleción): Síndrome de boca de carpa

- Deleción del brazo corto del cromosoma 18.
- Afecta a 1/50.000 nacimientos.
- Forma característica de la boca.
- Retraso mental y de crecimiento.
- Cráneo pequeño, orejas grandes y cuello corto.
- Anomalías esqueléticas y oculares.

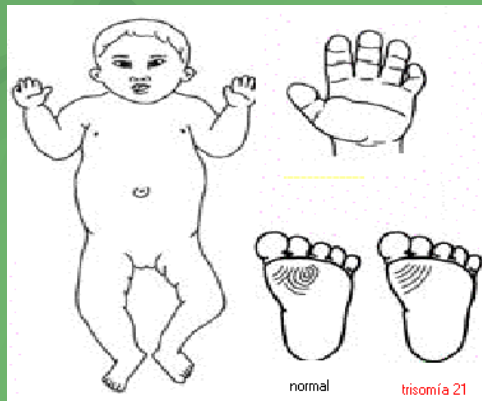
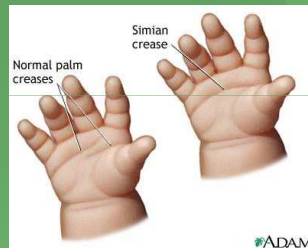
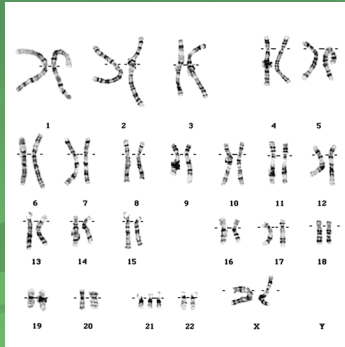


Mutaciones numéricas o genómicas: cuando hay una alteración en el número de cromosomas de un individuo.

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.

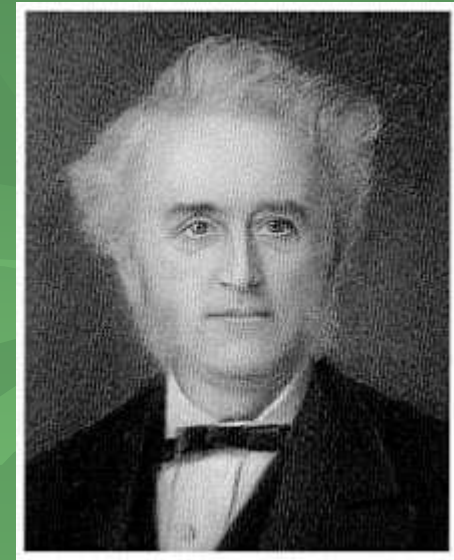


Ejemplo de mutación numérica o genómica (trisomía): Síndrome de Down



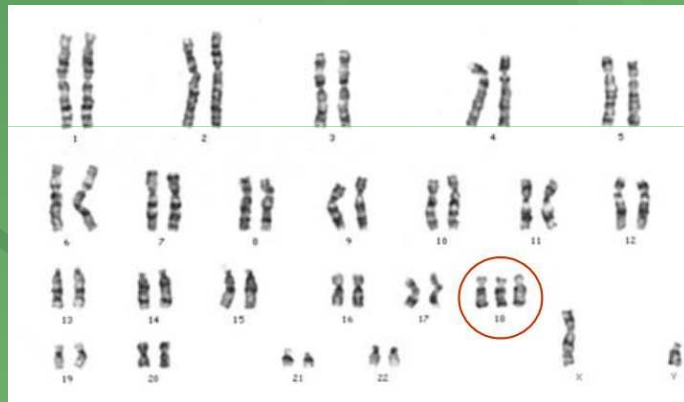
- Trisomía en el par 21.
- Retraso mental.
- Rasgos físicos característicos (ojos achinados, orejas, boca, nariz y extremidades pequeños...).
- Más probabilidades de padecer patologías de corazón, del aparato digestivo y del sistema endocrino.
- Porcentaje superior al 50 % de personas con síndrome Down que tienen problemas de visión.

- Este trastorno debe su nombre a *John Langdon Haydon Down*, médico británico del siglo XIX que fue el primero en descubrir esta alteración en 1866, aunque sin descubrir a qué se debía.

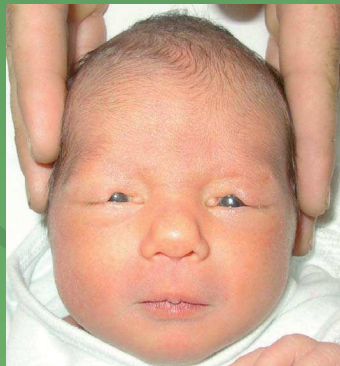
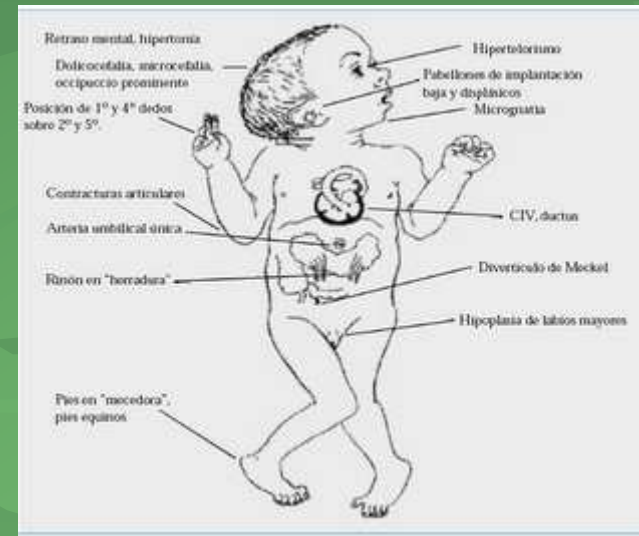


- Fue en 1958 (casi un siglo después) cuando el médico e investigador francés Jérôme Lejeune descubrió que este síndrome es una alteración en el par cromosómico 21.

Ejemplo de mutación numérica o genómica (trisomía): Síndrome de Edwards



- Es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 18.
- 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.

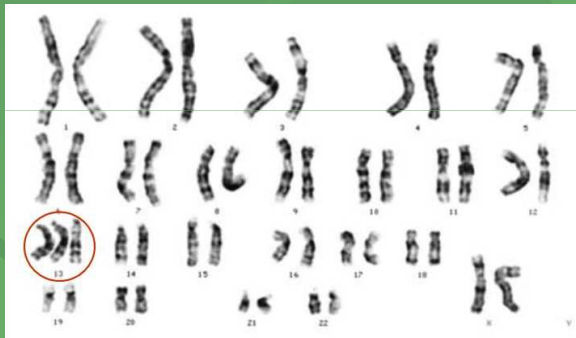


- Cráneo pequeño
- Orejas bajas y malformadas
- Aberturas que hay entre los párpados cortas (*fisuras palpebrales*)
- Paladar elevado y estrecho que dificulta la respiración
- Labio leporino (el labio separado)

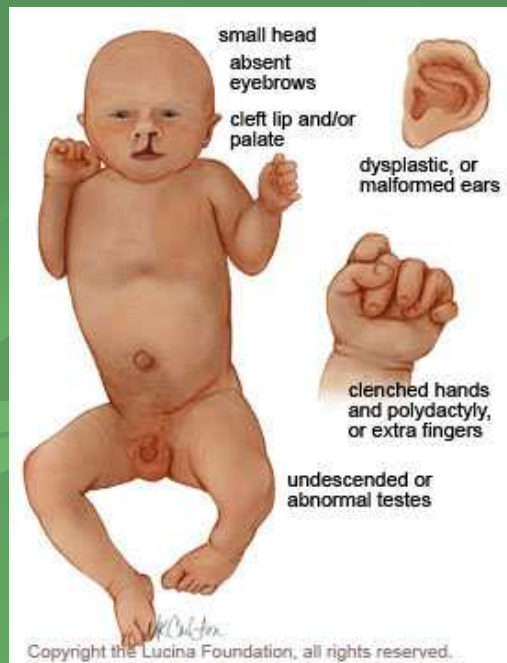


- Esternón corto
- Pelvis estrecha
- Dislocación de caderas
- Dedos sobrepuestos
- Uñas poco desarrolladas y de menor grosor de lo normal
- Polidactilia (más dedos de lo normal)
- Patologías en los aparatos circulatorio, digestivo y excretor entre otros.

Ejemplo de mutación numérica o genómica (trisomía): Síndrome de Patau



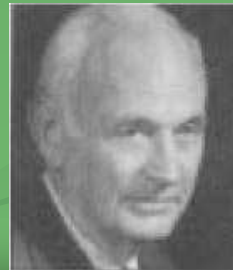
- Trastorno genético descubierto en 1960 por Patau y causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 13.
- La mayor parte de los embarazos en los cuales los bebés padecen este tipo de anomalía dan como resultado abortos espontáneos.
- Los nacidos con el síndrome de Patau no suelen sobrevivir más que unos pocos días, si bien en los mejores casos llegan al año de vida.



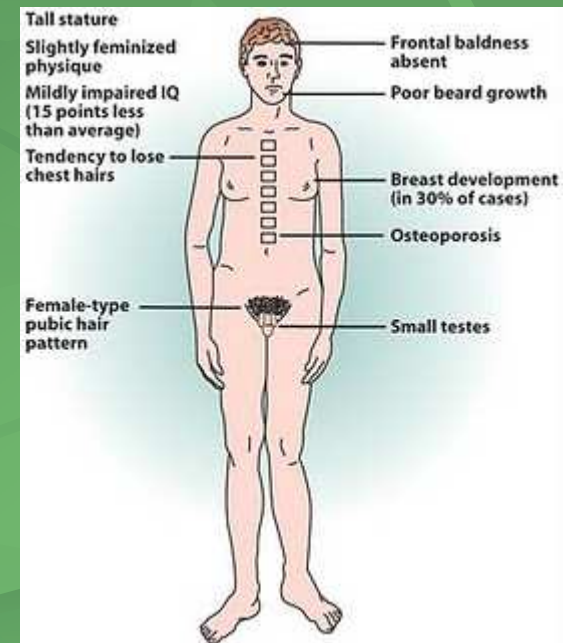
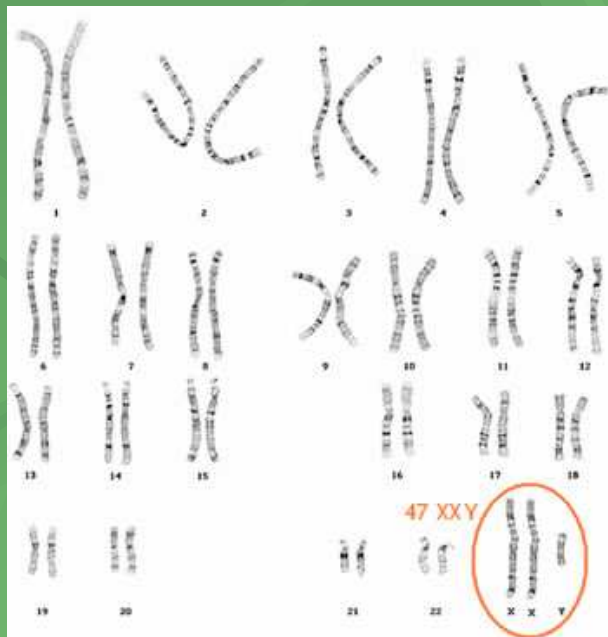
- Cabeza muy pequeña
- Ojos muy pequeños (a veces el bebé nace con uno).
- Aproximadamente el 60% de los bebés poseen labio o paladar leporino.
- Alteración de la forma y el tamaño de sus orejas.
- Polidactilia en las manos y pies.
- El 80% nace con defectos cardíacos y otras patologías graves.
- Pueden nacer sordos y sin olfato.

Ejemplo de mutación numérica o genómica: Síndrome de Klinefelter

- Solo lo pueden padecer los hombres.
- Las primeras referencias se remontan a 1942: un equipo dirigido por el doctor estadounidense Harry Klinefelter publicó la coincidencia en nueve hombres de las siguientes características: pechos desarrollados, vello escaso en el cuerpo y en la cara, testículos pequeños y esterilidad.
- A finales de los 50, algunos investigadores descubrieron que los síntomas descritos por Klinefelter se debían a la presencia de un cromosoma sexual X extra.



- Se trata por tanto de la presencia de 3 cromosomas sexuales XXY.
- Otros síntomas: cuerpo redondo, más facilidad para desarrollar sobrepeso y suelen ser altos.



- Se puede reducir el tamaño de los pechos con cirugía.
- 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.

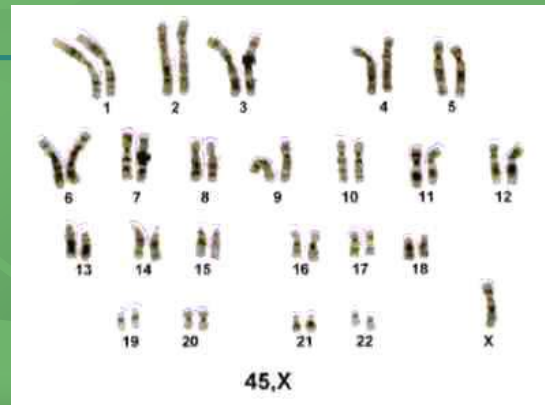


- El rey Carlos II de España se dice que padecía este síndrome, por lo que presentaba un lamentable estado físico que se atribuía a la brujería, hecho por el que se le llamaba *"El Hechizado"*.
- Reinó entre 1665 y 1700.

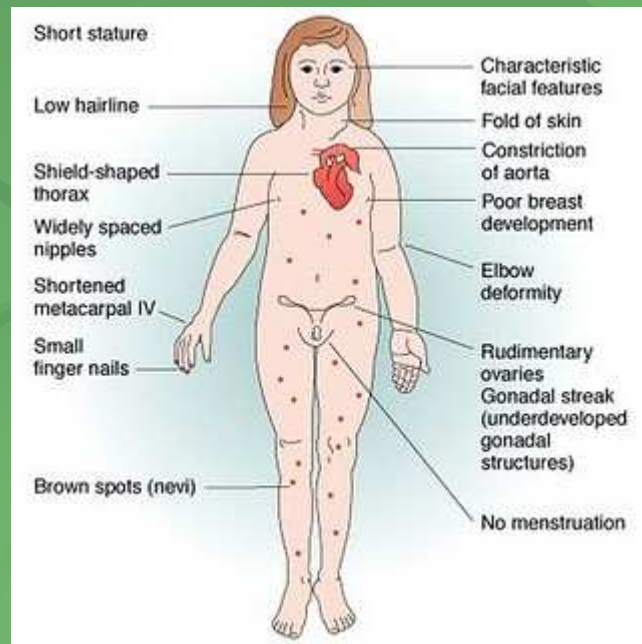
- Falleció a los 38 años de epilepsia sin dejar descendencia, lo que motivó la Guerra de Sucesión Española.
- Fue el último rey de la Casa de los Austria, ya que le sucedería el primer Borbón: Felipe V.

Ejemplo de mutación numérica o genómica (monosomía): Síndrome de Turner

- Síndrome descrito en 1938 por el médico estadounidense Henry Turner, aunque la causa no se descubrió hasta 1959.
- 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.



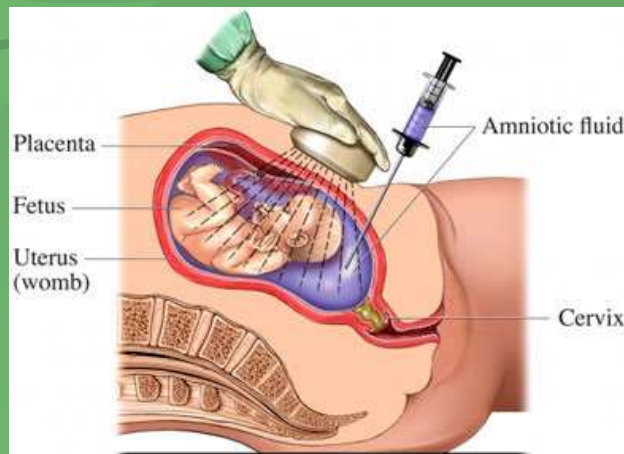
- Baja estatura.
- Piel del cuello ondulada.
- Ausencia de la menstruación (y por tanto infertilidad).
- Riesgo de retraso mental.
- Estrechamiento de la arteria aorta.
- Anomalías de los ojos (párpados caídos) y huesos.



- 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.

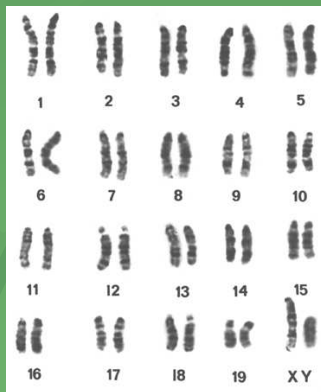
Observación (Amniocentesis)

- Se realiza normalmente entre las semanas 15 y 18 de embarazo.
- 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.

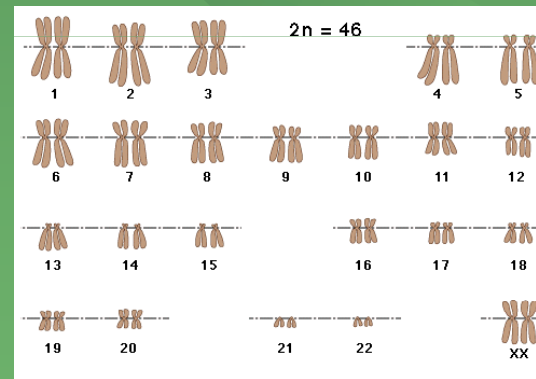


Observación (Cariotipo)

- El cariotipo de un individuo es el conjunto formado por todos sus cromosomas ordenados por parejas de cromosomas homólogos de mayor a menor tamaño.



Ratón



Humano

The background of the slide is a dark green color with a pattern of lighter green, stylized leaves and stems, creating a natural, botanical feel.

Fin

La herencia biológica.
Genética humana