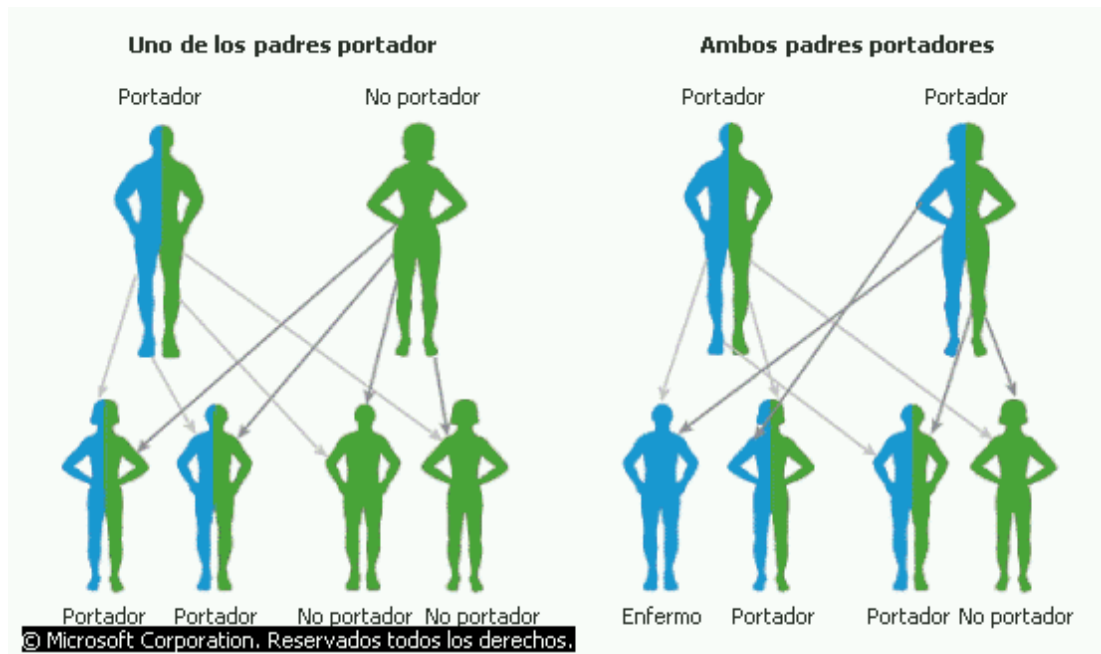


Enfermedades Hereditarias

INTRODUCCIÓN:

Las enfermedades hereditarias o también llamadas anomalías genéticas son aquellas enfermedades producidas por la transmisión hereditaria de genes, dominantes o recesivos, algunas se manifiestan ya desde el nacimiento del niño, pero otras se van desarrollando a lo largo de la infancia o la edad adulta. Pero en este tipo de anomalías no solo actúa la herencia sino también tiene un papel muy importante el ambiente, como la dieta alimenticia o el estilo de vida.

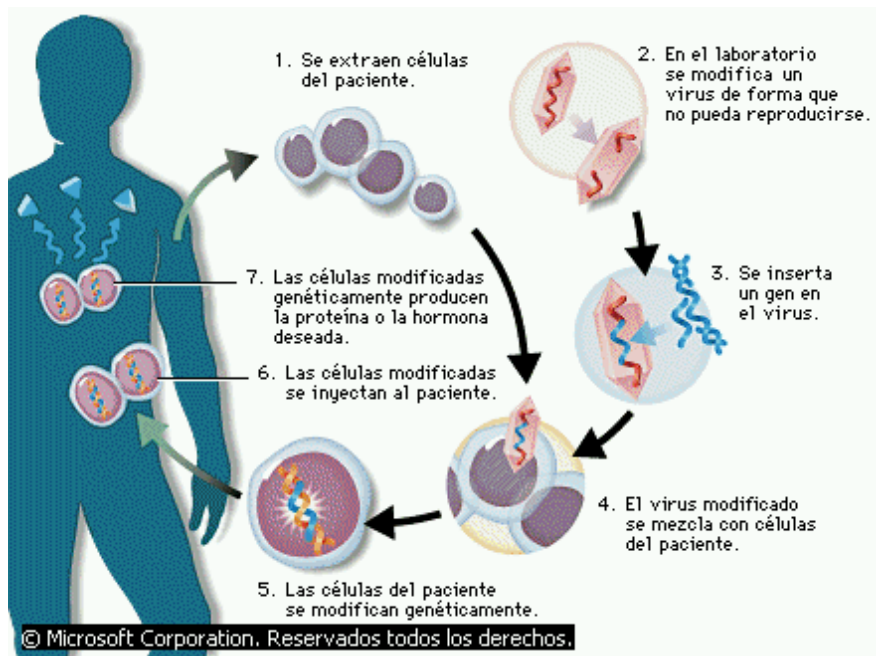
Este tipo de enfermedades fueron descubiertas por el científico **Archibald Edward Garrod** (1857–1936) que fue el primero en aplicar la genética mendeliana en el estudio de las enfermedades humanas.



Una persona que tiene sólo una copia del gen recesivo es portadora de ese gen pero no manifiesta la enfermedad. En el dibujo, el gen dominante se representa en color verde y el recesivo en azul. En la pareja de la izquierda el padre tiene una copia del gen dominante y otra del gen recesivo. La madre tiene dos copias del gen dominante. Cada padre sólo puede transmitir un gen a los hijos. Los cuatro hijos de esta pareja representan las probabilidades de las distintas combinaciones que pueden surgir. Los hijos de la parte izquierda reciben el gen recesivo de su padre y el dominante de la madre y son, por tanto, portadores. Por tanto hay un 50% de posibilidades de que los niños que nazcan de esta pareja sean portadores. Como ninguno de los hijos puede recibir dos copias del gen recesivo ninguno desarrollará la enfermedad. Cuando los dos padres son portadores, como se muestra en la pareja de la derecha, hay un 25 % de posibilidades de que los niños nazcan con la enfermedad, un 50 % de posibilidades de que los niños sean portadores y un 25 % de posibilidades de que los niños no sean ni portadores ni desarrollen la enfermedad.

¿Se pueden curar estas enfermedades hereditarias?

La genética podría llegar a curar estas enfermedades como la hemofilia o fibrosis quística que están producidas por la ausencia o defectuosos genes, consiste en modificar un virus genéticamente para insertar genes nuevos funcionales en las células del paciente infectado.



Pero este procedimiento no tiene un 100% de fiabilidad ya que como todo en la ciencia está en proceso de mejora hasta que llegue un día en que ya si que se pueda solucionar.

TIPOS DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

- Fibrosis quística
- Daltonismo
- Distrofia muscular
- Hemofilia
- Talasemia
- Síndrome de Down
- Diabetes mellitus
- Anemia de células falciformes
- Albinismo

Hemofilia:

Es aquella enfermedad que lo hace es evitar que el cuerpo fabrique plaquetas es decir la sangre no coagula produciendo así hemorragias tanto exteriores como interiores, estas últimas si tardan mucho en controlarse pueden dañar las articulaciones y los músculos. Este tipo de hemorragia puede ser incluso más grave que las hemorragias que afloran al exterior, aunque estas parezcan más llamativas.

- Se transmite en forma recesiva ligada al cromosoma X.
- Su símbolo Xh para representar el gen recesivo h; en el cromosoma X y el Rh para designar el alelo dominante.

- Un varón = XhY (Afectado).
- Una mujer = XhXh (Normal).

OVULOS

	XH	XH
Xh	XHXh	XHXh
Y	XhY	XHY

La hemofilia solo se manifiesta en varones, aunque se han dado últimamente algún caso de mujeres pero por ahora lo vamos a dejar, todos los hombres heredan la hemofilia de sus madres ya que ellas no la padecen sólo son portadoras transmitiéndola así al 50% de sus hijos.

Existen tres tipos de hemofilia pero las más importantes son dos:

- Hemofilia A que se caracteriza por la deficiencia en el factor VIII.
- Hemofilia B que se caracteriza por la deficiencia en el factor IX.

Todo hemofílico tiene la esperanza de que llegue algún día en el que su enfermedad tenga cura pero hasta la fecha los científicos lo único que pueden hacer es introducir el gen carente en los niños que han sido diagnosticados con hemofilia y de esta forma eliminar la necesidad de un tratamiento de por vida. Que de momento no tiene mucho éxito.

Daltonismo

Albinismo

Síndrome de Down

Diabetes