

Universidad de Chile

Facultad de Ciencias Sociales

Psicología

Psicobiología I

Julio, 1999.-

ÍNDICE

Contenido Página

• Introducción_____	3
• Genética Clásica:	
• La obra de Mendel_____	4
• La Teoría de la Herencia de los Caracteres Adquiridos_____	4
• Teoría de Mendel:	
– Fundamentos_____	6
– Experimentos_____	7
– Hipótesis_____	8
• El retrocruzamiento: una prueba de la hipótesis de Mendel____	11
• Dihíbridos: La ley de la distribución independiente_____	12
• Teoría de Mendel: Consecuencias_____	13
• Postulados que se escapan a la ley de Mendel:	
– Codominancia_____	14
– Serie Alélica_____	14
– Genes Ligados_____	14
– Epistasis_____	15
– Genes Complementarios_____	16
– Genes Letales_____	16
– Herencia Poligénica _____	16
• Síndromes Asociados a Aberraciones Cromosómicas:	
Sexuales y Autosómicas_____	17

• Trisomía 21_____	17
• Síndrome de Turner_____	21
• Síndrome de Klinefelter_____	23
• Albinismo_____	24
• Síndrome de Marfan_____	27
• Dibujos_____	31
• Conclusiones_____	38
• Bibliografía_____	39

INTRODUCCIÓN

El objetivo de este trabajo es dar a conocer, a grandes rasgos, un estudio referente a la Genética, abarcando su evolución desde su precursor Gregorio Mendel hasta nuestros contemporáneos que han formulado la Genética Post- Mendeliana.

Pero nuestro interés principal es acercarnos de una manera simple pero comprensiva, al mundo especial de los individuos que padecen aberraciones cromosómicas: tanto autosómicas como sexuales; ya que creemos que es de suma importancia conocer el origen y desarrollo de dichas aberraciones, para lograr comprender a estos individuos y poder integrarlos a nuestra sociedad de una forma cálida y humana.

Este interés se ve plenamente justificado en el hecho de que día a día observamos a nuestro alrededor, que por falta de información, la sociedad mira y trata a estos sujetos de un modo discriminativo; esta carencia también provoca una explicación mitificadora, con el fin de justificar la falta de conocimiento.

Por todo lo dicho anteriormente, nuestra tarea se avoca a crear un documento accesible para un cúmulo amplio de personas, y que por lo tanto debe contener la información básica de las aberraciones cromosómicas más representativas en nuestra sociedad.

GENÉTICA CLÁSICA

• LA OBRA DE MENDEL:

Cuando los seres vivos se reproducen asexualmente, sus descendientes se desarrollan y se convierten en copias exactas de sus progenitores, siempre y cuando se críen bajo condiciones similares. En cambio, cuando los seres vivos se reproducen sexualmente, sus descendientes desarrollan rasgos diferentes, unos con aspecto de otros y también con respecto de cada uno de sus padres. Mucho antes de que los biólogos descubrieran varios de los hechos de la mitosis y la meiosis, buscaban descubrir reglas que explicasen cómo las características de la descendencia se relacionaba con las de sus padres y las de los padres de sus padres.

De entre las teorías formuladas para explicar cómo se heredan las características, dos merecen especial mención. Una de ellas es la de Mendel, que proporcionó el fundamento sobre el cual se ha basado toda la investigación genética posterior. La otra, la teoría de la herencia de los caracteres adquiridos, no ha podido superar la comprobación científica; a pesar de eso, continua teniendo defensores.

• LA TEORÍA DE LA HERENCIA DE LOS CARACTERES ADQUIRIDOS:

Esta teoría afirma simplemente que los rasgos adquiridos por los padres durante su existencia pueden ser transmitidos a sus descendientes. La teoría, por lo general, suele estar asociada con el nombre de Lamarck, biólogo francés que la utilizó en el intento de explicar las numerosas y llamativas adaptaciones al ambiente

que presentan las plantas y los animales.

Su ejemplo más famoso fue el de la jirafa: Lamarck afirmaba que el cuello largo de la jirafa evolucionó como resultado de varias generaciones de jirafas que tenían que estirar sus cuellos para alimentarse de las hojas de los árboles. Cada generación transmitió a sus descendientes el pequeño incremento en la longitud del cuello ocasionado por el continuo estiramiento.

- ¿Hay alguna evidencia de que un fenómeno semejante pueda ocurrir?

A pesar de los intentos repetidos para probar que los cambios corpóreos adquiridos por un individuo pueden ser transmitidos a sus descendientes, todavía no se ha podido descubrir evidencia alguna. Los primeros experimentos efectuados para tratar de resolver el problema consistieron en remover quirúrgicamente alguna parte de un cuerpo; por ejemplo, la cola de un ratón. Aún después de haber efectuado tal operación a través de varias generaciones, los ratones nacían siempre con cola, la cual continuaba siendo tan larga como de costumbre. En efecto, los experimentadores no tenían sino que observarlas para corroborar sus hallazgos.

Durante innumerables generaciones los criadores de ovejas las colas de sus corderos y el proceso sigue todavía cumpliéndose en cada nueva generación. Aunque se llevaron a cabo ensayos más complicados para modificar la herencia mediante cambios del medio, nada pudo lograrse.

- ¿Por qué no? :

Para que los cambios efectuados en el cuerpo de los padres pudieran ser transmitidos a las descendencias, tendrían que ser incorporados en los espermatozoos o en los óvulos, puesto que estos son el único eslabón entre los cuerpos de los progenitores y los cuerpos de los descendientes. Quizás podría lograrse tal resultado si las células especializadas del cuerpo sobre las cuales pudiera efectuarse alguna alteración, produjeran luego los gametos. Pero estas células no son las que los producen. Desde hace muchos años se sabe que en los animales las células del cuerpo que producen gametos son segregadas en las primeras etapas del desarrollo embrionario. De hecho, una niña recién nacida ya ha formado y comenzado la primera división meiótica de donde provendrán todos y cada uno de los óvulos maduros que algún día producirá.

El biólogo alemán Weismann incorporó estas ideas en su teoría de la continuidad del germoplasma. De acuerdo con su teoría, los organismos multicelulares están constituidos por células que producen gametos o germoplasma y por células que constituyen el resto del cuerpo que denominó somatoplasma. Weismann consideró al germoplasma inmortal. De ello habría que deducir la existencia de una cadena ininterrumpida de gametos y embriones que se remontarían hasta el comienzo de la vida. En cada generación el embrión que se desarrolla a partir del cigoto no solamente forma germoplasma para la generación siguiente, sino además las células que compondrán el cuerpo; es decir, el somatoplasma del organismo.

De acuerdo con esta teoría, el somatoplasma simplemente proporciona albergue al germoplasma, teniendo únicamente que cuidar de que el germoplasma se halle protegido, reciba alimento y transmita el germoplasma al sexo contrario, con el fin de crear la próxima generación. El viejo acertijo sobre qué fue primero, la gallina o el huevo, dejaba de ser un problema para Weismann. De acuerdo con su teoría, la gallina es simplemente un dispositivo del huevo que posibilita la postura de otro huevo.

La idea esencial de la teoría de Weismann fue demostrada admirablemente en 1909 por los científicos americanos W. E. Castle y John C. Phillips. Estos investigadores le sacaron los ovarios a una conejilla de Indias albina y los sustituyeron por los de una de color negro. Luego aparearon esta conejilla con un macho albino, pero en lugar de obtener descendientes albinos como normalmente debería esperarse, los descendientes resultaron negros. (Los apareamientos entre conejillos de Indias albinos y negros siempre producen descendientes negros). Los patrones genéticos de los óvulos no habían experimentado alteración al madurar en el cuerpo de un animal diferente.

- **TEORÍA DE MENDEL:**

- **Su fundamento:**

Las actuales teorías sobre la herencia fueron elaboradas por primera vez por el monje austriaco Gregor Mendel. De 1858 a 1866, Mendel trabajó en el jardín de su monasterio, en la ciudad de Brunn, y se ocupó en llevar a cabo experimentos de cruce de guisante y de examinar las características de los descendientes obtenidos a través de tales cruzamientos.

La decisión de Mendel de trabajar con guisantes comunes de jardín resultó excelente. La planta es resistente y crece rápidamente. Como en muchas leguminosas, los pétalos de la flor encierran los órganos sexuales completamente. Estos son los estambres, que producen polen (portadores de los gametos masculinos) y el pistilo, que produce el gameto femenino u óvulo.

Aunque ocasionalmente los insectos pueden penetrar en los órganos sexuales, la norma es la autofecundación. Mendel pudo abrir los botones florales y retirar los estambres antes de que maduraran. Fecundando luego el pistilo con polen de otra planta, Mendel pudo efectuar fertilización cruzada entre las dos plantas.

El haber escogido guisantes de jardín como objeto de estudio resultó también afortunado, dada la existencia de muchas variedades diferenciadas las unas de las otras de manera contundente. Algunas producían (después del secamiento) semillas arrugadas; otras semillas lisas y redondas; semillas con cotiledones verdes; otras semillas con cotiledones amarillos; algunas producían vainas verdes; otras vainas amarillas; algunas flores blancas; otras flores rojizas. Mendel decidió estudiar estas características apareadas (y otras tres más) por cuanto eran fácilmente identificables y por cuánto los apareamientos resultaron fértiles, generación tras generación. Es decir, que mientras se mantuviera la polinización normal, estas variedades continuaban produciendo descendientes idénticos a sus progenitores, en lo concerniente a las características objeto de estudio.

En lo que respecta a otras características las variedades de Mendel diferían, por ejemplo, en el tamaño la hoja y en el de la flor. Mendel ignoró sabiamente estas diferencias en sus estudios simplemente por cuánto no eran susceptibles de clasificarse dentro de un esquema disyuntivo del "tipo" o "esto" o "el otro". Los guisantes de Mendel producían o bien semillas redondas, o bien semillas arrugadas. No se presentaban tipos intermedios. De otra parte, el tamaño de las hojas y de las flores presentaba un amplio rango de variaciones. No existía la posibilidad de colocarlos en una u otra categoría distinta.

De modo que la decisión de Mendel de limitar de esta manera el objetivo de sus experimentos fue ciertamente uno de los factores importantes que los condujeron al éxito.

- **Los Experimentos de Mendel:**

En uno de los primeros experimentos, Mendel apareó una variedad de semillas redondas con una variedad de semillas arrugadas. A la generación parental la denominó generación P1. El polen de los estambres de la variedad de semillas redondas fue depositado sobre el pistilo de la variedad de las semillas arrugadas. Se llevó también a efecto el cruce recíproco: el polen de los estambres de la variedad de las semillas arrugadas fue colocado en el pistilo de la variedad de semillas redondas. En ambos casos, cada una de las semillas producidas por estas flores infertilizadas, fue redonda.

No se produjeron semillas de forma intermedia. La forma de la semilla y el color de los cotiledones resultaron ser características que valía la pena estudiar. Su forma podía ser determinada en la misma estación en que se levaba a cabo la fertilización. Las semillas constituían la generación siguiente. La forma de la legumbre, la longitud del tallos y el color de la flor en la segunda generación no podían ser determinadas sino hasta el próximo período de crecimiento, cuando las semillas habían germinado y se habían convertido en plantas

maduras. Mendel denominó a la segunda generación híbrida, por cuanto era producida por progenitores distintos. También es denominada la generación F1.

Mendel sembró todas las semillas redondas F1; 253 plantas de F1 crecieron hasta alcanzar la madurez y dejó que las flores F1 se autofecundaran, como ocurre normalmente. En realidad, con ello Mendel apareó entre sí la generación F1 (o híbrida). De las legumbres de estas plantas F1, Mendel cosechó 7324 semillas que constituían la generación F2. De éstas, 5474 resultaron redondas y 1850 arrugadas. Si se divide el número mayor por el menor, se halla la proporción 2.96 redondas a una semilla arrugada.

Luego Mendel sembró algunas semillas correspondientes a estos dos tipos de F2. A partir de las semillas arrugadas, obtuvo plantas que producían (por autofecundación) una nueva cosecha de semillas (F3). Estas resultaron exclusivamente del tipo arrugado. De las semillas redondas obtuvo 565 plantas, las cuales por autofecundación produjeron una nueva cosecha de semillas F3. En este caso únicamente 193 plantas produjeron semillas redondas; las restantes 372 plantas produjeron tanto semillas redondas como semillas arrugadas, en la proporción 3 a 1.

- ¿Cómo se pueden interpretar estos hechos?:

Evidentemente, cuando se cruzan guisantes de semilla redonda con guisantes de semilla arrugada, los guisantes de la semilla redonda transmiten algún factor de control a la descendencia (F1). Además, no importa que el factor que condiciona las semillas redondas provenga del gameto masculino o del óvulo; los resultados son los mismos en cualquiera de los dos casos.

La reaparición de las semillas arrugadas en la generación F2 puede explicarse solamente suponiendo que al menos algunas de las plantas F1 portaban también el factor determinante de la condición semillas arrugadas. Sin embargo, su presencia en la generación F1 (por ejemplo, semillas redondas).

Aquellos rasgos que se hallaban ocultos en la generación F1, pero que reaparecían en la generación F2 (por ejemplo, semillas arrugadas) los llamó recesivos.

- La Hipótesis de Mendel:

Para explicar los resultados obtenidos en sus experimentos, Mendel formuló una serie de suposiciones. Estas suposiciones se denominan hipótesis. No se trataba de observaciones ni de hechos. Se trataba simplemente de afirmaciones que, de ser verdaderas, proporcionarían una explicación de los resultados obtenidos. Las hipótesis formuladas por Mendel fueron las siguientes:

- 1.- En cada organismo existe un par de factores que regulan la aparición de una cierta característica. (Hoy en día a estos factores los denominamos genes.)
- 2.- El organismo obtiene tales factores de sus padres, un factor por cada padre.
- 3.- Cada uno de estos factores se transmite como una unidad discreta inmodificable. (Las semillas arrugadas de la generación F2 no eran menos arrugadas que aquellas de la generación P1, aunque los factores que regulen este rasgo hayan pasado a través de la generación de semillas redondas F1.)
- 4.- Cuando las células reproductivas (espermatozoos u óvulos) están formadas, los factores se separan y se distribuyen a los gametos en forma de unidades independientes. Esta afirmación se conoce comúnmente con el nombre de primera ley de Mendel, o ley de la segregación.
- 5.- Si un organismo posee dos factores diferentes para una característica dada, uno de ellos debe expresarse y excluir totalmente al otro. Hoy en día usamos el término alelo para describir las formas alternativas de un gen

que controla la aparición de una característica dada. Así, en el caso que se discute, hay dos alelos (semillas redondas y semillas arrugadas) del gen que controlan la forma de la semilla.

- ¿Hasta qué punto explica esta hipótesis los hechos observados?:

De acuerdo con las hipótesis de Mendel, las plantas de semillas redondas de la generación P1 contenían dos genes idénticos para las características semillas redondas. Podemos designar estos genes así: RR. La línea pura semillas arrugadas contenían dos genes para las características semillas arrugadas, así: rr. Hoy en día se dice que cada una de las plantas P1 es homocigótica con respecto de una característica dada. En el momento de formarse los gametos, los genes se separan.

Pero puesto que en este caso los genes de cada planta son iguales, todos los gametos producidos por cada planta son también iguales. Cualquier núcleo espermático o cualquier óvulo de la planta que produce semillas redondas, contendrá el alelo R. Asimismo, cualquier gameto producido por la planta de semillas arrugadas llevará el alelo r. Los cigotos formados como resultado del apareamiento de estas variedades serán de un solo tipo y contendrán los dos alelos. Hoy se dice que cada una de las plantas F1 es heterocigótica.

De acuerdo con la explicación propuesta por Mendel, todas las semillas F1 son redondas, por cuanto en la condición heterocigótica el alelo R se expresa y excluye totalmente al alelo r. En otras palabras, R es dominante sobre r. El llamado cuadrado de Punnett permite describir apropiadamente este cruzamiento.

Cuando las plantas F1 forman gametos, los alelos se vuelven a separar y a cada gameto se transmite solamente un alelo. Esto significa que la mitad del número total de gametos formado contendrá el alelo R y la otra mitad el alelo r. Cuando tales gametos se unen al azar, aproximadamente la mitad de los cigotos serán heterocigóticos, un cuarto homocigóticos con respecto de R y un cuarto homocigóticos con respecto de r.

De este modo serían probables tres diferentes combinaciones (RR, Rr, rr) y la relación hipotética será 1:2:1. Sin embargo, debido a la dominancia de R sobre r, no habrá manera de distinguir exteriormente las semillas que contengan los alelos RR de aquellas que contengan los alelos Rr. Tanto las unas como las otras tendrán cubiertas redondas. Hoy en día decimos que poseen el mismo fenotipo; es decir, la misma apariencia con respecto de un rasgo. Sin embargo, tanto unas semillas como otras, poseen genotipos diferentes; es decir, un contenido genético diferente para ese mismo rasgo.

Esto explica los interesantes resultados obtenidos por Mendel en sus experimentos con guisantes en la generación F3. Todas las semillas arrugadas representan líneas puras. Un tercio (193) de las semillas redondas también representan líneas puras, con lo cual se pone en evidencia su condición de homocigótica para RR. No obstante, dos tercios (372) de las semillas redondas produjeron tanto semillas redondas como semillas arrugadas y ello en una proporción 3:1, al igual que en la generación F2. Por tanto, estas semillas tendrían que haber sido heterocigóticas.

Es importante notar que estas relaciones son únicamente aproximadas. Se produce mayor cantidad de polen de la que se utiliza realmente en la fertilización. Muchos óvulos nunca son fertilizados. Las probabilidades de que cuatro fertilizaciones F1 produzcan siempre 1RR, 2Rr y 1rr, son iguales a las de que una moneda caiga dos veces "cara" y dos veces "cruz" después de ser lanzada al aire. Pero a medida que el tamaño de la muestra aumenta, las desviaciones casuísticas se minimizan y las proporciones se aproximan a la predicción teórica más y más estrechamente.

• **EL RETROCRUZAMIENTO: UNA PRUEBA DE LA HIPÓTESIS DE MENDEL**

Mendel apreció debidamente la importancia de este paso. Para probar su hipótesis, trató de obtener el resultado de un experimento de apareamiento que aún no había llevado a cabo. Cruzó sus guisantes heterocigóticos de semillas redondas (Rr) con semillas arrugadas homocigóticas (rr). Pensó que el progenitor

homocigótico recesivo podría solamente producir gametos que contenían el alelo r. El padre heterocigótico produciría igual número de gametos R y gametos r. Mendel predijo además que la mitad de las semillas producidas a partir de este cruce serían redondas (Rr) y que la mitad serían arrugadas (rr).

Este tipo de apareamiento en el cual participa un progenitor identificado como recesivo, homocigótico, se denomina retrocruce o cruce de prueba. Por este medio se "prueba" la composición del genotipo en aquellos casos en donde dos genotipos diferentes (como RR y Rr) producen el mismo fenotipo. Nótese que para un observador casual en el jardín del monasterio de Brunn, este cruce no le parecería diferente del cruce P1 descrito antes.

Guisantes de semilla redonda se cruzaban con guisantes de semilla arrugada. Pero Mendel, suponiendo que los guisantes de semillas redondas utilizados en este cruce en realidad eran heterocigóticos, predijo que se producirían tanto semillas redondas como arrugadas y en una proporción 50:50. Mendel llevó a efecto los apareamientos y cosechó 106 semillas redondas y 101 semillas arrugadas de guisantes.

La hipótesis de Mendel había explicado todos los hechos conocidos. Había conducido también a la predicción de hechos hasta entonces no conocidos. Cuando se pusieron en evidencia estos hechos, su hipótesis se fortaleció considerablemente. Una hipótesis que explica todos los hechos conocidos en un momento dado y predice con éxito nuevos hechos, se convierte en una teoría.

Si una teoría continúa cumpliendo su papel explicativo y predictivo, finalmente puede llegar a ser una ley. Dos de las suposiciones de Mendel (una de las cuales ya hemos discutido) se llama hoy en día leyes de Mendel.

• DIHIBRIDOS: LA LEY DE LA DISTRIBUCIÓN INDEPENDIENTE

Mientras Mendel investigaba la herencia de guisantes de semillas redondas y de semillas arrugadas, simultáneamente llevaba a cabo experimentos con guisantes de variedades que diferían en otros seis aspectos definitivos. Los resultados de todos estos experimentos confirmaron también su hipótesis. Cruzó guisantes que diferían en dos características. Una variedad de guisantes de línea pura de semillas redondas y cotiledones amarillos fue polinizada con una variedad (línea pura) de semillas arrugadas y cotiledones verdes. Todas las semillas que se obtuvieron del cruce resultaron redondas y de cotiledones amarillos.

Esto confirmaba el hallazgo anterior de Mendel de que el alelo correspondiente a los cotiledones amarillos, al igual que el alelo de semillas redondas, era dominante. (Esta generación F1 se dice que es dihíbrida por cuanto se produce mediante el cruce de padres que difieren en dos caracteres.) Luego Mendel sembró estas semillas y produjo la autopolinización de las flores resultantes. Podría esperarse cualquiera de las dos posibilidades. Los alelos correspondientes a la forma redonda y cotiledones amarillos, que habían sido heredados de uno de los progenitores, podrían ser inseparables y, por consiguiente, transmisibles como una sola unidad de la generación F2. Si resultase lo mismo para el caso de los alelos arrugados-verdes.

Si, en cambio, los genes que determinan la forma de las semillas y aquellos que determinan el color de los cotiledones fuesen distribuidos independientemente a los gametos, entonces habría que esperar encontrar en la generación F2 algunos guisantes que poseyeran semillas redondas y cotiledones verdes y algunos otros que fuesen de forma arrugada y cotiledones amarillos, así como otros semejantes a los tipos de la generación P1.

De acuerdo con esta última suposición, tendrían que producirse cuatro fenotipos en la proporción 9:3:3:1.

Mendel llevó a cabo este cruce y cosechó 315 semillas redondas de guisantes y de cotiledones amarillos, 108 semillas redondas de cotiledones verdes y 32 semillas arrugadas de cotiledones verdes. Un rasgo característico del trabajo cuidadoso de Mendel es que entonces él procedió a sembrar todas estas semillas de los guisantes y a verificar la presencia de cuatro genotipos separados entre los guisantes de semillas redondas y cotiledones

amarillos y la presencia de dos genotipos separados en cada uno de los guisantes con la nueva combinación de características. Solamente los 32 guisantes de semillas arrugadas y cotiledones verdes resultaron ser de un solo genotipo. Estos resultados llevaron a Mendel a formular su última hipótesis (segunda ley de Mendel): la distribución de un par de factores es independiente de la distribución de otro par. Esta hipótesis se conoce con el nombre de ley de la distribución independiente.

• **TEORÍA DE MENDEL: CONSECUENCIAS**

Los experimentos que se describen en este capítulo se llevaron a cabo de 1858 a 1866. En 1866 Mendel publicó los resultados obtenidos, así como el análisis de los mismos. Escasa atención le fue concedida por otros biólogos. Ninguno trató de repetir alguno de estos experimentos o verificarlos tomando otros caracteres u organismos. El mismo Mendel pronto abandonó sus experimentos y tuvo que ocuparse, cada vez más, de la administración del monasterio.

Mendel murió en 1884. En 1900, 34 años después de haber publicado su trabajo y 16 después de su muerte, el trabajo de Mendel volvió a la luz. Tres hombres que trabajaban independientemente los unos que los otros descubrieron los mismos principios. Sólo después de terminado su trabajo supieron que hacía ya un tercio de siglo que un monje desconocido se les había anticipado.

Se han esgrimido varios argumentos para explicar por qué el trabajo de Mendel no tuvo aceptación. Cualesquiera que fuesen las razones, lo cierto es que así sucedió. Ciertamente parece irónico que el desarrollo actual de la genética arrancara en el año 1900 y no en 1866.

El trabajo brillante de Mendel no pudo formar parte del pensamiento científico de su época.

Cuando los científicos estuvieron en condiciones de continuar más allá de los hallazgos de Mendel, no hicieron más que redescubrirlos por sí mismos.

- ¿Cuál es la situación actual de las leyes de Mendel?

Aunque desde 1900 se han descubierto importantes excepciones, todavía continúan siendo el fundamento sobre el cual descansa la ciencia de la genética.

• **POSTULADOS QUE SE ESCAPAN A LA LEY DE MENDEL**

En las décadas que siguieron al redescubrimiento de los experimentos de Mendel, se realizaron una serie de trabajos, que si bien confirmaron el principio de la obra de Mendel, demostrando al mismo tiempo que la acción de los genes no es tan simple y directa como lo había planteado. Los efectos de los genes pueden ser influidos por sus alelos, por genes no alelos, por el ambiente y además, muchos rasgos son influidos por más de un gen.

1.- Codominancia y/o Dominancia Incompleta:

En la experiencia de la Genética Clásica o Mendeliana, citada anteriormente, encontramos que los rasgos dominante y recesivo, no son siempre tan nítidos.

Un ejemplo de codominancia se presenta en los grupos sanguíneos humanos. El grupo sanguíneo "A" se debe a la presencia de un monosacárido particular al final de una cadena de hlogosacáridos, el grupo sanguíneo B a una variante de este monosacárido y el grupo O a la ausencia de monosacárido; este último es recesivo respecto de los grupos A y B.

Si es del grupo AB cuando se portan simultáneamente ambos monosacáridos, tanto A como B son dominantes

y sólo O resulta ser recesivo.

En la Dominancia Incompleta se manifiesta simultáneamente dos alelos y hay tantos fenotipos como genotipos, de este modo el gen no alcanzaría a dominar completamente a su alelo, ya que existe la probabilidad de la expresión simultánea de los dos alelos.

2.- Serie alélica o alelos múltiples:

Muchas características están determinadas por una serie de dos o más alelos que ocupan el mismo locus en un cromosoma; a esto se denomina Serie Alélica o Alelos Múltiples. Si bien hay vario alelos, un individuo no puede portar más de dos, puesto que sólo tiene un par de cromosomas homólogos, un ejemplo característico es la serie de alelos múltiples que controlan los grupos sanguíneos ABO, descubiertos en 1900 por Karl Landsteiner.

3.- Genes Ligados (Linkage):

Se debe considerar que existen mucho más genes que cromosomas, lo que indica que cada cromosoma debe contener muchos genes. Además todos los genes que están dentro de un mismo cromosomas están ligados. Por otra parte, cada cromosoma forma un grupo de ligamiento, o el número de grupos de ligamiento es igual al número de pares que posee cada especie.

De acuerdo a lo anterior, se entiende que todos los genes que residen en un determinado cromosoma se comportarán como una unidad en la meiosis. El espermatozoido y ovocito de primer orden sufren cambios nucleares significativos cuando entran al período meiótico, en el cual se desarrolla el apareamiento de cromosomas homólogos o sinapsis, donde las cromátidas internas realizan crossing-over permitiendo un intercambio de grupos de ligamiento.

Morgan realizó importantes contribuciones al ubicar los genes en los cromosomas, entre ellas, supuso que la intensidad de ligamiento de un par de genes depende de la distancia en que se encuentran entre sí, y dentro del cromosoma. Concluyó que si los genes se encuentran muy cercanos, la fuerza de enlace es mayor que si están más separados. Los genes que se encuentran más distantes entre sí, presentan enlaces no completos y con la potencialidad de separarse, facilitando una mayor probabilidad de generar entrecruzamiento en el proceso de la meiosis con su correspondiente homólogo. Además, al fenómeno de transmisión de genes en bloque se le denomina ligamiento. Estas nuevas combinaciones y deducciones permitieron derivar al estudio de los mapas cromosómicos.

Por último, al observar este fenómeno en procesos o datos experimentales de combinación entre dihíbridos, se obtienen relaciones proporcionales muy diferentes de las aportadas por la segunda ley de Mendel, puesto que se presuponía que los genes eran llevados en cromosomas distintos, y según el estudio de los genes ligados, se ve ahora, que un mismo cromosoma puede llevar muchos genes ligados. Este fenómeno de ligamiento supone *una ampliación a la segunda Ley de Mendel* acerca de la independencia de la transmisión de los caracteres hereditarios.

4.- Interacción entre genes no alelos: Epistasia:

Se define como la condición en la cual algunos alelos en un locus pueden alterar la expresión de otros genes no alelos en otro locus. Ejemplo: en una variedad de alverjillas de olor fueron cruzadas dos variedades puras de flores blancas. En F1 se obtienen plantas con pétalos de color púrpura 100%. Al cruzar F1 entre sí, se obtienen la siguiente relación 9:7, que si se suman da 16, lo que indica que se trata de dihibridismo.

Dos pares de genes determinan al color púrpura C y P. Entonces, del experimento se puede concluir, que para que la progenie pueda expresar el color

(característica dominante) ambos alelos deben estar presentes C y P. De modo que cc y pp son genes recesivos y además epistáticos, ya que en condiciones homocigóticas, ocultan el efecto del otro gen (color púrpura). Los genes encubiertos se denominan *hipostáticos*.

En la dominancia simple un gen puede alterar la expresión del otro siempre y cuando sean genes alelos Aa. En la epistasis en cambio, un par de genes no alelos inhiben o enmascaran la expresión de otro par de genes.

5.- Genes Complementarios:

Se requieren dos genes dominantes no alelos simultáneamente. Este podría ser el caso de un par de enzimas que codifican la síntesis de un producto imprescindible.

E1 se sintetiza por la acción del gen A (AA o Aa) y E2 por la acción del gen B (BB o Bb). Si se produce un cruzamiento entre dos individuos heterocigotos (AaBb) sólo serán viables nueve de dieciséis casos (A_B_), en que están presentes ambas enzimas.

6.- Genes Letales:

Las variantes de los genes que corresponden a distintas versiones de los genes, originados por mutaciones que en la gran mayoría de los casos son perjudiciales. Así, es posible que existan genes letales (un rasgo determinado genéticamente que conduce a una falla en la reproducción, aunque no necesariamente a muerte temprana).

En un caso de monohibridismo teóricamente las tres combinaciones (AA, Aa, aa), podrían ser letales, pero si el rasgo letal fuera dominante tanto el individuo AA como el Aa serían rápidamente eliminados de la población por expresar su letalidad (siempre que este rasgo se exprese antes de su etapa reproductiva). Si el gen letal fuera un gen recesivo sólo el individuo aa muere, pero el híbrido Aa permanece en la población, con lo cual el gen sigue presente y puede manifestarse en generaciones futuras.

7.- Herencia Poligénica:

En este caso cada gen adiciona sus efectos. En los seres humanos tanto el color como la estatura estarían dados por genes aditivos.

SÍNDROMES ASOCIADOS A ABERRACIONES CROMOSÓMICAS: SEXUALES Y AUTOSÓMICAS.

Algunos síndromes asociados a las aberraciones cromosómicas sexuales y autosómicas tienen hallazgos clínicos bien delimitados y establecidos. Adicionalmente, las teorías de las bandas para los cromosomas identifican de modo exacto los pacientes con defectos específicos de los cromosomas, aún cuando los hallazgos clínicos sean pocos o relativamente no discriminativos. Se han descritos nuevos síndromes asociados a trisomías, trisomías parciales y deleciones de cromosomas.

Aquí se incluyen algunas de las entidades clínicas mejor establecidas.

• TRISOMIA 21 **SÍNDROME DE DOWN-MONGOLISMO:**

- DEFINICIÓN DEL PROBLEMA:

Todos los hombres, animales y plantas están formados por células. En el caso del ser humano hay células que forman la piel, los huesos, las diferentes estructuras o partes del cuerpo. Todas estas células tienen 46

cromosomas. En el cuerpo existen un par de células, llamadas sexuales; una, en el hombre, el espermatozoide y una, en la mujer, el óvulo.

Para que un bebé se forme se necesita de la unión del óvulo de la madre con el espermatozoide del padre.

Normalmente, el óvulo y cada espermatozoide contienen 23 cromosomas. A diferencia del resto de las células, todos los cromosomas tienen la forma de bastones cruzados, y en su interior llevan el mensaje o la información de como va a ser el nuevo niño o niña; por ejemplo, determinan el color de la piel, de los ojos, la estatura, el sexo. Al unirse, se crean 23 pares, igual a 46 cromosomas que contienen todas las células humanas.

Cuando el óvulo o el espermatozoide se han unido y la combinación de los cromosomas no ha sido correcta (contienen 24 cromosomas en vez de los 23), uno de los pares, queda con tres cromosomas. A este fenómeno se le llama trisomía (que viene de tres). En caso de que el cromosoma extra esté en el par 21, se produce el Síndrome de Down, conocido también como mongolismo o trisomía 21.

Un síndrome es un conjunto de manifestaciones o alteraciones que se dan en el cuerpo y crean una enfermedad. Las características del Síndrome de Down provienen del hecho de tener este cromosoma 21 extra en cada una de las células que forman el cuerpo.

En algunas ocasiones, el cromosoma 21 se pega a otro cromosoma en el óvulo o en el espermatozoide; esto puede crear un Síndrome de traslocación o movimiento de Down. Esta situación, en cualquiera de los padres, aumenta mucho el riesgo de tener otro hijo con Síndrome de Down.

– CARACTERES CLÍNICOS:

El Síndrome de Down es una combinación de defectos físicos muy característicos que tiene el bebé al nacimiento, acompañado de un grado de retraso mental.

Un niño con Síndrome de Down tiene los ojos rasgados hacia arriba y orejas pequeñas que pueden además tener un doblez en la parte de arriba. Su boca es pequeña, sus labios son delgados y su lengua grande. Su nariz también es chica y hundida, debido a una malformación del hueso de la nariz. Algunos de los bebés tienen mucha piel en el cuello y éste es corto, las manos y los dedos chicos, sólo tienen un pliegue de piel en la palma de la mano.

Existe una gran separación entre el primero y segundo dedos del pie; sus músculos son flojos y adoptan una posición en sus piernas de rana; su llanto es débil, cuando el niño llora tiene cara de viejito; su piel es reseca. El niño o el adulto con Síndrome de Down, es generalmente bajo de estatura y sus articulaciones no son muy firmes.

La mayoría de los niños tendrán algunas de estas características, pero no siempre se presentan todas.

El grado de retraso mental varía de leve a moderado ó grave. Sin embargo, la mayoría queda en el grado de moderado y los estudios nos sugieren que con un entrenamiento adecuado, menos del 10% quedarán severamente retardados.

– PREVENCIÓN:

- Prevención Primaria:

El síndrome de Down es uno de los defectos de nacimiento más comunes y afecta a todas las razas y niveles económicos por igual. Este problema se presenta en uno de cada 500 recién nacidos vivos. La edad de la

madre está muy relacionada con la alteración en los cromosomas. En las madres de 20 años o menos el riesgo de que suceda es de uno en 2500; sin embargo, asciende a uno en 55, en las madres de 45 años. El 75% de pacientes con Síndrome de Down provienen de madres con edad entre los 30 y 40 años, por tal motivo es importante que las mujeres que deseen tener familia, lo hagan entre los 20 y 30 años y no más de tres hijos. Al nacer, si el médico sospecha que el bebé puede tener Síndrome de Down, tomará una muestra de sangre para hacer un estudio o análisis de los cromosomas, llamado Cariotipo. Esta prueba determina si el bebé tiene Síndrome de Down e informa sobre además nos dice cual es el problema que se presentó en los cromosomas. Esto es fundamental para determinar el riesgo en futuros embarazos.

- Tratamiento:

No existe una cura para el Síndrome de Down y tampoco se puede prevenir. Los médicos no saben por qué se presentan estos problemas con el cromosoma 21. Nada de lo que el padre o la madre hicieron o dejaron de hacer origina este mal. Del 30 al 50 % de los niños con Down tienen defectos congénitos del corazón. Algunos de ellos son de poca importancia y se les puede tratar con medicinas, pero otros requieren de cirugía. Entre el 10 y el 12% de los niños con Down nacen con malformaciones intestinales que requieren de cirugía. Más del 50 % tienen problemas para oír o de la vista: son bizcos, miopes o tienen cataratas. Las infecciones del oído son bastante comunes y deben ser tratadas correctamente o se podrían quedar sordos. Todos los niños con Síndrome de Down deben seguir un programa de revisión de vista y oído para que los problemas sean tratados antes de que impidan el desarrollo del lenguaje y de otras habilidades.

Los niños con Síndrome de Down tienen un riesgo mayor de tener Leucemia. Tienen también a presentar catarros y gripas así como infecciones de los pulmones.

Los niños con este problema deben de estar bajo un programa médico en el que están incluidas las vacunaciones de la niñez.

El retraso mental está siempre presente en mayor o menor grado y es necesario un tratamiento de rehabilitación. La educación debe empezarse desde los tres meses.

Generalmente los niños con Síndrome de Down pueden hacer casi todo lo que cualquier niño puede hacer como vestirse, ir al baño, caminar, hablar. Sin embargo, ellos lo harán más tarde. No se puede predecir cuando van a lograr hacerlo, pero entre antes se empiecen los programas de estimulación, llegarán a sus metas más pronto.

Es conveniente que tengan una alimentación rica en proteínas de origen animal (carne, leche, huevo, etc.). Pero, mucho más importante es que los padres y demás familiares los acepten y les tengan mucho cariño, para que así el niño con Síndrome de Down tenga una buena recuperación y adaptación a la familia y sociedad.

– COMPLICACIONES:

- Derivadas:

Del 30 al 50% de los niños con Down tienen defectos congénitos del corazón. Cerca del 10 al 12% de los niños con Down nacen con malformaciones del estómago e intestinos.

Más del 50% tienen problemas para oír y de la vista. Estos niños con Síndrome de Down tienen un riesgo mayor de padecer Leucemia.

- Asociadas:

Infecciones frecuentes del sistema respiratorio, oído y aparato digestivo.

Retraso mental de diversos grados.

– PRONÓSTICO:

La tercera parte de los niños con Síndrome de Down fallecen en el primer año de vida; el 50%, entre 3 y 4 años por infecciones y defectos del corazón. Los que sobreviven pueden llegar a una edad adulta con promedio de vida de 30 años.

– PROBABILIDAD DE QUE SE REPITA:

En general, la probabilidad de tener otro bebé con Síndrome de Down es del 1% en cada embarazo siguiente. Pero si el primer bebé presenta Síndrome de Down con traslocación o movimiento de cromosomas, la probabilidad de tener otro niño con Síndrome de Down, aumenta enormemente.

Para los hijos de un padre afectado con Síndrome de Down, la probabilidad de que se presente es del 50%; aunque las personas con Down tienen una fertilidad muy baja. Es muy común que una mujer con síndrome de Down se junte o case con un hombre afectado con el mismo problema, esto aumenta el riesgo de que tengan un hijo con Síndrome de Down.

• **SÍNDROME DE TURNER**
(INFANTILISMO SEXUAL)

– DEFINICIÓN DEL PROBLEMA:

El Síndrome de Turner es un padecimiento exclusivo del sexo femenino ya que es la falta de un cromosoma X (monosomía X). La mayoría de estos casos (95%) son abortos que se producen en los primeros 3 meses de embarazo. Sólo un 2% de estas niñas nacen y algunas de estas mueren durante la infancia.

La monosomía X puede ocurrir como resultado de la falta de separación de los pares de cromosomas durante la formación de gameto o puede ser el resultado de un error en la mitosis (división de la célula) durante la fertilización.

No se ha demostrado que haya un aumento de este síndrome en las madres de edad avanzada. De hecho, en algunos casos probados, es más frecuente que el cromosoma sexual derivado del padre no se encuentre. Esto nos sugiere que la causa más común pudiera ser un error en la formación de los espermatozoides o una pérdida del cromosoma X o Y del padre a través de un error en la mitosis.

– CARACTERES CLÍNICOS:

Este Síndrome se caracteriza por bajo peso y estatura al nacimiento, retraso del crecimiento por falta del desarrollo intrauterino (dentro de la madre). El cráneo es redondo con implantación baja del pelo y remolinos de izquierda a derecha; en la nuca, el pelo termina en punta. Se aprecian fisuras en los párpados ligeramente oblicuos hacia afuera, la punta de la nariz con poco desarrollo, fisura labial horizontal, labios delgados, poco desarrollo de la parte inferior de la cara.

La implantación de las orejas es baja, las cuales son grandes y de tipo taz. Cuando el bebé llora las múltiples arrugas que se le forman en la cara le confieren una impresión de vejez. El cuello tiene piel redundante, pliegues y alado.

Hay acortamiento de los dedos, a veces osteoporosis (huesos quebradizos) y llanto apagado.

Para que se pueda hacer un diagnóstico de este Síndrome como mínimo se presentan los siguientes signos:

bajo peso, estatura baja, fscas mongoloides y cuello en forma de alas (alado).

La mujer que llega a la adolescencia debe tener un tratamiento psicológico y ginecológico; pues carece de estructuras anatonofisiológicas propias de su sexo

– PREVENCIÓN:

a) Prevención Primaria: Asesoramiento genético.

b) Tratamiento:

Cirugía para corregir los defectos estructurales que existan, terapia estrogénica (administración de estrógenos, que son hormonas femeninas) de 10 a 14 años; psicoterapia, efectuar diagnóstico prenatal en caso de otro embarazo.

– COMPLICACIONES:

• Derivadas:

En la pubertad, insuficiencia cardiaca (problemas en el corazón), ausencia de menstruación, hipertensión renal (por mal funcionamiento de los riñones), infecciones de repetición en el oído; infertilidad (no pueden engendrar hijos); problemas psicológicos por los padecimientos mencionados.

• Asociadas:

Problemas de la tiroides (hormona que regula el crecimiento), diabetes mellitus, retraso mental en algunos casos, sordera.

– PRONÓSTICO:

Sólo afecta a mujeres, y la mayoría fallece antes del nacimiento o en la infancia, Las que logran llegar a la pubertad el pronóstico es incierto; dependerá de las complicaciones asociadas.

Se presenta en proporción de 1 caso en 5000 recién nacidas vivas.

– PROBABILIDAD DE QUE SE REPITA:

Para que se presente en otro embarazo y ésta sea mujer, la probabilidad es muy baja.

• SÍNDROME DE KLINEFELTER:

– DEFINICIÓN DEL PROBLEMA:

Las células tienen 47 cromosomas con un complemento cromosómico sexual de tipo XXY, y en el 80% de los casos se encuentra un cuerpo de cromatina sexual. Sobre la base de datos estadísticos, se considera que la no disyunción de los homólogos XX es el fenómeno causal más corriente. Sin embargo en ocasiones los pacientes con síndrome de Klinefelter tienen 48 cromosomas, es decir, 44 cromosomas y cuatro cromosomas sexuales (XXXY) o diferentes configuraciones cromosómicas anormales que se denominan, mosaiquismo.

– CARACTERES CLÍNICOS:

El individuo típicamente afectado es alto y eunucoide, con testículos pequeños y duros. El desarrollo testicular

varía desde túbulos no funcionales y halinizados, a alguna producción de espermatozoide. La hormona estimuladora del folículo (*FSH*) en la orina, con frecuencia está aumentada, y es común la ginecomastia. El diagnóstico rara vez se hace antes de la pubertad, excepto en las revisiones citogenéticas de poblaciones.

– PRONÓSTICO:

Su frecuencia es de uno en cada 500 varones de la población normal, aproximadamente. Entre sujetos con deficiencia mental la frecuencia alcanza a uno de cada 100 varones.

• **ALBINISMO: FALTA DE PIGMENTO DE LA PIEL Y ANEXOS:**

– DEFINICIÓN DEL PROBLEMA:

El albinismo es una enfermedad condicionada por un gen poco común que provoca ciertas características físicas (Autosómico recesivo).

Los melanocitos, células que se encargan de producir melanina, sustancia que da color, no se produce principalmente en la piel, en la raíz de todo tipo de cabello y en algunas partes del ojo.

Existen varios síndromes de albinismo. Todos son autosómicos recesivos y muestran una falta de coloración en la piel, pelo, iris del ojo (lo que le da color al ojo) y en la retina (donde se lleva a cabo la vista).

La cantidad de melanocitos es normal pero lo que falla es la producción de melanina debido a una deficiencia ocasionada genéticamente de la enzima tirosinasa (las enzimas son sustancias que sirven para convertir los nutrientes o proteínas compuestas en otras sustancias más simples que el organismo necesita). Se conocen dos enzimas que tienen participación en este proceso y la tirosinasa es la única enzima cuya deficiencia ha mostrado que produce albinismo.

Cuando existe poca producción de tirosinasa se produce el albinismo de tipo amarillo y de pigmentación o coloración mínima.

Existe también el albinismo de piel y oído en el que además se acompaña de sordera.

– CARACTERES CLÍNICOS:

La piel es blanca como leche o rosada, el cabello es casi blanco y falta pigmentación o color en el ojo. Los albinos tienen una visión muy pobre, les molesta la luz solar y generalmente son bizcos.

Los albinos que tienen producción mínima de tirosinasa, pueden adquirir algo de coloración con el tiempo, de tal manera que la piel puede volverse amarilla y pecosa.

Los albinos que viven en el trópico o climas calurosos y con mucho sol corren el riesgo de padecer un envejecimiento antes de tiempo de la piel y la presencia temprana de tumores, especialmente de células cancerosas; así como inflamación de la piel (queratosis), enrojecimiento de la piel (eritematosis).

La coloración de la piel en los albinos varía según la raza donde se presente el problema. Durante la infancia, el iris es de color ligeramente grisáceo, y la pupila roja; en el adulto el iris es azul grisáceo transparente, y la pupila negra; asimismo, falta pigmento o color en la retina.

A veces no se desarrolla la membrana de la pupila, hay disminución del volumen y peso del disco y abertura del iris.

Las características que se presentan en el ojo son las más constantes o frecuentes y se necesitan examinar para poder hacer el diagnóstico de albinismo.

La retina estará descolorida en un grado variable, la bizquera es también muy común y se presenta en el primer año de vida pero se va haciendo menos severa en la edad adulta. La disminución en la coloración afecta al iris y da como resultado unos ojos que se ven casi translúcidos en el albinismo.

El albinismo también se presenta en otras especies, como ratones, peces, anfibios, reptiles y pájaros.

- Existen varios tipos de albinismo:

- * Albinismo cutáneo o de la piel
- * Albinismo cutáneo con sordera
- * Albinismo ocular o del ojo
- * Albinismo oculocutáneo de tipo café.
- * Albinismo oculocutáneo del tipo Hermansky– Pudlak.
- * Albinismo oculocutáneo de tipo de pigmento mínimo
- * Albinismo oculocutáneo de tipo Rufous
- * Albinismo oculocutáneo de Tirosinasa Negativa
- * Albinismo oculocutáneo de Tirosinasa Positiva
- * Albinismo oculocutáneo de mutación amarilla
- * Albinismo de Waardenburg tipo Hirschprung.
- * Albinismo de Manchas oscuras con sordera.
- * Albinismo con Microcefalia (cerebro pequeño) y defectos digitales o de los dedos.
- * Albinoidismo.

– PREVENCIÓN:

- Prevención Primaria: Es necesario acudir a un consejo genético, para determinar los riesgos y si existen antecedentes familiares.
- Tratamiento: Debe evitarse la exposición directa a los rayos solares. Se usará ropa de colores opacos, un sombrero de ala ancha y anteojos oscuros de sol que casi siempre tienen aumento para ayudarles a ver mejor. La piel también debe protegerse diariamente con protectores ó bloqueadores solares. Todas las personas con albinismo deben acudir al oculista regularmente. En el caso de albinismo con sordera se necesita ayuda auditiva especializada y un entrenamiento especial.
Se puede hacer detección prenatal (durante el embarazo), por medio de líquido amniótico (amniocentesis) y estudiarlo en cuanto a genes y cromosomas (Cariotipo).

– COMPLICACIONES:

- Derivadas:

Imposibilidad para ver con el sol; enrojecimiento y quemaduras de la piel por estar mucho tiempo expuestos a los rayos solares, engrosamiento de las células de la piel, lo cual con el tiempo puede desarrollar cáncer de la piel.

- Asociadas:

Leucemia en 10% de los casos (cáncer de la sangre).

Las mujeres albinas que se embarazan no aumentan su coloración o pigmentación de sus pezones y areolas, no hay presencia de línea morena (línea de color negro en el abdomen que se presenta en el embarazo) y no se da el colasma (manchas de piel en la cara durante el embarazo). En el albinismo ocular hay respuestas pupilares

disminuidas.

En el albinismo cutáneo con sordera, la poca audición existente se la pierde con el tiempo terminando en completa por completo.

– PRONÓSTICO:

El pronóstico es bueno para la vida, el coeficiente intelectual o inteligencia son normales.

El tiempo de vida puede reducirse debido a la propensión para desarrollar cáncer de piel y a accidentes causados por la visión disminuida.

– PROBABILIDAD DE QUE SE REPITA:

Una pareja, en la cual uno de ellos tiene el gen recesivo del albinismo tiene la posibilidad de un 25% de herencia por cada embarazo (de cuatro hijos que tengan, uno lo puede presentar).

Los hijos pueden ser sanos. Sin embargo, la mitad de ellos, tiene la posibilidad de ser portadores del gen y procrear hijos con albinismo.

• SÍNDROME DE MARFAN:

– DEFINICIÓN DEL PROBLEMA:

El Síndrome de Marfan es causado por un gen defectuoso que se encuentra en el cromosoma 15, uno de los 23 pares de cromosomas que tiene el ser humano.

Parece ser que la serie de cambios que sufre este gen son los causantes del Síndrome. Esto explica que algunas personas que padecen la enfermedad están muy afectadas, mientras que otras sólo presentan algunos síntomas.

Normalmente, este gen le indica al cuerpo que produzca una sustancia necesaria para el tejido conectivo (material del cuerpo que mantiene a las células y tejidos unidos), misma que contribuye a que tenga elasticidad y fuerza.

Esta sustancia es abundante en la aorta (arteria principal del corazón que lleva sangre a todo el cuerpo) y en los ligamentos del ojo (tejidos que participan en los movimientos y sostén de los ojos y en los huesos). Cuando este producto es escaso, los tejidos pierden su elasticidad, se alargan y no regresan a su tamaño normal, para satisfacer las necesidades y funciones del cuerpo.

– CARACTERES CLÍNICOS:

El síndrome de Marfan es uno de los problemas hereditarios más comunes del tejido conectivo.

• ¿Qué es el Síndrome de Marfan ?

Es un conjunto de problemas que pueden afectar al corazón, los ojos, pulmones, vasos sanguíneos, huesos y ligamentos; lleva el nombre de quien lo descubrió.

Muy pocos casos de este síndrome se han detectado al momento de nacer. En general se diagnostica en la niñez o adolescencia. Las personas afectadas son muy altas, delgadas y de articulaciones flojas. No tienen fuerza en sus huesos.

Los brazos y piernas son demasiado largos en proporción con el resto del cuerpo.

La columna vertebral puede estar curvada, la espalda no se encuentra derecha. Estas personas siempre están encorvadas y el hueso del pecho (esternón) está muy salido o bien pocas veces hundido.

La cara suele ser larga y angosta con dientes amontonados. Casi siempre los afectados sufren del corazón y los vasos sanguíneos del cuerpo, sobre todo los vasos grandes (Arterias).

Generalmente las válvulas del corazón, que son las que comunican las cavidades del corazón superiores (aurículas) con las inferiores (ventrículos) y la entrada de los vasos sanguíneos (venas y arterias) son muy grandes y blandas. Su movimiento, durante los latidos del corazón, puede hacer que se regrese algo de la sangre que debe seguir su camino hacia adelante y esto causa un murmullo que los médicos llaman "soplo cardíaco".

La arteria más grande del organismo –arteria aorta– está normalmente afectada. Su función es llevar toda la sangre oxigenada que sale bombeada por el corazón a todo el organismo. Una aorta débil, por falta de substancia necesaria a la elasticidad, se va agrandando y aflojando poco a poco y por la presión que ejerce la sangre en sus paredes, se puede romper en varios lugares permitiendo que la sangre salga hacia el pecho o el abdomen. Las roturas que se presentan en forma rápida y en diversos lugares causan la muerte.

Las personas que tienen el Síndrome de Marfan tienen más tendencia que otros a padecer también de colapso de los pulmones (que los pulmones se peguen). En un 50% de los casos, los diferentes lentes del ojo que sirven para ver, no están centrados por lo que las personas con el síndrome también pueden tener miopía (problema para enfocar los objetos de lejos y cerca), o la retina (lugar del ojo donde se efectúa la visión de los objetos) puede estar desprendida. Las escasas manifestaciones que se presentan en los niños son aracnodactilia (dedos muy crecidos que dan apariencia de patas de araña), pie plano y aumento en el tamaño del pie. A veces hay disminución del tejido adiposo o grasa (niños muy flacos), formación de múltiples pliegues o rayas en el abdomen, lo que da una apariencia de divisiones.

– PREVENCIÓN:

- Prevención Primaria:

Es necesario que las personas que tengan antecedentes familiares o hayan tenido un hijo con este defecto acudan a consejo genético para determinar la posibilidad de repetición.

- Tratamiento:

El problema se trata generalmente con asistencia de un grupo de médicos especialistas, supervisados por un médico que conoce la enfermedad en todos sus aspectos.

El riesgo mayor es la muerte por una rápida rotura de la arteria aorta. Lo anterior sucede por el bombeo normal del corazón que lleva la sangre a través de la aorta o por causa de una actividad física o emocional intensa que provoca que la sangre salga a una presión elevada, también por taquicardia (aumento de la frecuencia en los latidos del corazón).

A los niños y adultos que padecen este síndrome se les avisa para evitar el ejercicio, los deportes de contacto y la carga de objetos pesados.

Sin embargo, con vigilancia médica adecuada, pueden participar en deportes menos vigorosos como caminata, bicicleta o natación.

Las revisiones médicas deben ser constantes: pruebas cardíacas y exámenes de la aorta utilizando el ultrasonido que alerta al especialista sobre la condición de este gran vaso sanguíneo antes de que se presenten

problemas serios.

A menudo se recetan medicamentos antihipertensivos para controlar y disminuir la presión arterial y los latidos del corazón.

En algunos casos se lleva a cabo una operación para tratar la aorta antes que reviente. Después de operarse, el paciente debe tomar durante toda su vida medicamentos anticoagulantes (medicamento que sirve para evitar la formación de coágulos de sangre).

Debido a las anormalidades presentadas en las válvulas del corazón, llegan a presentarse infecciones que tienen que ser tratadas con antibióticos antes de hacer cualquier tipo de cirugía, incluyendo trabajos dentales.

Es necesario dar hormonas sexuales las cuales ayudan a iniciar una pubertad temprana (cambios psicológicos y físicos de niños a adolescentes) para evitar una estatura excesivamente elevada.

La terapia física o la cirugía pueden corregir la curvatura de la columna; los dientes amontonados mejoran con procedimientos o técnicas dentales. Una observación constante del oculista ayudar a disminuir los problemas de los ojos.

Resultará beneficiosa la ayuda psicológica en caso de padecimiento con el fin de elevar la autoestima del niño y una aceptación e integración adecuada a la sociedad.

– COMPLICACIONES:

- Derivadas:

No surgen en la infancia sino hasta la adolescencia: pérdida de la visión, insuficiencia cardíaca, rotura de la aorta que puede llevar a la muerte inmediata.

- Asociadas:

Pecho excavado, pie plano, reducción del tejido adiposo, formación de pliegues en el abdomen. Se considera que las mujeres que tienen este padecimiento y se embarazan son de alto riesgo, tengan o no, síntomas de una aorta crecida.

Puede explicarse de la siguiente manera:

- 1) Existe un 50 % de posibilidades de que su hijo herede el problema.
- 2) La aorta puede romperse en el momento del parto por el esfuerzo de dar a luz.

– PRONÓSTICO:

Salvo en unos casos raros en que los niños nacen con un Síndrome muy severo, el diagnóstico temprano, así como el manejo correcto y cuidadoso del problema ayuda a que las personas afectadas lleven una vida confortable.

Se da la muerte cuando hay rotura de la aorta, generalmente a muy temprana edad. En edad adulta, las complicaciones y muerte ocurren en promedio, entre los 40 y 50 años.

– PROBABILIDAD DE QUE SE REPITA:

El gen anormal se hereda usualmente de uno de los padres que tiene el padecimiento. Es un gen dominante, lo que significa que cada hijo de un padre con el gen defectuoso tiene un 50% de posibilidades de heredarlo.

En un 25% de los casos sucede un accidente genético en el óvulo de la madre o en el espermatozoide del padre no afectados por este problema; y en este caso el riesgo de recurrencia es de cero.

CONCLUSIONES

A nuestro parecer creemos que en este caso, en particular, no se justifica la realización de conclusiones; ya que, este trabajo es de tipo expositivo e informativo, y lo que busca es que cada persona que lo lea saque sus propias conclusiones frente al problema que plantea este trabajo, y que nos atañe a todos los que formamos parte de esta sociedad.

Sin embargo nos sirvió para clarificar aún más nuestro conocimiento acerca de las aberraciones cromosómicas y estamos seguras que el objetivo principal se cumplió plenamente, ya que este documento es una herramienta que sirve para no dar lugar a discriminaciones por falta de información.

BIBLIOGRAFÍA

- Nombre: Biología: "Perspectiva Humana".
- Autor: Irwin Sherman & Vilia Sherman.
- Editorial: M° Graw Hill.
- Año: 1987.

- Nombre: Biología: Cuarto Medio.
- Autores: Natalio Glavic & Graciela Ferrada.
- Editorial: Dolmen Ediciones S.A.
- Año: 1985.

- Nombre: El Manual de Merck.
- Autores: Merck Sharp & Dohme International.
- Editorial: Merck Sharp & Dohme Research Laboratories.
- Año: 1981.

- Nombre: Biología: COU.
- Autores: José Luis Mensua Fernández, Teresa Berges Martínez,

Francisco Carrión Yagüe, Concha Gil Soriano, Jacinto Martínez Baldó.

- Editorial: Anaya S.A.
- Año: 1992.

- Material n 16-a y 16-b del Preuniversitario Pedro de Valdivia.
- Curso: Prueba Específica de Biología.
- Guía n°: 5.
- Año: 1998

-