

SITUACIONES
cotidianas

■ ¿Cómo interpretas la expresión "tu huella es como tu foto: única, irrepetible y exclusiva"?
¿Será tu huella un rasgo de carácter genético?

2.1. CARACTERES GENÉTICOS EN HUMANOS

Un gran número de caracteres de la especie humana cumple las leyes de la herencia mendeliana, como puedes apreciar en el siguiente cuadro.

Algunos caracteres físicos heredados en humanos

<p>Cabello</p> <ul style="list-style-type: none"> • Rubio, moreno, pelirrojo. • Rizado, ondulado, liso. • Calvicie precoz o no. 	<p>Nariz</p> <ul style="list-style-type: none"> • Larga, pequeña o mediana. • Orificios pequeños o grandes.
<p>Ojos</p> <ul style="list-style-type: none"> • Marrones, azules, verdes. • Miopes o normales. • Pestañas largas o cortas. 	<p>Orejas</p> <ul style="list-style-type: none"> • Largas, cortas. • Lóbulo unido a la cara o suelto.
	<p>Dientes</p> <ul style="list-style-type: none"> • Incisivos juntos o separados.

Es posible comprobar algunos de ellos e incluso deducir cuáles alternativas son dominantes y cuáles son recesivas. Dado que no podemos observar y experimentar en humanos como lo hacemos con guisantes, en genética humana se utilizan pedigrís, o árboles genealógicos, que recopilan la información sobre la presencia o ausencia de esos caracteres en padres, abuelos, tíos, hermanos y primos, o más generaciones si es posible (fig. 1).

2.2. CROMOSOMAS HUMANOS

La especie humana tiene típicamente 46 cromosomas, es decir, 23 pares de cromosomas homólogos.

De esos 23 pares, un par de cromosomas, llamados **cromosomas sexuales**, determina el sexo del individuo. Los 22 cromosomas restantes son denominados **autosomas** (fig. 2).

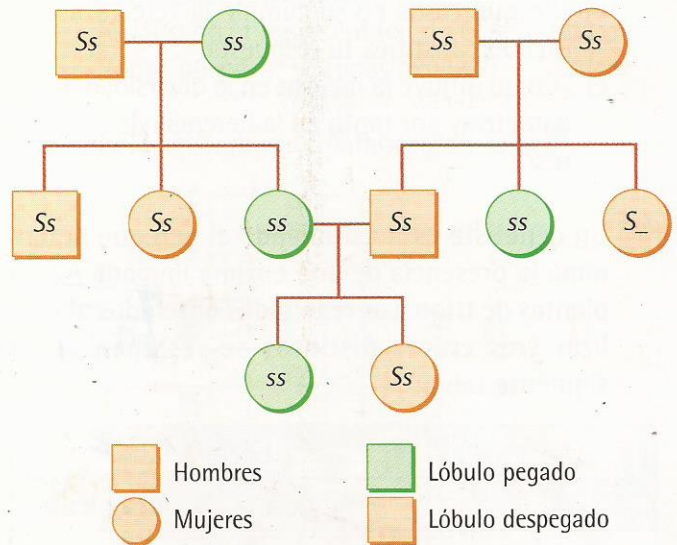


FIG. 1 Ejemplo de un pedigrí o árbol genealógico. El lóbulo de la oreja pegado está determinado por un alelo dominante S, y el lóbulo suelto por un alelo recesivo s. El pedigrí muestra los fenotipos y genotipos de una familia.

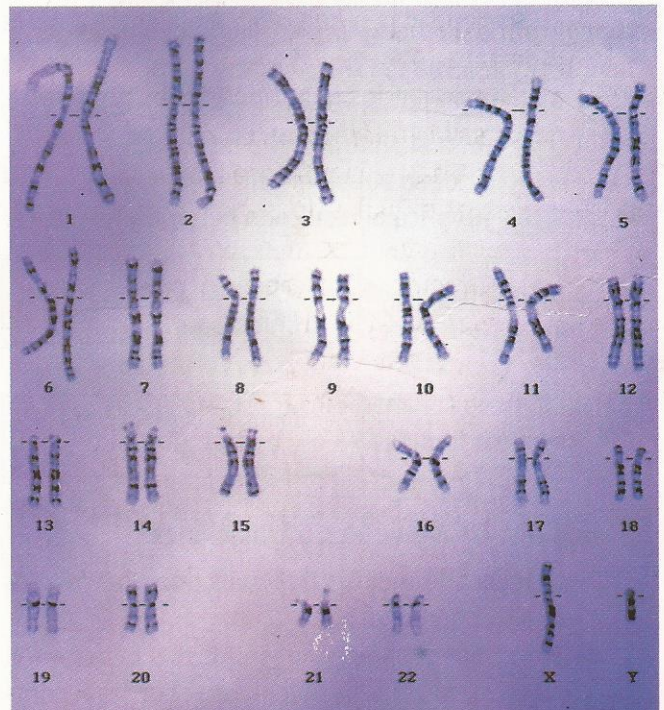
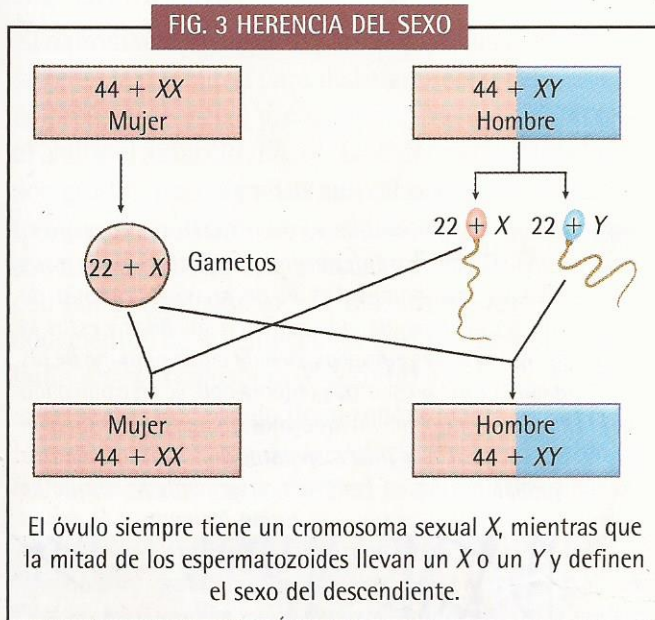


FIG. 2 Cromosomas humanos.

2.3. HERENCIA DEL SEXO

El sexo masculino o femenino depende de los cromosomas sexuales presentes en las células del individuo. En la mujer, las células tienen dos cromosomas sexuales iguales, similares a los autosomas, que se denominan XX . Las células del hombre tienen un cromosoma sexual igual al X de la mujer, pero acompañado por otro, llamado Y , más pequeño y de forma diferente a los autosomas.



Durante la reproducción, el óvulo de la madre presenta 22 autosomas y un cromosoma sexual X . Cada espermatozoide del padre lleva 22 autosomas y uno de los dos cromosomas sexuales, X o Y . En el momento de la fecundación, el cromosoma presente en el espermatozoide definirá si el descendiente es hombre o mujer: si el espermatozoide contiene un cromosoma X , el cigoto será XX , mujer; si por el contrario contiene un cromosoma Y , el cigoto será XY , hombre. Dado que la mitad de los espermatozoides tienen un cromosoma X y la otra mitad un cromosoma Y , la probabilidad de que nazca un niño o una niña, en teoría, será la misma, un 50% en cada fecundación (fig. 3).

4. HERENCIA INFLUIDA POR EL SEXO

Existe un tipo de herencia de caracteres que no es estrictamente ligada al sexo, sino sólo influida por él.

Es el caso, por ejemplo, de la calvicie prematura que está determinada por un gen dominante en el hombre y por un gen recesivo en la mujer.

Otro ejemplo es el dedo índice más o menos largo que el dedo anular. El dedo índice corto es dominante en los hombres y recesivo en las mujeres.

2.5. HERENCIA DE CARACTERES LIGADOS A CROMOSOMAS SEXUALES

Los cromosomas sexuales no sólo definen el sexo de los individuos. Al igual que los autosomas, los cromosomas sexuales contienen diversos genes cuya función no está relacionada con la diferenciación sexual. El cromosoma X es más grande que el cromosoma Y y posee, por tanto, más genes. Estos genes que aparecen en el cromosoma X únicamente (fig. 4) tienen un mecanismo de herencia particular: cuando están presentes en los hombres, es decir con el cromosoma Y , se expresan; actúan como dominantes, aun siendo recesivos. En la mujer, estos genes se comportan como cualquier otra relación de dominancia/recesividad.

Tres enfermedades que tienen este tipo de transmisión ligada al sexo son: la **hemofilia**, el **daltonismo** y el **albinismo ocular**.

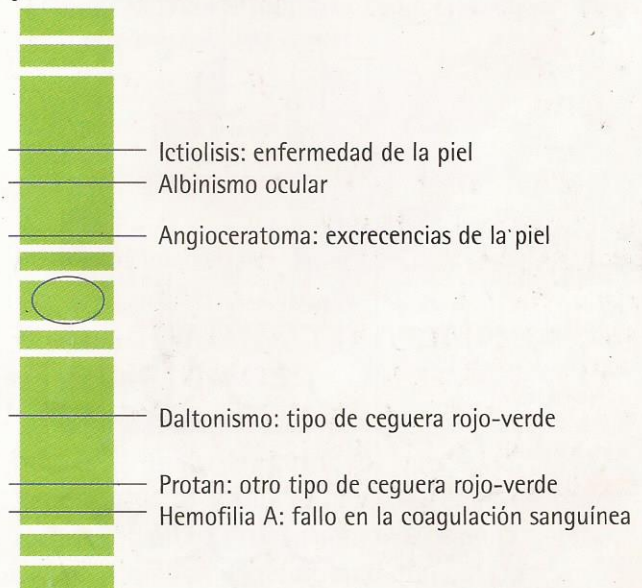


FIG. 4 Mapa del cromosoma X humano, obtenido del análisis de frecuencias de recombinación.

2.5.1 Hemofilia

La hemofilia es una grave enfermedad hereditaria que consiste en la incapacidad de coagular la sangre, como sucede normalmente cuando se produce una herida. Aun las lesiones más leves originan hemorragias, o flujos incontrolados de sangre. Esto ocurre porque el organismo no fabrica por sí mismo los factores de coagulación que se requieren, por lo cual hay que suministrarlos periódicamente.

La hemofilia está determinada por un gen alelo recesivo, h , situado en el cromosoma X pero ausente en el cromosoma Y . El gen normal, H , es dominante.

Las mujeres poseen dos alelos para ese carácter y, para expresar la enfermedad deben haber heredado un gen recesivo del padre y otro de la madre. Los hombres, por el contrario, sólo tienen uno, por lo cual expresan el que reciban de la madre. Si reciben el alelo hemofílico, lo expresan sin importar que sea recesivo.

Cuando un carácter está ligado al sexo, se usa una notación que indique el sexo del individuo. Por ejemplo, una mujer heterocigota para la hemofilia se representaría $X_H X_h$, mientras que un hombre hemofílico se representaría $X_h Y$. Los posibles genotipos y fenotipos los puedes apreciar en la figura 5.

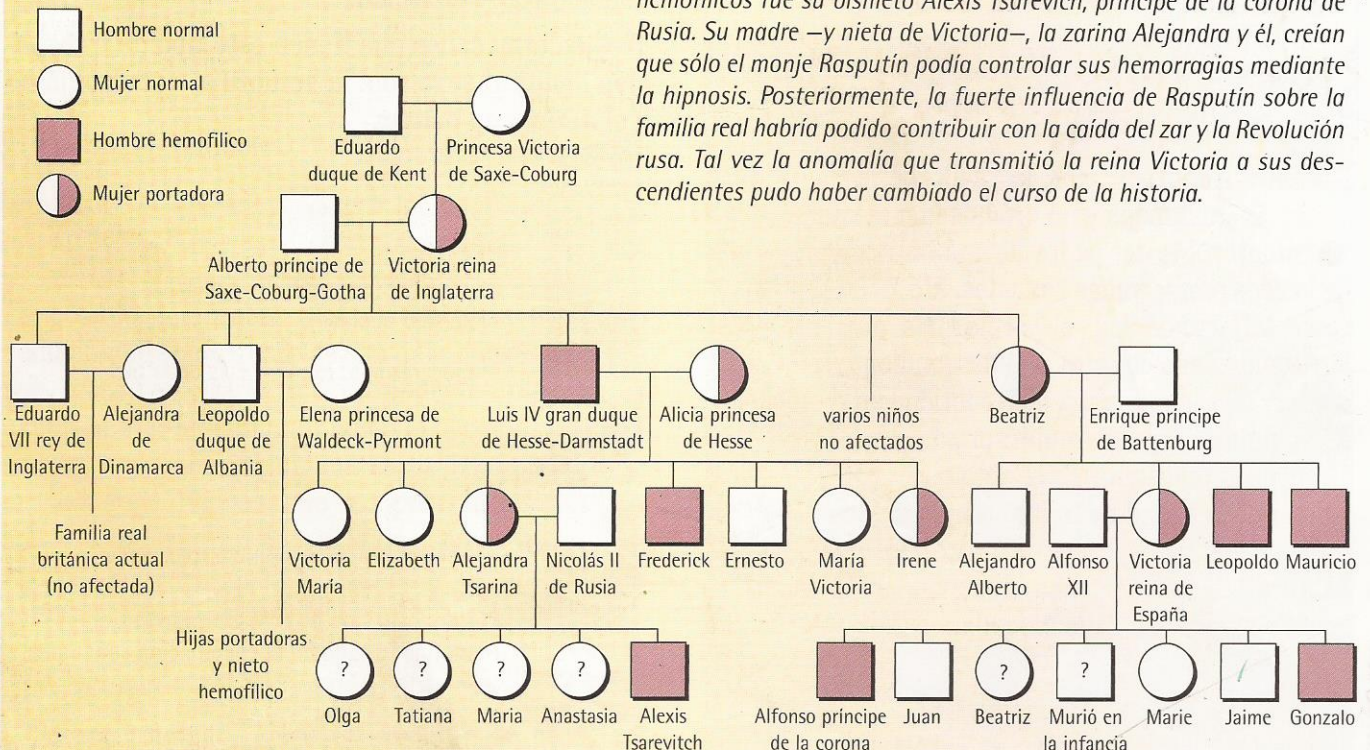


La reina Victoria (1819-1901)

DATOS curiosos

El caso de la reina Victoria

Las mujeres portadoras de la hemofilia, es decir, heterocigotas para el gen de la hemofilia, no padecen la enfermedad pero la transmiten a sus descendientes. El caso más famoso es el de la reina Victoria de Inglaterra, que transmitió el gen de la hemofilia a sus hijas y estas lo propagaron por las casas reales europeas. Debido a que ninguno de los ancestros de la reina Victoria presentó la enfermedad, se cree que pudo haber surgido como una mutación en la formación de su embrión o en el de su madre. Uno de los casos más relevantes de sus descendientes hemofílicos fue su bisnieto Alexis Tsarevich, príncipe de la corona de Rusia. Su madre —y nieta de Victoria—, la zarina Alejandra y él, creían que sólo el monje Rasputín podía controlar sus hemorragias mediante la hipnosis. Posteriormente, la fuerte influencia de Rasputín sobre la familia real habría podido contribuir con la caída del zar y la Revolución rusa. Tal vez la anomalía que transmitió la reina Victoria a sus descendientes pudo haber cambiado el curso de la historia.



Pedigrí de los casos de hemofilia en la realeza europea.

	Genotipo	Fenotipo
Hombre	$X_H Y$	Hombre normal
	$X_h Y$	Hombre hemofílico
Mujer	$X_H X_H$	Mujer normal
	$X_H X_h$	Mujer portadora (heterocigota)
	$X_h X_h$	Mujer hemofílica

FIG. 5 Posibles genotipos de fenotipos de la hemofilia.

2.5.2 Daltonismo

El daltonismo, o ceguera parcial para los colores, consiste en la dificultad para distinguir correctamente los colores verde y rojo y, con menor frecuencia, también el azul y el amarillo (fig. 6). La enfermedad tiene diversos grados y no significa una dificultad excesiva para los que la padecen. Los daltónicos pueden, incluso, asociar cada color con la escala de brillos que producen por aprendizaje, por lo que, en ocasiones, no son conscientes de su enfermedad. El gen responsable se halla en el cromosoma X pero no en el Y, y se transmite según un modelo de herencia ligada al sexo, por lo que la frecuencia de la enfermedad en el hombre, 8,0%, es mucho mayor que en la mujer, 0,4%.

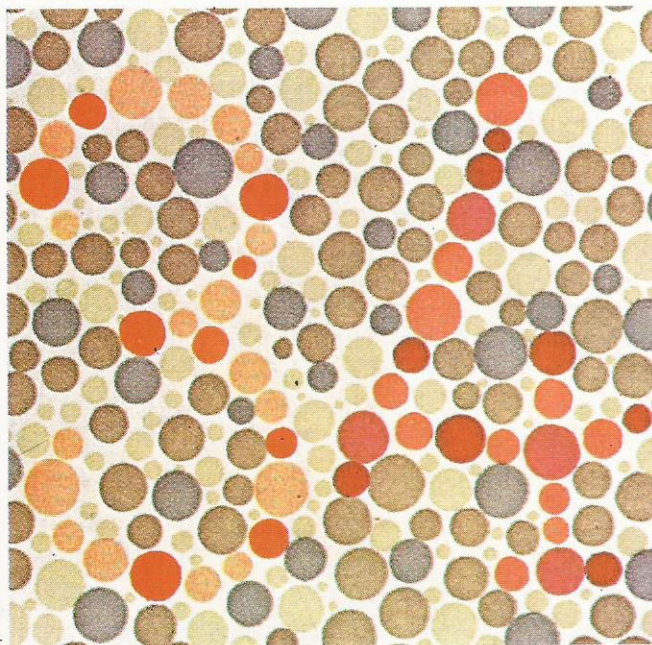
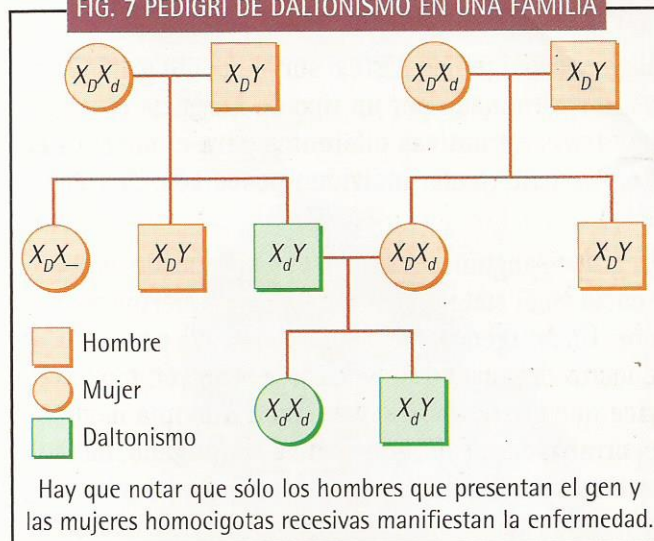


FIG. 6 Prueba para descubrir el daltonismo. ¿Ves algún número en la figura? Si no, quiere decir que eres daltónico y no puedes distinguir el rojo y el verde.

© SANTILLANA

FIG. 7 PEDIGRÍ DE DALTONISMO EN UNA FAMILIA



Los pedigrís son una gran herramienta para evidenciar la relación con los cromosomas sexuales de una enfermedad hereditaria. En la figura 7 puedes apreciar un ejemplo de la transmisión del daltonismo en una familia.

2.5.3 Albinismo ocular

El albinismo ocular es una enfermedad menos frecuente que la hemofilia y el daltonismo pero que también está ligada al cromosoma sexual X (fig. 8). Es una forma de albinismo, que afecta solamente los ojos, es decir, que los que la padecen presentan pigmentación en la piel y en el pelo. Se manifiesta en el iris translúcido, a menudo de color rosa, y sus consecuencias son estrabismo, reducción de la visión y carencia de perspectiva.



FIG. 8 Albinismo ocular.

2.6. HERENCIA DE LOS GRUPOS SANGUÍNEOS

La sangre humana tiene una serie de proteínas, llamadas **grupos sanguíneos**, que son codificadas genéticamente y que siguen patrones de herencia mendeliana. Los grupos sanguíneos son importantes porque de ellos depende que alguien pueda recibir transfusiones sanguíneas. Los grupos sanguíneos principales son: **ABO** y el **factor Rh**.

2.6.1 Grupo sanguíneo ABO

El grupo sanguíneo ABO, o simplemente grupo ABO, está determinado por un tipo de herencia en el que hay tres alternativas diferentes para el mismo gen. Lógicamente, cada individuo posee sólo dos genes alelos.

El grupo sanguíneo de una persona depende de la presencia en el sistema inmunológico de ciertos **antígenos**. Un antígeno es una sustancia cuya presencia en nuestro organismo provoca una reacción inmunológica que consiste en la fabricación de una molécula neutralizadora específica para ese antígeno, llamada **anticuerpo**. Este sistema defensivo nos permite identificar las moléculas producidas por los microbios, ajenas a nuestro organismo, y neutralizarlas mediante la creación de anticuerpos específicos.

Para el grupo ABO existen dos tipos de antígeno, A y B, cuya producción está controlada por un gen. Los alelos del gen pueden ser de tres tipos:

- El alelo A promueve la fabricación del antígeno A.
- El alelo B promueve la fabricación del antígeno B.
- El alelo O no promueve la fabricación de antígenos.

Como ya sabes, los alelos A y B son codominantes, es decir, que cuando están presentes los dos, ambos se expresan. El alelo O, por el contrario, es recesivo respecto a A y B. Como cada persona posee dos alelos del gen responsable del grupo ABO, podemos encontrar cuatro fenotipos posibles, es decir cuatro tipos sanguíneos diferentes: A, B, AB y O (fig. 9).

Genotipo	Grupo sanguíneo (fenotipo)	Antígenos fabricados
AA AO	Grupo A	Antígeno A
BB BO	Grupo B	Antígeno B
AB	Grupo AB	Antígenos A y B
OO	Grupo O	Ninguno

FIG. 9 Genotipos y fenotipos posibles de los grupos sanguíneos ABO.

A una persona del grupo O, los antígenos A y B le resultan extraños, por lo que un posible contacto con ellos, una transfusión por ejemplo, provocaría la

Grupo sanguíneo	Antígenos fabricados	Anticuerpos fabricados	Pueden donar sangre a	Pueden recibir sangre de
Grupo A	A	AntiB	A y AB	A y O
Grupo B	B	AntiA	B y AB	B y O
Grupo AB	A y B	Ninguno	AB	A, B, AB y O
Grupo O	Ninguno	AntiA y AntiB	A, B, AB y O	O

FIG. 10 Antígenos y anticuerpos de cada grupo sanguíneo ABO.

fabricación de los anticuerpos correspondientes, antiA y antiB, y una reacción inmunológica. En otras palabras, el organismo "atacaría" la sangre extraña. De la misma manera, una persona del grupo A generaría anticuerpos para el antígeno B al recibir una transfusión, y viceversa.

En general, cada grupo será incompatible con los que presenten antígenos diferentes de los que dicho grupo posea, lo que explica el problema de las incompatibilidades sanguíneas en las transfusiones. Al grupo O se le llama **donante universal** y al grupo AB, **receptor universal**.

2.6.2 Herencia del factor Rh

El alelo Rh+ promueve la fabricación de un antígeno específico llamado D, y es dominante sobre el Rh-, que no fabrica ningún antígeno.

Por las mismas razones que las incompatibilidades entre los grupos ABO, los Rh negativo no pueden recibir sangre de los Rh positivo, pero no a la inversa, como puedes apreciar en la figura 11.

Por tanto, teniendo en cuenta ambos tipos de grupos sanguíneos, se tiene que el donador universal es el O negativo y que el receptor universal es el AB positivo.

Genotipo	Fenotipo
Rh+Rh+	Rh positivo
Rh+Rh-	Rh positivo
Rh-Rh-	Rh negativo

FIG. 11 Posibles genotipos del grupo sanguíneo Rh y sus fenotipos respectivos.

La placenta es un órgano vascularizado con capilares de la madre y el hijo, que permite el intercambio de sustancias sin que ocurra mezcla de las sangres. En el momento del nacimiento se desprende la placenta y puede ocurrir sangrado de los capilares, mezcla de sangres y paso de células sanguíneas del bebé hacia el torrente de la madre. En caso de incompatibilidad sanguínea Rh, si la madre es Rh negativo y el bebé es Rh positivo, el sistema defensivo de la madre presenta una respuesta inmunitaria a la sangre extraña y crea anticuerpos Rh. Este proceso es conocido como **Isoinmunización Materno-Fetal** o IMF. La IMF no tiene consecuencias directas para el recién nacido, dado que la reacción inmunológica normalmente ocurre después del parto, cuando el bebé ya está fuera de peligro; sin embargo, tiene consecuencias para los futuros embarazos. Los anticuerpos formados anteriormente por la madre pueden encontrar las células de la sangre del nuevo feto y atacarlas, lo que puede resultar en una anemia severa y, en el peor de los casos, la muerte del feto.

Los efectos de la IMF sobre el feto y el recién nacido, son conocidos como **enfermedad hemolítica del recién nacido**. La incidencia de esta enfermedad es de aproximadamente 1 de cada 1.000 nacimientos vivos.

En la actualidad, existe un tratamiento para evitar la creación de anticuerpos por parte de la madre cuando ocurre el primer embarazo con incompatibilidad Rh. El tratamiento consiste en administrar a la madre, antes del parto, una sustancia llamada **globulina hiperinmune Rh**, también conocida como **RhoGAM**, que evita la formación de anticuerpos Rh. La administración de este medicamento previene más del 99% de los casos de incompatibilidad Rh. Sin embargo, el medicamento sólo permite prevenir la enfermedad y no la cura una vez que se ha presentado.

Existen otras situaciones en cuales las células sanguíneas Rh positivo del feto pueden entrar en contacto con la sangre materna antes del parto. Estas pueden ser, por ejemplo, amenaza de aborto, aborto espontáneo, amniocentesis, accidentes automovilísticos, entre otros. En estos casos, el RhoGAM, debe ser administrado a las 28 semanas del embarazo y después del parto.

A pesar de que el antígeno Rh es causante de más del 98% de casos de enfermedad hemolítica del recién nacido, se han reportado por lo menos otros 43 antígenos que pueden ocasionarla. Infortunadamente, no existen medicamentos similares para prevenir incompatibilidades de los otros grupos sanguíneos.

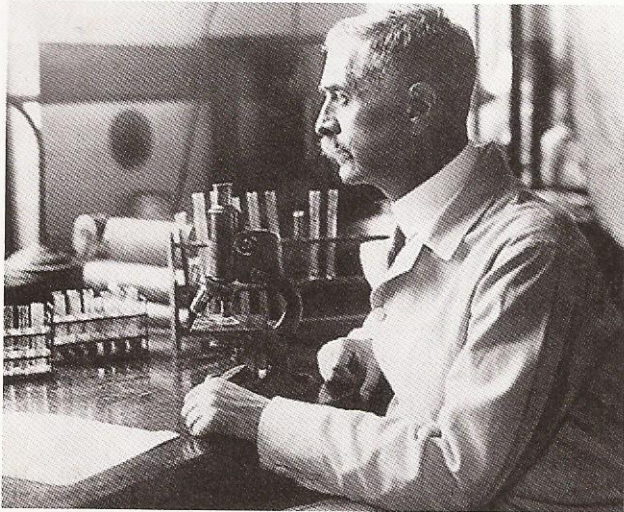
Adaptado de: www.internet.uson.mx



Historia

DE LA CIENCIA

Karl Landsteiner y los grupos sanguíneos



Karl Landsteiner. Premio Nobel de medicina y fisiología en 1930.

A finales del siglo XIX, cuando surgió la inmunología, las investigaciones llevadas a cabo por Ehrlich, Bordet, Behring y otros inmunólogos, sentaron las bases para el conocimiento de las reacciones inmunológicas responsables de los accidentes producidos por transfusiones sanguíneas.

Karl Landsteiner (1868-1943), médico austríaco nacionalizado en Estados Unidos, enseñaba entonces anatomía patológica en la Universidad de Viena. Uno de sus campos de investigación fue la genética de la sangre humana, que comparó con la de los simios. Landsteiner observó que, al mezclar la sangre de dos personas, había ocasiones en que los glóbulos rojos al aglutinarse formaban grumos visibles. Analizó la sangre de un total de 22 personas y llegó así a descubrir tres tipos distintos de hematíes, que denominó A, B y O y que daban lugar a reacciones de aglutinación. Estos hallazgos los realizó en Viena hacia 1901. Dos años más tarde, dos discípulos suyos, Alfredo de Castello y Adriano Sturli, analizaron 155 muestras y descubrieron un cuarto grupo, al que llamaron AB y que carecía de poder aglutinante.

En 1908, Epstein y Ottenberg sugirieron que los grupos sanguíneos son hereditarios, y en 1910, E. von Dungern y L. Hirsfeld descubrieron que la herencia de estos grupos sanguíneos sigue las leyes de Mendel con un patrón dominante para los tipos A y B.

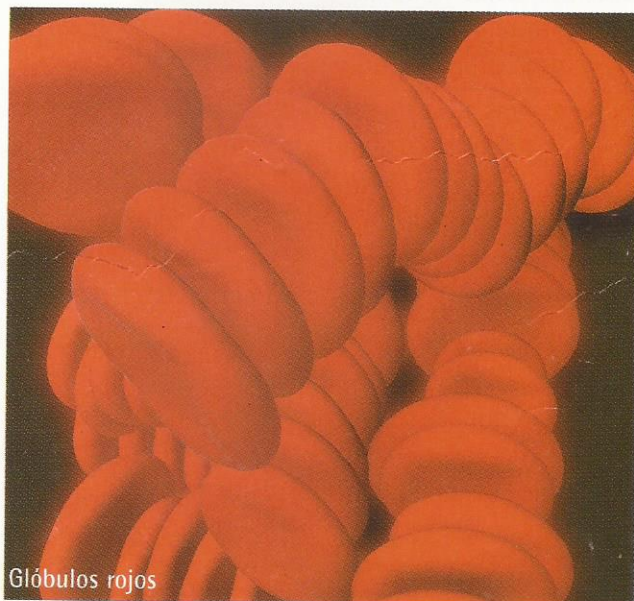
En 1911, Ottenberg acuñó el término de "donante universal" para el grupo O por carecer de antígenos en los eritrocitos.

En 1927, Landsteiner, junto con Philip Levine, descubrió tres antígenos más, M, N y P al inmunizar conejos. Estos antígenos eran similares a los antígenos de los grupos A y B pero, a diferencia de estos, su presencia en los eritrocitos no supone la existencia de aglutininas naturales en la sangre humana normal.

Posteriormente, en 1940, Landsteiner descubrió, junto con Alexander Salomon Wiener, otro antígeno en los hematíes. A este antígeno lo bautizó como factor Rh, debido a que lo halló en el suero de conejos inmunizados con sangre procedente de un mono de la India, el Macacus Rhesus. Más tarde, Ronald A. Fisher describió otros sistemas de antígenos y, hoy en día, se conocen un total de 42 antígenos distintos en los glóbulos rojos humanos.

Adaptado de: centros5.pntic.mec.es

Autor: J. S. Mazana (doctor en medicina, académico y especialista en inmunología).



Glóbulos rojos

2.7. ENFERMEDADES HEREDITARIAS

Se sabe desde hace mucho tiempo que un cierto número de enfermedades son hereditarias. En muchos casos, la enfermedad se debe a la **alteración de un único gen**, que se expresa y se transmite según relaciones de dominancia/recesividad.

En ocasiones, lo que se hereda no es la enfermedad sino la predisposición a padecerla; estas enfermedades se conocen como **poligénicas** o **multifactoriales** y son causadas por la interacción de múltiples genes y de numerosos factores ambientales. Es el caso de la diabetes, la hipertensión arterial o el cáncer de colon, entre otras. Se puede concluir, entonces, que la existencia de antecedentes familiares no significa que se vaya a padecer la enfermedad pero sí que el riesgo es mayor que en personas que no tengan predisposición familiar.

Otra causa de origen de enfermedades hereditarias es la **alteración en el número de cromosomas**.

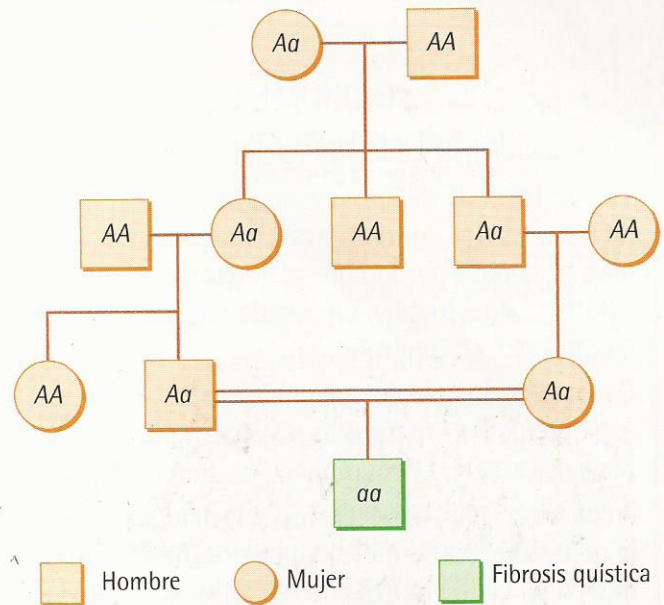
A continuación, estudiaremos dos de las principales causas de enfermedades hereditarias: las alteraciones en los genes y las alteraciones en el número de cromosomas.

2.7.1 Alteraciones en los genes

Las enfermedades más conocidas producidas por alteración en los genes son: la sordomudez, la miopía, el enanismo, la hemofilia, el daltonismo, el albinismo y la anemia falciforme. En los últimos años se han identificado además los genes responsables de otras enfermedades graves.

La mayoría de estas enfermedades están determinadas por genes recesivos. La transmisión de estos genes pasa inadvertida siempre que están en combinación heterocigota, por lo que es difícil eliminarlos de la población. La mayoría de las enfermedades hereditarias permanecen ocultas en ramas familiares y no se manifiestan por muchas generaciones. Cuando dos personas de la misma rama familiar, llamadas **consanguíneas**, tienen un descendiente, se incrementa la posibilidad de que estas enfermedades recesivas se manifiesten. A mayor grado de parentesco, mayor riesgo de que enfermedades o caracteres recesivos se expresen en la descendencia.

En la figura 12, puedes observar la aparición de una enfermedad hereditaria recesiva, la fibrosis quística,



En este caso, la fibrosis quística se manifestó en el hijo de dos primos hermanos.

FIG. 12 Ejemplo de un pedigrí con padres consanguíneos.

por causa de la unión entre primos de una familia y que, de otra forma, no se habría manifestado.

2.7.2 Alteraciones en el número de cromosomas

Las enfermedades producidas por anomalías en el número de cromosomas reciben el nombre de **aneuploidías cromosómicas**. Estas enfermedades se producen cuando el reparto de cromosomas en la formación de gametos es defectuoso y da lugar a individuos con un número incorrecto de cromosomas, generalmente impar, lo cual acarrea deficiencias importantes.

Las alteraciones cromosómicas más frecuentes son las **monosomías** y las **trisomías**.

7.2.1 Monosomías

Son alteraciones debidas a la falta de un cromosoma. Son todas letales, excepto las que tienen lugar en los cromosomas sexuales.

7.2.2 Trisomías

Son alteraciones debidas a la presencia de un cromosoma adicional. La alteración más común de este tipo es el **síndrome de Down** o trisomía del cromosoma 21.

ALTERACIONES EN EL NÚMERO DE CROMOSOMAS

SÍNDROME DE DOWN

Frecuencia: 1 de cada 700 nacimientos vivos.

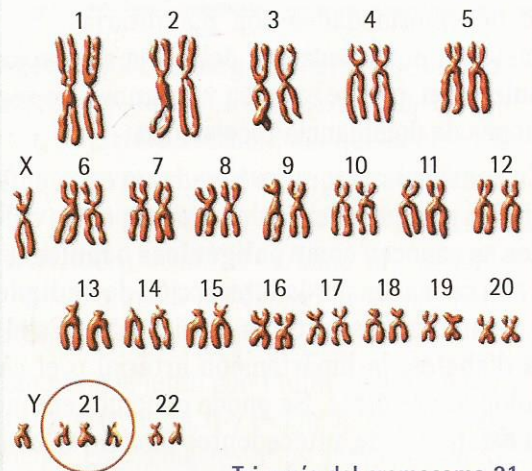
Causa: Trisomía del cromosoma 21. En la meiosis, los dos cromosomas 21 migran al mismo gameto por lo cual, al formarse el cigoto, el nuevo individuo queda con el cromosoma 21 triplicado.



Rasgos físicos del síndrome de Down.

Consecuencias: retraso mental grave. Anormalidades anatómicas diversas. Rasgos faciales característicos, conocidos como **mongolismo**.

Frecuencia: hay 40 veces más posibilidades de que ocurra en la descendencia de mujeres mayores de 40 años que en la descendencia de mujeres de 20 años.



Trisomía del cromosoma 21.



La incidencia de hijos con síndrome de Down aumenta con la edad de la madre.

SÍNDROME DE TURNER

Frecuencia: 1 de cada 5.000 nacimientos vivos.

Causa: monosomía en el cromosoma X. Sólo se presenta un cromosoma sexual X.

Consecuencias: las mujeres presentan caracteres sexuales infantiles, carecen de ovarios y sus mandíbulas no son normales. En este síndrome no se presenta deficiencia mental.

SÍNDROME DEL DOBLE Y

Frecuencia: 1 de cada 1.000 nacimientos en hombres.

Causa: trisomía XYY.

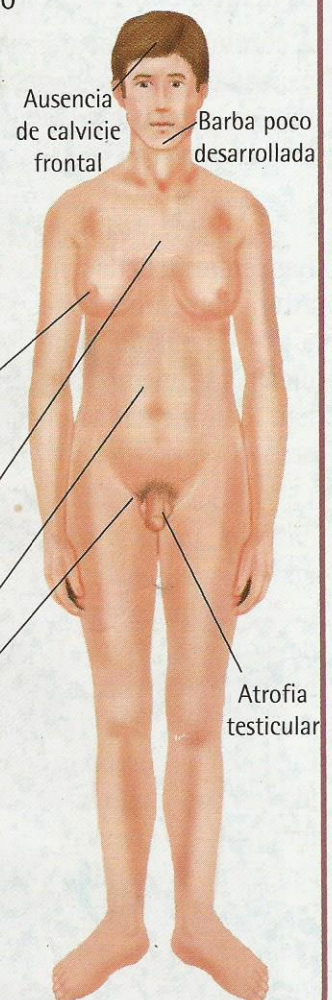
Consecuencias: los hombres generalmente son fértiles. Se ha intentado relacionar el síndrome XYY con una predisposición a la violencia, aunque no se ha comprobado aún esta relación.

SÍNDROME DE KLINEFELTER

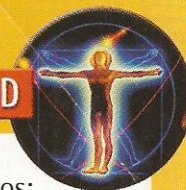
Frecuencia: 1 de cada 1.000 nacimientos en hombres.

Causa: trisomía XXY.

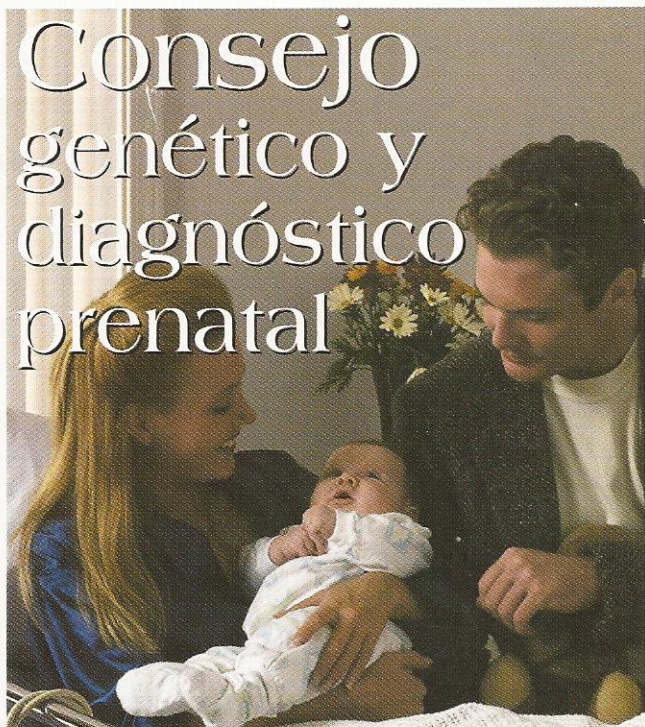
Consecuencias: hombres altos de cuerpo encorvado, poseen un físico ligeramente feminizado, con poco vello corporal y desarrollo mamario. Se presenta cierto retraso mental y esterilidad.



Características del síndrome de Klinefelter



Consejo genético y diagnóstico prenatal



Con los diagnósticos y tratamientos adecuados, un niño o una niña con problemas genéticos puede desarrollarse normalmente.

En la lucha contra las enfermedades genéticas se aplican diferentes técnicas: el consejo genético, el diagnóstico prenatal y el diagnóstico precoz.

EL CONSEJO GENÉTICO

Se realiza antes de la concepción. Está indicado en aquellas parejas en las que el hombre o la mujer poseen antecedentes de enfermedades hereditarias en sus respectivas familias. Los médicos, con base tanto en los pedigrís de la pareja como con los estudios cromosómicos complementarios, aconsejarán tener o no hijos, y las precauciones que deberán tener en cuenta. Igualmente, existen en la actualidad pruebas que permiten detectar si los padres sanos poseen los alelos recesivos de ciertas enfermedades, como la enfermedad de Tay-Sachs y la anemia falciforme.

DIAGNÓSTICO PRENATAL

Se realiza durante el embarazo. Tiene como fin descubrir los defectos congénitos del feto: malformaciones en aparatos o sistemas orgánicos, alteraciones de los cromosomas o de su número y defectos metabólicos y sanguíneos. En general, se recomienda el

diagnóstico prenatal en los siguientes casos: gestantes de más de 35 años, progenitores con alteración cromosómica o con historia familiar de enfermedades congénitas, otros hijos con anomalías, signos ecográficos de malformación, aborto habitual y fetos muertos o malformados, entre otros.

Para el diagnóstico prenatal se utilizan varias técnicas. Una de ellas es la **amniocentesis**, que consiste en tomar una muestra del líquido amniótico que rodea el feto para cultivar las células. Igualmente, se utiliza este método con muestras del tejido placentario, de tejido coriónico, que es una tela que recubre al embrión.

En las células cultivadas es posible analizar su ADN o estudiar funciones específicas. Las pruebas de sangre que se realizan en la madre, permiten detectar enfermedades presentes en el feto, como el síndrome de Down o la presencia de una espina bífida.

Otra técnica que se utiliza regularmente, no sólo en el diagnóstico prenatal sino en el control normal de la gestación, es la **ecografía**. Este método es inocuo, es decir que no ocasiona daño a la madre o al hijo, y permite detectar más de 90% de las malformaciones fetales mayores.

En la lucha contra las enfermedades genéticas se aplican diferentes técnicas: el consejo genético, el diagnóstico prenatal y el diagnóstico precoz.

DIAGNÓSTICO PRECOZ

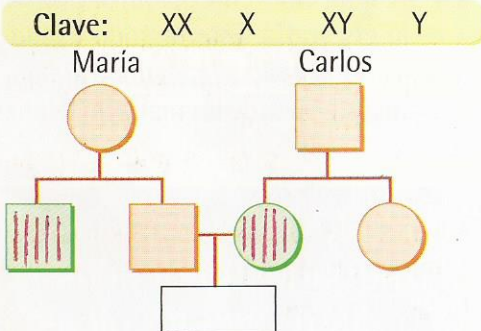
Se realiza después del nacimiento. Se hace a partir de muestras de orina y sangre del recién nacido y sirve para detectar enfermedades metabólicas. El análisis permite descubrir enfermedades como la fenilcetonuria (imposibilidad de degradar el aminoácido fenilalanina) y el hipotiroidismo (baja secreción de la tiroides). De no ser tratadas, estas enfermedades pueden ocasionar problemas graves de desarrollo o retraso mental y otros problemas neurológicos severos; pero con un tratamiento adecuado, los niños pueden desarrollarse normalmente.

CONSTRUCCIÓN DE CONCEPTOS

1 Observa la siguiente tabla y marca con un \checkmark , las características que identifican a cada anomalía genética.

Enfermedad	Alteración en cromosomas sexuales	Alteración en cromosomas autosómicos	Alteración en genes	Alteración en el número de cromosomas
Hemofilia				
Síndrome de Klinefelter				
Daltonismo				
Síndrome de doble Y				
Albinismo ocular				
Síndrome de Down				
Síndrome de Turner				

2 Ubica la clave en los espacios correspondientes, asigne el nombre al personaje final y contesta las preguntas propuestas.



- ¿Cuál es el sexo del hijo de María y Carlos?
- ¿Qué probabilidades tendrían María y Carlos de tener un hijo del otro sexo? Justifica tu respuesta.

3 Completa el siguiente cuadro.

Hereditario	Padres	$O \times A$	$A \times B$	$O \times O$
Grupo sanguíneo				
Genotipo				
Fenotipo				
Antígeno				
Anticuerpo				
Dona a				
Recibe de				

CONSTRUCCIÓN DE EXPLICACIONES

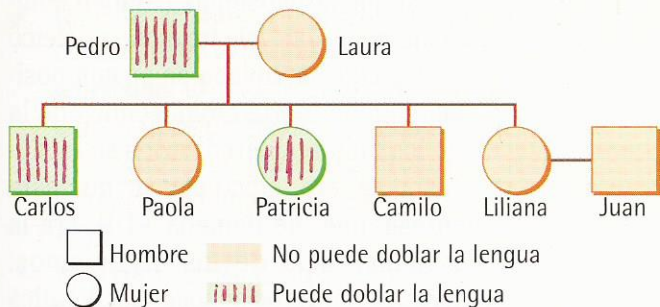
4 Responde las siguientes preguntas:

- ¿En humanos, es posible saber si un carácter hereditario es dominante o recesivo por la proporción en que aparece en los descendientes, como lo hacía Mendel con sus guisantes? ¿Por qué?
- Si un carácter no aparece en los padres pero aparece en algún descendiente, ¿es posible asegurar inmediatamente que es un carácter recesivo? ¿Por qué?
- ¿Qué señales se pueden detectar en un pedigrí para intuir que un carácter está ligado al sexo? Dibuja varias alternativas de pedigrís de transmisión de un carácter ligado al sexo y analiza cuáles son los indicios de que el carácter puede ser ligado al sexo.

5 Escribe la razón o razones que justifican las siguientes afirmaciones.

- No todos los genes de los cromosomas se encuentran por pares en un individuo.
- Los genes siempre se heredan de forma inalterada.
- La acción conjunta de varios genes en ocasiones determina un solo carácter.
- Las únicas células del organismo que tienen un número cromosómico diferente son las células sexuales.

6 El siguiente árbol genealógico representa la capacidad de los miembros de una familia para doblar la lengua. Contesta las preguntas que aparecen a continuación.



- ¿Qué indicios hay de que la capacidad que tienen algunas personas de doblar la lengua es un carácter hereditario?
- ¿Por qué no han heredado todos los hijos de Laura y Pedro la capacidad de doblar la lengua?
- ¿Esta capacidad es tipo dominante o recesivo? ¿Por qué?
- ¿Podrán los hijos de Liliana y Juan doblar la lengua?

CONSTRUCCIÓN DE EXPLICACIONES Y PREDICCIONES

7 Las siguientes representaciones corresponden a errores en los cromosomas sexuales que se presentan en seres humanos.

XXY

XXX

XXYY

- Establece en cada una el sexo al que corresponde.
- Para cada caso, explica cómo se formó el cigoto anómalo: en cuál división meiótica se pudo presentar la anomalía y si fue en la formación de los gametos masculinos o femeninos.
- Selecciona uno de estos casos y explica mediante un gráfico de la meiosis cómo se pudo haber producido dicho error.

8 El rey de Atlántida ha muerto; él era hemofílico y de grupo sanguíneo AB, mientras que su esposa, ya fallecida, no era hemofílica y su grupo sanguíneo era O. Su testamento dice lo siguiente:

"Una vez fallezca, es mi deseo que los bienes sean repartidos, únicamente en mi familia; así: el 80%

debe ser distribuido entre aquellos descendientes que padezcan o porten mi enfermedad y el 20% en aquellos a quienes se les compruebe que realmente son mis herederos genéticos".

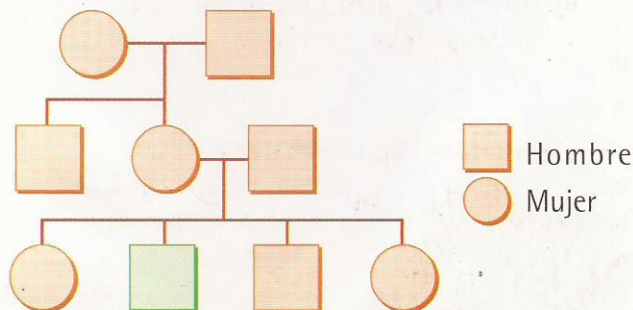
Se presentan los siguientes herederos:

- Carlos, nieto del rey, dice ser portador de la hemofilia pero no la padece, ya que su madre, hija del rey, era portadora y su padre normal.
- María, nieta del rey, cuyo grupo sanguíneo es B, afirma que ella padece la enfermedad, ya que su madre es portadora y su padre, hijo del rey, padece la enfermedad.
- Francisco asegura que, aunque no es portador de la hemofilia, es hijo legítimo del rey, ya que su grupo sanguíneo es O.
- Danilo asegura que él es el único hijo que tuvo el rey, ya que es portador de la enfermedad y su grupo sanguíneo es AB.

- ¿Quiénes son los verdaderos hijos de este rey?
- ¿Quiénes no son hijos de este rey?
- ¿Quiénes reciben el 80% de los bienes del rey, quiénes el 20% y quienes no pueden recibir absolutamente nada?
- ¿Cuáles son los posibles grupos sanguíneos de la madre de Carlos?
- ¿Cuáles son los posibles grupos sanguíneos de la madre de María?

Justifica tus respuestas.

9 Analiza el siguiente pedigrí.



- ¿El carácter indicado en verde es dominante o recesivo?
- ¿Cuál es el tipo de transmisión más posible para el carácter: autosómico o ligado al sexo?
- ¿Dónde puedes ver indicios de su dominancia o recesividad y del tipo de transmisión?
- Indica los genotipos de cada individuo del pedigrí.