

ANOMALÍAS GENÉTICAS Y CROMOSÓMATICAS

Desarrollo Humano I



Anomalías Genéticas y Cromosómicas

¿Sabías qué?

La dominancia incompleta es la herencia que provee a un niño de dos alelos diferentes, lo que da lugar a la expresión parcial de un rasgo.



¿Sabías qué?

La herencia ligada al sexo es la herencia en la que ciertas características transmitidas en el cromosoma X que se recibe de la madre se transmiten de manera diferente a un hijo que a una hija.



¿Sabías qué?

El síndrome de Down es un trastorno cromosomático caracterizado por un retraso mental de moderado a grave y signos físicos como un pliegue caído de la piel en la comisura interna de los ojos.



¿Sabías qué?

La asesoría genética es un servicio clínico mediante el que se aconseja a los futuros padres sobre los probables riesgos de tener hijos con defectos hereditarios.



¿Sabías qué?

La genética de la conducta es un estudio cuantitativo de las influencias relativas de la herencia y el medio ambiente en la conducta.



¿Sabías qué?

La heredabilidad es un cálculo estadístico de la aportación de la herencia a las diferencias individuales en un rasgo específico de una población dada.



¿Sabías qué?

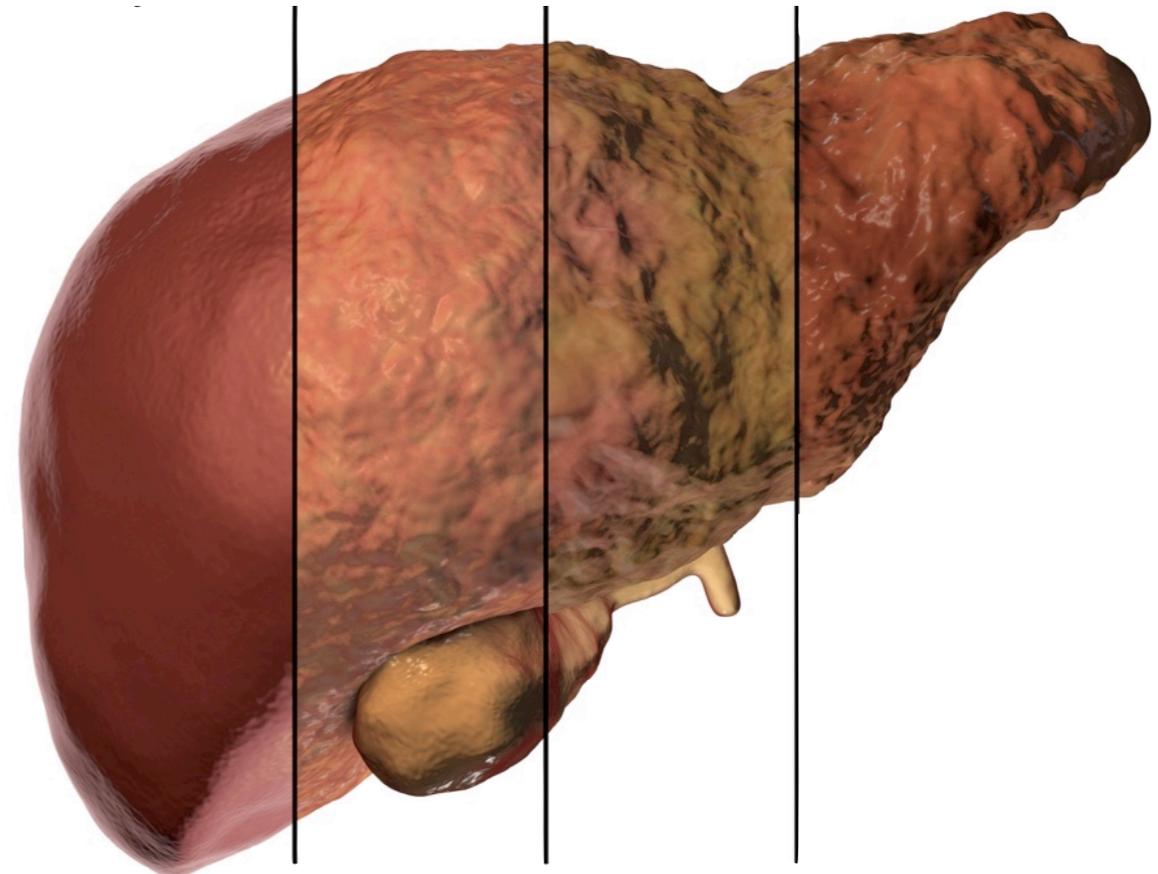
Los defectos transmitidos por herencia dominante rara vez son letales y que los defectos transmitidos por herencia recesiva se expresan solo si el producto es homocigoto para ese gen, y suelen ser letales en edades tempranas.



Defectos Congénitos

Deficiencia de alfa-1 antitripsina

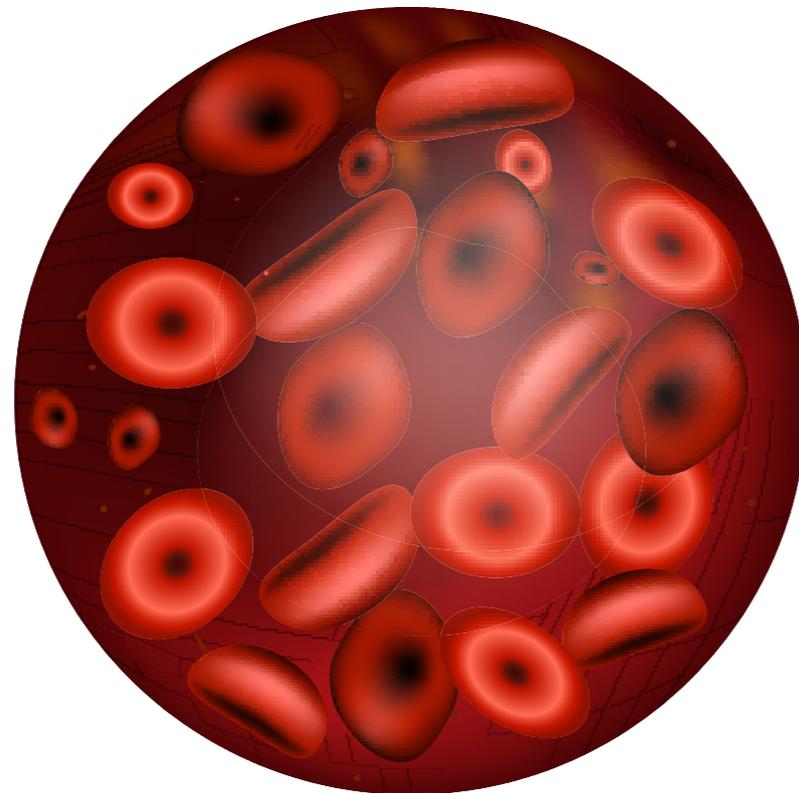
- La deficiencia de la enzima puede provocar cirrosis hepática en la primera infancia, y enfisema y enfermedad pulmonar degenerativa a mitad de la vida.
- Uno en 1000 nacimientos de blancos.
- Sin tratamiento.



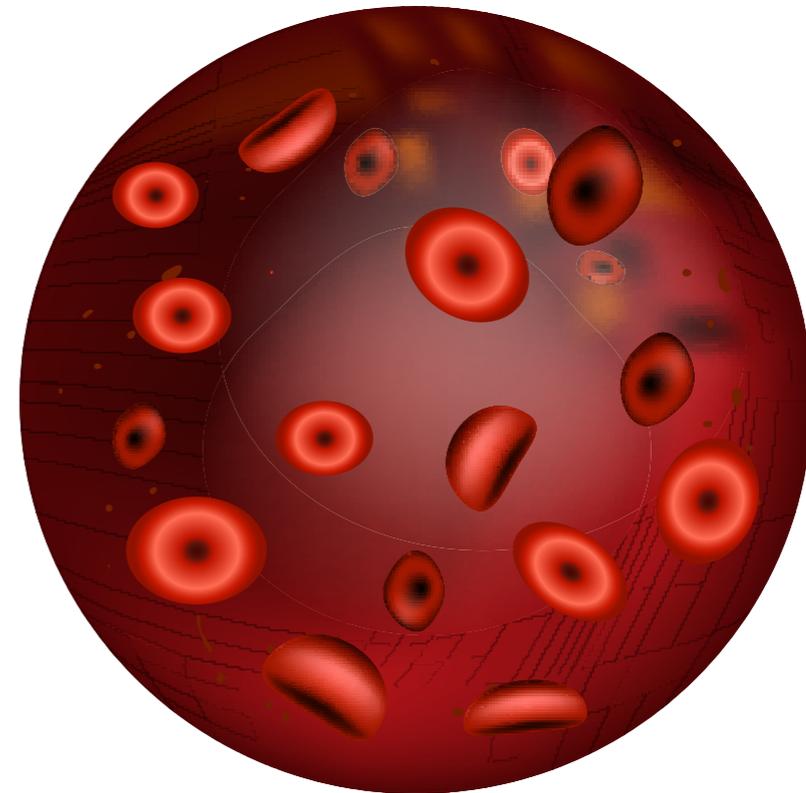
Alfa talasemia:

Anemia grave que reduce la capacidad de la sangre de transportar oxígeno; casi todos los afectados son mortinatos o mueren poco tiempo después del nacimiento.

- De manera principal, familias de origen malasio, africano y del sureste asiático.
- Frecuentes transfusiones de sangre.



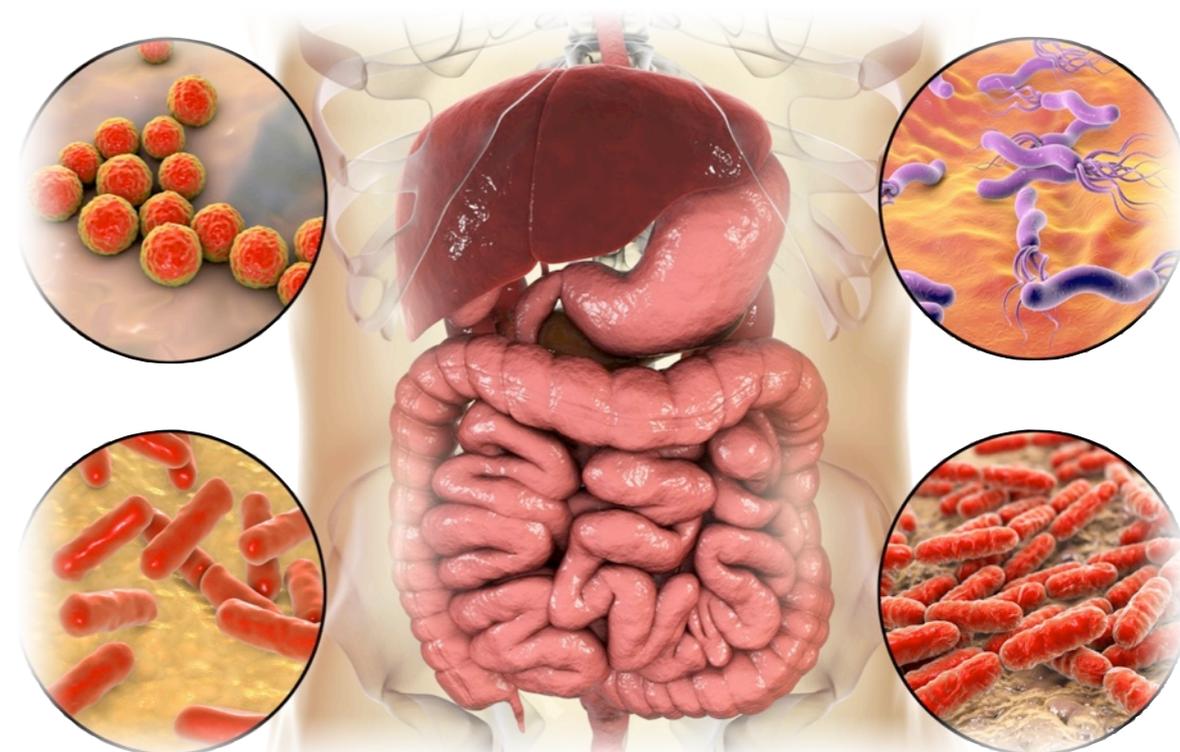
Normal



Anemia

Fibrosis quística: producción excesiva de moco, que se acumula en pulmones y conducto digestivo; los niños no crecen normalmente y no suelen vivir más de 30 años; es el defecto congénito mortal que más heredan los blancos.

- Uno en 2000 nacimientos de blancos.
- Terapia física diaria para aflojar el moco; antibióticos para las infecciones pulmonares; enzimas para mejorar la digestión; tratamiento genético (en estado experimental).



Distrofia Muscular de Duchenne

- Enfermedad mortal que se presenta en hombres y se distingue por debilidad muscular; es común un retraso mental menor; insuficiencia respiratoria y muerte, que ocurren al comienzo de la adultez.
- Uno en 3000 a 5000 nacimientos de hombres.
- Sin tratamiento.
- Hemofilia: Hemorragia excesiva, que aqueja a hombres; en su forma más grave, provoca artritis incapacitante en la adultez.
- Uno en 10,000 familias con antecedentes de hemofilia.
- Frecuentes transfusiones de sangre con factores de coagulación.

- Defectos del tubo neuronal: Anencefalia.
- Falta de tejido cerebral; mortinatos o mueren poco tiempo después del nacimiento.
- Uno en 1000 Sin tratamiento.
- Espina bífida: Canal espinal sin cerrar completamente, lo que produce debilidad muscular o parálisis y pérdida del control de esfínteres; se acompaña a menudo de hidrocefalia, una acumulación de líquido raquídeo en el cerebro, lo que produce retraso mental.
- Uno en 1000. La cirugía para cerrar el canal espinal evita mayores lesiones; intervenciones en el cerebro drenan el exceso de líquido y evitan el retraso mental.

Anomalías de los Cromosomas Sexuales

- **XYY Hombre:** estatura elevada, tendencia a CI bajo, especialmente verbal. Uno de 1000 nacimientos de varones, sin tratamiento especial.
- **XXX (triple X):** Mujer: aspecto normal, irregularidades menstruales, trastornos del aprendizaje, retraso mental. Uno de 1000 nacimientos de hembras. Educación especial.



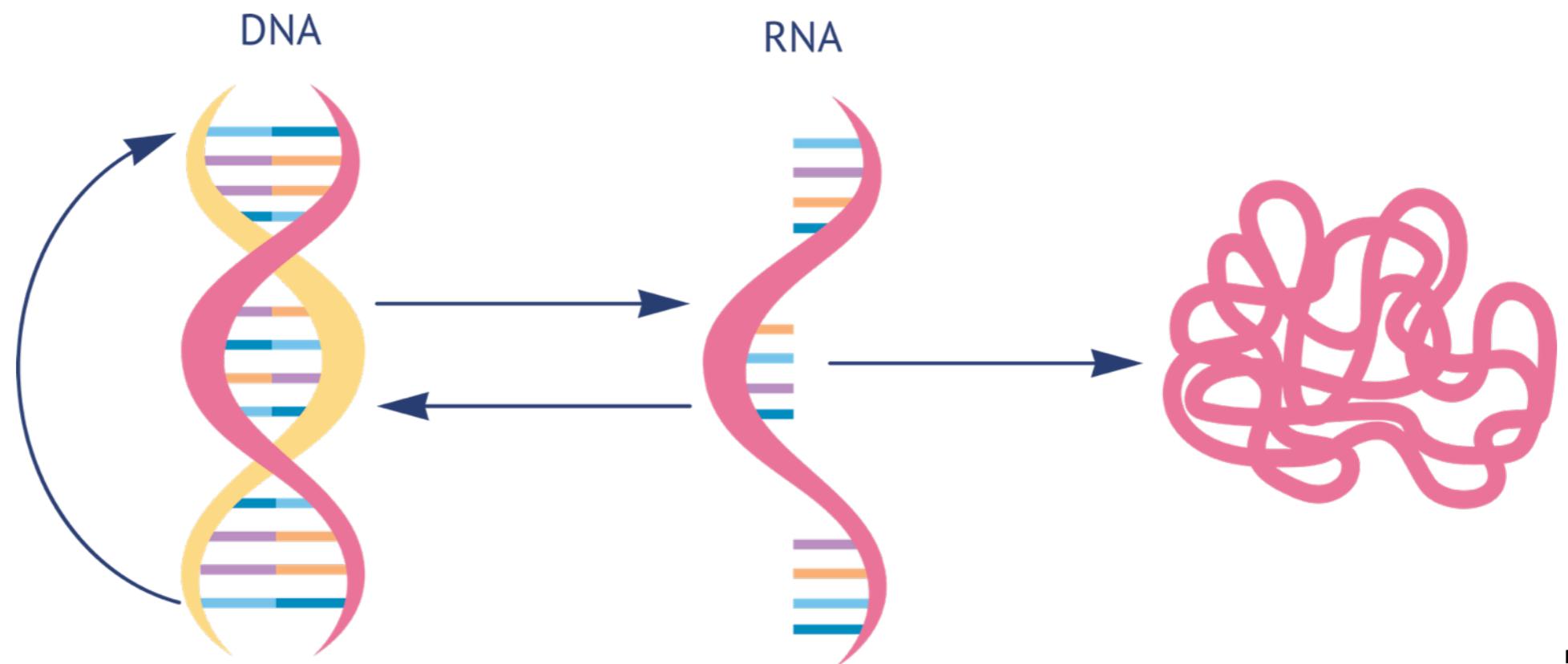
- XXY (Klinefelter): Hombre: esterilidad, características sexuales secundarias subdesarrolladas, testículos pequeños, trastornos del aprendizaje. Uno de 1000 nacimientos de varones. Terapia hormonal; educación especial.
- XO (Turner): Mujer: Corta estatura, cuello palmípedo, deterioro de las capacidades espaciales, sin menstruación, infertilidad, órganos sexuales subdesarrollados, desarrollo incompleto de las características sexuales secundarias. Uno de 1500 a 2500 nacimientos de hembras. Terapia hormonal; educación especial.

- X frágil: retraso mental menor a grave; síntomas, que son más graves en los hombres, de retrasos del habla y desarrollo motor, deterioro del habla e hiperactividad; es la forma heredada más común de retraso mental.
- Uno de 1200 nacimientos de varones; Uno de 2000 nacimientos de hembras. Terapia educativa y conductual cuando se necesiten.

Defectos por Herencia Dominante o Recesiva

- Casi siempre, los genes normales dominan sobre los que portan rasgos anormales, pero en ocasiones la situación se invierte.
- Cuando uno de los progenitores tiene un gen anormal dominante y uno normal recesivo y el otro padre tiene dos genes normales recesivos, cada hijo tiene 50% de probabilidades de heredar el gen anormal dominante.

- La dominancia incompleta es la herencia que provee a un niño de dos alelos diferentes, lo que da lugar a la expresión parcial de un rasgo.
- La herencia ligada al sexo es la herencia en la que ciertas características transmitidas en el cromosoma X que se recibe de la madre se transmiten de manera diferente a un hijo que a una hija.



Referencia:
Papalia, D.E., Duskin, R. (2012). *Desarrollo Humano* (12 ed.). México: Mc Graw Hill.