

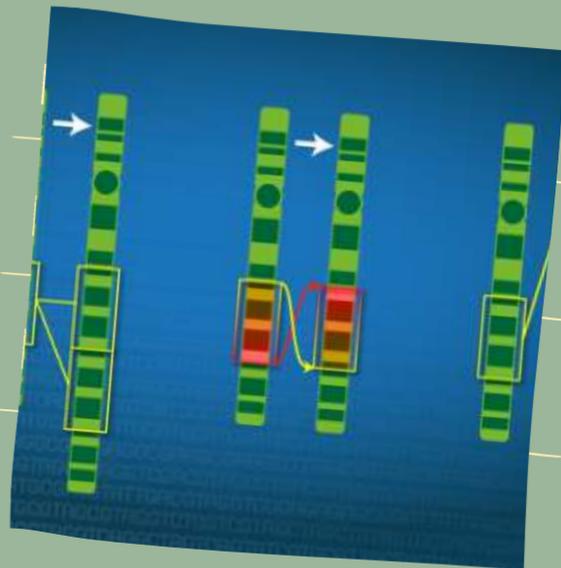
ANORMALIDADES CROMOSOMICAS

¿QUÉ ES?

Los bebés que nacen con graves defectos del nacimiento tienen elevado riesgo de morir ya sea al nacer, poco tiempo después o durante la lactancia o niñez. Los trastornos del nacimiento son bastante raros, ya que afectan sólo a cerca del 3% de los nacimientos vivos

PERO

son la principal causa de muerte infantil en Estados Unidos y representaron en 2003 el 20% de los fallecimientos ocurridos durante el primer año de vida



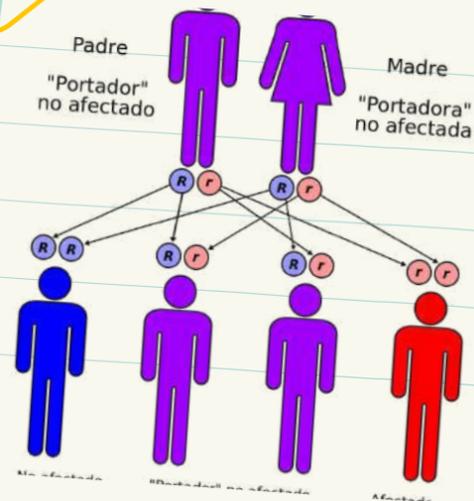
EFECTOS FRECUENTES

Los defectos más frecuentes son labio leporino o paladar hendido, seguido de síndrome de Down



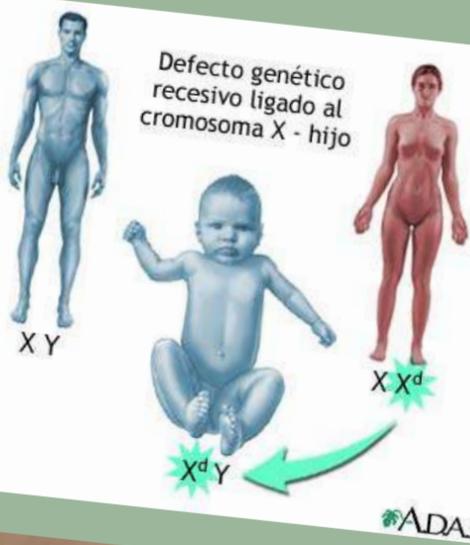
HERENCIA DOMINANTE

La mayor parte del tiempo los genes normales dominan a aquellos que transmiten características anormales, pero a veces el gen de un rasgo anormal es dominante.

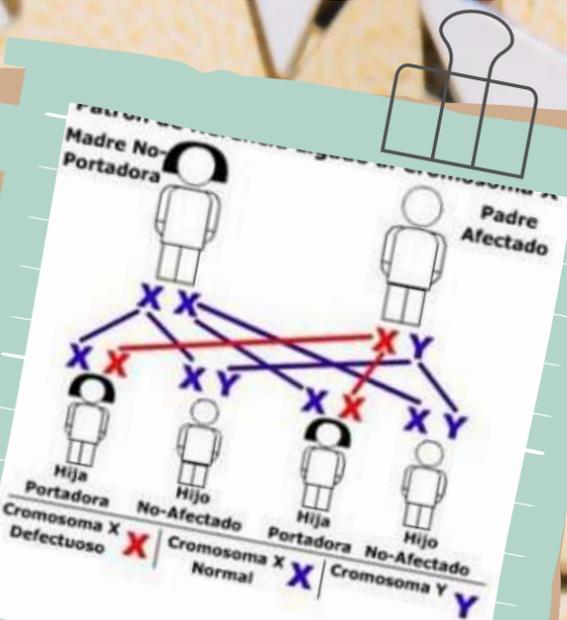


LOS DEFECTOS RECESIVOS

Los defectos recesivos se expresan sólo si un niño recibe el mismo gen recesivo de ambos padres biológicos. Algunos defectos transmitidos de manera recesiva



ANORMALIDADES CROMOSOMICAS

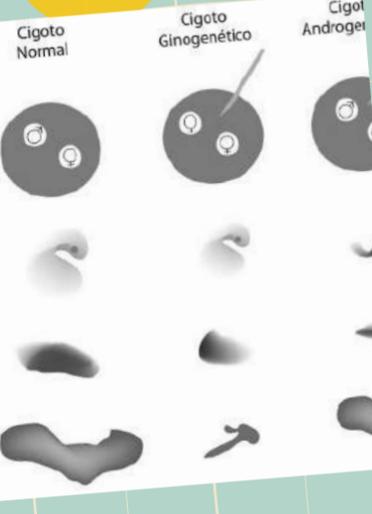
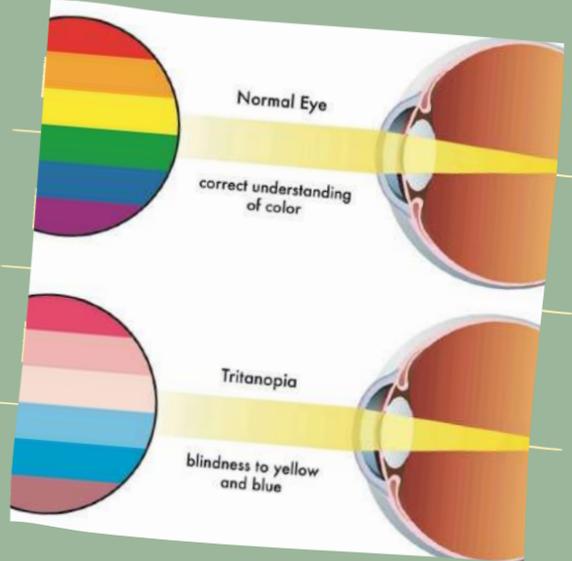


HERENCIA DE DEFECTOS LIGADA AL SEXO

ciertos trastornos recesivos, relacionados con los genes en los cromosomas sexuales, afectan de manera diferente a los hijos, dependiendo de si son hombres o mujeres

EL DALTONISMO

es uno de los padecimientos relacionados con el sexo. Otro es la hemofilia, una enfermedad en que la sangre no coagula como debería

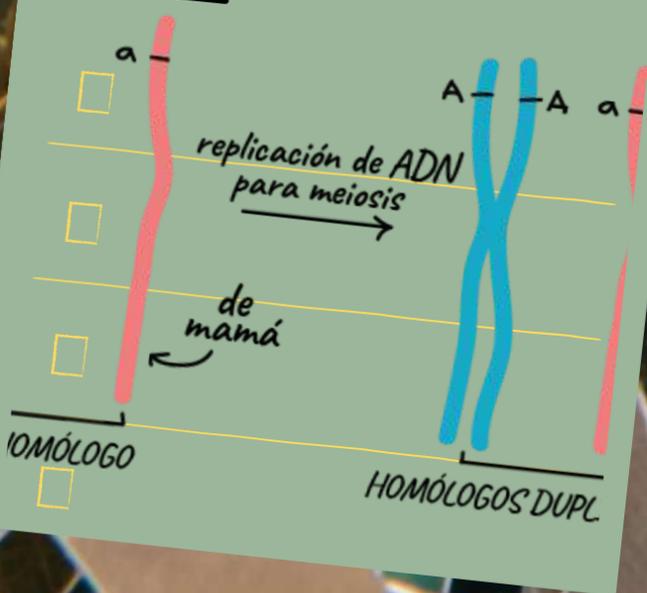
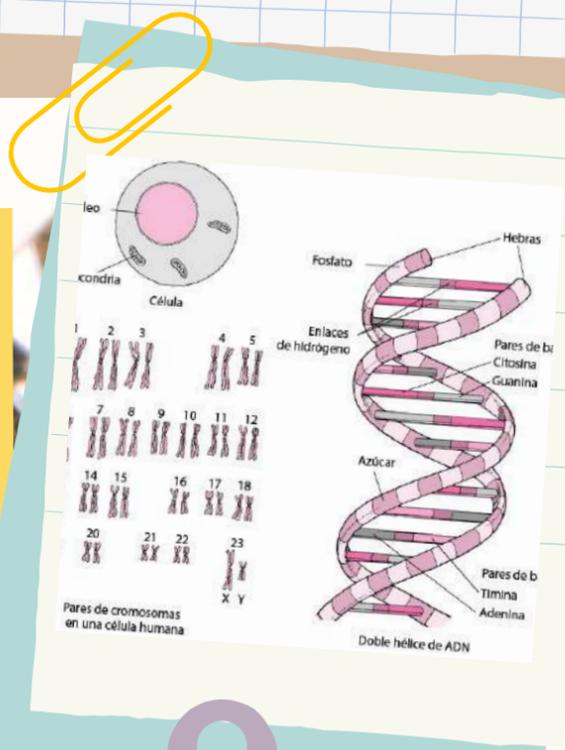


IMPRONTA GENÓMICA

La impronta genómica o genética es la expresión diferencial de ciertos rasgos genéticos que depende de si el rasgo se ha heredado de la madre o del padre.

EN LOS PARES DE GENES

siempre que uno de los genes de un par está improntado, se activa la información genética heredada de un progenitor y del otro no



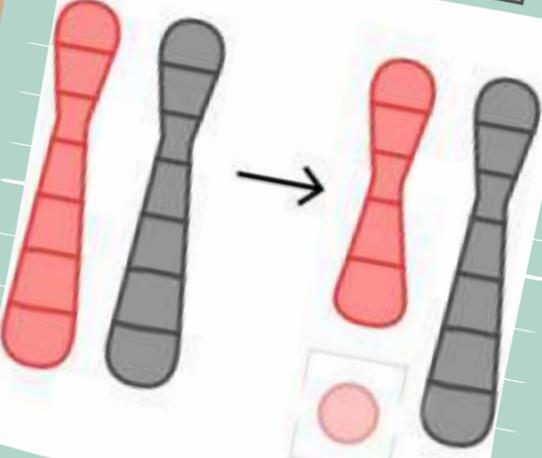
LOS CIENTÍFICOS

han estudiado la impronta genómica en ratones por medio de la manipulación artificial de su constitución genética. Los ratones con dos copias maternas de un gen en la región del cromosoma 11 y un gen paterno inactivo

ANORMALIDADES CROMOSÓMICAS

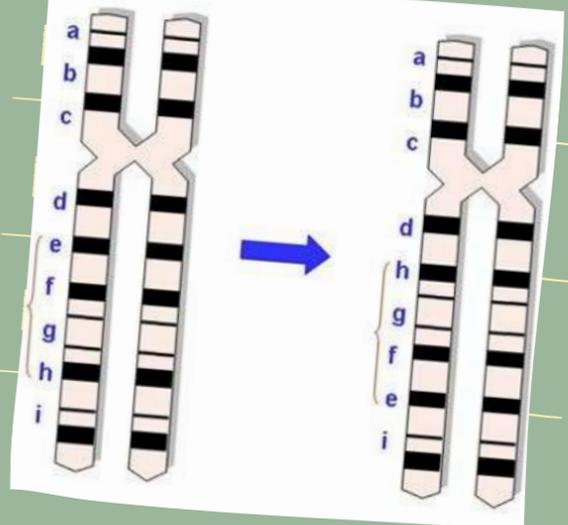
ANORMALIDADES CROMOSÓMICAS

Es típico que las anomalías cromosómicas ocurran debido a errores en la división celular, dando por resultado un cromosoma adicional o faltante



ALGUNOS DE ESTOS ERRORES

suceden en las células sexuales durante la meiosis. Por ejemplo, el síndrome de Klinefelter es producido por un cromosoma sexual adicional



SÍNDROME DE DOWN

Otras anomalías cromosómicas ocurren en los autosomas durante la división celular. El síndrome de Down, que es la más común de estas anomalías, es responsable de cerca de 40% de los casos de retraso mental moderado a grave



ORIENTACIÓN Y PRUEBAS GENÉTICAS

La orientación genética puede ayudar a los posibles padres a evaluar su riesgo de tener hijos con defectos genéticos o cromosómicos. Las personas que ya tienen un hijo con un defecto genético, que tienen antecedentes familiares de enfermedad hereditaria



LOS GENETISTAS

han hecho grandes contribuciones para evitar los defectos de nacimiento. Por ejemplo, debido a que muchas parejas judías se han evaluado en cuanto a genes de Tay-Sachs, han nacido mucho menos bebés judíos con esta enfermedad



ANORMALIDADES CROMOSOMICAS

HERENCIA Y AMBIENTE

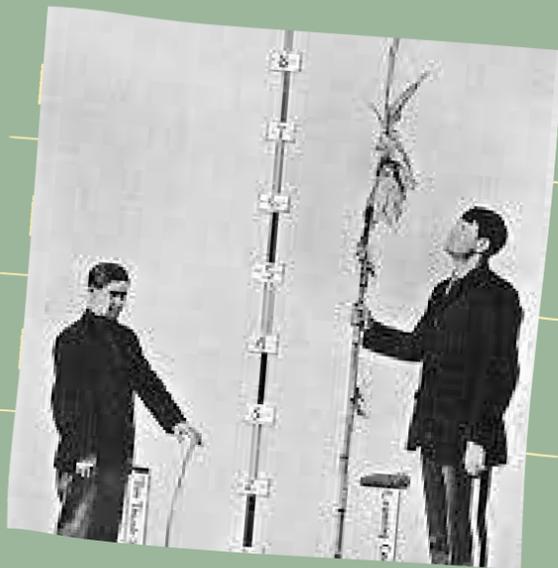


HERENCIA Y AMBIENTE

herencia y el ambiente es cuantitativo: busca medir qué tanta influencia tiene la herencia y qué tanta el ambiente sobre un cierto rasgo. Ésta es la meta tradicional de la ciencia de la genética conductual.

MEDICIÓN DE LA HEREDABILIDAD

La heredabilidad es un estimado estadístico de qué tan grande es la contribución de la herencia a las variaciones en un rasgo específico, en un determinado tiempo, dentro de una población dada.



Gemelos
dicigóticos

Gemelos
monocigóticos



LA HEREDABILIDAD

se expresa como un porcentaje que va de 0.0 a 1.0; mientras más grande es el número, mayor es la heredabilidad de un rasgo, donde 1.0 significa que los genes son 100% responsables de las varianzas

ESTOS ESTUDIOS

se basan en la suposición de que los miembros de la familia inmediata son más similares en un sentido genético que los familiares más distantes, que los hijos adoptados son genéticamente más parecidos a sus familias biológicas



LOS ESTUDIOS FAMILIARES

van más allá al señalar semejanzas en rasgos entre los miembros de una familia, como se vio en el caso de Louise Brown y su madre y su padre



ANORMALIDADES CROMOSOMICAS

LOS ESTUDIOS DE ADOPCIÓN

examinan las semejanzas entre hijos adoptados y sus familias adoptivas y también entre los niños adoptados y sus familias biológicas

LOS GENETISTAS CONDUCTUALES

reconocen que los efectos de las influencias genéticas, en especial en los rasgos conductuales, son rara vez inevitables. Incluso cuando un rasgo tiene una fuerte influencia de la herencia, el ambiente puede tener un impacto sustancial, hasta llegar a un 50%

RANGO DE REACCIÓN Y CANALIZACIÓN

Muchas características varían, dentro de ciertos límites, bajo diversas condiciones hereditarias y ambientales. Los conceptos de rango de reacción y canalización nos ayudan a visualizar cómo sucede esto.

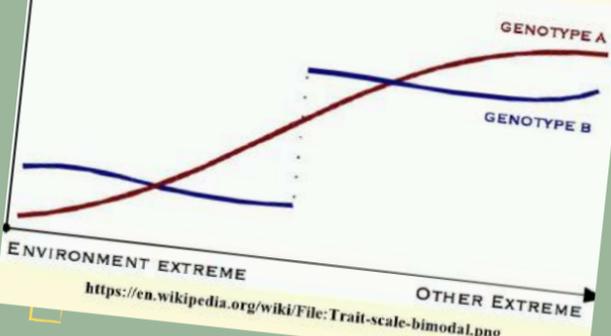
EL RANGO DE REACCIÓN

es el término convencional para un rango de expresiones potenciales de un rasgo hereditario

CANALIZACIÓN

ilustra la manera en que la herencia restringe el rango de desarrollo de algunos rasgos. Luego de una fuerte tormenta, la lluvia que ha caído sobre el pavimento tiene que ir a algún lado

Canalisation (geneti



ANORMALIDADES CROMOSOMICAS

INTERACCIÓN GENOTIPO-AMBIENTE



INTERACCIÓN GENOTIPO-AMBIENTE

se refiere en general a los efectos de condiciones ambientales similares sobre individuos genéticamente diferentes.

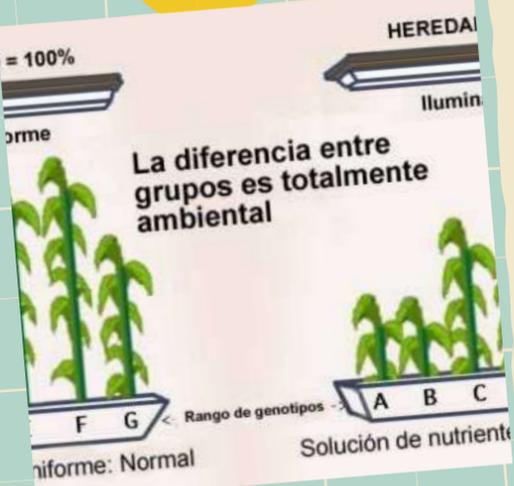
UN EJEMPLO

muchos niños están expuestos al polen y al polvo, pero aquellos con una predisposición genética tienen mayor probabilidad de desarrollar reacciones alérgicas



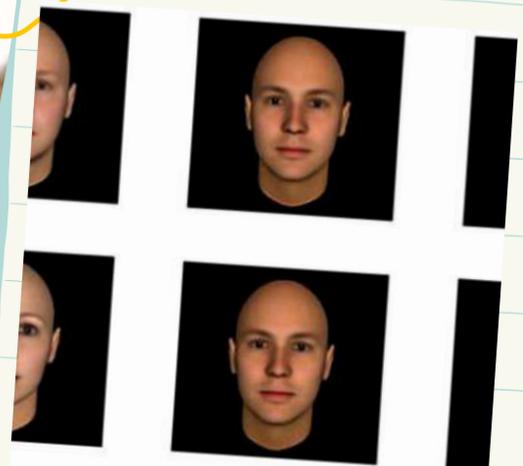
CORRELACIÓN GENOTIPO-AMBIENTE

A menudo, el ambiente refleja o refuerza las diferencias genéticas. Es decir, ciertas influencias genéticas y ambientales tienden a actuar en la misma dirección. A esto se le denomina correlación genotipo-ambiente



CORRELACIONES PASIVAS:

los padres, que proporcionan los genes que predisponen al niño a un rasgo, también tienden a proporcionar un ambiente que alienta el desarrollo de ese rasgo.



CORRELACIONES REACTIVAS O EVOCATIVAS:

los niños con diferente constitución genética evocan diferentes respuestas en los adultos. Si un niño muestra interés y capacidad en la música



ANORMALIDADES CROMOSOMICAS

CORRELACIONES ACTIVAS:

a medida que los niños se vuelven más grandes y tienen más libertad para elegir sus propias actividades y ambientes, seleccionan de manera activa experiencias consistentes con sus tendencias genéticas

EL AMBIENTE NO COMPARTIDO

resultan del ambiente único en el que crece cada niño dentro de una familia. Los niños en una familia tienen un ambiente compartido —la casa que habitan

EPIGÉNESIS:

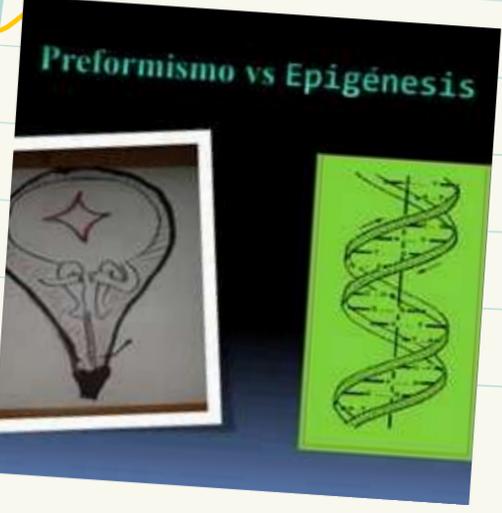
la mayoría de los científicos creía que los genes que hereda un niño quedaban establecidos con firmeza durante el desarrollo fetal, aunque sus efectos sobre el comportamiento se pudiesen modificar mediante la experiencia

AHORA

evidencias cada vez mayores sugieren que la expresión genética en sí está bajo el control de un tercer componente, un mecanismo que controla el funcionamiento de los genes sin afectar su estructura de ADN

RASGOS FÍSICOS Y FISIOLÓGICOS

Los gemelos monocigóticos no sólo se parecen en general, sino que también son más concordantes que los dicigóticos en sus riesgos de padecer trastornos médicos como hipertensión, cardiopatía, etc.



Mis rasgos físicos



ANORMALIDADES CROMOSOMICAS

LA OBESIDAD

que a veces simplemente se llama sobrepeso, es un padecimiento multifactorial. Se define en la infancia como tener un índice de masa corporal, o IMC en o superior al percentil 95 según la edad y el sexo.

INTELIGENCIA

La herencia ejerce una fuerte influencia en la inteligencia general (según se mide con las pruebas de inteligencia) y, a menor grado, en capacidades específicas como la memoria, capacidad verbal y capacidad espacial



PERSONALIDAD

Los científicos han identificado genes relacionados directamente con rasgos específicos de personalidad, como el neuroticismo, que quizá contribuyan a la depresión y la ansiedad. La heredabilidad de los rasgos de personalidad parece estar entre 40 y 50% y existe poca evidencia de influencia ambiental compartida

EL TEMPERAMENTO

el estilo característico de una persona para abordar las situaciones y reaccionar ante ellas, parece ser principalmente innato y con frecuencia es consistente a lo largo de los años



PSICOPATOLOGÍA

Existe evidencia de una fuerte influencia hereditaria en trastornos mentales, tales como esquizofrenia, autismo y depresión. Todos tienden a repetirse dentro de familias y muestran mayor concordancia entre gemelos monocigóticos que entre gemelos dicigóticos

