



**-LICENCIATURA EN PSICOLOGÍA**

**-ALUMNO: IVÁN DE JESUS VELÁZQUEZ GABRIEL**

**-4TO CUATRIMESTRE**



## ANORMALIDADES CROMOSOMICAS

Nos dice que La inquietud que tenían John y Lesley Brown antes del nacimiento de Louise de si el bebé sería normal y sano, es una de las principales preocupaciones que comparten todos los futuros padres biológicos. Era que 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 (Waknine, 2006); 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 (Hoyert, Heron, Murphy y Kung, 2006). Los defectos más frecuentes son labio leporino o paladar hendido, seguido de síndrome de Down. Otras graves malformaciones se relacionan con los ojos o los sistemas circulatorio, orofacial, gástrico o musculoesquelético (CDC, 2006b; cuadro 3-2).

Para estos casos en los defectos y enfermedades genéticas es donde vemos más claramente cómo opera la transmisión dominante y recesiva en los humanos, y también una variación de esto, la herencia vinculada con el sexo. Algunos defectos se relacionan con anomalías en genes o cromosomas, los cuales pueden ser resultado de mutaciones que ocurren de manera espontánea o que se inducen debido a peligros ambientales, como la radiación. Muchos trastornos ocurren cuando una predisposición hereditaria interactúa con un factor ambiental, ya sea antes o después del nacimiento. El trastorno por déficit de atención con hiperactividad, que se analiza en el capítulo 13, es uno de los varios trastornos conductuales que se considera que tienen una transmisión multifactorial. Es más probable que los niños con este trastorno muestren comportamiento antisocial temprano si tuvieron bajo peso al nacer y una variante de un gen llamado COMT (Thapar et al., 2005). No todas las anomalías genéticas y cromosómicas son aparentes al nacimiento. Los síntomas de la enfermedad de Tay-Sachs (un padecimiento degenerativo mortal del sistema nervioso central que en algún tiempo ocurría principalmente entre judíos de origen europeo oriental) y la anemia de células falciformes (un trastorno sanguíneo más común entre afroestadounidenses) es probable que no aparezcan hasta cuando menos los seis meses; la fibrosis quística (una enfermedad especialmente común en niños con ascendencia en el norte de Europa, en los que existe una acumulación excesiva de moco en los pulmones y tracto gastrointestinal), hasta los cuatro meses; y el glaucoma (una enfermedad en la que aumenta la presión en los líquidos dentro del ojo) y la enfermedad de Huntington (una degeneración progresiva del sistema nervioso), hasta la mediana edad.

## HERENCIA DOMINANTE O RECESIVA DE DEFECTOS

También nos habla que 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. Cuando uno de los padres tiene un gen dominante anormal y un gen recesivo normal, y el otro progenitor tiene dos genes recesivos normales, cada uno de sus hijos tiene 50% de probabilidad de heredar el gen anormal. Entre los 1 800 trastornos que, según se sabe, se transmiten por medio de herencia dominante, se encuentran la acondroplasia (un tipo de enanismo) y la enfermedad de Huntington.

### Herencia de defectos ligada al sexo

En la herencia ligada al sexo (figura 3-6) 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. Los rasgos recesivos ligados con el sexo se transmiten en el cromosoma X de la madre. La madre sólo es portadora; no presenta la enfermedad, pero puede transmitir el gen a sus hijos. Los trastornos ligados al sexo casi siempre aparecen sólo en los hijos varones; en las mujeres, un gen dominante normal en el cromosoma X del padre predomina sobre el gen defectuoso en el cromosoma X de la madre. Los varones son más vulnerables a estos trastornos porque no existe un gen dominante opuesto en el cromosoma Y del padre para superar el defecto en el cromosoma X de la madre. En ocasiones, una mujer hereda el padecimiento ligado al sexo. Por ejemplo, si el padre es hemofílico y, por casualidad, la madre es portadora del trastorno, la hija tiene una probabilidad de 50% de recibir el cromosoma X anormal de cada uno de sus padres y presentar la enfermedad.

### 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 improntados, se activa la información genética heredada de un progenitor y del otro no. Los genes improntados representan un papel importante en la regulación del crecimiento y desarrollo fetal. Cuando se altera un patrón normal de impronta, es posible que el producto tenga un crecimiento fetal anormal o trastornos congénitos del crecimiento (Hitchins y Moore, 2002). 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 nacen 70% más pequeños que sus hermanos normales de la misma camada, en tanto que los ratones con dos copias paternas y un gen materno inactivo son aproximadamente 30% más grandes de lo normal (Cattanach y Kirk, 1985). ¿Qué explica estas diferencias? Una hipótesis ampliamente aceptada, que propuso el biólogo evolutivo David Haig (1993; Haig y Westoby, 1989), es que una mujer embarazada busca, de manera inconsciente, racionar sus recursos nutritivos entre ella misma y su feto,

## 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 (que se muestra en el patrón XXY). El síndrome de Turner es el resultado de un cromosoma sexual faltante (XO). La probabilidad de errores en la meiosis puede aumentar en mujeres de 35 años de edad y mayores (University of Virginia Health System, 2004). Las características de la mayoría de los trastornos de los cromosomas sexuales se muestran en el cuadro 3-4. 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 (Pennington, Moon, Edgin, Stedron y Nadel, 2003). Este padecimiento también se conoce como trisomía 21 porque generalmente es producido por un cromosoma 21 adicional o por la translocación de parte del cromosoma 21 dentro de otro cromosoma. La característica física más obvia que se asocia con el trastorno es el pliegue de piel inclinado en las comisuras internas de los ojos. Aproximadamente uno de cada 700 bebés nacidos vivos tiene síndrome de Down (CDC, 2006). El riesgo es mayor dependiendo de la mayor edad de los padres; cuando la madre es menor a 35 años, es más probable que el trastorno sea hereditario.

## 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. La heredabilidad no se refiere a la influencia relativa de la herencia y el ambiente sobre un individuo específico; esas influencias quizá sean virtualmente imposibles de separar. La heredabilidad tampoco nos dice cómo se desarrolla un rasgo. Tan sólo indica el grado estadístico al que los genes contribuyen al rasgo. 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 en el rasgo dentro de la población. Debido a que la heredabilidad no puede medirse en forma directa, los investigadores en genética conductual dependen principalmente de tres tipos de estudios de correlación: estudios con familias, de adopción y con gemelos. 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 que a sus familias adoptivas, y que los gemelos monocigóticos son más similares genéticamente que los gemelos dicigóticos. De este modo, si la herencia tiene una gran influencia sobre un rasgo particular, los hermanos deberían ser más similares que los primos en cuanto a ese rasgo, los niños adoptados deberían parecerse más a sus padres biológicos que a sus padres adoptivos, y los gemelos monocigóticos deberían ser más similares entre sí que los gemelos dicigóticos. En el mismo sentido, si un ambiente compartido ejerce una gran influencia sobre un rasgo, las personas

que viven juntas deberían ser más parecidas con respecto a ese rasgo que aquellos que no viven juntos.

## Cómo colaboran la herencia y el ambiente

En la actualidad muchos científicos del desarrollo han considerado que un proceso solamente cuantitativo para el estudio de la herencia y el ambiente es simplista. Piensan que estas dos fuerzas están fundamentalmente entrelazadas. En lugar de ver a los genes y a la experiencia como factores que operan de manera independiente sobre un organismo, los científicos influidos por la teoría evolutiva y del desarrollo contemporánea los consideran parte de un complejo sistema del desarrollo (Gottlieb, 1991; Lickliter y Honeycutt, 2003). Desde la concepción en adelante, una combinación de factores constitucionales (biológicos y psicológicos), sociales, económicos y culturales ayudan a moldear el desarrollo. Entre más ventajosas sean estas circunstancias y las experiencias a las que dan lugar, mayor es la probabilidad de un desarrollo óptimo. Consideremos las diversas maneras en que herencia y ambiente colaboran. 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. Por ejemplo, el tamaño del cuerpo depende en gran medida de procesos biológicos que tienen una regulación genética. A pesar de esto, es posible un rango de tamaños que dependen de las oportunidades y limitaciones ambientales y del propio comportamiento de la persona. En las sociedades en las que ha mejorado de manera notable la nutrición, como en Holanda, una generación entera ha crecido hasta superar a la generación anterior. Los hijos mejor alimentados comparten los genes de sus padres, pero también han respondido a un mundo más sano. No obstante, una vez que la dieta promedio de una sociedad se vuelve adecuada para más de una generación, los niños tienden a crecer a estaturas similares a las de sus padres. La estatura tiene límites genéticos; no vemos personas que tengan sólo 30 centímetros o que midan 3 metros. La herencia puede influir si un rango de reacción es amplio o estrecho. Por ejemplo, un niño que nace con un defecto que produce retraso leve es más capaz de responder a un ambiente favorable que un niño que nace con limitaciones más graves. De la misma manera, es probable que un niño que nace con elevada inteligencia se beneficie más de un ambiente enriquecido en el hogar y en la escuela que un niño con menos capacidad (figura 3-8).

## Interacción genotipo-ambiente

La interacción genotipo-ambiente se refiere en general a los efectos de condiciones ambientales similares sobre individuos genéticamente diferentes. Un ejemplo conocido sería que muchos niños están expuestos al polen y al polvo, pero aquellos con una predisposición genética tienen mayor probabilidad de desarrollar reacciones alérgicas. Las interacciones también pueden ir en sentido contrario: es frecuente que los niños genéticamente similares se desarrollen de manera diferente, dependiendo del ambiente en sus hogares (Collins et al., 2000; figura 3-9). Como analizaremos en el capítulo 8, un niño que nace con un temperamento difícil quizá desarrollaría

problemas de adaptación en una familia, mientras que en otra prosperaría, dependiendo en gran medida del manejo de los padres. De este modo, la interacción de los factores hereditarios y ambientales es lo que produce ciertos resultados, no el efecto de uno o el otro.

### 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, o covarianza genotipo-ambiente, y funciona en tres sentidos para fortalecer la expresión fenotípica de una tendencia genotípica (Bergeman y Plomin, 1989; Scarr, 1992; Scarr y McCartney, 1983):

- 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. Por ejemplo, es probable que un padre musical cree un ambiente en el hogar en el que se escuche música con regularidad, que proporcione lecciones de música a su hijo y que lleve al niño a eventos musicales. Si el niño heredó el talento musical del padre o la madre, la musicalidad de ese niño reflejará una combinación de influencias genéticas y ambientales. Este tipo de correlación se denomina pasiva porque el niño no la controla. Las correlaciones pasivas se aplican más a niños pequeños, cuyos padres, la fuente de sus genes, también tienen gran cantidad de control sobre sus primeras experiencias.
- 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, es posible que aquellos padres que no están inclinados hacia la música reaccionen haciendo un esfuerzo especial por proporcionar experiencias musicales a ese niño. Esta respuesta, a su vez, fortalece la inclinación genética del niño hacia la música.

### Algunas características influidas por la herencia y el ambiente

#### 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, embolia, artritis reumatoide, úlcera péptica y epilepsia (Brass, Isaacsohn, Merikangas y Robinette, 1992; Plomin et al., 1994). El ciclo de vida también parece estar influido por los genes (Sorensen, Nielsen, Andersen y Teasdale, 1988). 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 (comparación de peso y estatura), en o superior al percentil 95 según la edad y el sexo. Los estudios con gemelos, los estudios de adopción y otras investigaciones sugieren que 40 a 70% del riesgo es genético. Un estudio longitudinal de factores de riesgo de cardiopatía, que comenzó en 1973 en el área de Bogalusa, Louisiana, ha vinculado genes específicos y sus localizaciones cromosómicas con las mediciones de masa corporal tomadas a lo largo de varias décadas (Chen et al., 2004). Un gen clave, el GAD2 en el cromosoma 10, normalmente controla el apetito; pero una versión anormal de este gen puede estimular el hambre y la ingesta excesiva de alimentos (Boutin et al., 2003).

## 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 (McClearn et al., 1997; Petrill et al., 2004; Plomin et al., 1994; Plomin y DeFries, 1999; Plomin y Spinath, 2004). Como se mencionó antes en este capítulo, varios genes se han asociado, de manera tentativa, con la inteligencia (Posthumus y de Gues, 2006). La experiencia también cuenta; como se muestra en la figura 3-8, un ambiente enriquecido o empobrecido puede afectar, en forma sustancial, el desarrollo y expresión de la capacidad innata (Neisser et al., 1996).

## 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 (Lesch et al., 1996). La heredabilidad de los rasgos de personalidad parece estar entre 40 y 50% y existe poca evidencia de influencia ambiental compartida (Bouchard, 2004). 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, aunque puede responder a experiencias especiales o al manejo parental (Thomas y Chess, 1984; Thomas, Chess y Birch, 1968). Los hermanos —tanto gemelos como no gemelos— tienden a ser similares en temperamento (Saudino, Wertz, Gagne y Chawla, 2004). Un estudio observacional de 100 pares de hermanos de siete años de edad (la mitad de ellos hermanos adoptivos y la mitad hermanos de nacimiento) encontró influencias genéticas significativas en su actividad, sociabilidad y emocionalidad (Schmitz, Saudino, Plomin, Fulker y DeFries, 1996).

## 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. No obstante, la herencia por sí sola no produce esos trastornos; es posible que la tendencia heredada se active por factores ambientales. Por ejemplo, los niños con una forma corta del gen transportador de serotonina 5-HTTLPR son vulnerables a la depresión si tienen familias frías y carentes de apoyo, pero no si tienen familias nutritivas y que les dan apoyo (Taylor et al., 2006). (El autismo se analiza en el apartado 6-1 del capítulo 6 y la depresión en los capítulos 14 y 15.) En la actualidad, se reconoce que la esquizofrenia es un trastorno neurológico (Gray y Thompson, 2004), el cual se caracteriza por la pérdida de contacto con la realidad y por síntomas tales como alucinaciones y delirios; tiene causas multifactoriales (Berry, Jobanputra y Pal, 2003; Tuulio-Henriksson et al., 2002; Vaswani y Kapur, 2001). El riesgo de esquizofrenia es diez veces mayor entre hermanos e hijos de esquizofrénicos que en la población general, y los estudios con gemelos y de adopción sugieren que este aumento en riesgo proviene de genes, y no de ambientes, compartidos. Los estimados de heredabilidad son tan elevados como 80 a 85% (McGuffin, Owen y Farmer, 1995; Pickler, 2005).



madre (Antonarakis y Down Syndrome Collaborative Group, 1991); el otro 5% de los casos parece relacionado con el padre.

## 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, que sufren de padecimientos que se sabe o sospecha que sean hereditarios o que provienen de grupos étnicos con un riesgo mayor al promedio de transmitir genes de ciertas enfermedades, pueden obtener información sobre su probabilidad de producir hijos afectados. 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 (Kolata, 2003). De manera similar, la detección y orientación de mujeres en edad reproductiva que provienen de países del Mediterráneo, donde la beta talasemia es común (consulte el cuadro 3-1), ha dado por resultado el descenso en los nacimientos de bebés afectados y mayor conocimiento sobre los riesgos de ser portador (Cao, Saba, Galanello y Rosatelli, 1997)