










Licenciatura en psicología

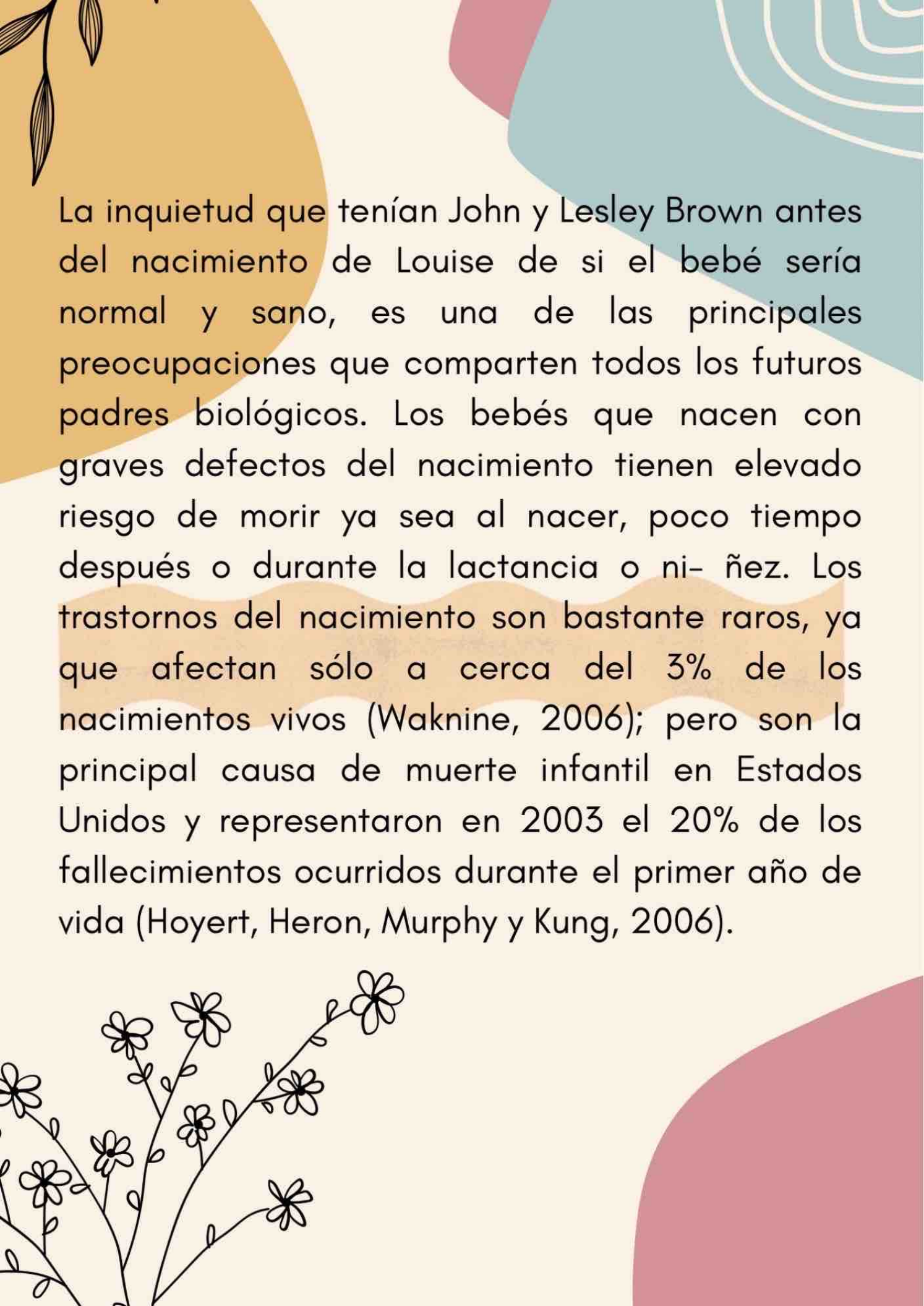
*Alumna: Maritza yocelin
Roblero bravo*

4to cuatrimestre

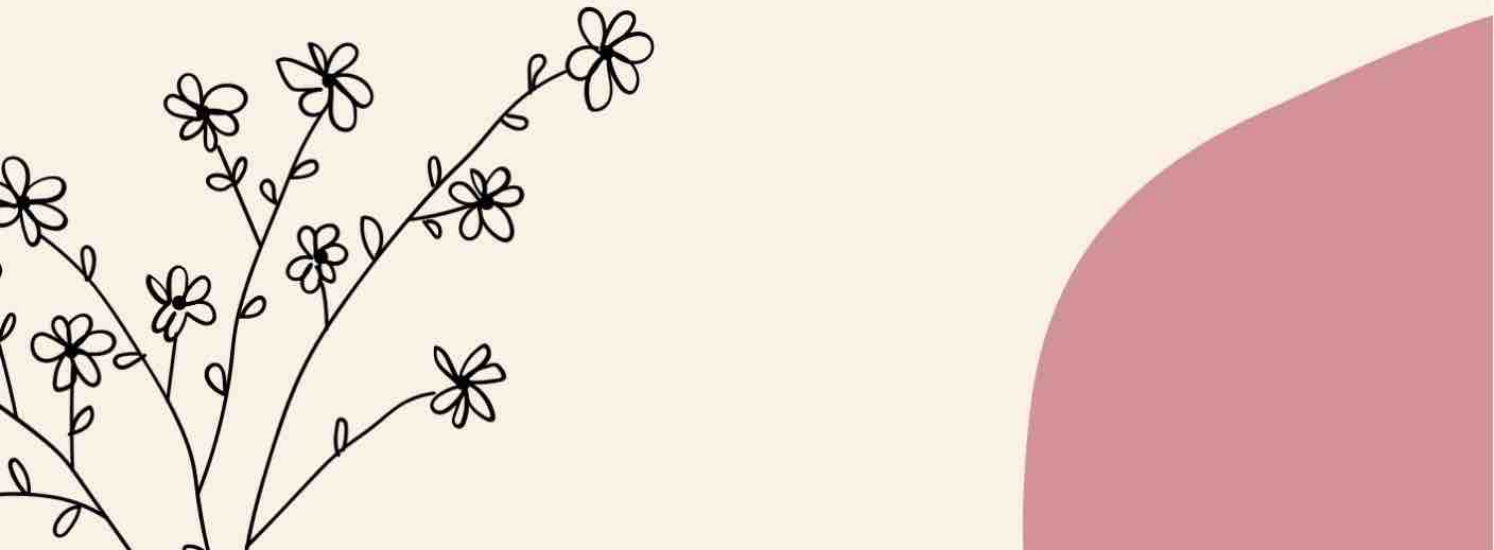


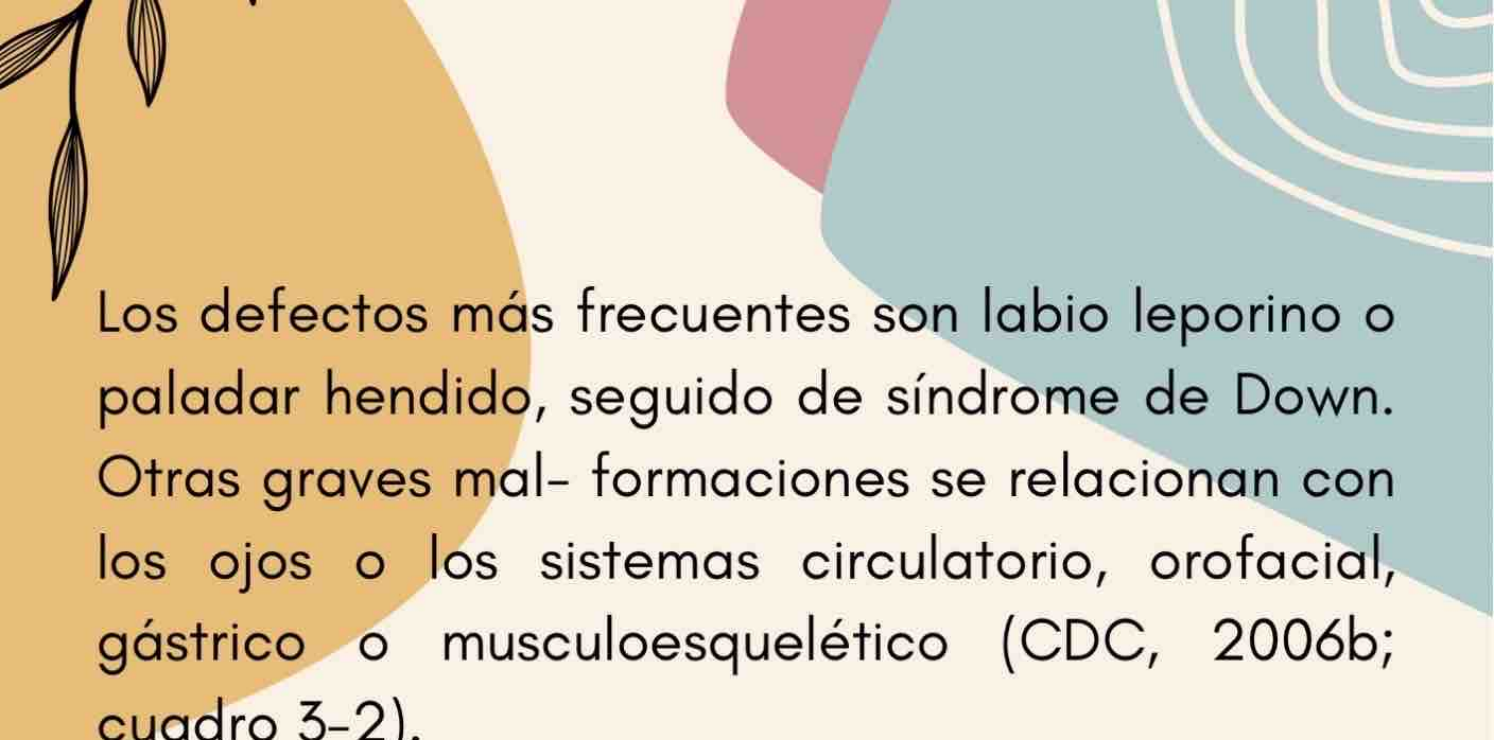
ANORMALIDADES CROMOSOMICAS





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. 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).

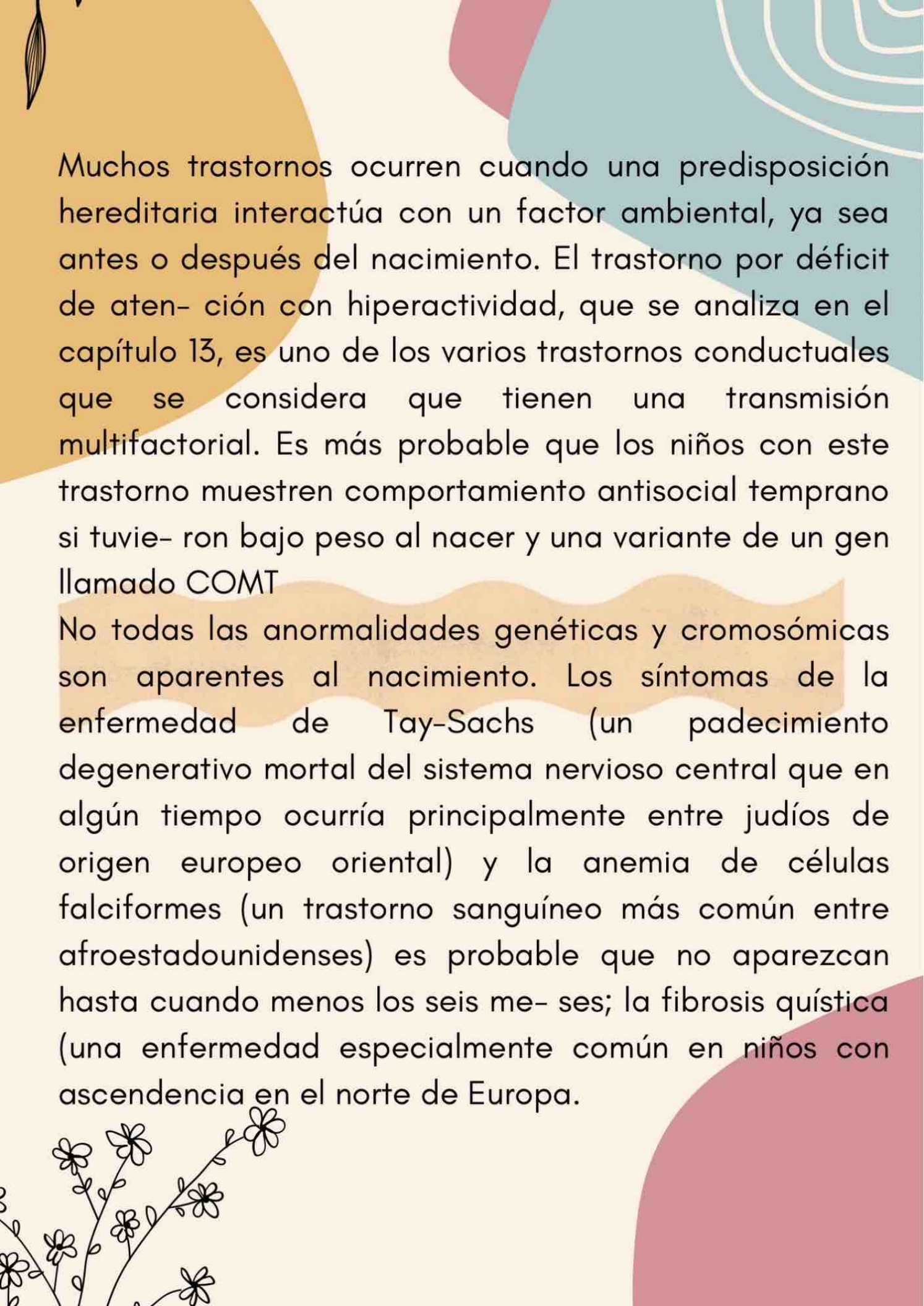




Los defectos más frecuentes son labio leporino o paladar hendido, seguido de síndrome de Down. Otras graves mal- formaciones se relacionan con los ojos o los sistemas circulatorio, orofacial, gástrico o musculoesquelético (CDC, 2006b; cuadro 3-2).

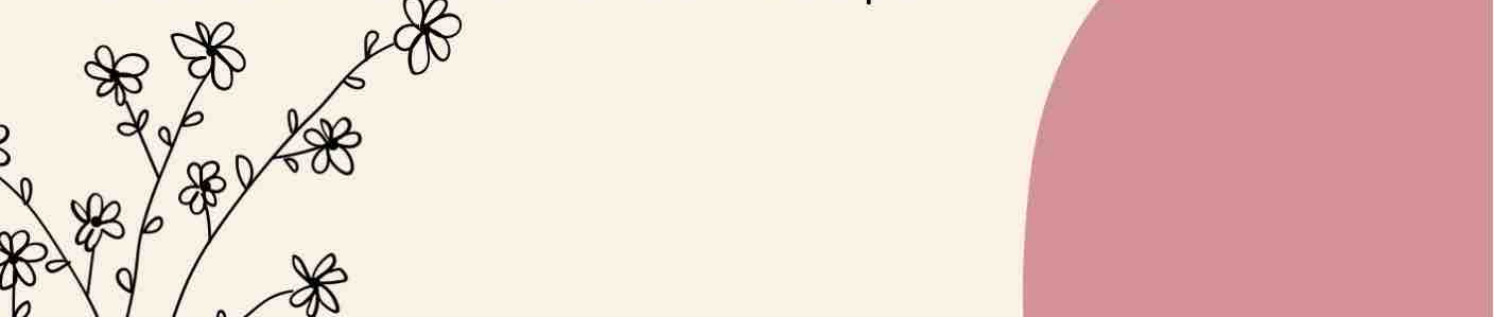
En los defectos y enfermedades genéticas es donde vemos más claramente cómo opera la transmisión dominante y recesiva en los humanos, y también una variación de esto, la herencia vinculada con el sexo. Algunos defectos se relacionan con anomalías en genes o cromosomas, los cuales pueden ser resultado 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

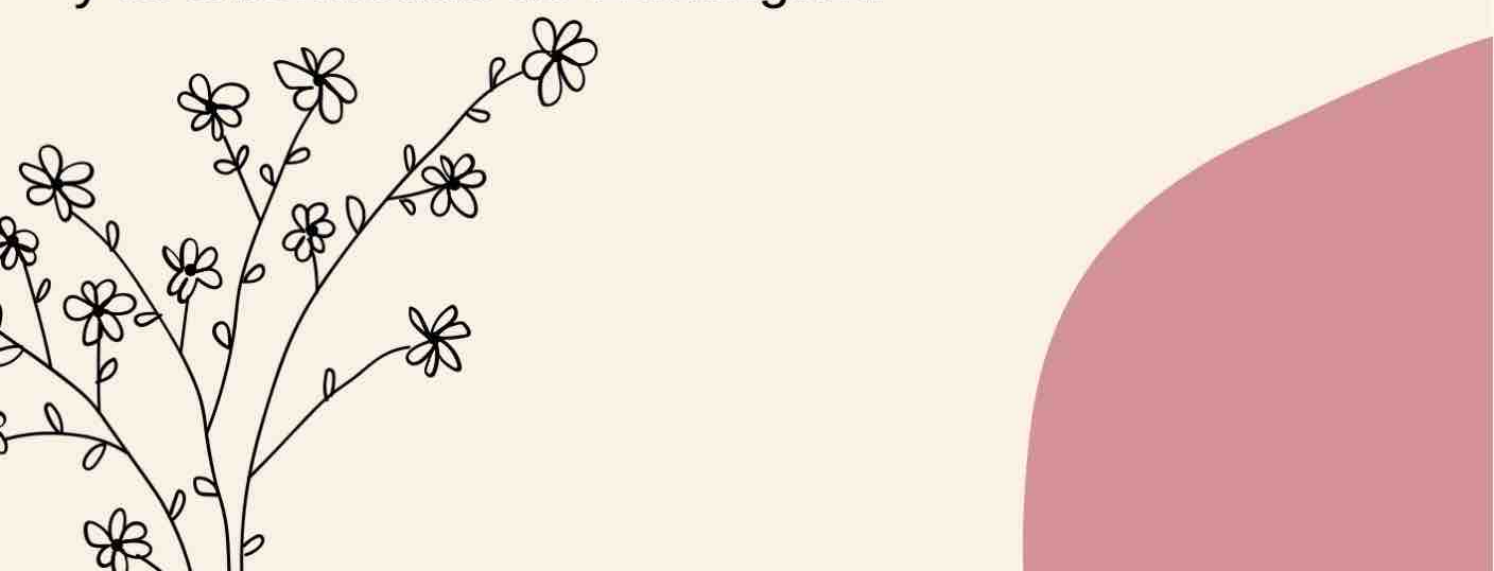
No todas las anomalías genéticas y cromosómicas son aparentes al nacimiento. Los síntomas de la enfermedad de Tay-Sachs (un padecimiento degenerativo mortal del sistema nervioso central que en algún tiempo ocurría principalmente entre judíos de origen europeo oriental) y la anemia de células falciformes (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.





Herencia dominante o recesiva de defectos

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.

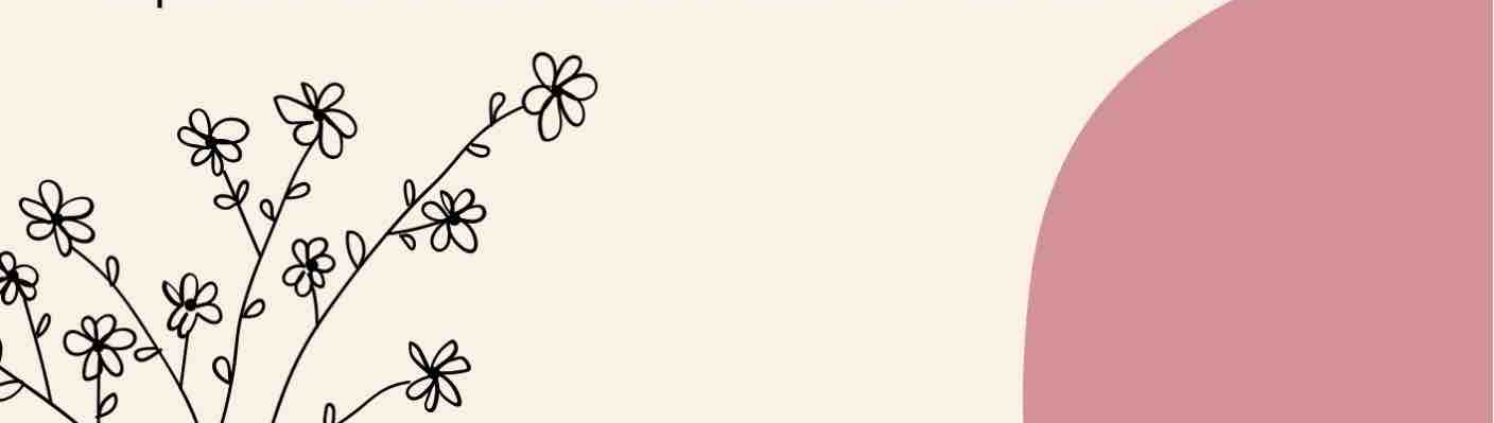




Herencia de defectos ligada al sexo

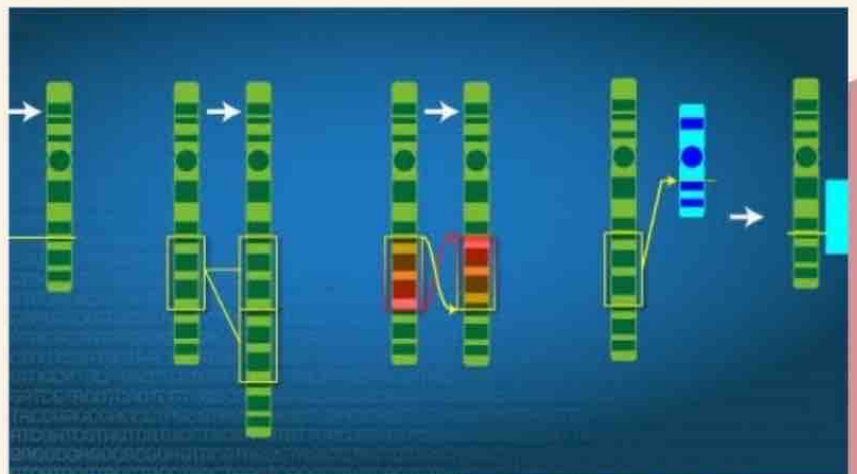
En la herencia ligada al sexo (figura 3-6) ciertos trastornos recesivos, relacionados con los genes en los cromosomas sexuales, afectan de manera diferente a los hijos, dependiendo de si son hombres o mujeres. El daltonismo es uno de los padecimientos relacionados con el sexo. Otro es la hemofilia, una 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.



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.



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.



Estudio de las influencias relativas de herencia y ambiente

Un procedimiento para el estudio de la 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. 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.



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.



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).



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.)me

