

MODULO 4. DE BIOLOGIA 9o

ENFERMEDADES GENETICAS HUMANAS

(Prof. Mg. José Alberth Rojas Perdomo)

Tipos de herencia en el ser humano

De acuerdo al tipo de cromosoma implicado en la herencia, esta puede ser de dos tipos

- ✓ Autosómica: Cuando la característica hereditaria se encuentra en los cromosomas somáticos (Autosomas)
- ✓ Alosómica: Cuando las características hereditarias se encuentran en cromosomas sexuales (Alosomas)

La herencia autosómica se puede clasificar en:

Autosómica Dominante:

Se presenta cuando el rasgo se encuentra en los 22 cromosomas autosómicos (somáticos), Se asocia a un único gen en un único cromosoma, se observa de igual forma en hombres y mujeres y cumple con las leyes mendelianas

Ej: Enrollar la lengua en U, Tener el lóbulo de la oreja separado de la cabeza, Pulgar curvo hacia atrás, Pelo rizado Pestañas largas

Autosómica Recesiva:

Estas características además de cumplir con las condiciones anteriores, para que se manifieste deben provenir de un genotipo homocigoto recesivo (aa).

Los portadores no manifiestan el carácter, pero si lo pueden heredar a otros descendientes, no se observa herencia vertical si no que se pueden saltar una generación.

Ej: Tener el lóbulo de la oreja pegado a la cabeza, Pulgar recto, No Poder enrollar la lengua, Pulgar recto, Pelo liso

Pestañas cortas.

Este tipo de herencia aumenta si existe un grado de consanguinidad.

Alelos múltiples: Cuando en una población existen dos formas diferentes de un mismo gen, se denomina alelos múltiples. Organismos diploides pueden tener dos de esos de alelos para un gen. Estas variaciones se dan porque ocurren mutaciones por ejemplo el color del pelaje de los conejos: Albinos, con manchas y oscuros

Caracteres Poligénicos:

Cuando la herencia depende de la interacción de varios genes. Cada gen aporta un pequeño cambio al fenotipo. Ejemplo: La Estatura

Pleitropía:

Son genes de largo alcance. Es decir un mismo gen es el responsable de varios fenotipos, diferentes y no relacionados. Ejemplo: El color blanco del pelo de los gatos influye en el color de los ojos y los oídos. Los gatos blancos en su mayoría tienen ojos azules y son Sordos.

Epístasis:

Es cuando un gen enmascara o interfiere en la expresión de otro. Se presenta por dos genes ubicados en distintos locus. Ejemplo la Cresta de los Gallos está definida por dos genes

Factor Rh:

Presenta herencia autosómica, Dominante. El Rh+ Dominante sobre el Rh-.

EL Rh+ determina la expresión de una proteína llamada Antígeno D, en la superficie de los glóbulos rojos.

Un antígeno es una sustancia capaz de estimular el sistema inmune para la producción de anticuerpos. El Rh – no expresa esa proteína. En las transfusiones sanguíneas si una persona Rh- recibe sangre con Rh+ producirá anticuerpos contra ese antígeno



Herencia de los Grupos Sanguíneos:

Se presenta por un tipo de herencia llama Codominancia. Es cuando se expresan ambos genes al tiempo. No se sabe cuál es dominante. Ejemplo Grupo de Sangre AB

ENFERMEDADES GENÉTICAS HUMANAS

- ✓ Una enfermedad genética es aquella que se origina a partir de un cambio ó alteración del genoma (genotipo) en el ser humano. Las enfermedades genéticas en el ser humano son muy diversas, sin embargo las enfermedades pueden depender de trastornos monogénicos, poligénicos, o anomalías cromosómicas, se intenta agruparlas en:

Enfermedad Hereditaria. Esta alteración se produce en células germinales o gametos y es heredado a la descendencia. Según las células afectadas pueden ser Germinales, cuando afecta células sexuales o gametos y se transmiten a la descendencia, y somáticas, cuando afectan células corporales que se reproducen por mitosis, No heredables.

Síndrome. Cuando una enfermedad se expresa mediante varios síntomas o signos de manera simultánea y comprometen varios sistemas del cuerpo humano.

Mutaciones. Es cualquier cambio o alteración estable de la estructura del material hereditario ADN. Es la única fuente de variabilidad en una especie; es una presión sistemática: aumenta la variabilidad de la especie y la heterogeneidad genética entre poblaciones. Una mutación puede afectar a unos pocos nucleótidos, fragmentos de genes, segmentos de cromosomas, conjuntos completos de cromosomas y ADN extranuclear. Algunas mutaciones determinarán una cierta ventaja para la supervivencia de sus portadores; otras darán lugar a alelos equivalentes a los ya existentes, o no tendrán ninguna trascendencia por afectar sólo a fragmentos del ADN no codificante; también pueden existir mutaciones desventajosas, por conllevar una mayor dificultad para sobrevivir, reproducirse e incluso por determinar la muerte de sus portadores. En función de la cantidad de material genético afectado: **Genómicas (no disyunciones); Cromosómicas, Génicas**

Según la extensión del material genético afectado se denominan:

Génicas: Mutaciones en sentido estricto, y Cambios de secuencia en un gen. Monogénica (1 solo) poligénica (varios). Se puede dar tanto en cromosomas sexuales como somáticos y la herencia puede ser recesiva como dominante

Cromosómicas: Afectan a la disposición de genes en un cromosoma, y No a la secuencia de nucleótidos, pueden ser numéricas o estructurales

Genómicas: aumento o disminución del número de cromosomas correcto de la especie.

Congénitas: Cuando la enfermedad se presenta al momento del desarrollo fetal, pueden ocurrir por causas ambientales o desconocidas.



Malformaciones. Se define como una alteración anatómica presente al momento del nacimiento. Las **malformaciones**, se define como una alteración anatómica presente al momento del nacimiento como ocurre con el labio leporino y con la espina bífida, ocurren durante la gestación y puede ser ocasionada por factores genéticos ambientales o por consumo de sustancias nocivas durante el embarazo. Muchos bebés que nacen con malformaciones congénitas fallecen al nacer o durante el primer año de vida.

Una enfermedad **multifactorial**, además de ser poligénica también puede ser ocasionada por factores ambientales como por ejemplo, la diabetes, la hipertensión y algunos tipos de cáncer.

Enfermedades Autosómica Dominante

- ✓ Este tipo de enfermedades presentan las características típicas de un patrón de herencia mendeliano autosómico dominante.
- ✓ Afectan igualmente a hombres y a mujeres, y requieren de la presencia de un solo alelo con la mutación para manifestarse.
- ✓ Generalmente, en este tipo de enfermedades los individuos son heterocigotos, ya que de ser homocigotos, el desarrollo del embrión no sería viable y llevaría a la muerte fetal.
- ✓ Una persona afectada tiene un 50% de probabilidades de heredar la enfermedad a su descendencia en cada embarazo.

HUTIINGTON

- ✓ Un ejemplo de una enfermedad autosómica dominante es la Corea de Huntington llamada popularmente mal de San Vito. El gen asociado a esta enfermedad se encuentra en el cromosoma 4. Se produce por un desgaste o degeneración de las neuronas (células nerviosas). Esta enfermedad se manifiesta generalmente cerca de los 40 años, inicialmente con rigidez corporal, movimientos rápidos y súbitos del cuerpo y muecas faciales. Luego de 5 o 10 años causa demencia, estado vegetativo y posteriormente, la muerte. Algunas enfermedades transmitidas mediante herencia autosómica dominante están influenciadas por fenómenos de penetrando, y de expresión variable o expresividad.



- ✓ La **penetrancia** es el grado de regularidad con que se manifiesta una mutación en el genotipo y se expresa en porcentaje o en proporciones.
- ✓ Ejemplo si hablamos de una enfermedad con una penetrancia de 80%, significa que de cada 100 individuos 80 salen afectados.
- ✓ La **expresión variable**, es el grado de manifestación de una enfermedad en el fenotipo, es decir puede ser leve o severa.

Enfermedades Autosómicas Recesivas

La herencia de este tipo de enfermedades se rige por las leyes Mendeleianas, la enfermedad debe tener la mutación en las dos copias del gen, además debe ser homocigoto Recesivo. Puede pasar inadvertidas por muchas generaciones en la familia por lo que un matrimonio entre dos personas consanguíneas aumenta la probabilidad de que se manifieste la enfermedad.

La fenilcetonuria

En esta enfermedad presenta un daño en una enzima que metaboliza el aminoácido **Fenilalanina**, produciendo retardo mental y albinismo. Sin embargo esta enfermedad se puede tratar con una dieta rica en aminoácidos, una vez se detecte a tiempo.

El síndrome de Usher

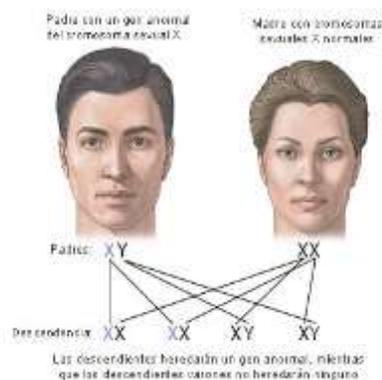
Es una enfermedad que produce sordera congénita, y de los 20 a 30 años se produce Ceguera, debido a la degeneración paulatina de la retina.

Herencia ligada al sexo

Genes situados en el cromosoma X, la mujer puede ser portadora si posee el gen afectado en uno de sus cromosomas X y aun así no padecer la enfermedad, pero si transmitirla. El varón tiene o no tiene el gen afectado, luego tiene o no tiene la enfermedad. Se clasifican en Dominantes y Recesivas. Ejs: Hemofilia y Daltonismo

Hemofilia (Recesiva)

Es una enfermedad que se produce por la mutación en el gen que



produce la síntesis de los procesos de Coagulación. Se pueden producir hemorragias internas, si nos e controlan a tiempo, puede causar la muerte.

Daltonismo (Recesiva)

Esta enfermedad suele ir acompañada de Ceguera Parcial, y consiste en la dificultad para distinguir las tonalidades verdes y rojas, con menor frecuencia el azul y el amarillo.

Hipofosfatemia (Dominante)

Esta enfermedad se caracteriza por padecer niveles bajos de fósforo en la sangre, y estos pueden causar problemas respiratorios, irritabilidad o coma. Esta enfermedad la portan los hombres y se afectan las mujeres.

Factor SRY (Dominante Ligada al Cromosoma Y)

Son enfermedades muy raras y se heredan de Padres a hijos varones por la herencia del cromosoma Y. Las mutaciones en el Factor SRY Afecta directamente en l sexo. Un ser humano será mujer a menos que se active el factor SRY éste permite la activación de las gónadas hacia el sexo masculino, tendrá una composición cromosómica XY pero fenotípicamente será mujer.

Enfermedades de Herencia Mitocondrial

La herencia mitocondrial se hereda de la madre a los hijos. Las enfermedades por este tipo de herencia están asociadas a problemas en la retina, ceguera, defectos en el desarrollo cerebral generando retardo mental, afecciones musculares, principalmente cardíacas. Este tipo de enfermedades se denominan **Encefalopatias mitocondriales**

EI MELAS. Cefalea, Convulsiones y Demencia

MERRF. Sordera, Epilepsia, Demencia y falla respiratoria

Estas enfermedades dependen del número de mitocondrias afectadas. Clasificándolas en **homoplásmica** tienen afectadas todas las mitocondrias con igual ADN

ACTIVIDAD

1. Realiza un crucigrama con los siguientes términos. Polidactilia, síndrome, monogénico, poligénico, anomalía, cromosómica, congénito, malformación, multifactorial, autosómico, penetrancia, expresión variable.

2o. En frente de cada definición escribe el término correcto

- A. Se origina por un cambio en el genoma _____
- B. Causada por la mutación en un único gen _____
- C. Se presenta al momento del nacimiento _____
- D. Células con tres o más juegos de cromosomas _____
- E. Ausencia o presencia de un cromosoma extra _____
- F. Trastornos en los que hay influencia de varios genes y de factores ambientales _____

3. Realiza en tu cuaderno, un mapa conceptual con los tipos de enfermedades genéticas.

4º. En una pareja de esposos, el padre sufre de hemofilia y tienen dos hijos sanos. La hija se casa y tiene 2 hijos (hombre y mujer).

- A. Realiza el árbol genealógico de la familia
- B. Que probabilidad tiene los 2 hijos de salir sanos
- C. Que probabilidades tienen las hijas de ser hemofílicas? Ó Portadoras?
- D. Que probabilidades tiene el hijo de la primera generación de heredar la enfermedad?