

Lección 1. Enfermedades autosómicas

Repasa tus conocimientos

Selecciona la respuesta correcta.

1. Los autosomas son cromosomas que se encuentran en
 - a. los gametos.
 - b. las células sexuales.
 - c. las células somáticas.
 - d. todas las células del cuerpo.
2. Lee la siguiente información:

- A. Determinan el sexo de las personas.
- B. Se encuentran en los gametos masculinos y femeninos, únicamente.
- C. Los dos cromosomas del par son iguales tanto en hombres como en mujeres.

¿Cuáles afirmaciones se refieren a los cromosomas sexuales?

- a. Solo A.
 - b. Solo B.
 - c. A, B y C.
 - d. Solo A y B.
3. ¿Cuántos cromosomas de cada tipo tienen las células somáticas humanas?
 - a. 46 autosomas, solamente.
 - b. 22 autosomas y 1 cromosoma sexual.
 - c. 44 autosomas y 2 cromosomas sexuales.
 - d. 46 autosomas y 2 cromosomas sexuales.

A. Explora

1. Observa las imágenes y responde.



Datos interesantes

Las enfermedades autosómicas pueden ser causadas por una mutación que se genera en el proceso de gestación o provenir de los progenitores. Actualmente es posible detectar si una persona porta un alelo recesivo que provoca alguna enfermedad genética. Si dentro de la familia o en el árbol genealógico se ha presentado alguna enfermedad autosómica, es recomendable realizarse un análisis del genoma, con el fin de conocer la probabilidad de transmitir este trastorno a los hijos.

a. Si las personas de la imagen son hermanos, ¿por qué crees que tienen características físicas tan diferentes?

Los estudiantes deben responder de acuerdo a sus conocimientos previos; sin embargo, se espera que comenten que los niños heredaron características diferentes de sus padres.

b. Si ambos padres de los niños tienen piel morena, ¿por qué crees que la niña es albina?

Los estudiantes deben responder de acuerdo a sus conocimientos previos; sin embargo, se espera que mencionen que probablemente esa característica es determinada por alelos recesivos.

B. Conoce el tema

¿Qué son las enfermedades autosómicas?

Las enfermedades autosómicas son condiciones de salud que son transmitidas en la información genética de padres a hijos, y son determinadas por un gen que se encuentra en uno de los 44 autosomas. Estos trastornos muestran patrones de herencia mendeliana. La mayoría de enfermedades autosómicas son recesivas; sin embargo, hay algunas dominantes. Además, su gravedad varía desde condiciones poco perjudiciales, como algunos tipos de albinismo, hasta enfermedades potencialmente mortales, como la fibrosis quística.

La mayoría de las personas con enfermedades autosómicas nacen de padres heterocigotas. Por lo tanto, los progenitores no presentan la enfermedad (no tienen el fenotipo), pero son portadores del alelo recesivo que la produce (presentan el genotipo). Las enfermedades autosómicas recesivas están determinadas por un alelo recesivo; por lo tanto, solo se manifiestan en condición homocigota recesiva (aa). El genotipo heterocigota (Aa), no expresa la enfermedad fenotípicamente, pero siempre es portador de la enfermedad. Algunos ejemplos de los trastornos autosómicos recesivos son la fibrosis quística, la anemia de células falciformes

Comunidad pluricultural

La etnia Guna, de la comarca Guna-Yala, tienen la tasa más alta de albinismo en el mundo, con una frecuencia estimada de 1:160. En la cultura Guna los albinos, llamados los niños de la luna, desempeñan un papel fundamental en la mitología, pues se les atribuyen poderes especiales y, por ello, suelen ocupar puestos destacados en la comunidad.

La ubicación del archipiélago de las Islas San Blas predispone a los albinos Guna a sufrir padecimientos de la piel asociados con la exposición a la radiación solar. Por ejemplo, elastosis solar, arrugas en la superficie dorsal de las manos, queilitis actínica, queratosis actínica y carcinoma de células escamosas.

Fibrosis quística

Es un trastorno que produce una mucosidad anormalmente espesa y pegajosa que puede dañar los órganos del cuerpo. La mucosidad interfiere en la función normal de los órganos vitales, especialmente los pulmones, y causa infecciones crónicas.

Anemia falciforme

Se caracteriza porque los glóbulos rojos tienen forma de hoz, lo que afecta su capacidad para transportar oxígeno. Aproximadamente 1 de cada 500 bebés afroamericanos nace con anemia de células falciformes y alrededor de 1 de cada 12 afroamericanos es portador del gen de esta enfermedad.

Albinismo

Es un trastorno causado por la incapacidad del organismo de producir o distribuir la melanina, una sustancia que da color a ojos, piel y cabello. Por lo tanto, provoca falta de pigmentación en esas partes del cuerpo. Las personas albinas son más sensibles a la luz solar, y pueden tener problemas de visión.

Las enfermedades autosómicas dominantes están determinadas por alelos dominantes (A); se presentan en condiciones homocigota dominante (AA) y heterocigota (Aa). Sin embargo, en muchos de los casos, los individuos homocigotos dominantes no nacen, por la severidad del trastorno.

Algunas enfermedades autosómicas dominantes son las siguientes:

→ **Acondroplasia.** Afecta el crecimiento óseo y causa el tipo más común de enanismo. La cabeza y el torso crecen normalmente, pero las extremidades son cortas. Solo individuos heterocigotas presentan esta condición, ya que el genotipo homocigoto dominante causa la muerte del embrión.

→ **Enfermedad de Huntington.** Es una enfermedad que degenera las neuronas, lo que causa movimientos incontrolados, pérdida de facultades intelectuales y alteraciones emocionales. También afecta la superficie exterior del cerebro (llamada corteza), que controla el pensamiento, la percepción y la memoria. Los síntomas de esta enfermedad empiezan a aparecer usualmente entre los 35 y los 40 años de edad.

C. Comprende la información

3. Pedro es un hombre de 30 años. Su padre murió de la enfermedad de Huntington a los 68 años de edad. La madre de Pedro no tiene la enfermedad; su hermana mayor, que tiene 48 años, no muestra síntoma de la enfermedad. ¿Cuál es la probabilidad de que Pedro haya heredado la enfermedad de su padre? Usa un cuadro de Punnett para calcularla.

Madre: hh

Padre: Hh o HH. El padre puede ser homocigota o heterocigota; sin embargo, como la hermana de Pedro no presenta síntomas a la edad de 48 años, probablemente no tienen la enfermedad, por lo que se puede deducir que el padre era heterocigota para la enfermedad.

Gametos	H	h
H	Hh	Hh
h	hh	hh

Genotipo: 50% heterocigota
50% homocigota recesivo
Fenotipo: 50% hijos sanos
50% hijos enfermos

Pedro tienen 50% de probabilidades de padecer la enfermedad de Huntington.

4. Los padres de una persona albina tienen la piel morena, los ojos chocolate y el cabello negro.

- Determina el genotipo de los padres. **Heterocigotos (Aa), porque no son albinos, pero su hijo sí.**
- Calcule la probabilidad de que la pareja tenga otro hijo albino.

Gametos	A	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

Genotipo: 25% homocigota dominante
25% homocigota recesivo
50% heterocigota
Fenotipo: 75% hijos sin albinismo
25% hijos albinos

Hay 25% probabilidades de que la pareja tenga otro hijo

D. Aplica tus conocimientos

Los alelos dominantes son letales en condición homocigota o heterocigota, mientras que los recesivos solo son letales en condición homocigota, ya que en condición heterocigota, los individuos sobreviven.

5. Explica por qué los alelos dominantes letales de enfermedades autosómicas son muchos menos comunes que los alelos recesivos letales.