



COMPLEJO EDUCACIONAL SAN ALFONSO
 FUNDACIÓN QUITALMAHUE
 Eyzaguirre 2879 Fono 22-852 1092 Puente Alto
planificacionessanalfonso@gmail.com
www.colegiosanalfonso.cl



Trabajo individual pedagógico N° 10

- Nivel: Segundo Medio
- Ciencias Naturales: Biología

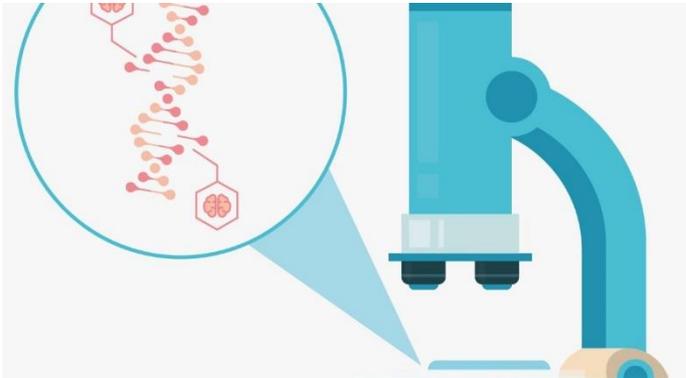
Número de contacto: 972680145

Facebook: @riken.edu

O.A. 6 Investigar y argumentar, basándose en evidencias, que el material genético se transmite de generación en generación en organismos como plantas y animales, considerando:

- La comparación de la mitosis y la meiosis.
- Las causas y consecuencias de anomalías y pérdida de control de la división celular (tumor, cáncer, trisomía, entre otros).

ALTERACIONES Y ENFERMEDADES GENÉTICAS



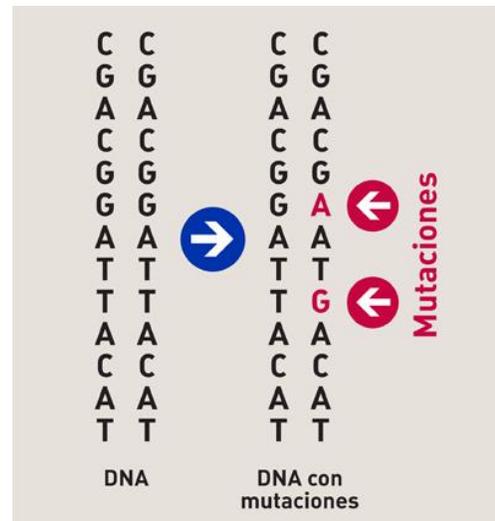
En la guía anterior conocimos las anomalías que ocasiona la alteración del ciclo celular, en esta guía conoceremos otros tipos de enfermedades causadas por mutaciones genéticas.

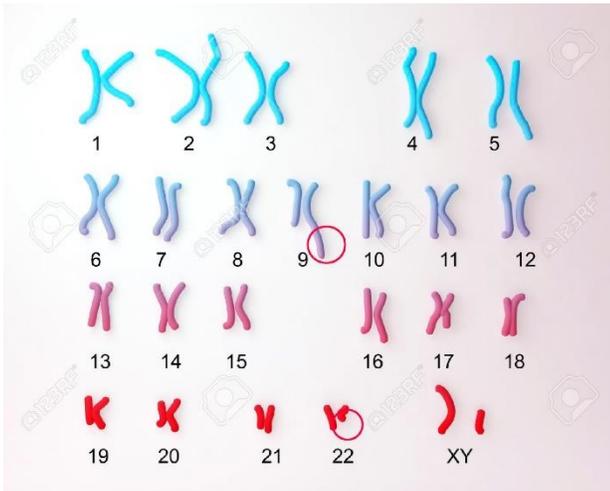
Las mutaciones son alteraciones en la información genética que pueden deberse a multitud de agentes (agentes mutagénicos), tales como radiaciones, sustancias químicas, entre otras.

Las alteraciones pueden ser muy puntuales y no producir efectos, o afectar a gran cantidad de información genética y producir grandes modificaciones en los caracteres (características genéticas heredables), llegando incluso a ser letales ocasionando la muerte del individuo. Las modificaciones en los caracteres constituyen la principal fuente de variabilidad genética, ya que son las responsables de la aparición de **alelos** (forma de un gen proveniente de los progenitores) en los genes y, por tanto, de la aparición de fenotipos nuevos, lo que es igual a características físicas nuevas.

Según la cantidad de información que afecten existen tres tipos de mutaciones:

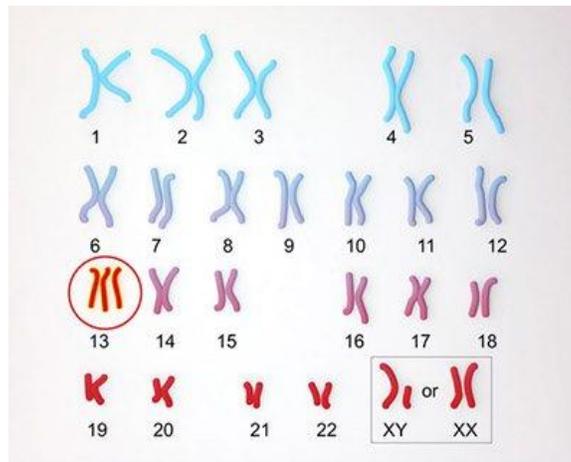
- **Génicas:** Afectan sólo a un gen, son cambios en bases nitrogenadas sueltas que se sustituyen unas por otras, o se pierde o se gana alguna.





- Cromosómicas: Afectan a fragmentos de cromosomas que llevan varios genes, bien porque se pierde parte de un cromosoma, porque se da la vuelta, se intercambian fragmentos con otros cromosomas, y ocasionan las anomalías que conocimos anteriormente.

- Genómicas: Afectan a cromosomas enteros, alterando el número de cromosomas (= genoma) del individuo, normalmente porque se pierde o se gana algún cromosoma entero.



Enfermedades genéticas

Bajo esta clasificación se incluyen a todas aquellas alteraciones de nuestra salud que se deben al mal funcionamiento de un gen determinado, bien porque produce una proteína defectuosa, no funcional, o bien porque no llega a producir la proteína.

Según estimaciones actuales, al menos el 10% de los recién nacidos padecen, o padecerán en el curso de la vida, alguna enfermedad de tipo total o parcialmente genético. Algunas personas sanas pueden tener alteraciones en su material hereditario capaces de provocar enfermedades a su descendencia.

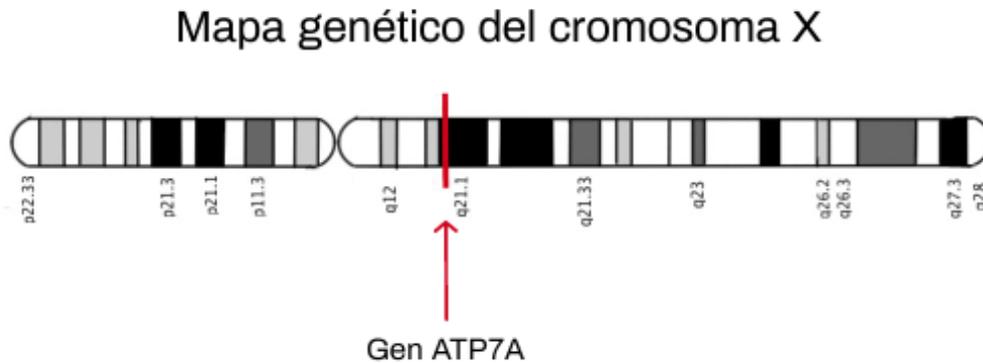
Se calcula que en el genoma humano existen entre 50.000 y 80.000 genes diferentes, lo que implica la existencia de, al menos, entre 50.000 y 80.000 enfermedades genéticas, sin tener en cuenta las posibles interacciones génicas que también existen.

Mapa genético en el ser humano

Las enfermedades que se desarrollan gracias al mal funcionamiento de un gen, pueden darse desde el nacimiento, tratándose entonces de una enfermedad **CONGÉNITA** y **HEREDITARIA**, o bien por alguna alteración genética a largo de la vida del individuo, por la acción de agentes mutagénicos, de virus, entre otros detonantes, siendo

entonces enfermedades **ADQUIRIDAS** que sólo pueden ser hereditarias a futuras generaciones si afectan al tejido germinal encargado de formar los óvulos y los espermatozoides durante la meiosis; cualquier alteración que sólo afecte a células somáticas, es decir, al resto de células que conforman nuestro cuerpo, no podrá ser hereditaria.

El mapa genético de nuestra especie ha sido analizado en un programa científico llamado "Proyecto Genoma" donde también han estudiado genes alterados, ya que es muy difícil determinar la función de un gen sano, pero sin embargo es muy fácil relacionar una enfermedad concreta con un gen dañado, ya que basta con comparar secuencias génicas de individuos sanos con las de individuos enfermos, por eso los mapas genéticos publicados por los científicos del Proyecto describen siempre el lugar donde se encuentra localizado el "error" o la enfermedad genética, tal como podemos ver en la imagen.



Causas de las enfermedades genéticas: Las principales causas del desarrollo de enfermedades genéticas se pueden resumir en las siguientes:

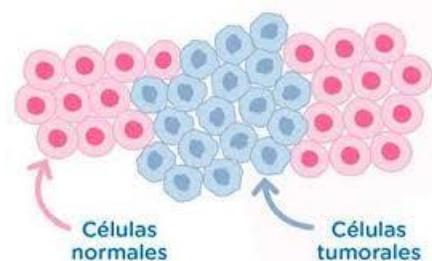
1. Genes transmitidos de padres a hijos.
2. Anomalías en el número o en la estructura de los cromosomas.
3. Trastornos debidos a la combinación de factores genéticos y ambientales.
4. Exposición a medicamentos tóxicos, radiaciones, virus o bacterias durante el embarazo.

Cabe destacar que las personas que poseen mayor riesgo o probabilidad de padecer este tipo de enfermedades son:

- Los hijos de personas que han padecido de enfermedades genéticas.
- Las mujeres que presentan dificultades repetidas para culminar sus embarazos.
- Las mujeres mayores de 35 años y los hombres mayores de 50 años.
- Las personas que tienen antecedentes familiares de enfermedades hereditarias.
- Las parejas consanguíneas.
- Las personas que han estado en contacto con agentes capaces de producir mutaciones (radiaciones o sustancias químicas).

Algunas enfermedades genéticas frecuentes

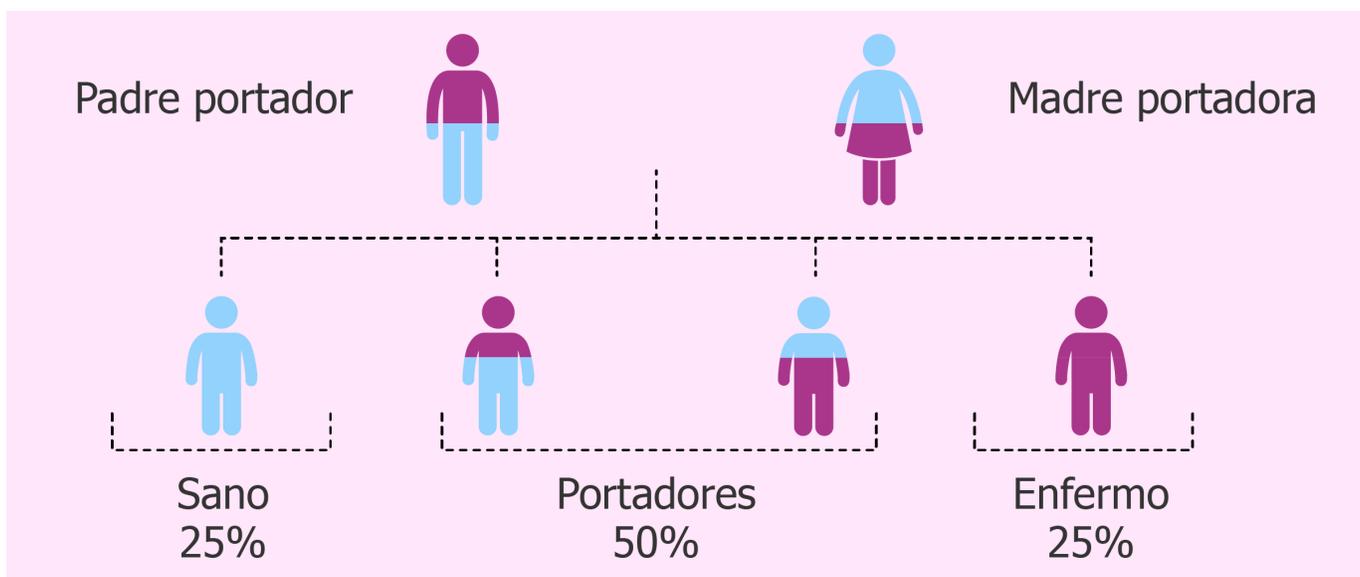
- **Cáncer:** Enfermedad cuyas causas no pueden ser atribuidas a una sola razón, pero parte de los variados tipos de cáncer tienen su origen en ciertos genes llamados ONCOGENES, que desencadenan la independización de algunas células que empiezan a dividirse y a utilizar recursos y espacios de células sanas, llegando a destruir los órganos que afectan, pudiendo, además, extenderse a otros órganos (METÁSTASIS).



- **Enfermedad de Alzheimer:** Provoca la degeneración del sistema nervioso central a nivel del encéfalo, lo cual origina la pérdida de diversas capacidades humanas, desde la memoria, hasta las funciones motoras y sensitivas.
- **Distrofia de Duchenne:** Enfermedad progresiva que provoca la degeneración de la musculatura esquelética.
- **Hipercolesterolemia:** Aumento de los niveles de colesterol en sangre, responsable de la formación de placas arteriales, trombos, etc.
- **Enfermedad de Tay-Sachs:** Enfermedad metabólica que impide el desarrollo del sistema nervioso.
- **Hemofilia:** Incapacidad de coagular la sangre.

ACTIVIDAD:

1. A continuación, tenemos una imagen que indica las probabilidades de que un padre y una madre portadora de una enfermedad genética se la hereden a sus hijos. Empleando tus propias palabras explica estas probabilidades de herencia



2. Investiga 2 ejemplos de enfermedades genéticas diferentes a las descritas en la guía.

Página de consulta y acceso a textos escolares en formato digital:

www.aprendoenlinea.mineduc.cl