

¿QUÉ SABES DE...?

- 1 La información que contiene un gen sirve para:
 - a) Fabricar cada una de las minúsculas partes que componen el cuerpo.
 - b) Fabricar una proteína.
 - c) Fabricar cualquier molécula orgánica de los seres vivos.
- 2 Si la información genética del ser humano estuviera formada por 30 000 genes:
 - a) 15 000 genes serían aportados por el padre y 15 000 por la madre.
 - b) De los 30 000 genes existen dos copias, una procede del padre y otra de la madre.
- 3 Di tu opinión acerca de la exactitud de la siguiente frase: «Los hijos de futbolistas serán buenos futbolistas porque han heredado de sus padres los genes adecuados para ese deporte».
- 4 Contesta si son verdaderas o falsas las siguientes afirmaciones:
 - a) Si ambos progenitores no presentan un carácter determinado no podrán tener un hijo que sí lo presente.
 - b) El sexo en la especie humana depende de la dotación de cromosomas del espermatozoide.
 - c) Existen enfermedades que se manifiestan o no según el sexo del individuo.
 - d) Si una radiación daña el ADN de cualquiera de mis células, transmitiré el daño a mis hijos.

APRENDERÁS A...

- Conocer los principios básicos de las leyes de Mendel.
- Resolver problemas sencillos de genética mendeliana.
- Comprender la herencia del sexo y de caracteres ligados al sexo en la especie humana.
- Entender las causas y la transmisión de algunas enfermedades hereditarias.
- Conocer cómo se almacena la información genética y cómo se expresan los genes.
- Conocer los tipos de mutaciones en el material genético y sus consecuencias.
- Conocer los agentes causantes de mutaciones y adoptar medidas preventivas para evitarlos.



GENES Y HERENCIA

Los mortales se transmiten unos a otros la vida.
Lucrecio (98-55 a. C.)

Los cuidadosos cruzamientos realizados por Mendel con plantas de guisante permitieron entender las reglas que rigen la transmisión de los caracteres hereditarios. Los posteriores descubrimientos de las estructuras del ADN y de los cromosomas permitieron actualizar y comprender mejor los principios originales enunciados en las leyes de Mendel e, incluso, conocer los casos en que esas leyes no se cumplen.

El desciframiento del código genético, la clave que desvela el significado de los mensajes contenidos en los genes, ha permitido comprender el lenguaje utilizado por las células y las consecuencias que los errores padecidos en las instrucciones genéticas tienen sobre los individuos y sus descendientes.

UN GEN PARA DOBLAR LA LENGUA

Determinados caracteres de la especie humana dependen del efecto de un solo gen. De ese gen tenemos dos copias, una heredada del padre y otra de la madre. Se utiliza una letra mayúscula para simbolizar la copia del gen cuyo efecto se manifiesta (gen dominante) y una letra minúscula para la copia que también poseemos, pero que no se manifiesta (gen recesivo).

La capacidad de doblar la lengua en «U» es un carácter controlado por un gen dominante (A) y la incapacidad para hacerlo depende de la copia de ese gen y es recesivo (a).

- ¿Eres capaz de doblar la lengua? Si puedes hacerlo tendrás los genes AA o Aa. Si eres incapaz de hacerlo, tus genes serán aa.
- Averigua si tus abuelos, padres y hermanos pueden hacerlo o no y construye un árbol genealógico. Escribe círculos como símbolos que representan a las mujeres y cuadrados para los hombres. Usa líneas para unir las parejas y sus descendientes. Pon debajo de cada símbolo sus genes (AA, Aa o aa).
- Después, comenta tus resultados con los obtenidos por tus compañeros.

ALGUNOS CONCEPTOS BÁSICOS DE GENÉTICA

Un **gen** es un fragmento de ADN que contiene la información necesaria para fabricar una proteína.

Si se tiene en cuenta que los enzimas, un tipo específico de proteínas, controlan las reacciones químicas que dan lugar a cada una de nuestras características (color de ojos, color de piel...), también se puede definir un gen como un fragmento de ADN que posee la información relativa a un determinado carácter de un individuo.

Cada uno de los atributos morfológicos o fisiológicos que definen a los individuos de una especie se denomina **carácter**. Existen dos tipos de caracteres: **cuantitativos** y **cuantitativos**.

- **Cualitativos:** caracteres determinados por un solo gen. Este gen suele manifestarse con alternativas claramente distinguibles: pelo corto-pelo largo, color negro-color blanco, etcétera.
- **Cuantitativos:** caracteres influidos por varios genes y que presentan una variación gradual entre los individuos de una población, como la altura o el color de la piel.

Los **alelos** son las distintas alternativas que presenta un mismo gen en los individuos de una población.

El ADN que constituye los genes puede presentar pequeñas diferencias en la secuencia de nucleótidos y originar distintas informaciones para el mismo carácter. Por ejemplo, el carácter «grupo sanguíneo» presenta, en la especie humana, tres alelos diferentes: A, B y 0.

Cuando una pareja de cromosomas contiene los mismos genes situados en los mismos lugares se denominan **cromosomas homólogos**, aunque las alternativas (alelos) presentes en cada uno de los homólogos pueden o no ser iguales.

Cada gen ocupa un determinado lugar (**locus**) dentro de un cromosoma. Los individuos de las especies diploides poseen dos dotaciones cromosómicas, una procedente del padre y otra de la madre, por lo que cada cromosoma paterno tiene un cromosoma homólogo de origen materno, de igual tamaño y forma.

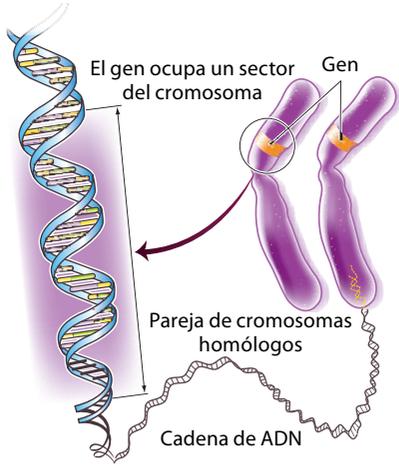


Fig. 5.1 Los genes ocupan un determinado lugar (*locus*) en los cromosomas.

* Sabías que...

Aunque un gen presente varios alelos en una población, cada individuo de un especie diploide sólo posee dos alelos para cada gen (uno en cada cromosoma homólogo).

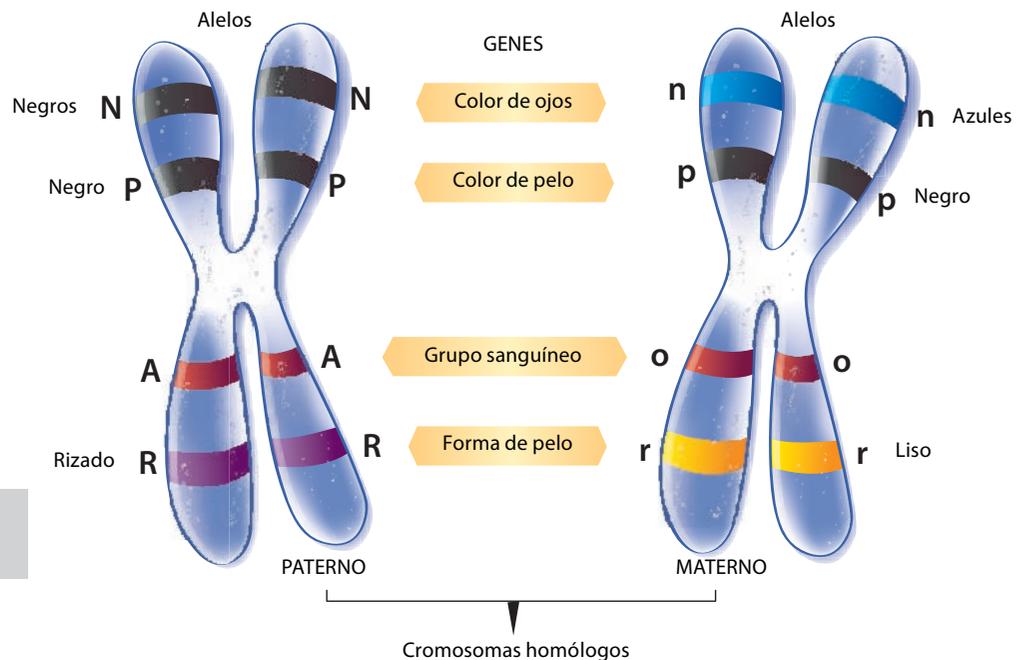


Fig. 5.2 Los cromosomas homólogos contienen genes relacionados con las mismas características.

En función de la naturaleza de los alelos, se distinguen dos tipos de individuos: **homocigotos** y **heterocigotos**.

- **Homocigoto** o **raza pura**: individuo que presenta los dos alelos iguales de un mismo gen en sus cromosomas homólogos.
- **Heterocigoto** o **híbrido**: individuo que posee un alelo diferente de un mismo gen en cada uno de sus dos cromosomas homólogos.

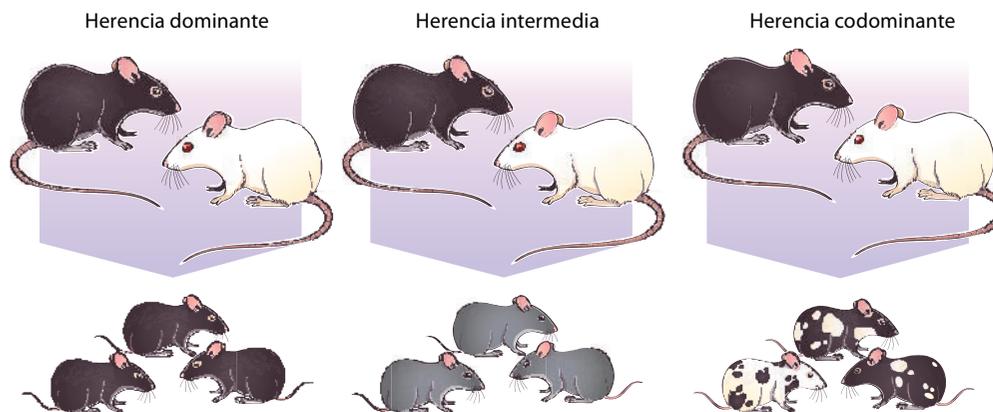
Cada **genotipo** es responsable de un determinado **fenotipo**.

- **Genotipo**: conjunto de todos los genes presentes en los cromosomas de un individuo. También se emplea para referirse a los alelos que presenta un individuo para un determinado carácter (por ejemplo, genotipo homocigoto).
- **Fenotipo**: resultado de la expresión de determinados genes del genotipo. La manifestación de esos genes está sujeta a la influencia del ambiente de desarrollo del individuo.

La expresión de los alelos está relacionada con tres tipos de herencia:

- **Herencia dominante**: presente en los genes con un alelo cuyo efecto prevalece sobre otros a los que acompaña. El alelo que se manifiesta es el dominante y el que no lo hace es el recesivo. En la herencia dominante cada gen se nombra con una letra, el alelo dominante con la letra mayúscula y el recesivo con la minúscula de la misma letra.
- **Herencia codominante**: los dos alelos de un mismo gen presentes en el genotipo de un individuo manifiestan sus efectos.
- **Herencia intermedia**: los dos alelos diferentes de un individuo heterocigoto expresan un efecto intermedio o mezcla con respecto al efecto individual mostrado por los individuos homocigotos.

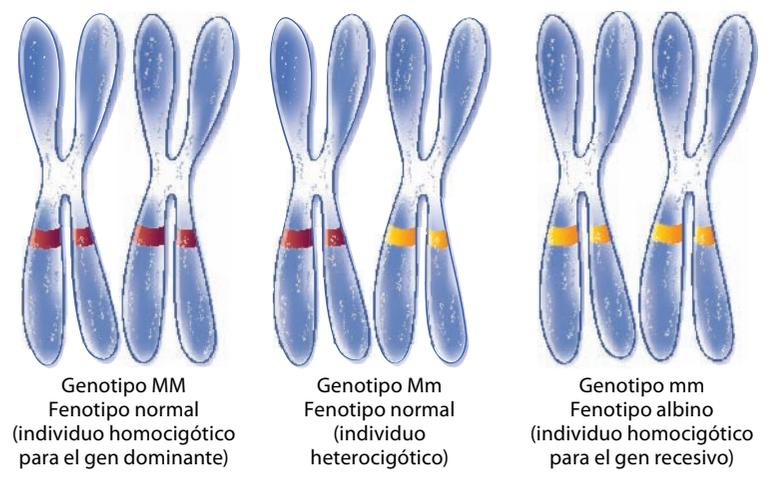
En la Figura 5.4 se muestra cómo variaría el color del pelaje en los ratones si cambiase el tipo de herencia del gen responsable del color:



Sabías que... *

Los alelos A y B de los grupos sanguíneos humanos son codominantes entre sí y ambos dominan sobre el alelo 0.

Genotipo	Grupo
AA y A0	A
BB y B0	B
AB	AB
00	0



Localización de los genotipos en los cromosomas. **Fig. 5.3**

La manifestación de un carácter depende del tipo de herencia del gen. **Fig. 5.4**

Actividades

1 ¿Cómo son los alelos de un gen presentes en las dos cromátidas de un cromosoma? ¿Y los alelos de un gen de cromosomas homólogos?

2 ¿Cuál es la principal diferencia que existe entre el tipo de herencia codominante y la herencia intermedia?

LA GENÉTICA DE MENDEL

La **genética mendeliana** aplica la metodología practicada por Mendel, que consiste en realizar cruzamientos entre fenotipos conocidos para deducir los genotipos de los individuos implicados.

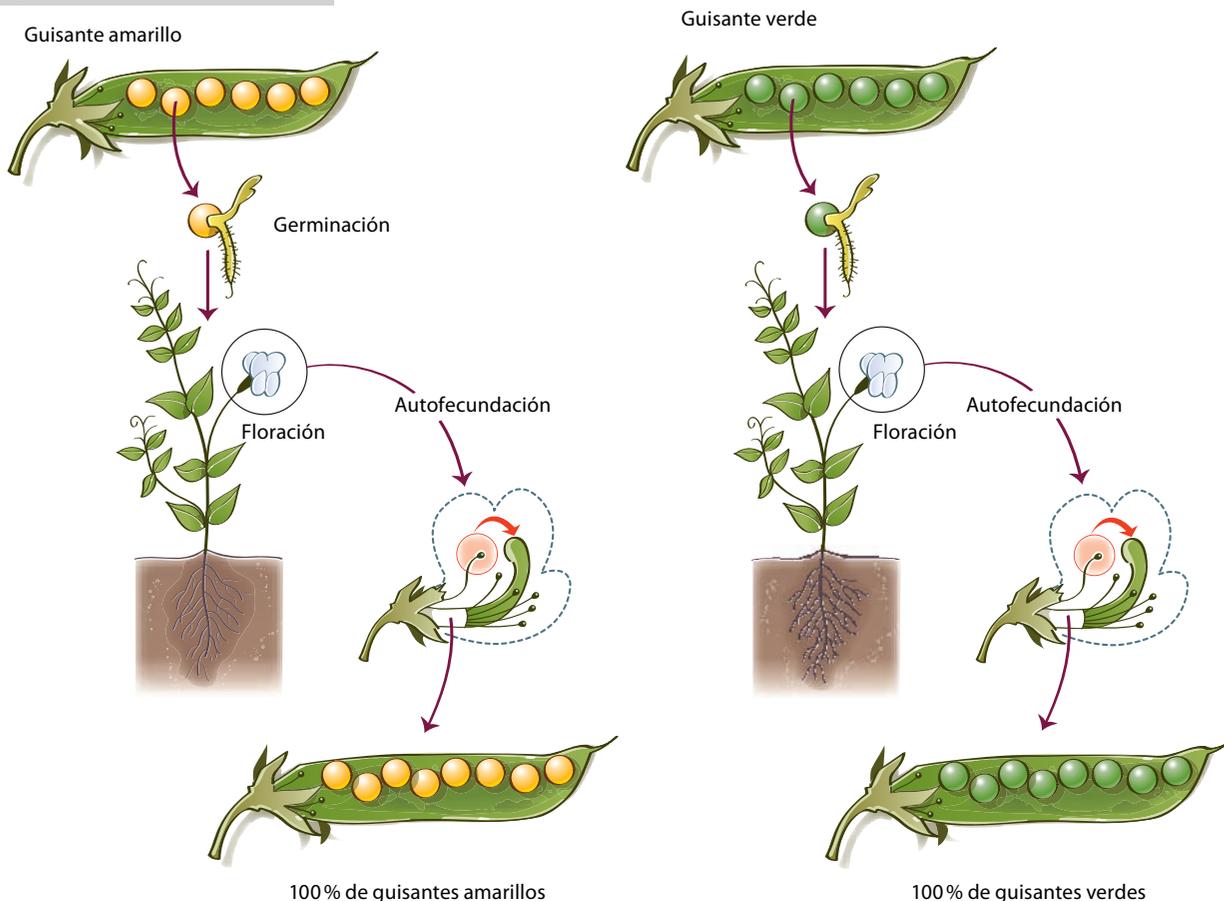
Gregor Mendel (1822–1884) fue monje agustino y realizó sus experiencias en el monasterio de Brno (República Checa). En 1866 publicó sus resultados en una revista local y apenas se conocieron. En 1900, Correns, de Vries y Tschermak, llegaron a las mismas conclusiones que Mendel quien, aun así, sigue considerado como el padre de la genética.

Los experimentos realizados por Mendel con plantas de guisante sirvieron para formular tres leyes, conocidas como leyes de Mendel, que establecen las reglas que rigen la transmisión de los caracteres a la descendencia.

Mendel estudió la herencia de siete caracteres de la planta de guisante: la forma y el color de la semilla, el color y la posición de las flores, el color y la forma de las vainas y la longitud del tallo. Todos esos caracteres son cualitativos, es decir, tienen dos alternativas (alelos) claramente diferenciadas.

Mendel comenzó por obtener variedades puras (razas puras) de plantas para cada uno de los siete caracteres. Para ello autofecundó las plantas durante varias generaciones (utilizó el polen de una flor para fecundar el óvulo de la misma flor), hasta asegurar que todos los descendientes presentaban el mismo carácter (por ejemplo, la autofecundación de plantas con guisantes amarillos dará siempre plantas hijas con guisantes amarillos).

Fig. 5.5 Las razas puras se obtienen por autofecundación.



A

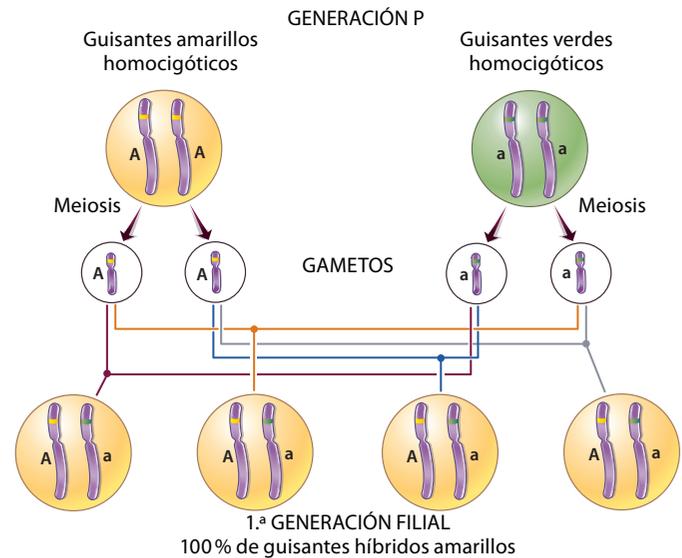
PRIMERA LEY DE MENDEL

La primera ley de Mendel o ley de la uniformidad de la primera generación filial

establece que, al cruzar dos razas puras de un determinado carácter, todos los descendientes son iguales entre sí.

Mendel estudió primero la transmisión de cada carácter por separado. El primer cruzamiento (llamado generación P o parental) se realiza entre dos razas puras de cada una de las variedades de un carácter. Por ejemplo, plantas de guisantes amarillos con plantas de guisantes verdes.

Todos los descendientes de este tipo de cruces (la primera generación filial o F_1) eran iguales entre ellos e iguales a una de las dos variedades parentales. Estos resultados, repetidos con todos los caracteres estudiados, sirvieron para formular la primera de las leyes de Mendel.



Los cruces entre razas puras producen una descendencia uniforme.

Fig. 5.6

B

SEGUNDA LEY DE MENDEL

La segunda ley de Mendel o ley de la segregación de los caracteres en la F_2

indica que los dos alelos de un mismo carácter presentes en un híbrido no se fusionan o mezclan, sino que mantienen su independencia y se separan durante la formación de los gametos.

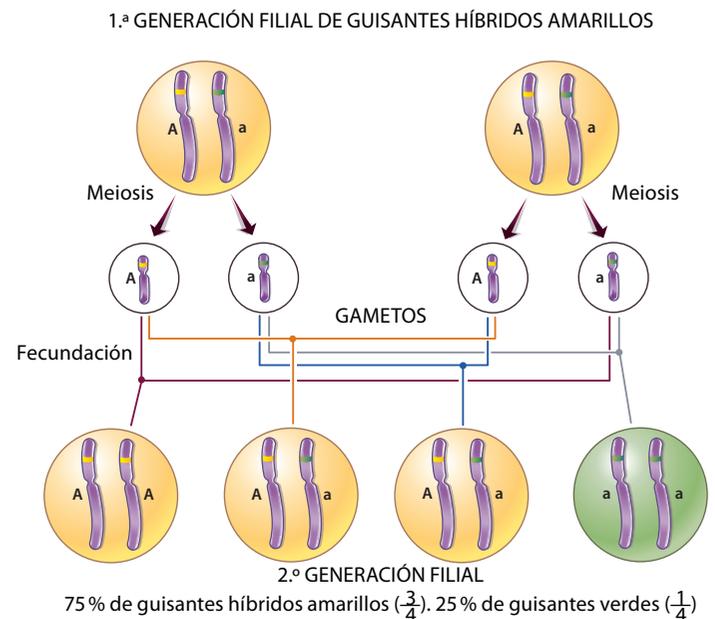
El fenotipo (aspecto) de los guisantes amarillos de la F_1 es igual al de la raza pura amarilla de la generación P.

Los guisantes amarillos de la F_1 procedían de un cruce entre guisantes amarillos y verdes. ¿Qué ocurrió con el carácter verde de uno de los progenitores?

Para averiguarlo, Mendel cruzó plantas de guisantes amarillos de la F_1 y observó su descendencia, que constituiría la segunda generación filial o F_2 . Entre los guisantes de la F_2 , mayoritariamente amarillos, aparecían algunos verdes. En concreto, de cada cuatro guisantes, tres eran amarillos y uno verde (3:1). El carácter verde, que no se había manifestado en las plantas de la generación F_1 , reaparecía en los guisantes de la F_2 .

Estos resultados indicaban que las plantas amarillas de la F_1 eran híbridas, poseían los dos alelos para el color, el amarillo y el verde, pero sólo expresaban el alelo dominante, en este caso, el amarillo.

Cada alelo para el color (A y a) que poseen las plantas híbridas se encuentra situado en uno de los cromosomas homólogos. Al producirse la meiosis para formar los gametos, esos cromosomas homólogos se separan y, con ellos, los dos alelos que conservan su independencia. Con la fecundación al azar de los gametos es posible que se unan dos gametos que contenían el alelo recesivo a, por lo que reaparecerán guisantes de color verde en la F_2 .



El cruce entre dos híbridos hace reaparecer un carácter que parecía perdido en la F_1 .

Fig. 5.7

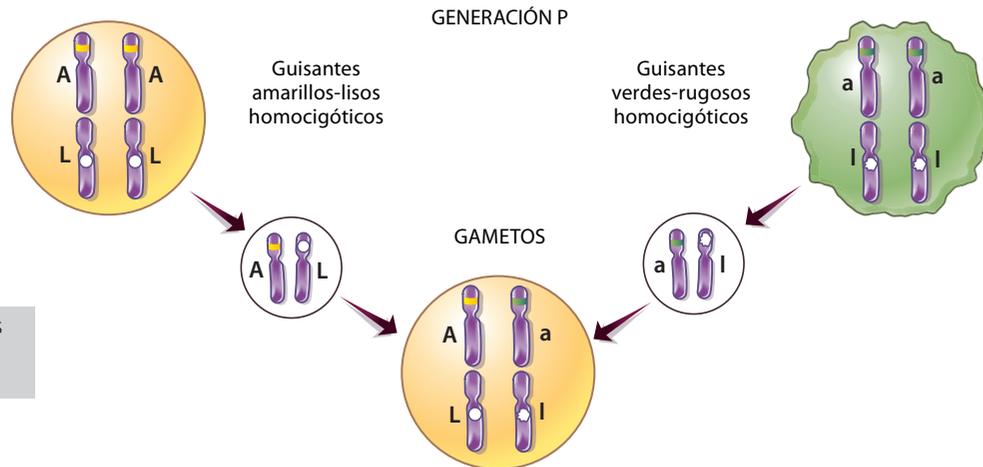


TERCERA LEY DE MENDEL

La **tercera ley de Mendel** o ley de la **independencia de los caracteres** sostiene que los genes de diferentes caracteres se transmiten independientemente de modo que pueden aparecer combinados de distintas formas en la descendencia.

Una vez que Mendel demostró que sus dos primeras leyes se cumplían en la transmisión de cada uno de los siete caracteres estudiados, decidió investigar la herencia conjunta de dos caracteres.

El primer paso fue la obtención de razas puras de guisantes para dos características (color y forma de los guisantes). El primer cruzamiento fue entre plantas homocigóticas de guisantes amarillos y lisos (con genotipo AALL) y plantas homocigóticas de guisantes verdes y rugosos (aall). El resultado fue una F₁ uniforme: todas las plantas producían guisantes amarillos y lisos. Su genotipo, AaLl, heterocigoto para ambos caracteres, se denomina dihíbrido.



1.ª GENERACIÓN FILIAL. 100% de guisantes híbridos amarillo-lisos

En la siguiente fase de su investigación Mendel cruzó dos plantas amarillas y lisas de la F₁ y estudió las proporciones obtenidas en los guisantes de la F₂. Los resultados mostraron la aparición de cuatro fenotipos diferentes en los guisantes: amarillos-lisos, amarillos-rugosos, verdes-lisos y verdes-rugosos.

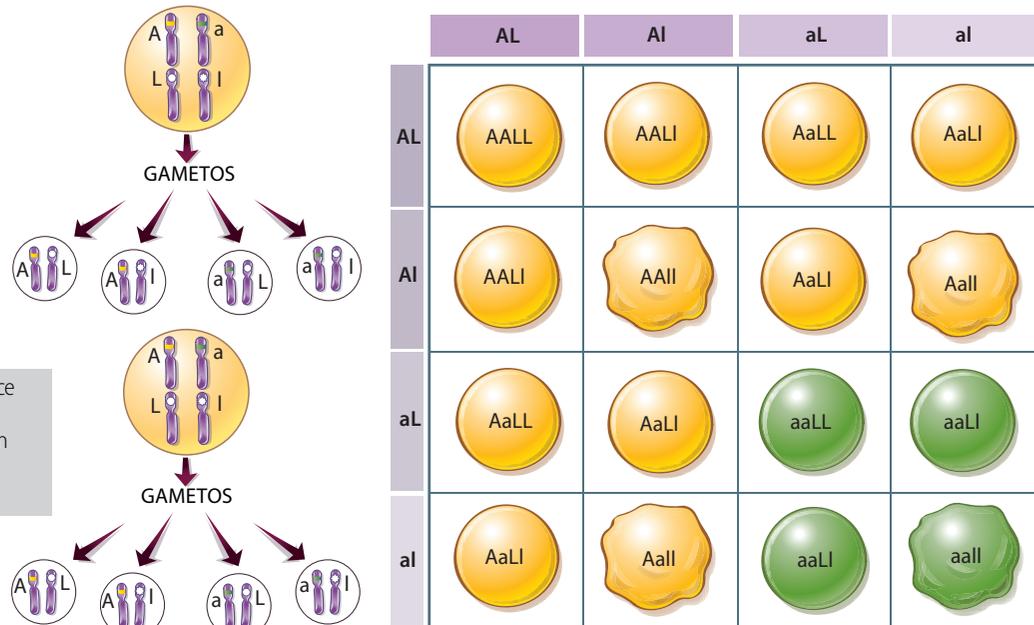


Fig. 5.8 El cruce entre dos variedades puras para dos caracteres produce una F₁ uniforme dihíbrida.

Fig. 5.9 La tercera ley de Mendel establece las proporciones 9:3:3:1 para los cuatro fenotipos de la F₂ de un cruce entre razas puras para dos caracteres.

La observación más relevante en los resultados de la F₂ fue la presencia de dos nuevos fenotipos, amarillos-rugosos y verdes-lisos, en los que los alelos aparecían combinados de forma diferente a los fenotipos de la generación P. Estos resultados demostraban que los genes que controlan la herencia de los caracteres son independientes y pueden combinarse de distintas formas que se manifiestan en la descendencia.

La tercera ley de Mendel sostiene que en la F₂ de un cruzamiento entre dos razas puras para dos caracteres aparecen cuatro fenotipos con las proporciones 9:3:3:1. Mendel se limitó a constatar que las proporciones encontradas se repetían al cruzar plantas con combinaciones de otros caracteres pero nunca llegó a saber que, en determinados casos, su tercera ley no se cumple.

La teoría cromosómica de la herencia demostró, en años posteriores, que los genes se encuentran localizados en los cromosomas. Dos genes son independientes si se encuentran en cromosomas distintos. Si están en el mismo cromosoma (genes ligados) la probabilidad de ser transmitidos juntos aumenta, es decir, disminuye su independencia y, en este caso, la tercera ley deja de cumplirse.

Sabías que... *

Los genes de los siete caracteres estudiados por Mendel se encuentran en cromosomas distintos. Mendel desconocía este hecho que resultó relevante para la formulación de su tercera ley.

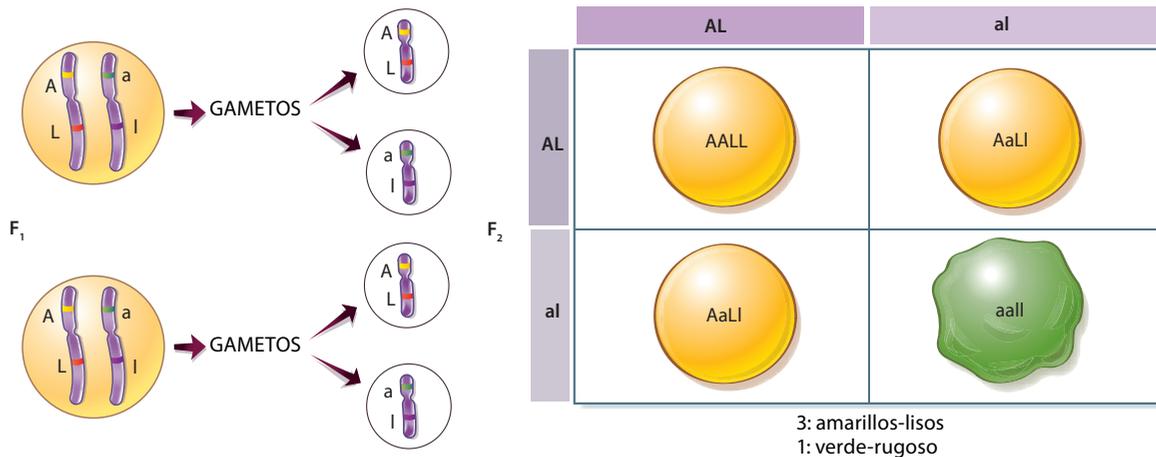


Fig. 5.10 Si los genes están ligados, la tercera ley no se cumple.

Actividad resuelta

En los guisantes, el color verde de la vaina (A) domina sobre el amarillo (a) y la forma lisa (B) sobre la rugosa (b). Si en la F₂ de un cruce entre razas puras de vainas verdes y lisas y vainas amarillas y

rugosas se obtienen 416 vainas, ¿a cuántos fenotipos corresponden esas vainas y en qué proporciones aparecen si se cumple la tercera ley de Mendel?

P	AABB x aabb	
Gametos	AB	ab
F1	AaBb	
F2	AaBb x AaBb	
Gametos	ABaBaBab x ABaBaBab	

F ₂ ; proporciones 9:3:3:1. En 416 vainas (416/16 = 26)		
Genotipo	Fenotipo	Proporciones
A_B_	verde-liso	9 · 26 = 234 $\frac{234}{416} \rightarrow$ 56,25 %
A_bb.	verde-lobulado	3 · 26 = 78 $\frac{78}{416} \rightarrow$ 18,75 %
aaB_	amarillo-liso	3 · 26 = 78 $\frac{78}{416} \rightarrow$ 18,75 %
aabb	amarillo-lobulado	1 · 26 = 26 $\frac{26}{416} \rightarrow$ 6,25 %

Actividades

3 En los guisantes, la forma lisa de la semilla domina sobre la rugosa. Al cruzar guisantes lisos se obtiene cierta cantidad de guisantes rugosos. ¿Cómo son los genotipos de los guisantes lisos cruzados? ¿Por qué? ¿Qué proporción de guisantes rugosos se espera encontrar?

4 En un cruce entre dos híbridos de guisantes amarillos se obtienen 120 guisantes. ¿Cuántos serán amarillos? ¿Y cuántos verdes?

5 ¿Cuántos fenotipos se obtendrán y en qué proporciones al cruzar una planta dihíbrida de guisantes amarillos y lisos con una de guisantes verdes y rugosos?

6 La F₂ de un cruce entre dos razas puras de guisantes amarillos-lisos y verdes-rugosos produjo 566 semillas, de las cuales 315 eran amarillas-lisas, 101 amarillas-rugosas, 108 verdes-lisas y 32 verdes-rugosas. ¿Pudieron ser éstos algunos de los resultados obtenidos por Mendel? ¿Por qué?

GENÉTICA HUMANA

Los estudios genéticos más recientes cifran entre 20 000 y 30 000 el número de genes que caracteriza a la especie humana. Esos genes se encuentran distribuidos entre los 46 cromosomas presentes en nuestras células.

A

GENES Y CROMOSOMAS

Al tratarse de una especie diploide, los 46 cromosomas humanos constituyen dos dotaciones haploides de 23 cromosomas procedentes cada una de ellas de los gametos masculino y femenino que se han unido en la fecundación.

El conjunto de todos los cromosomas de una célula recibe el nombre de **cariotipo**. La representación gráfica o fotográfica de los cromosomas celulares agrupados en parejas de homólogos, convenientemente teñidos y ordenados por tamaños, se denomina **cariograma** o **idiograma**.

La mayoría de los caracteres que conforman un ser humano están regulados por más de un gen y su herencia no cumple las leyes de Mendel, son los llamados **caracteres cuantitativos**, como la estatura, el color de la piel o el tamaño corporal. Una pequeña parte de los caracteres humanos dependen de un solo gen, los **caracteres cualitativos**, que presentan alternativas claramente identificables y cuya transmisión se rige por las leyes de Mendel. Algunos ejemplos de caracteres cualitativos o mendelianos en la especie humana se representan en la Tabla 5.1.

En los cromosomas humanos se distinguen dos tipos: **autosomas** y **cromosomas sexuales**.

- **Autosomas:** cromosomas que contienen genes relacionados con características somáticas comunes a mujeres y hombres. Son 22 pares ó 44 cromosomas de los 46 que constituyen el cariotipo humano.
- **Cromosomas sexuales:** cromosomas cuya presencia determina el sexo del individuo. Entre los genes que contienen se encuentran los responsables de las características sexuales de los individuos. Se trata de una pareja de cromosomas, iguales en las mujeres, que poseen dos cromosomas X con la misma forma y longitud, y diferentes en los hombres, donde el corto cromosoma Y forma pareja con un cromosoma X.

Carácter	Dominante	Recesivo
Doblar la lengua	Lengua en «U»	Lengua recta
Línea frontal del pelo	Línea en pico	Línea recta
Lóbulo de la oreja	Lóbulo libre	Lóbulo pegado
Forma del pulgar	Pulgar curvado	Pulgar recto

Tabla 5.1 Caracteres mendelianos en las personas.

Fig. 5.11 Cariograma humano.

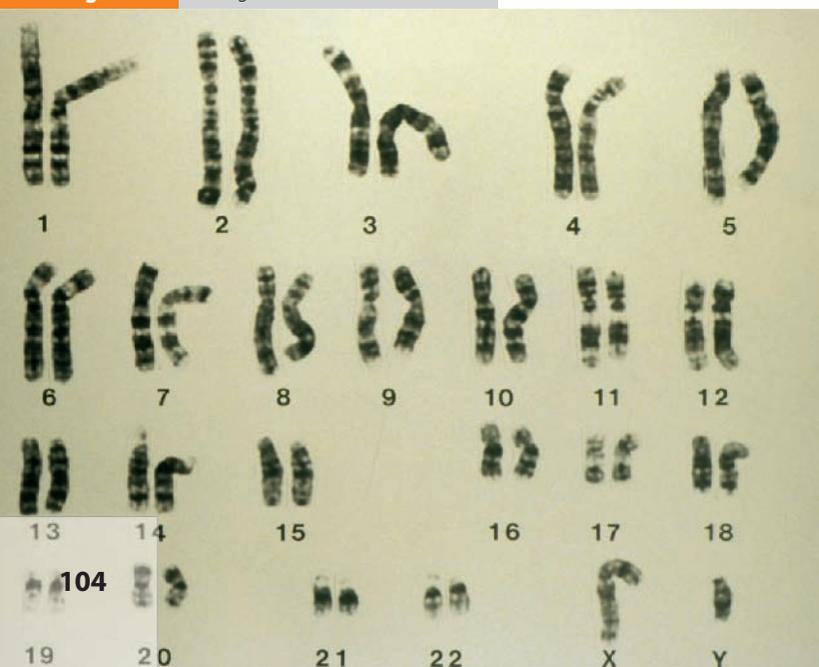
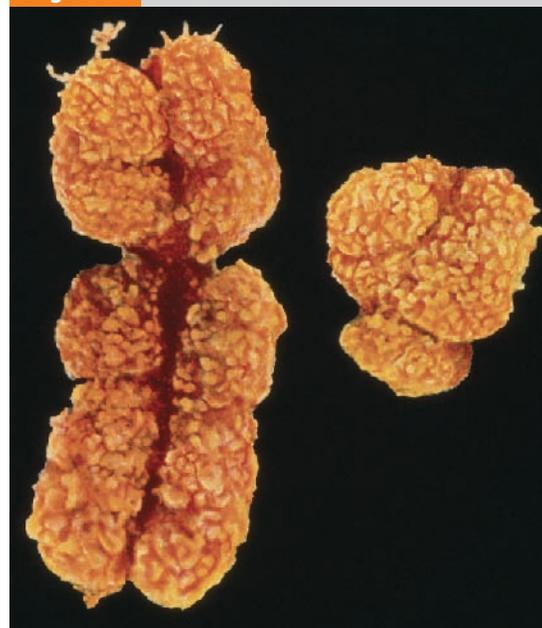


Fig. 5.12 Cromosomas X e Y humanos.



¿CÓMO SE HEREDA EL SEXO?

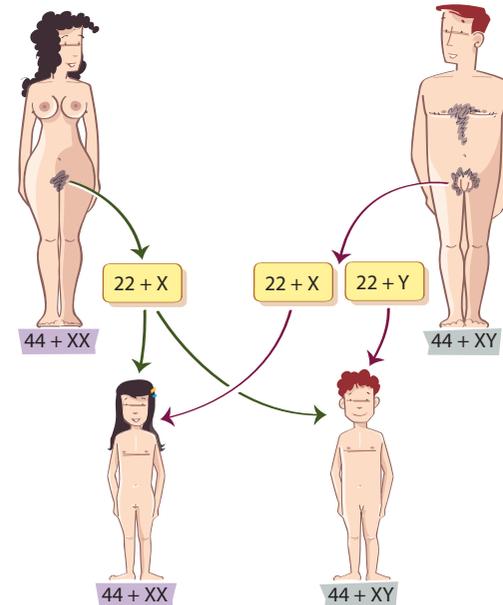
En la especie humana el sexo está determinado por los cromosomas. Hombres y mujeres presentan cariotipos diferentes marcados por la presencia de una pareja de cromosomas específicos de cada sexo.

Los 22 pares de autosomas (44 cromosomas) son idénticos en hombres y mujeres. Las diferencias entre sexos se deben a la pareja de cromosomas sexuales. El cariotipo de las células femeninas diploides es $44 + XX$ y el de las células masculinas, $44 + XY$.

Cuando las células diploides presentes en las gónadas masculinas y femeninas (testículos y ovarios, respectivamente) se dividen por meiosis, forman gametos masculinos y femeninos con dotaciones cromosómicas haploides. Como la meiosis supone la separación de las parejas de cromosomas homólogos, todos los óvulos formados llevarán 22 autosomas y 1 cromosoma X ($22 + X$), mientras que la mitad de los espermatozoides contendrán 22 autosomas y 1 cromosoma X ($22 + X$) y la otra mitad, 22 autosomas y 1 cromosoma Y ($22 + Y$).

En la fecundación se determina el sexo del futuro individuo. Si el cariotipo del espermatozoide que fecunda el óvulo es $22 + X$, el descendiente será mujer. Si por el contrario, el espermatozoide contiene el cromosoma Y (su cariotipo es $22 + Y$), el descendiente será un hombre.

La probabilidad de que el recién nacido sea niño o niña depende de las probabilidades de los gametos implicados en su formación. Todos los óvulos producidos por una mujer llevan un cromosoma X, pero de los millones de espermatozoides que produce un hombre, el 50% incorpora un cromosoma X y el otro 50% lleva un cromosoma Y. Así pues, la probabilidad de nacer niño o niña es del 50%.

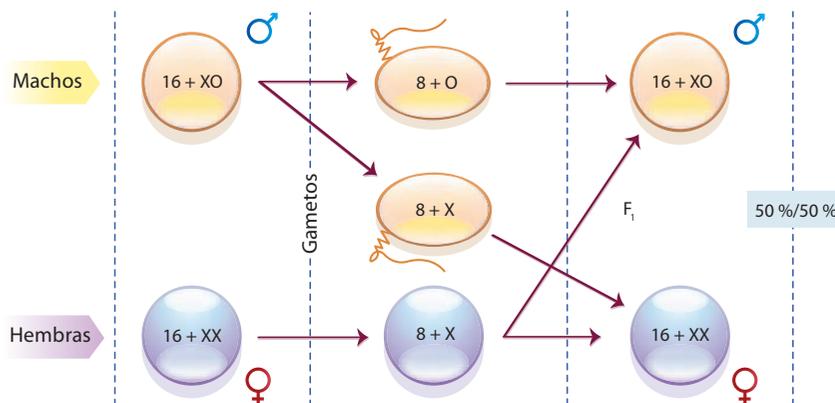


Determinación cromosómica del sexo en la especie humana.

Fig. 5.13

Actividad resuelta

El saltamontes tiene una dotación diploide de 18 cromosomas y una determinación cromosómica del sexo en la que los machos sólo presentan un cromosoma X (XO) y las hembras dos (XX). Representa numéricamente en un esquema los cariotipos de los progenitores, de sus gametos y de sus descendientes.



Sabías que... *

Los mamíferos comparten la determinación cromosómica del sexo con grupos como los insectos o las aves. Sin embargo, las hembras de insectos son XX y los machos X ; en las aves, las hembras son XY y los machos XX .

Actividades

7 ¿En qué estado del ciclo vital deben encontrarse las células empleadas para obtener un cariograma? ¿Por qué?

8 Si una pareja tiene tres hijas, ¿cuál es la probabilidad de tener un hijo en el próximo embarazo? ¿Por qué?

LA HERENCIA LIGADA AL SEXO

La **herencia ligada** al sexo es la que siguen aquellos genes localizados en la pareja de cromosomas sexuales.

A

UN PAR DE CROMOSOMAS MUY ESPECIAL

Los dos cromosomas X de las mujeres son homólogos, es decir, contienen los mismos genes localizados en las mismas regiones de ambos cromosomas. Como los cromosomas X e Y presentes en los hombres tienen diferente longitud, no poseen igual cantidad de genes. A pesar de que el cromosoma X contiene muchos más genes (1 400) que el cromosoma Y (200), ambos tienen pequeños segmentos homólogos en los que los genes presentan dos alelos (uno en el cromosoma X y otro en su región homóloga del cromosoma Y). Para el resto de los genes situados en las regiones diferenciales (las que no son homólogas) de cada cromosoma sólo existe un alelo o una copia que se manifestará obligatoriamente en los hombres.

* Sabías que...

Hasta mediados del siglo xx se pensaba que el cromosoma Y estaba vacío. Fue un científico español, Antonio de Zulueta, quien demostró que el cromosoma Y tenía genes.

Ten en cuenta

Hasta la cuarta semana de embarazo, el feto humano posee unas gónadas que pueden desarrollarse tanto en testículos como en ovarios. Un gen presente en el cromosoma Y, llamado SRY, produce el enzima determinante de los testículos.

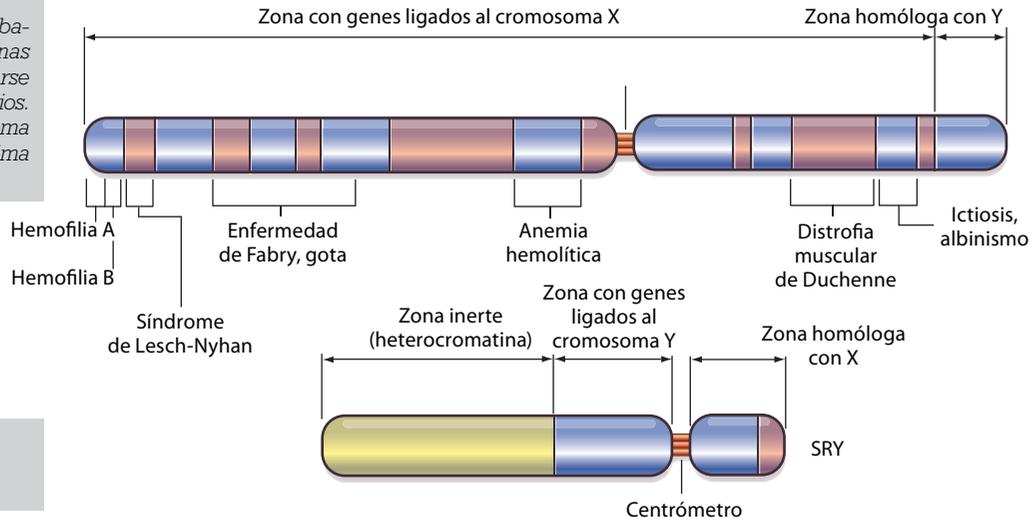


Fig. 5.14 Mapas de los cromosomas X e Y con algunos de sus genes y sus regiones homólogas.

Para los genes localizados en el cromosoma X, las mujeres poseen dos copias (dos alelos, uno en cada uno de sus dos cromosomas X) por lo que un alelo recesivo sólo se manifestará si aparece en ambos cromosomas. Si un determinado gen presenta su alelo recesivo en un cromosoma X y el alelo dominante en el otro cromosoma X (por ejemplo, $X_A X_a$), la mujer expresará el carácter controlado por el alelo dominante. Esa mujer que lleva en su genotipo el alelo recesivo pero no manifiesta su efecto recibe el nombre de **portadora**.

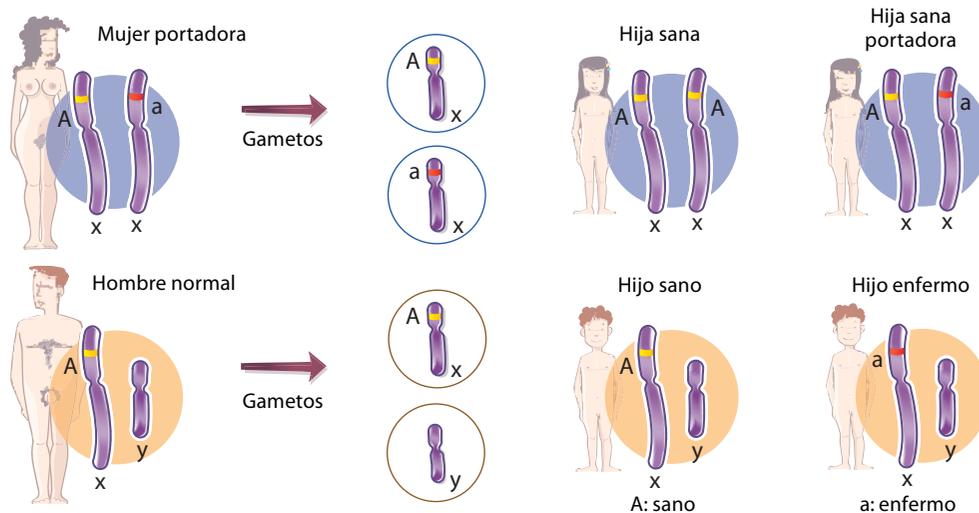


Fig. 5.15 Una mujer portadora está sana pero puede transmitir una enfermedad a sus hijos.

CARACTERES LIGADOS AL SEXO

Los caracteres ligados al sexo son aquéllos cuyos genes se encuentran en los cromosomas sexuales y se transmiten con ellos a la descendencia.

Además de los genes responsables de las características anatómicas de cada sexo (como la formación de los aparatos reproductores), en los cromosomas sexuales se localizan otros genes que no guardan relación directa con el sexo.

En el segmento diferencial del cromosoma X se localizan alrededor de 120 genes. Entre ellos destacan dos, cuyas anomalías son responsables de dos enfermedades relativamente frecuentes en la especie humana: la **hemofilia** y el **daltonismo**.

- **Hemofilia:** es una enfermedad hereditaria ligada al sexo caracterizada por la incapacidad de las personas afectadas para coagular correctamente la sangre.
- **Daltonismo:** es una enfermedad hereditaria ligada al sexo que repercute en la visión y que se manifiesta por la dificultad para distinguir entre los colores verde y rojo que muestran las personas afectadas.

Este tipo de enfermedades ligadas al sexo son más frecuentes en hombres que en mujeres ya que, mientras en los hombres basta con la presencia de un único alelo recesivo para provocar la deficiencia, en las mujeres ese alelo tendría que aparecer en sus dos cromosomas X, lo que es más improbable.



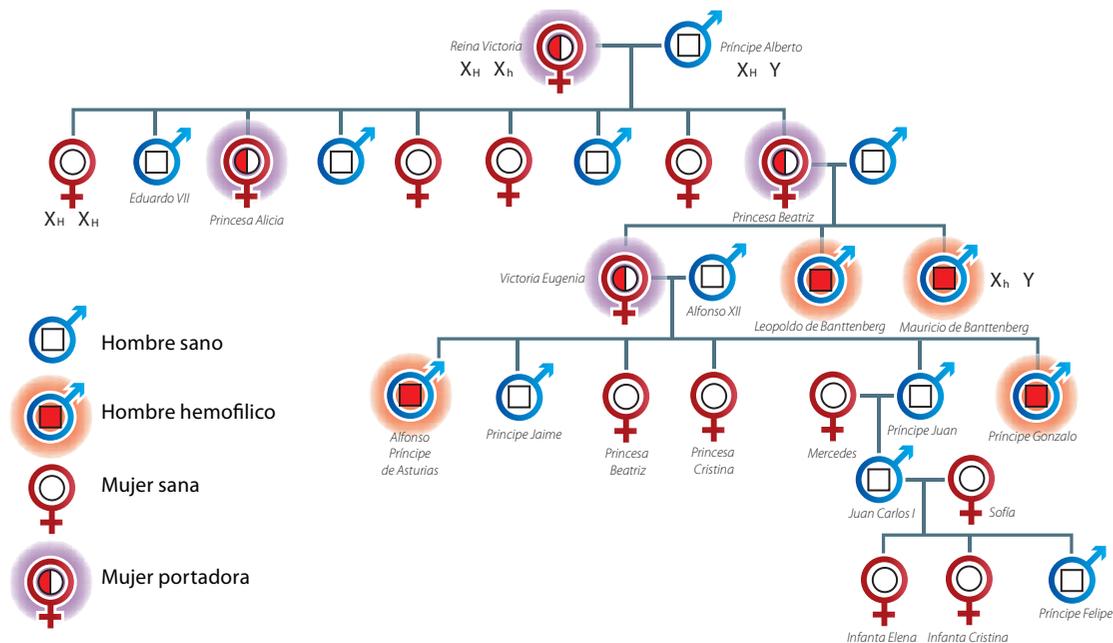
Una persona daltónica no distingue diferencia de colores en este mosaico.

Fig. 5.16

Actividad resuelta

La siguiente figura muestra la transmisión de la hemofilia a través de algunas casas reales europeas.

Pon debajo de cada símbolo el genotipo correspondiente: $X_H X_H$, $X_H X_h$, $X_H Y$, $X_h Y$.



Actividades

9 ¿Existen hombres portadores de caracteres ligados al sexo? ¿Por qué?

10 ¿Cómo serían los hijos e hijas de una pareja en la que ella es portadora del gen para el daltonismo y él es daltónico? Indica los genotipos.

11 Imagina el caso de una mujer y un hombre no hemofílicos que esperan un hijo. Supón que el padre y el hermano de ella son hemofílicos y su madre es normal. ¿Qué probabilidad existe de que su hijo sea hemofílico?

LA EXPRESIÓN DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA

La información genética celular está codificada en forma de secuencia de nucleótidos en el ADN y contiene las instrucciones necesarias para la fabricación de las proteínas utilizadas por la célula.

El ADN está compuesto por una sucesión de cuatro nucleótidos con cuatro bases (A, G, C y T) que, al combinarse en cadenas de distinta longitud, genera múltiples secuencias capaces de almacenar infinidad de mensajes genéticos. Cada mensaje constituye una unidad de información genética o **gen** y contiene las instrucciones para sintetizar una proteína.

Las **proteínas** son macromoléculas formadas por unidades denominadas **aminoácidos**. Existen veinte aminoácidos diferentes en las proteínas de los seres vivos. Cada proteína se diferencia de las demás en el número y en el orden de los aminoácidos que contiene.

Aminoácido	Abreviatura	Aminoácido	Abreviatura
Glicina	Gly	Lisina	Lys
Alanina	Ala	Arginina	Arg
Valina	Val	Asparagina	Asn
Isoleucina	Ile	Glutamina	Gln
Serina	Ser	Fenilalanina	Phe
Treonina	Thr	Tirosina	Tyr
Cisteína	Cys	Leucina	Leu
Metionina	Met	Triptófano	Trp
Ácido aspártico	Asp	Histidina	His
Ácido glutámico	Glu	Prolina	Pro

Tabla 5.2 Los veinte aminoácidos y sus abreviaturas.

CD

En el CD encontrarás actividades interactivas, enlaces web, anécdotas y curiosidades para completar tus conocimientos de forma amena y divertida.

A

EL LENGUAJE SECRETO DE LAS CÉLULAS

Diversas investigaciones realizadas entre 1955 y 1961 descifraron el **código genético**. Conocer la clave que relaciona los nucleótidos con los aminoácidos permitió comprender el lenguaje utilizado por las células. En el lenguaje celular los signos empleados son los cuatro nucleótidos del ADN y los significados son los veinte aminoácidos de las proteínas.

Las instrucciones genéticas contenidas en el **ADN** deben ser copiadas en una molécula de ARN, el ARN mensajero (**ARNm**), para poder ser descifradas por los orgánulos «traductores» de la célula, los **ribosomas**.

Los ribosomas «leen» una molécula, que es el ARNm, y lo hacen de tres en tres **nucleótidos**. Esta pauta de lectura es la base del código genético. Cada tres nucleótidos del ARNm, denominados **triplete**, codifican para un determinado **aminoácido** de la **proteína**.

El código genético presenta dos características distintivas:

- Es **universal** porque todos los seres vivos se rigen por el mismo código genético.
- Es **degenerado** porque el código genético relaciona sesenta y cuatro tripletes de nucleótidos con veinte aminoácidos, por lo que algunos aminoácidos están codificados por más de un triplete.

La traducción de un gen comienza siempre por el triplete **AUG** (triplete de iniciación, que codifica para el aminoácido metionina) y finaliza con alguno de los tres tripletes sin sentido (**UAA, UAG o UGA**).

Fig. 5.17 El código genético.

		Segunda letra				
		U	C	A	G	
Primera letra (extremo 5')	U	UUU phe	UCU ser	UAU tyr	UGU cys	U
		UUC	UCC	UAC	UGC	C
		UUA leu	UCA	UAA stop	UGA stop	A
		UUG	UCG	UAG stop	UGG trp	G
C	CUU leu	CCU pro	CAU his	CGU arg	U	
	CUC	CCC	CAC	CGC	C	
	CUA leu	CCA	CAA gln	CGA	A	
	CUG	CCG	CAG	CGG	G	
A	AUU ile	ACU thr	AAU asn	AGU ser	U	
	AUC	ACC	AAC	AGC	C	
	AUA	ACA	AAA lys	AGA arg	A	
	AUG met	ACG	AAG	AGC	G	
G	GUU val	GCU ala	GAU asp	GGU gly	U	
	GUC	GCC	GAC	GGC	C	
	GUA val	GCA	GAA glu	GGA	A	
	GUG	GCG	GAC	GGG	G	

¿CÓMO SE DESCIFRAN LAS INSTRUCCIONES GENÉTICAS?

La síntesis de una proteína a partir de la información contenida en un gen se realiza, en las células eucariotas, en dos etapas: la **transcripción**, que ocurre en el núcleo y la **traducción**, que sucede en el citoplasma.

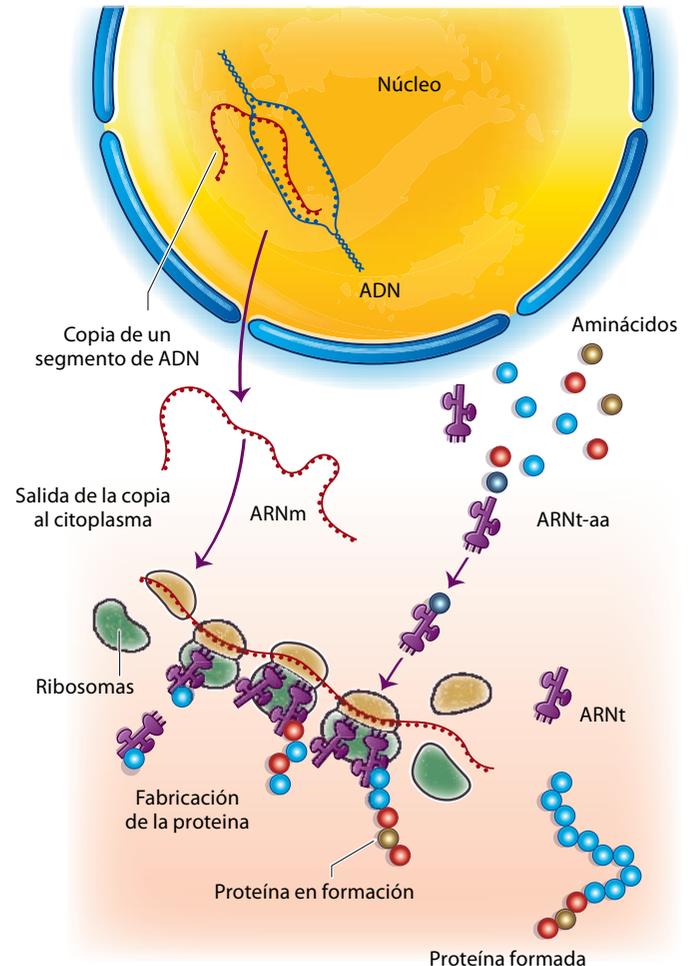
La síntesis de una proteína puede compararse con la creación de una pieza en una fábrica. Los planos de las piezas (el ADN) se encuentran en el despacho de los ingenieros (el núcleo) y el área de fabricación, con los operarios (los enzimas), los componentes (los aminoácidos) y las máquinas (los ribosomas), ocupa otra zona de la fábrica (el citoplasma). Para fabricar una pieza (la proteína) los ingenieros hacen una fotocopia de las instrucciones (el ARN_m) y se la envían a los operarios para que, con maquinaria adecuada, las interpreten y produzcan la pieza diseñada.

En la elaboración de una proteína participan los diferentes tipos de ARN existentes en una célula: **ARNm**, **ARNt** y **ARNr**.

- **ARN mensajero (ARNm):** es el encargado de llevar las instrucciones contenidas en el ADN hasta los ribosomas para su traducción.
- **ARN transferente (ARNt):** transporta los aminoácidos del citoplasma al interior del ribosoma.
- **ARN ribosómico (ARNr):** es uno de los constituyentes de los ribosomas junto a las proteínas.

La síntesis de proteínas se desarrolla en dos etapas:

- **Transcripción:** con la información contenida en una de las dos cadenas del ADN se construye una cadena única de ARN. Los nucleótidos de ARN incorporan ribosa en vez de desoxirribosa y cuatro bases: adenina, guanina, citosina y uracilo (sustituye a la timina). La complementariedad entre las bases es igual que en el ADN, salvo que el uracilo es complementario a la adenina del ADN.
- **Traducción:** la información contenida en el ARNm es leída, triplete a triplete, por el ribosoma. Los aminoácidos, traídos al interior del ribosoma por el ARNt, según el orden indicado por la secuencia de nucleótidos del ARNm, se unen y forman la proteína.



Etapas de la síntesis proteica. **Fig. 5.18**

Actividad resuelta

¿Qué secuencia de aminoácidos se obtendrá al traducir la siguiente cadena de ADN?

TACGGATCACGTCCAAC

ADN: TACGGATCACGTCCAAC

• Transcripción:

ARNm: AUG CCU AGU GCA GGU UGA

• Traducción:

Proteína: Met – Pro – Ser – Ala – Gly – Stop

Actividades

12 ¿Por qué el código genético relaciona tripletes de nucleótidos de ARN, y no de ADN, con los aminoácidos?

13 ¿Por qué extremo comenzará la traducción de este ARNm? ① AAUAAUUAUAAGUA ② Razona tu respuesta. ¿Qué aminoácidos se obtendrán?

CUANDO LAS INSTRUCCIONES FALLAN: LAS MUTACIONES

Las **mutaciones** son alteraciones en la secuencia de nucleótidos del ADN o en el número o la estructura de los cromosomas de una especie.

Aunque la mayoría de las mutaciones provocan efectos perniciosos para los individuos que las sufren, es innegable el valor positivo de las mutaciones para la evolución de las especies. Las mutaciones constituyen una importante fuente de variabilidad genética que aumenta la diversidad de las poblaciones y permite la actuación de la selección natural.

Si las mutaciones afectan al material genético de las células somáticas, sus efectos se manifestarán durante la vida del individuo, pero si afectan a las instrucciones contenidas en las células reproductoras, sus consecuencias serán transmitidas a la descendencia.

A

EL ORIGEN DE LAS MUTACIONES

Según la naturaleza del agente causante de las mutaciones, éstas pueden clasificarse en dos tipos: **naturales** y **artificiales**.

- **Naturales** o **espontáneas**: se producen de manera fortuita durante alguno de los procesos en los que la célula moviliza su material genético, como la duplicación del ADN o el reparto de los cromosomas en la división celular.

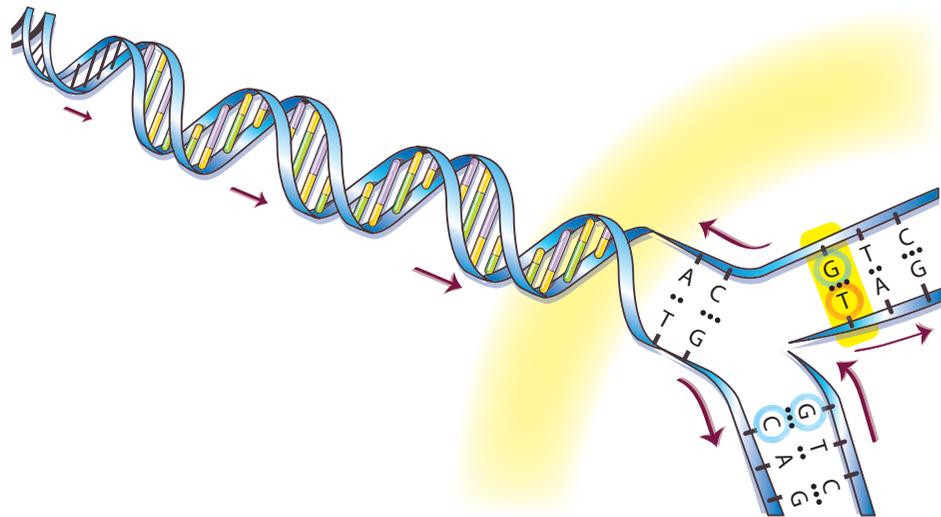


Fig. 5.20 La duplicación del ADN es una fuente natural de mutaciones.

Fig. 5.21 Nuestros hábitos de vida nos exponen a diversos agentes mutágenos.



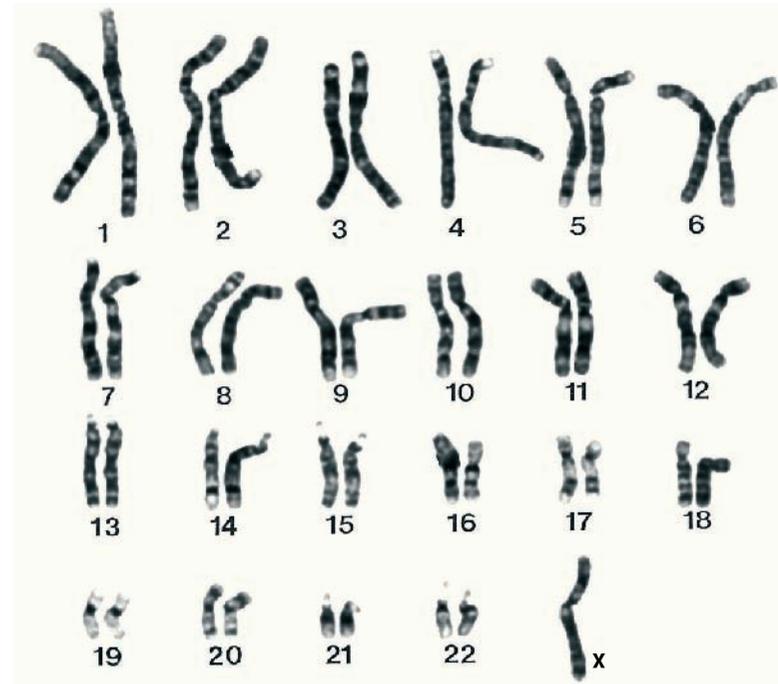
- **Artificiales** o **inducidas**: causadas por determinados agentes, denominados **agentes mutágenos**, que provocan cambios en el material genético. Estos agentes se clasifican en **físicos** y **químicos**.
 - **Físicos**: entre ellos destacan distintos tipos de radiaciones que dañan la estructura del ADN, como la radiación ultravioleta, los rayos X y la radiación nuclear.
 - **Químicos**: diferentes sustancias químicas que interactúan con el ADN y provocan cambios en su composición. Compuestos presentes en el tabaco, como el alquitrán, el gas mostaza incluido en bombas químicas y diversos contaminantes atmosféricos son agentes mutágenos.

MATERIAL AFECTADO POR LAS MUTACIONES

Según el material genético afectado por las mutaciones se distinguen dos tipos de mutaciones: **génicas** y **cromosómicas**.

- **Mutaciones génicas o puntuales:** son alteraciones en la secuencia de nucleótidos de un gen. Pueden producirse en el transcurso de la duplicación del ADN y deberse a sustituciones de bases, o a la introducción o supresión incorrectas de algún nucleótido. Estas mutaciones provocan errores en la lectura de las instrucciones, realizada por los ribosomas, y su consecuencia es la fabricación de una proteína distinta a la original.
- **Mutaciones cromosómicas:** son cambios que afectan a la estructura de los cromosomas o al número de ellos propio de una especie. Las más habituales afectan a los pares de cromosomas homólogos y consisten en la desaparición de uno de ellos (monosomías) o a la presencia de un tercero (trisomías). Suelen producirse por errores en el movimiento y reparto de los cromosomas durante la meiosis y afectan tanto a los autosomas como a los cromosomas sexuales.

En la siguiente tabla se muestran algunas de las mutaciones más frecuentes:



Cariotipo del síndrome de Turner. **Fig. 5.16**

		<i>Enfermedad</i>	<i>Afectación</i>	<i>Consecuencias</i>
GÉNICAS		Anemia falciforme	Cambio de un nucleótido en el gen de la hemoglobina.	Problemas en el transporte de oxígeno.
		Corea de Huntington	Mutación en un gen dominante.	Daños cerebrales.
		Fibrosis quística	Mutación en un gen recesivo.	Dificultades respiratorias.
CROMOSÓMICAS	AUTOSOMAS	Síndrome de Down	Trisomía del par 21	Deficiencia mental, rasgos faciales orientales.
		Síndrome de Edwards	Trisomía del par 18	Retraso mental, anomalías en la forma de la cabeza.
		Síndrome de Patau	Trisomía del par 13	Labio leporino (hundido), problemas cardíacos.
	CROMOSOMAS SEXUALES	Síndrome duplo Y	Cariotipo 44 + XYY	Hombres con retraso mental y muy altos.
		Síndrome de Klinefelter	Cariotipo 44 + XXY	Hombres con genitales pequeños y retraso mental.
		Síndrome triple X	Cariotipo 44+ XXX	Mujeres con genitales externos infantiles.
		Síndrome de Turner	Cariotipo 44 + X	Mujeres con inmadurez sexual, estériles.

Tabla 5.3 Mutaciones más frecuentes en el ser humano y algunas consecuencias.

Actividades

- 14** Si los rayos ultravioleta del Sol causan mutaciones en el ADN de las células de la piel de una persona, ¿el cáncer que padecerá se transmitirá a sus hijos? ¿Por qué?
- 15** ¿Cuántos cromosomas contiene el cariotipo de las personas afectadas por los síndromes de Down, Edwards y Patau?

5

ACTIVIDADES FINALES

Para repasar



- 1 ¿Qué información contienen los genes?
- 2 ¿Cuántos alelos posee un individuo diploide para cada carácter?
- 3 ¿Qué son los cromosomas homólogos?
- 4 ¿Cómo son los híbridos en una herencia codominante? ¿Y en una herencia intermedia?
- 5 ¿Cómo obtuvo Mendel las razas puras utilizadas en sus cruces?
- 6 ¿Cómo son los individuos de la F_1 de un cruce entre dos razas puras? ¿Y los de la F_2 ? ¿Qué leyes de Mendel explican estos resultados?
- 7 ¿Qué condición tienen que reunir los genes para que se cumpla la tercera ley de Mendel?
- 8 ¿Qué tipos de cromosomas componen un cariotipo humano?
- 9 ¿De qué depende el sexo de los seres humanos?
- 10 ¿Qué son los caracteres ligados al sexo?
- 11 ¿Qué es el código genético? ¿Cuáles son sus características?
- 12 ¿Cuál es el papel de los distintos tipos de ARN en el proceso de síntesis de proteínas?
- 13 ¿En qué dos etapas transcurre la síntesis de proteínas? ¿Qué se obtiene en cada una?
- 14 ¿Qué tipos de mutaciones existen según el agente causante y según el material afectado por ellas?

Para aplicar



- 15 La planta dondiego de noche presenta dos alelos para el color de las flores: rojo y blanco. Al cruzar variedades de flores rojas con flores blancas se obtuvieron flores rojas, rosas y blancas. ¿Qué tipo de herencia presenta ese gen? Indica los genotipos de las plantas implicadas.
- 16 Un problema con las etiquetas de los nidos en la maternidad de un hospital genera dudas entre dos familias sobre la paternidad de un recién nacido con grupo sanguíneo O. Utiliza los datos con los grupos sanguíneos de los afectados para explicar a qué familia pertenece el bebé.

	Madre	Padre
Familia 1	O	A
Familia 2	AB	B

17 En los guisantes, el color de las flores depende de un gen con dos alelos: rojo y blanco. En la tabla siguiente se muestran los resultados de diferentes cruzamientos, observa y contesta:

Cruzamientos	Flores rojas	Flores blancas
I. Rojas × blancas	130	0
II. Blancas × blancas	0	140
III. Rojas × rojas	179	58
IV. Rojas × blancas	128	131

- a) ¿Qué herencia sigue ese gen?
- b) ¿Cuáles son los genotipos de los progenitores y de sus descendientes?
- c) ¿Qué ley de Mendel se cumple en el cruce III? ¿Por qué?

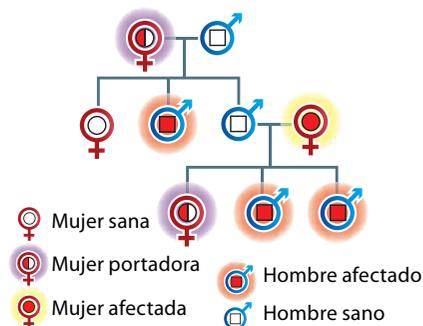
18 El color de las púas de una especie de erizo depende de un gen con dos alelos, uno produce púas negras y el otro, púas blancas. Al cruzar dos erizos heterocigóticos se obtuvieron un 25% de erizos con púas negras, un 25% con púas blancas y un 50% de erizos con púas negras y blancas. ¿Cómo es la relación de dominancia entre esos alelos? Haz un esquema con los genotipos del cruzamiento.

19 En el cruce entre dos variedades de plantas con guisantes lisos se han obtenido un total de 7324 guisantes. ¿Cuántos guisantes del total serán lisos? ¿Y cuántos rugosos?

20 En los guisantes la vaina verde (A) domina sobre la amarilla (a) y las flores rojas (B) sobre las blancas (b). ¿Cómo será la F_2 de un cruce entre dos razas puras para ambos caracteres? Si en la F_2 se han obtenido 1648 plantas, ¿cuántas se espera que haya de cada fenotipo?

21 El daltonismo es un carácter ligado al cromosoma X. Una mujer con padres daltónicos, tiene hijos con un hombre de padre daltónico y madre homocigótica normal. ¿Cómo serán sus hijos con respecto al daltonismo?

22 El siguiente árbol genealógico muestra la transmisión de un carácter ligado al sexo en tres generaciones familiares. Deduce los genotipos de todos los individuos.



23 La fibrosis quística es una enfermedad hereditaria debida a un gen autosómico recesivo. Dos individuos sanos, ¿pueden tener un hijo con fibrosis quística? ¿Con qué probabilidad?

24 Observa el siguiente fragmento de ADN y contesta:

CTATAATACAATACGGCTTCAATCCGA

- Averigua la secuencia de ARNm obtenida en la transcripción.
- Localiza los tripletes de iniciación y finalización del gen.
- Ayudándote del código genético, escribe la secuencia de aminoácidos que resulta de la traducción del gen.

25 Realiza la transcripción y la traducción del siguiente gen:

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21
T A C C C T T T C G A C A G T T G T A C T

- ¿Qué ocurriría si, por una mutación puntual, se introduce una A entre las C de las posiciones 3 y 4?
- ¿Cuál sería el efecto de una mutación puntual sobre el ADN original que cambiase la G del puesto 14 por una C?

26 Efectúa los pasos necesarios para deducir la secuencia o secuencias de ADN que codifican la siguiente proteína: Met – Ile – Gln – Gly – Thr. ¿Por qué son válidas varias secuencias de ADN?

Para ampliar



27 Averigua el grupo sanguíneo de tus parientes más directos (abuelos, padres y hermanos), indica sus genotipos y construye un árbol genealógico que represente la transmisión de ese carácter.

28 En algunas especies la determinación del sexo no depende sólo de una pareja de cromosomas sino de toda la dotación cromosómica en su conjunto. Averigua cómo se produce la determinación del sexo en las abejas.

29 Busca información sobre qué tipo de mutación causa la radiación ultravioleta del Sol.

30 Documentate sobre las técnicas para elaborar un cariotipo con los cromosomas del feto y la información que proporciona a los futuros padres.

Pon en práctica

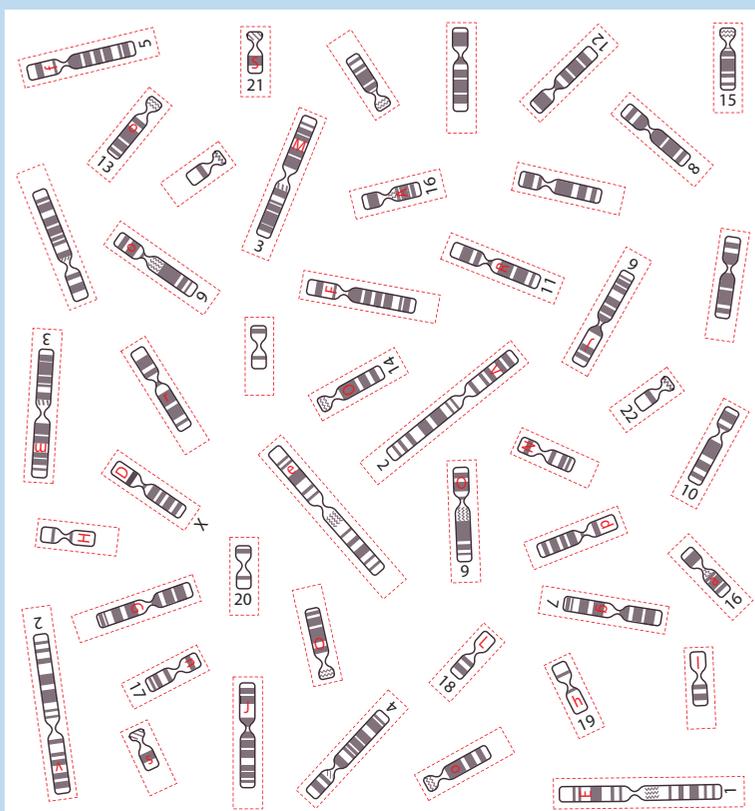
1. Fotocopia y amplía a un folio el recuadro con los cromosomas.

2. Contesta:

- ¿Cuántos cromosomas hay? ¿A qué especie pertenecerán?
- ¿De qué sexo es el individuo con ese cariotipo?

3. Realiza las siguientes operaciones:

- Recorta los cromosomas de la fotocopia por las líneas de puntos.
- Empareja los cromosomas homólogos y ordena las parejas por tamaños. Ayúdate de los números de la base y de las letras que figuran en su interior.
 - ¿Qué representan esas letras?
- Separa las parejas para formar la dotación de cromosomas característica de los gametos.
 - ¿Cuántos cromosomas contienen esos gametos?



5

INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA

EL PRIMER BEBÉ NACIDO POR DGP ES ANDALUZ

Ha nacido en Andalucía el primer bebé libre de enfermedades hereditarias de la sanidad pública española, gracias al **Diagnóstico Genético Preimplantatorio (DGP)**. Este procedimiento se emplea en parejas que tienen un alto riesgo de transmitir una enfermedad genética a sus descendientes, principalmente aquéllas ligadas al cromosoma X (hemofilia, distrofia muscular de Duchenne, síndrome de Alport, enfermedad de Huntington o fibrosis quística). La técnica consiste en realizar un análisis genético a embriones obtenidos por fertilización *in vitro* y seleccionar aquéllos libres de esa enfermedad genética para, posteriormente, implantarlos en el útero.

Otra alternativa al DGP es el diagnóstico prenatal, es decir, realizar un seguimiento del feto durante todo el embarazo para ver si éste tiene o no la enfermedad. Esto, a veces, conlleva a tomar decisiones muy duras para la familia, como es la interrupción involuntaria del embarazo. Por ello, la tendencia en Europa es aplicar la técnica DGP, ya que es una técnica preventiva, evitando la aparición del problema. Sin embargo, como contrapartida, hay que reseñar que el DGP posee una tasa de éxito del 15-20 % y que, además, no es aplicable a todas las enfermedades.

ADN ELÉCTRICO

El ADN es una molécula formada por dos cadenas de nucleótidos, de forma que, los nucleótidos de cada una de estas dos cadenas se unen con los correspondientes de la otra cadena: los que contienen adenina se asocian con los que contienen timi-

na, y los que contienen citosina con los que contienen guanina. La ordenación de estos nucleótidos para formar la secuencia de ADN será la responsable de la capacidad de éste para conducir la electricidad. Estamos rodeados de electricidad; incluso nosotros somos conductores de esta energía, pero la electricidad en el cuerpo humano tiene aplicaciones médicas.

Investigadores de la Universidad de Málaga han descubierto que el ADN puede conducir electricidad. Este hallazgo podría ser muy determinante en la cura de enfermedades como el cáncer de piel, que es ocasionado por la radiación ultravioleta, ya que la conducción eléctrica es un mecanismo que el ADN emplea para reparar posibles mutaciones. El cáncer de piel se produce cuando la radiación ultravioleta incide sobre la cadena de ADN de los seres vivos, provocando la unión de varios nucleótidos contiguos y dañando la molécula. Muchos de estos errores son reparados por los sistemas enzimáticos de la célula, pero algunas mutaciones persisten y pueden producir cánceres, sobre todo de piel. Según estos científicos, estas alteraciones pueden ser reparadas por una enzima que se sitúa próxima a la cadena del ADN y que provoca una descarga eléctrica mediante el envío de un electrón, corrigiendo así las mutaciones provocadas por la radiación en un determinado gen. Para que todo este proceso tenga lugar, la cadena de ADN debe ser conductora de electricidad, y será mejor conductora cuando los nucleótidos estén colocados de forma periódica o repetitiva.

Este descubrimiento es muy útil en el campo de la nanotecnología, ya que permitiría fabricar nanocables de ADN, es decir, pequeños cables de ADN que conduzcan mejor la electricidad y que puedan ser introducidos en un determinado gen. Podemos decir que al manipular esa cadena de ADN producimos «electricidad medicinal».



El diagnóstico prenatal, una alternativa al DGP.



La exposición prolongada a la radiación ultravioleta provoca cáncer de piel, lesiones oculares y debilita el sistema inmunológico.

¿BANCO DE ADN?

En el año 2002 la empresa Neocódex creó en Sevilla el primer banco de ADN de España y, todavía hoy sigue siendo el más grande de la península. Pero, ¿para qué necesitamos un banco de ADN? En un banco de ADN se almacenan muestras de sangre y de ADN de distintos individuos y pacientes, que las donan de forma altruista y anónima, con la finalidad de diseñar pruebas de diagnóstico y terapias que ayuden a prevenir algunas enfermedades genéticas.

Las muestras de sangre se organizan según perfil poblacional y enfermedad (Alzheimer, asma, alergia, artritis reumatoide, diabetes, esquizofrenia, enfermedades de la reproducción, osteoporosis, riesgo cardiovascular y hasta ocho tipos de cáncer distintos). Posteriormente, se lee el ADN de cada una de estas muestras para poder averiguar los factores genéticos que influyen en la aparición y desarrollo de las enfermedades citadas. De esta forma se puede llegar a prevenir la aparición de éstas enfermedades. También se investiga en rutas bioquímicas que den lugar al desarrollo de fármacos eficaces. En este aspecto, el primer descubrimiento fue el de una proteína relacionada con el riesgo cardiovascular.

El trabajo de leer el ADN es arduo y lento. De hecho, las diferencias genéticas entre una persona y otra es de unos diez millones de marcadores, o alelos de genes, y para leer un solo marcador en una población de 2 000 individuos, se tarda alrededor de un mes. Para superar la barrera que ello supone, Neocódex ha desarrollado un software que permite leer el ADN de forma más rápida.

El éxito de este banco de ADN a nivel mundial radica en su colección de ADN de la raza blanca, ya que en otras partes del mundo, como en bancos de ADN norteamericanos, debido a la mezcla en la población, resulta más complicado establecer analogías genéticas.



Las enfermedades de base genética en Andalucía son la primera causa de mortalidad en menores de 14 años.

ANDALUCÍA: PIONERA EN CONSEJO GENÉTICO

Las enfermedades genéticas, aunque poco comunes, están creciendo en nuestra comunidad, y constituyen la primera causa de fallecimiento en menores de 14 años. Al ser enfermedades extrañas, son difíciles de diagnosticar y no cuentan con buenos tratamientos. El conocimiento del genoma humano está ayudando a saber más sobre estas enfermedades.

La Junta de Andalucía ha aprobado un proyecto de ley que regulará el derecho de los ciudadanos a recibir consejo genético; se trata del primero promovido por una comunidad autónoma. Según el texto, si, por ejemplo, en nuestra familia tenemos antecedentes de enfermedades genéticas, podemos acudir al médico de cabecera y solicitar las pruebas que nos permitan saber si nosotros podemos desarrollar dichas enfermedades. Al mismo tiempo, tendremos derecho a saber las ventajas y consecuencias de conocer los resultados de estas pruebas, debido a la trascendencia que puede traer para nosotros y nuestra familia.

Antes de realizar los análisis pertinentes, daremos nuestro consentimiento, con carácter revocable, por escrito, lo que significa que conoceremos aspectos como la finalidad de la prueba, cómo se realizará, dónde quedará almacenada, la posibilidad de hallazgos inesperados o las alternativas con las que contamos. El proyecto de ley también establece el derecho del paciente a no ser informado de los resultados obtenidos, si finalmente no lo desea. Los datos, en cualquier caso, estarán sujetos a los requisitos de protección y confidencialidad.

El SAS (Servicio Andaluz de Salud) dispone de unidades para la realización de estos análisis en 11 hospitales de nuestra Comunidad, uno por provincia, salvo en Málaga, Granada y Sevilla, que poseen dos.

Cuestiones

1 El cáncer es una enfermedad de la que todavía hoy día no se conoce con exactitud su causa. Infórmate sobre las posibles causas que lo originan así como las medidas que podemos adoptar para prevenirlo.

2 Busca información sobre el DGP como estrategia para evitar las consecuencias de determinadas enfermedades hereditarias.