

Herencia Multifactorial

Las mutaciones genéticas humanas se producen por azar. En algunas ocasiones, el efecto de estas mutaciones es visible como en el caso de albinos. El albinismo se debe a una mutación genética que resulta en la ausencia en un pigmento llamado melanina; a un albino le falta el pigmento del pelo y de la piel y los ojos son rosados o de un azul pálido. Muy a menudo, las mutaciones genéticas no producen efectos visibles, pero aun así siguen siendo parte del fenotipo del organismo. Las mutaciones genéticas que se encuentran en los gametos se transmiten de generación en generación.

Algunas mutaciones genéticas son dominantes, solo se necesita alguno de los genes mutantes para que se exprese la característica mutante. La mayor parte de las mutaciones genéticas son recesivas y se presentan únicamente cuando en el genotipo del organismo hay dos genes mutantes (de Lille & José, 1979).

La anemia de pranáctica es un desorden genético que afecta la capacidad de los glóbulos rojos para transportar oxígeno; es muy común en personas cuyos antepasados eran del África occidental. Este desorden afecta a uno de cada trescientos cincuenta negros americanos; las personas afectadas tienen dos genes mutantes para la producción de hemoglobina, el cual es el compuesto químico que transporta oxígeno en los glóbulos rojos. La hemoglobina normal, llamada hemoglobina S, difiere de la hemoglobina anormal, la hemoglobina A, en un aminoácido el gen mutante difiere del gen normal en una base nitrogenada.

Los glóbulos rojos de una persona que padece anemia de pranáctica tienen la forma de una hoz. Compara estas células con los glóbulos rojos normales. Los glóbulos rojos en forma de hoz son muy frágiles y muy poco eficientes para transportar oxígeno. Sus células en forma de hoz bloquean los vasos sanguíneos y causan hinchazón y dolor.

Las personas heterocigóticas para la anemia de pranáctica tienen un gen para hemoglobina normal y un gen para hemoglobina S. Estas personas se conocen como portadoras. Un portador no padece la enfermedad, pero algunos de sus glóbulos rojos pueden tener forma de hoz; un beneficio de ser portador es que es más resistente a la malaria que el no portador. Los investigadores que buscan el remedio para la anemia de pranáctica, esperan desarrollar una técnica la cual permita sustituir el gen mutante por un gen normal; esto haría desaparecer la enfermedad.

Herencia Multifactorial

La **fenilcetonuria** (PKU) comprende un gen mutante que es incapaz de sintetizar una enzima necesaria para convertir el aminoácido fenilalanina en tirosina.

Los productos anormales del metabolismo de la fenilalanina se acumulan en la corriente sanguínea; estos productos perjudican las células del cerebro de los bebés y, eventualmente, causan retardación mental. La PKU se puede detectar en una sencilla prueba de sangre.

La retardación mental se puede evitar si el bebé afectado se somete a una dieta que limite el consumo de fenilalanina durante los primeros años. La PKU es una condición homocigótica recesiva.

El **síndrome de Tay-Sachs**, es un desorden genético el cual incluye la incapacidad de un gen mutante para sintetizar una enzima que evite la acumulación de lípidos en las células del cerebro; conforme se van acumulando los lípidos, empieza a destruirse el sistema nervioso. Un gen recesivo causa la enfermedad. Para que la enfermedad se exprese en su hijo, los dos padres deben tener el gene recesivo para ella. El síndrome de Tay-Sachs es muy frecuente entre judíos cuyos antepasados eran de Europa Oriental. Los niños quienes padecen la enfermedad, mueren a una edad temprana; las personas portadoras de Tay-Sachs no muestran síntomas de este desorden. A través de muestras de sangre se puede saber si una persona porta el síndrome de Tay-Sachs. También hay pruebas para determinar si una mujer embarazada lleva un feto con la enfermedad.

Algunos genes mutantes se encuentran en los cromosomas del sexo. Las enfermedades causadas por estos genes se llaman desordenes ligados al sexo. La **hemofilia** es un desorden ligado al sexo, causado por un gen recesivo. Su síntoma principal es un fallo de coagulación de la sangre. El gen mutante para la hemofilia está solamente en el cromosoma X. No parece haber un alelo correspondiente en el cromosoma Y. La hemofilia es más frecuente en los varones que en las mujeres. ¿Puedes explicar por qué? Los portadores, quienes son siempre mujeres, tienen un gen normal y un gen para hemofilia. ¿Qué proporción de los hijos varones se espera que sean hemofílicos? ¿Qué proporción de las hijas se espera sean portadoras? La hemofilia se trata con una sustancia química necesaria para que la sangre coagule bien.

Herencia Multifactorial

El diagnóstico y el tratamiento de los desórdenes genéticos.

Algunos desordenes genéticos se pueden descubrir estudiando el cariotipo de la persona. Hay pruebas de sangre para determinar si una persona es portadora de anemia depreanocítica o de Tay-Sachs. Un consejero genético es una persona que puede informar a una pareja sobre la posibilidad de tener hijos con estas enfermedades.

Algunos trastornos genéticos se pueden descubrir antes del nacimiento o muy poco después. El amiocentecis es un procedimiento mediante el cual se puede estudiar un feto para determinar si tiene alteraciones cromosómicas o mutaciones genéticas. Para ello se inserta una aguja a través de la pared abdominal y del útero de la madre para remover el líquido amniótico que rodea al feto y el cual contiene células del feto.

Se estudian las células para buscar alteraciones genéticas; algunas veces, se puede tratar una condición genética en un feto.

Se han desarrollado prácticas adicionales las cuales permiten a los médicos examinar el feto. Una de ellas es la ultrasonografía; comprende el uso de ondas de sonido de alta frecuencia para producir una imagen del feto en una pantalla. Así, un médico puede determinar la posición del feto. La ultrasonografía se usa también para detectar anormalidades fetales.

La fetoscopia es otra técnica que permite al médico ver al feto por medio de un instrumento llamado fetoscopio, mientras el feto está todavía en el útero. Se usa para descubrir algunos problemas fetales. Los doctores lo usan para sacar el exceso de líquido en el cerebro para llevar a cabo una cirugía y hacer transfusiones de sangre mientras el feto permanece en el útero.

Los investigadores siguen desarrollando nuevas técnicas para la detección temprana y el tratamiento de las condiciones genéticas. A pesar de que todavía no hay cura para los desórdenes genéticos, sugiere se descubrirán en el futuro (Coco, 2005).