



Mutaciones y enfermedades congénitas

Por: Rodrigo Carrillo

Las mutaciones

Cuando hay problemas en el genoma se pueden dar mutaciones o síndromes de enfermedades que han sido heredadas. Pero veamos qué son las mutaciones:

Las mutaciones son alteraciones en la información genética que pueden originarse por múltiples razones (agentes mutagénicos), como radiaciones, sustancias químicas, etc.

Las alteraciones pueden ser muy puntuales y no producir efectos, o afectar a gran cantidad de información y producir grandes modificaciones en los caracteres, llegando incluso a producir la muerte.

Existen tres tipos de mutaciones: génicas, cromosómicas y genómicas.

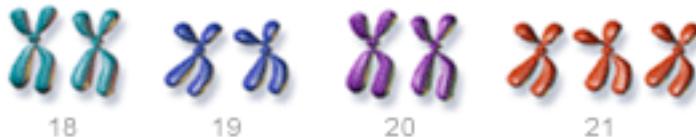
Génicas: afectan sólo a un gen, son cambios en bases nitrogenadas sueltas que se sustituyen unas por otras.

Cromosómicas: afectan a fragmentos de cromosomas que llevan varios genes, ya sea porque se pierde parte de un cromosoma, porque se da la vuelta o porque se intercambian fragmentos con otros cromosomas.

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



Pares de los Cromosomas 18, 19, 20 y 21
de una Célula Normal



Célula de un Niño con Síndrome de Down
con tres copias del cromosoma 21

Síndrome de Down

Enfermedades congénitas

Se identifican como enfermedades congénitas a las alteraciones del organismo y de la salud que se deben al mal funcionamiento de un gen. Lo que significa que ese gen produce una proteína defectuosa o no la produce.

Se calcula que el 10 por ciento de bebés padecen o padecerán en sus vidas de alguna enfermedad genética. Si el genoma humano contiene un promedio de 70,000 genes diferentes significa que pueden existir igual número de enfermedades de este tipo.

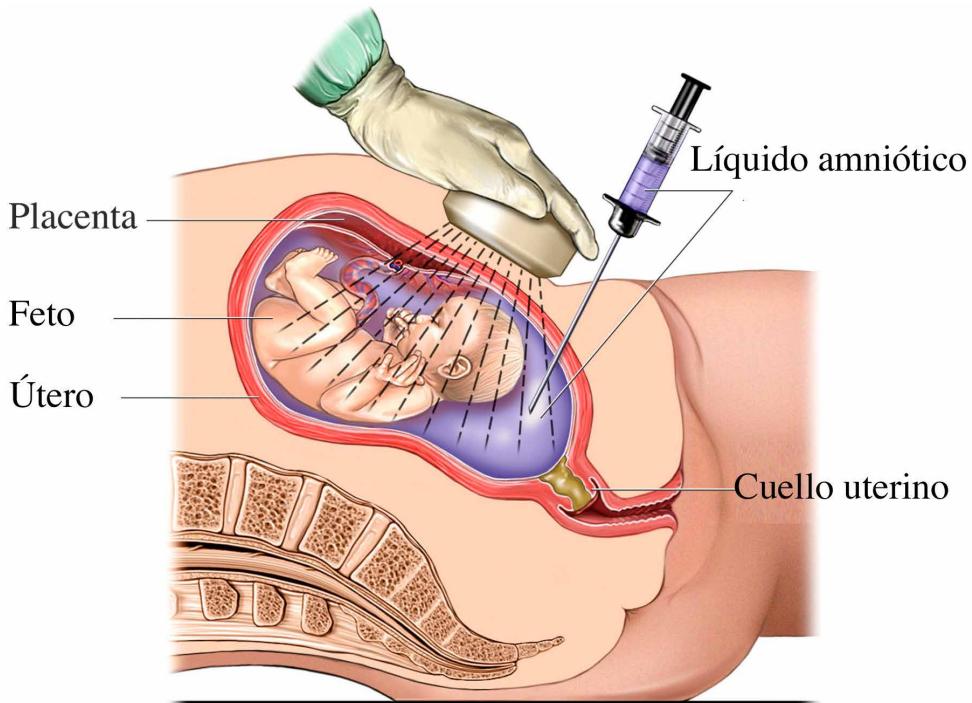
Las principales razones por las que puede aparecer una enfermedad genética son: genes transmitidos de padres a hijos. Anomalías en el número o en la estructura de los cromosomas. Trastornos debidos a la combinación de factores genéticos y ambientales. Exposición a medicamentos tóxicos, radiaciones, virus o bacterias durante el embarazo.

Las personas que están en riesgo de tener hijos con enfermedades genéticas:

- Las parejas que han tenido un hijo con alguna enfermedad hereditaria.
- Las personas que padecen una enfermedad genética y quieren tener hijos.
- 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, sustancias químicas, etc.).

Para saber si el nuevo ser tiene alguna enfermedad congénita se puede hacer un diagnóstico prenatal. Se hace un examen de linfocitos sanguíneos, estudio (toma de una

muestra) de las vellosidades coriónicas, que son las que recubren el útero (entre la 11 y 12 semana de gestación) y Amniocentesis, punción para tomar muestra del líquido amniótico que debe ser analizado.



Glosario

Alzheimer. Enfermedad de origen congénito que deteriora las funciones cerebrales.

Agentes mutagénicos. Agentes causantes de mutaciones.

Amniocentesis. Examen del líquido amniótico que se realiza por medio de una punción para tomar muestra.

Líquido amniótico. Líquido en el que flota el feto y esta contenido por el útero.

Vellosidades coriónicas. Tejido que protege el útero.



Por: Rodrigo Carrillo

618 Palabras

Imágenes: Shutterstock

Fuentes:

<http://www.solociencia.com>

<http://www.biologiasur.org>