

DOCENTE: Nancy Yamile Mateus González	AREA: CIENCIAS NATURALES J.T. ASIGNATURA: BIOLOGÍA	GRADO - CURSO: NOVENO 901, 902, 903, 904
CÓDIGO: III – 13 //30-09-2021	TEMA: ENFERMEDADES GENÉTICAS	

I. INTRODUCCIÓN:

Dentro de las Ciencias Naturales, la Biología es una ciencia experimental dedicada al estudio de los seres vivos tomando en cuenta su estructura, crecimiento y su relación con el medio ambiente, y busca lograr un aprendizaje significativo a través de la lectura comprensiva del contenido científico y mediante la realización de diversas prácticas. Esta Guía Didáctica se ha elaborado con la finalidad de complementar el proceso de enseñanza-aprendizaje en los estudiantes del grado noveno.

II. CONCEPTUALIZACIÓN:

1. DESEMPEÑO PARA EVALUAR:

- Identifica las características de la Genética.
- Reconoce diferentes enfermedades genéticas y cromosómicas.

2. CONCEPTOS GENERALES:

ENFERMEDADES GENÉTICAS

Una **enfermedad** o **trastorno genético** es una condición patológica causada por una alteración del **genoma**. Una enfermedad genética puede ser **hereditaria** o no; si el **gen** alterado está presente en las **células germinales** (**óvulos** y **espermatozoides**) será hereditaria (pasará de generación en generación); si afecta a las **células somáticas**, no.

Causas

Hay varias causas posibles:

- Puede estar causada por una **mutación**, como muchos **cánceres**.
- Hay trastornos genéticos causados por duplicación de **cromosomas**, como en el **síndrome de Down**, o duplicación repetida de una parte del cromosoma, como en el **síndrome de cromosoma X frágil**.
- Hay trastornos genéticos causados por la deleción de una región de un cromosoma, como en el **síndrome deleción 22q13**, en que el extremo del brazo largo del cromosoma 22 está ausente.
- El defecto en los **genes** posible que se herede de los padres. En este caso el trastorno se llama **enfermedad hereditaria**. Puede pasar a menudo de padres sanos, si son portadores de un defecto recesivo, aunque también ocurre en casos con defectos genéticos dominantes.

También se puede decir que la enfermedad genética es una condición paleolítica, es decir causada por una alteración del genoma. Una enfermedad genética puede ser hereditaria o no si el gen alterado esta presente en las **células germinales** igual.

Enfermedades genéticas: se caracterizan por un daño puntual en los genes o en los cromosomas y pueden ser heredables o no. En el caso de los cromosomas, se habla de las trisomías 21 o síndrome de Down, 13 y 18. En estos últimos dos casos, el bebé no supera el año.

“En las cromosómicas, falla un cromosoma completo o parte de él. Casi todos los afectados tienen retardo mental y defectos físicos”, señala Carlos Restrepo, genetista de la Universidad del Rosario.

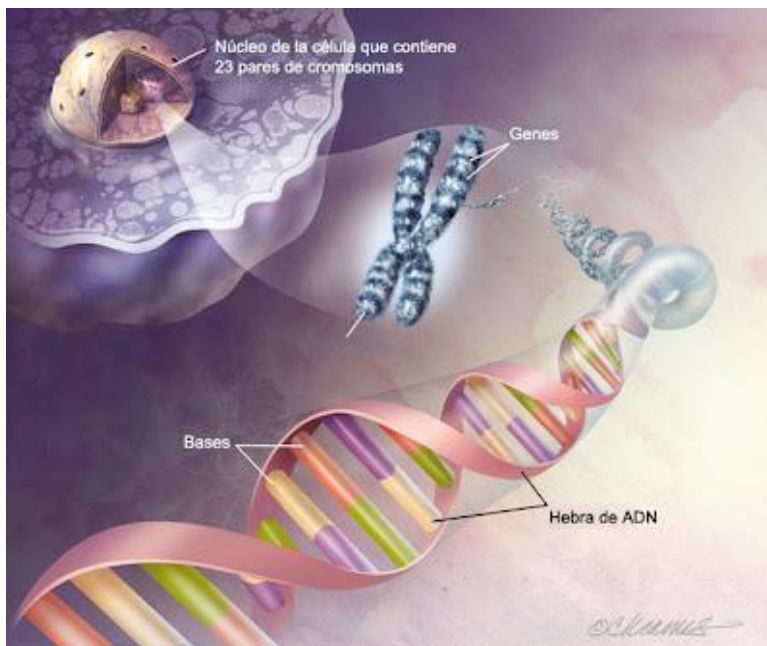
Enfermedades hereditarias: están determinadas genéticamente pero no implica que se observen en el momento del nacimiento; por ejemplo, el cáncer de seno y diabetes.

Enfermedades congénitas: características con las que se nace y no siempre se deben a la herencia o a los genes. Se presentan durante el embarazo, por factores distintos a los genes. Generan malformaciones físicas.

DOCENTE: Nancy Yamile Mateus González	AREA: CIENCIAS NATURALES J.T. ASIGNATURA: BIOLOGÍA	GRADO - CURSO: NOVENO 901, 902, 903, 904
CÓDIGO: III – 13 //30-09-2021	TEMA: ENFERMEDADES GENÉTICAS	

Consideraciones generales

Los 46 **cromosomas** humanos (22 pares de **autosomas** y 1 par de **cromosomas sexuales**) entre los que albergan casi 3.000 millones de **pares de bases de ADN** que contienen alrededor de 80.000 **genes** que codifican **proteínas**. Las regiones que codifican ocupan menos del 5 % del **genoma** (la función del resto del ADN permanece desconocida), teniendo algunos cromosomas mayor densidad de genes que otros. Uno de los mayores problemas es encontrar cómo los genes contribuyen en el complejo patrón de la herencia de una **enfermedad**, como ejemplo el caso de la **diabetes**, **asma**, **cáncer** y **enfermedades mentales**. En todos estos casos, ningún gen tiene el potencial para determinar si una persona padecerá o no la enfermedad.



Algunas enfermedades genéticas

Alteración	Mutación	Cromosoma	Cariotipo
Síndrome de Angelman	DCP	15	
Enfermedad de Canavan			
<u>Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth</u>			
Daltonismo	P	X	
Síndrome de Down	C	21	
Síndrome de Edwards	C	18	
Espina bífida	P	1	
Fenilcetonuria	P		
Fibrosis quística	P	7	
Hemofilia	P	X	
Síndrome de Ehlers-Danlos y Síndrome de <u>Hiperlaxitud articular</u>	P	15	
Síndrome de Joubert			
Síndrome de Klinefelter	C	X	47 XXY
Neurofibromatosis			
Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher			
Síndrome de Patau	C	13	
Síndrome de Prader-Willi	DC	15	
Enfermedad de Tay-Sachs	P	15	
Síndrome de Turner	C	X	

DOCENTE: Nancy Yamile Mateus González	AREA: CIENCIAS NATURALES J.T. ASIGNATURA: BIOLOGÍA	GRADO - CURSO: NOVENO 901, 902, 903, 904
CÓDIGO: III – 13 //30-09-2021	TEMA: ENFERMEDADES GENÉTICAS	

- P - Mutación puntual, o cualquier inserción / deleción de un **gen** o parte de un gen
- D - Ausencia de un gen o genes
- C - Un **cromosoma** entero extra, falta o ambos

MALFORMACIONES GENÉTICAS

MUTACIONES PUNTIFORMES: Modificaciones de 1 o más tripletes de base. Puede producirse por radiaciones ionizantes o algunas sustancias químicas.

- Cada gen codifica a un proteína particular, un cambio en su configuración puede dar lugar a alguna de las siguientes situaciones:
- La proteína deja de sintetizarse.
- Se sintetiza pero en menor proporción.
- Se sintetiza una proteína más o menos diferente.

ABERRACIONES CROMOSOMICAS NUMERICAS:

- Se denomina aberraciones cromosómicas numéricas a aquellos cuadros que presentan un número de cromosomas mayor o menor al normal. Si se ha afectado el número diploide de un solo par de homólogos, se está frente a una aneuploidía, la que puede corresponder tanto a uno de los 22 pares autosómicos como al par sexual.
- Cuando en un juego de homólogos existen tres unidades en lugar de dos (47 cromosomas), el trastorno se denomina TRISOMIA. En cambio, si un cromosoma carece de su homólogo (45 cromosomas) el defecto lleva el nombre de MONOSOMIA.

TRISOMIAS AUTOSOMICAS:

- **TRISOMIA del PAR 21: (SINDROME DE DOWN)**
- **Manifestaciones Clínicas:** Retardo mental; baja estatura; hipotonía muscular; facies características; malformaciones cardíacas; esterilidad; afecciones respiratorias, etc.
- **TRISOMIA DEL PAR 18: (SINDROME DE EDWARDS).**
- **Manifestaciones Clínicas:** Poca sobrevida. Suelen morir al poco tiempo de nacer. Presentan deficiencias neurológicas; malformaciones cardíacas; mentón retraído; dedos de la mano rígidamente flexionados; y braquidactilia.
- **TRISOMIA DEL PAR 13: (SINDROME DE PATAU)**
- **Manifestaciones Clínicas:** Deficiencias neurológicas; malformaciones cardíacas; labio leporino; paladar hendido; polidactilia; sordera; defectos oculares; etc.

TRISOMIA DEL PAR SEXUAL

- **SINDROME DE KLINEFELTER :**
- **Formula cromosómica** 47 XXY. Resulta de la fecundación de un ovocito 24 XX (No disyunción Del par sexual), con un espermatozoide 23 Y.
- **Manifestaciones Clínicas:** El cromosoma X agregado genera individuos muy altos, estériles, con testículos pequeños; retrasados mentales; actitudes posturales viciosas. La presencia Del Y indica que pertenecen al sexo masculino.
- **SINDROME XXX (METAHEMBRA):**
- Resulta de la fecundación de un ovocito 24 XX con un espermatozoide 23 X.
- **Manifestaciones Clínicas:** Aspecto normal (aunque algo infantil); retraso mental; menstruación escasa; pueden ser fértiles y aunque teóricamente podría ocurrir, nunca transfieren el defecto a sus descendientes.
- **SINDROME XYY**
- Resulta de la unión de un ovocito 23 X con un espermatozoide 24 YY.

DOCENTE: Nancy Yamile Mateus González	AREA: CIENCIAS NATURALES J.T. ASIGNATURA: BIOLOGÍA	GRADO - CURSO: NOVENO 901, 902, 903, 904
CÓDIGO: III – 13 //30-09-2021	TEMA: ENFERMEDADES GENÉTICAS	

- Se trata de varones altos, con trastornos de la personalidad.
MONOSOMIAS AUTOSOMICAS: Los embriones victimas de monosomías autosómicas, no sobreviven debido a que los defectos derivados de estas aberraciones imposibilitan su desarrollo (abortos tempranos).
- **MONOSOMIAS DEL PAR SEXUAL: (SINDROME DE TURNER) HIPOPLASIA OVARICA:**
- Formula cromosómica: 45 XO, Resulta de la fecundación de un ovocito 23 X con un espermatozoide 22 O.
- Manifestaciones clínicas: Mujeres de aspecto femenino infantil; ovarios poco desarrollados; deficiencias esqueléticas; retardo mental; linfedema en extremidades.
- **MOSAICOS:** pacientes que presentan dos o mas líneas celulares, cuyos cariotipos difieren entre si. Pueden ser autosómicos o sexuales. Ejemplos de mosaicos autosómicos: Poseen al mismo tiempo células con una trisomia Del par 21 (47 unidades en total, y células normales (46 cromosomas).
- Manifestaciones clínicas: Mongolismo más leves que el síndrome de Down puro.

ABERRACIONES CROMOSOMICAS ESTRUCTURALES:

- Estas aberraciones se producen cuando agentes toracogénicos, provocan la ruptura de un cromosoma en una célula germinal. Puede ser por deleción – fraccionamiento del cromosoma – o traslocación – unión a otro cromosoma del segmento fraccionado.

EJEMPLOS DE MALFORMACIONES POR DELECIÓN :

- Cuadros semejantes al SINDROME DE TURNER, por pérdida de una parte de un cromosoma X.
- Cuadros de retardo mental y anomalías esqueléticas (por perdida Del brazo corto o largo del cromosoma 18)
- Síndrome del grito de gato: Por pérdida del brazo corto del cromosoma 5. Los lactantes que padecen este sind. Emiten un llanto semejante a un maullido y presentan microcefalia, retraso mental y malformaciones cardíacas.

•

EJEMPLOS DE MALFORMACIONES POR TRASLOCACION :

- La presencia de una parte del cromosoma 21 adherida a un cromosoma 13, 14 o 15. Los cuadros resultantes parecidos a la trisomía del par 21 aunque no tan graves, representan el 2% de los Síndromes de Down., aunque no guarda relación con la edad de la madre...

TRATAMIENTO:

- En todos los casos, debe evaluarse minuciosamente a cada paciente, a fin de elaborar un diagnóstico basado en las manifestaciones clínicas objetivables. Estas apuntarán a:
- **Deformidades esqueléticas:** Cuidados posturales, utilización de valvas, movilizaciones pasivas, rolados, cambios de decúbitos, técnicas de sedestación, técnicas de tratamiento para regular el tono muscular, etc.
- Retardos madurativos motores > **Estimulación temprana**, terapia lúdica según el grupo de edad, equilibrio, destreza manual, manejo del tono muscular, paralela, reciprocador, uso de valvas y ortesis, etc.
- **Retraso mental:** **Adiestramiento** a los padres y sugerencia de terapia de apoyo, desarrollo de actividades de la vida diaria, ludoterapia, técnicas de Bobath, y Vojta, adiestramiento en silla de ruedas cuando correspondiera, y técnicas de facilitación propioceptivas.
- **Trastornos respiratorios:** AKR, técnicas de aspiración, **mantenimiento** de la vía aérea, actividades lúdicas > canto, **juegos** con globos, etc.
- Trastornos cardíacos: desarrollo de actividades físicas con el objeto de aumentar el volumen minuto y la oxigenación del paciente, IDEM respiratorio.
- **Psicomotricidad:** Evaluación permanente Del desarrollo psicomotriz, posible escolaridad.

DOCENTE: Nancy Yamile Mateus González	AREA: CIENCIAS NATURALES J.T. ASIGNATURA: BIOLOGÍA	GRADO - CURSO: NOVENO 901, 902, 903, 904
CÓDIGO: III – 13 //30-09-2021	TEMA: <u>ENFERMEDADES GENÉTICAS</u>	

- **Fisioterapia:** No muy recomendable en los primeros años de vida, algunos autores sugieren electroestimulación para mejoramiento Del tono muscular, otros prefieren prácticas estrictamente manuales. En caso de mialgias, se puede realizar una fisioterapia acorde.

III. ACTIVIDADES POR DESARROLLAR:

Con base en la lectura responda las siguientes preguntas:

1. ¿Qué es una enfermedad genética?
2. ¿Cuáles son sus causas?
3. Explique la diferencia entre: enfermedad genética, enfermedad hereditaria y enfermedad congénita.
4. Mencione 10 enfermedades genéticas
5. ¿Qué tipo de malformaciones genéticas existen?
6. Explique los síndromes de: Down, Edwards, Klinefelter y Turner coloque las imágenes respectivas.

IV. AUTOEVALUACIÓN:

Cualitativa: Por favor describan:

- ¿qué aprendieron?
- ¿qué se les facilitó?
- ¿qué se les dificultó?
- ¿necesitan refuerzo?

NOTA: Realizar el trabajo en el cuaderno, tomar las fotos como evidencia y enviarlas al correo: nancy.mateus@iedtecnicointernacional.edu.co.

Las clases en MEET se iniciarán de acuerdo al horario establecido y para ingresar a ellas será posible únicamente con el correo institucional asignado a cada estudiante. Se publicará dicha información con anticipación y se enviará el enlace para que se puedan conectar a la clase. Si por alguna razón no le ha llegado la invitación me escriben al correo para poder iniciar. Muchas gracias.