

ATS 11 144

Hola, buenas noches. La salud, un tema que despierta cada vez mayor interés en la sociedad actual, tiene también cabida en la programación de la UNED. Información y educación sanitarias a partir de ahora mismo y durante los próximos 15 minutos en este espacio que comienza ahora, Vida y Salud, un programa dirigido por el curso de nivelación de ATS desde la UNED y que cuenta con la participación de los profesores de este curso y de otros profesionales relacionados con el mundo de la sanidad.

Con su ayuda analizamos los factores sociales, psicológicos, ambientales, que más influyen en nuestro bienestar físico y mental. Y hoy en concreto nos vamos a centrar en los factores hereditarios que están en el origen de muchas enfermedades. Hablaremos de la herencia y de transmisión genética en este segundo espacio de la serie Reproducción en el mundo actual que iniciamos el martes pasado y para ello contamos de nuevo con Socorro Calvo, profesora de bioquímica en la UNED y con Enrique Sandoval, profesor de biofísica.

Vamos a empezar haciendo un poco de memoria de lo que tratamos la semana pasada. Buenas noches, Socorro Calvo. Buenas noches.

En el programa anterior hicimos una pequeña introducción de lo que era la genética como ciencia. Abordamos algunos aspectos de su desarrollo histórico, si recuerdan hablamos de Mendel y definimos algunos de los principales conceptos específicos de la genética. Hablamos de fenotipo, hablamos de genotipo y hablamos de gen.

Hoy nos gustaría dedicarnos fundamentalmente a ver las principales formas de herencia que se dan en el ser humano y sobre todo las consecuencias que esto puede tener sobre nuestra salud, no solo la individual sino la salud colectiva, puesto que según avanzan nuestros conocimientos en este campo estamos descubriendo cada día más que el porcentaje de enfermedades que tienen una base genética aumentan considerablemente. Esto quiere decir que un aumento de las medidas preventivas en este tema solucionaría en gran medida muchos de los problemas a nivel familiar y a nivel social. Hoy también contamos con la colaboración de mi compañero Enrique Sandoval, profesor de biofísica del curso de nivelación.

Hola Enrique, buenas noches. Realmente para enlazar un poco con el tema del día anterior, todos hemos hablado alguna vez de genética porque si atendemos al conjunto de las características de un individuo, los hijos en realidad se parecen más a sus padres y a sus hermanos que los demás individuos de su especie. Sin embargo, cada uno presentamos un conjunto único de características que constituyen un poco la individualidad lógica y repetible de cada uno de nosotros.

Todos los caracteres se desarrollan con intervención de los genes, pero la variación de un individuo a otro no siempre depende de que tengan distintos genes. Todo esto que te he contado es para ver si tú nos podías explicar la diferencia entre gen y característica. Ya la dimos

el otro día, pero puesto que estamos hablando del tema de herencia, mi pregunta sería la siguiente.

¿Se heredan los genes o se heredan las características? Ya comentamos que todas las características que va a presentar un ser vivo, en este caso un ser humano, están determinadas por su genotipo, es decir, por la estructura de genes existentes en sus cromosomas. Lo que sucede es que posteriormente esta información escrita, por decirlo de algún modo, en los cromosomas va a ser matizada por la influencia del medio ambiente y de las condiciones ambientales en las cuales se va a desarrollar cada persona. Todas las células de nuestro cuerpo, excepto las células sexuales, los óvulos y los espermatozoides, presentan una información doble para cada uno de los caracteres de nuestro organismo.

De estas dos informaciones sólo se va a manifestar una, dependiendo del tipo de herencia que presente, que siga cada carácter. Es decir, nosotros podemos tener en nuestros cromosomas, por decir un ejemplo muy sencillo, una información para tener pelo rubio o para tener pelo moreno y sólo se va a manifestar una de ellas. En este caso, en este ejemplo, sería el pelo moreno que es un carácter dominante sobre el pelo rubio.

Esto que hemos dicho es importante ya que todas las células de nuestro cuerpo poseen 46 cromosomas, son diploides, excepto las células reproductoras que sólo poseen 23. Y esto tiene una gran lógica puesto que un nuevo ser vivo se forma tras la fusión de un óvulo y de un espermatozoide. Gracias a que estas células son haploides, sólo poseen 23 cromosomas, la célula resultante a partir de la cual se va a desarrollar el nuevo organismo posee exactamente los 46 cromosomas característicos de nuestra especie.

Si las células reproductoras fueran como el resto de las células diploides, lo que tendríamos es que al unirse dos células obtendríamos una nueva célula de 92 cromosomas. Y esto sería inviable puesto que la definición de especie biológica se basa precisamente en la identidad genética y reproductiva de los individuos y por tanto un individuo que tuviera más de 46 cromosomas no corresponde a nuestra especie, sería otra especie distinta. Sería otra especie distinta.

Si te parece, Enrique, vamos a hablar ahora de los tipos de herencia, explicando cada uno de ellos. Fundamentalmente podemos decir que existen los caracteres, todos los caracteres del organismo se transmiten mediante dos tipos de herencia. Podemos dividir en principio lo que se denomina herencia autosómica y otro tipo se denomina herencia ligada al sexo.

La herencia autosómica se refiere a la que aquella cuyos genes están situados en los 22 pares de cromosomas que denominamos autosomas, es decir, que sólo poseen informaciones para caracteres no sexuales y que por tanto estos caracteres se van a distribuir según el patrón de herencia que lleven, de la misma forma en los hombres y en las mujeres. Mientras que en el caso de los genes que se sitúan en los cromosomas sexuales que son, como ya dijimos el otro día, el cromosoma X y el cromosoma Y, la manifestación de la información de estos genes va a estar mediatizada por el sexo del individuo, de forma que vamos a encontrar distintas

proporciones de cada uno de estos caracteres en hombres y en mujeres. Es decir, perdona, tenemos una herencia ligada a los 22 pares de cromosomas autosómicos y otras ligadas al sexo, es decir, al cromosoma X o al cromosoma Y fundamentalmente va a ser, ¿no? Bien, pues nos puedes explicar cada una de ellas.

Dentro de la herencia autosómica conviene dividirla en dos tipos debido fundamentalmente a la presencia de caracteres que son dominantes o caracteres que son recesivos. Así tendríamos lo que denominamos herencia autosómica dominante y herencia autosómica recesiva. En la herencia autosómica dominante, en este caso, para que una forma determinada de un carácter se manifieste en el fenotipo, es decir, lo apreciemos en la forma exterior del individuo, por ejemplo, el color negro del pelo o los ojos negros, basta con que la información se encuentre en uno de los dos cromosomas homólogos, es decir, que en uno de estos cromosomas homólogos haya un gen que posea dicha información.

Existen una serie de criterios que definen cada modelo de herencia y que nosotros podemos apreciar mediante el estudio, la observación de las genealogías de una determinada familia viendo cómo se distribuye este carácter, su presencia o su ausencia a lo largo de diversas generaciones. En el tipo de herencia autosómica dominante existen cuatro rasgos definitorios que nos van a indicar que un carácter determinado es autosómico dominante. El primero es que el carácter, una vez que aparece, aparece en todas las generaciones siguientes.

Segundo, la persona que presenta el carácter la transmite a la mitad de sus descendientes. Tercero, las personas que no poseen un carácter determinado no lo van a poder transmitir. Y cuarto, la aparición y transmisión del carácter no está influida en absoluto por el exceso de los individuos.

Cuando el carácter del que estamos hablando produce alguna algún tipo de enfermedad extraña es difícil encontrar individuos homocigotos, es decir, que posean el gen en doble dosis en los dos cromosomas, puesto que al manifestarse la enfermedad en los individuos heterocigotos es sumamente raro que dos personas que estén afectadas se vayan a morir entre sí. Y esta es la única forma en la que se podría originar un individuo homocigoto. En cuanto a la herencia autosómica recesiva, a diferencia del tipo anterior, en este caso un individuo sólo manifiesta un carácter cuando es homocigoto, es decir, cuando poseen los dos cromosomas homólogos la misma información.

Esto es debido a que, al ser el carácter recesivo, basta con que en el otro cromosoma se presente el alelo alternativo para que en el fenotipo aparezca dicha información y no la del gen en cuestión. Por ejemplo, siguiendo con el ejemplo del color de los ojos, podemos tener un gen que indique color de los ojos negros, que es dominante, y otro que indique color de los ojos azules, que sería recesivo. Pues bien, para que el color ojos azules se manifieste al exterior, en este caso tendría que estar el gen presente en los dos cromosomas, puesto que la existencia del gen de ojos negros en el otro cromosoma haría que automáticamente el individuo tuviera los ojos negros.

Tendría que ser homocigoto. Tendría que ser exactamente homocigoto. Cuando estudiamos cuadros genealógicos o historias familiares para detectar la forma de herencia de un carácter, en el caso de este tipo de herencia existen otros criterios básicos para identificarlos.

Estos criterios son, primero, en el caso de la herencia autosómica recesiva, un carácter se da entre los hermanos, entre sí, pero no entre sus padres, en sus hijos u otros familiares. Si una persona tiene un carácter determinado, aproximadamente la cuarta parte de sus hermanos también la va a tener. Otro rasgo muy definitorio es que es muy posible que los padres del individuo que poseen el carácter sean consanguíneos, es decir, sean familiares.

Este tipo de herencia es muy normal en comunidades muy cerradas, en las que existe una gran endogamia. Y cuarto, por último, como en el caso anterior, no influye el sexo para la manifestación del carácter. Enrique, nos has hablado entonces de la herencia, al principio, autosómica y ligada al sexo.

Entonces nos has hablado de la autosómica dominante y autosómica recesiva. Entonces mi pregunta sería ahora, la herencia ligada al sexo de la que nos has hablado al principio, ¿podíamos hablar también de una herencia ligada al sexo dominante y recesiva, como en el caso de la autosómica? Sí, también existen herencia dominante ligada al sexo y herencia recesiva ligada al sexo. La herencia ligada al sexo se da para aquellos genes que se encuentran situados en los cromosomas sexuales, es decir, en el cromosoma X o en el cromosoma Y. Por tanto, es fácil deducir que los caracteres que se encuentran en estos cromosomas van a tener distinta presencia, digamos, en hombres que en mujeres.

La mayoría de los genes ligados al sexo se encuentran ligados al cromosoma X, puesto que en el caso del cromosoma Y, parece que es un cromosoma que únicamente indica masculinidad, en tanto en cuanto se conocen muy pocos caracteres fenotípicos que se encuentran situados en el cromosoma Y. Por tanto, la herencia ligada al sexo, cuando hablamos de la herencia ligada al sexo, fundamentalmente nos estamos refiriendo a herencia ligada al cromosoma X. Ya hemos dicho que puede ser recesiva o puede ser dominante y, como en el caso de la herencia autosómica, en estos dos casos tienen distintas pautas de transmisión. En el caso de la herencia recesiva ligada al cromosoma X, se encuentran enfermedades tan conocidas como la hemofilia o el daltonismo. Este tipo de herencia se puede reconocer por los siguientes rasgos.

El primero es que existen más hombres que mujeres que posean la enfermedad. El segundo es que un individuo afectado transmite el carácter a la mitad de los hijos varones de sus hijas, mientras que éstas son portadoras pero no padecen la enfermedad. Y, por último, un rasgo definitorio es que nunca se transmite un carácter directamente de un padre a un hijo.

Una cosa que pienso que nos preocupa a todos y que hemos oído hablar en prensa y en los medios de comunicación es las mutaciones. Todos hablamos de que ciertos productos químicos producen alteraciones genéticas, etcétera. Entonces, a mí me gustaría que definieras brevemente qué se entiende por mutación, si hay algún tipo, si hay distintos tipos de mutación, y sobre todo, a nivel práctico, qué puede significar una mutación en el individuo.

Bueno, en sentido estricto, una mutación es cualquier modificación del material genético. Esta modificación puede ocurrir tanto a nivel molecular, es decir, en el ADN, como a nivel cromosómico, porque haya alteraciones en un cromosoma sin variar el número de cromosomas del individuo, o a nivel genómico, esto quiere decir que es una variación que aumenta o disminuye el número de cromosomas. En este último caso, el caso más conocido de todos, es el del mongolismo, que consiste en que las personas que padecen este síndrome, en vez de 46 cromosomas, poseen 47 por la existencia de lo que se denomina una trisomía del cromosoma 21.

Hay tres cromosomas, cromosoma número 21 en vez de cromosoma número 22. ¿Qué significa una mutación? Una mutación, en principio, no debería significar nada malo, puesto que la mutación es una de las formas con las cuales la evolución puede avanzar mejor, porque se producen nuevas combinaciones genéticas y, por tanto, se puede dar lugar a nuevos individuos. Es decir, que no todas las mutaciones pueden ser letales para el individuo.

No tienen por qué ser letales. De hecho, existen mutaciones, tanto a nivel molecular como a nivel cromosómico, que no son detectadas y que el organismo tiene una validez perfecta. Y que menos producen anomalías.

Bueno, no tenemos más tiempo. Me alegro de haber hablado, por último, de la mutación, porque la próxima semana pensamos contar con un invitado de excepción para hablar del tema del Consejo Genético. Y esto que nos ha dicho Enrique, de las alteraciones y de las mutaciones en el material genético, puede ser una perfecta introducción para saber qué se puede hacer para prevenir este tipo de enfermedades ocasionadas por la alteración de este material genético.

Buenas noches y muchas gracias. Con Socorro Calvo, profesora de Bioquímica del curso de Nivelación de ATS, y Enrique Sandoval, profesor de Biofísica, despedimos ya este tiempo de Vida y Salud. Emplazamos de nuevo a todos los interesados por estos temas sobre genética, herencia y su relación con la salud, el martes, que viene a las 9 y 5 de la noche, en la programación de la UNED.

Y ahora ya dejamos que suene la voz de la pizarra. Representa este espacio nuestro compañero Ricardo Badorrey.