

Lección 3. Trastornos cromosómicos

A. Explora

¿En qué momento de la reproducción celular ocurre el intercambio de información genética?

En el entrecruzamiento cromosómico, que ocurre en la profase de la meiosis I, durante la formación deben analizar que una de las células hijas queda con los dos cromosomas del par y la otra queda de los gametos femenino y masculino.

¿Qué crees que sucedería si los cromosomas homólogos no se separan o no migran correctamente durante la anafase en la gametogénesis?

Se espera que los estudiantes respondan de acuerdo a sus conocimientos previos; sin embargo, deben analizar que una de las células hijas queda con los dos cromosomas del par y la otra queda sin cromosomas, lo que puede ser un problema si hay fecundación, porque el embrión va a tener más o menos cromosomas de la cuenta.

B. Conoce el tema

Anomalías cromosómicas

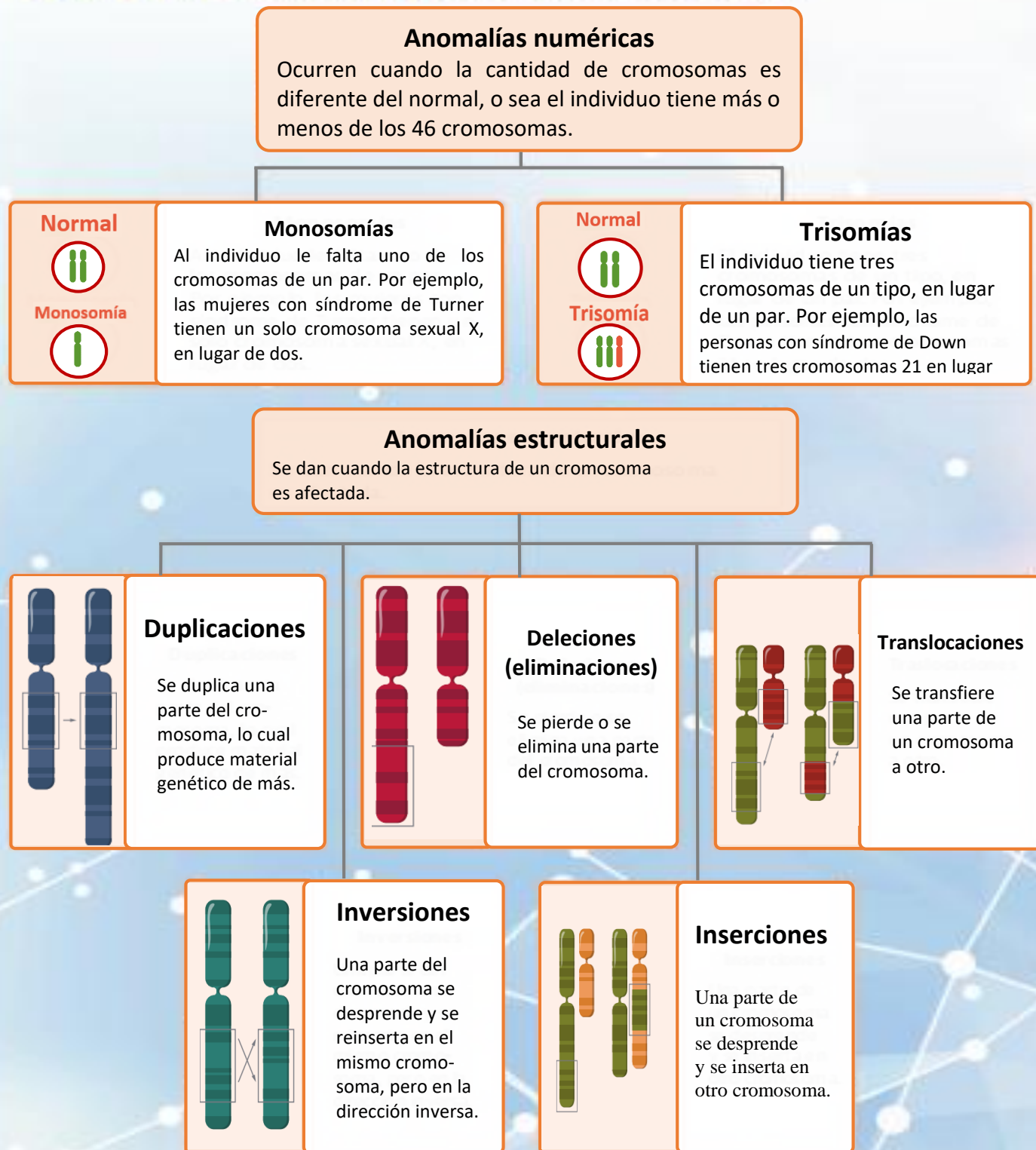
Los trastornos o anomalías cromosómicas son el resultado de una falla en la división celular, que genera células con demasiadas copias de un cromosoma o con no suficientes copias, o la formación incorrecta de una parte de algún cromosoma. Algunos factores que pueden aumentar el riesgo de anomalías cromosómicas son los siguientes:

→ **Edad de la madre.** Las mujeres mayores de 40 años tienen un riesgo más alto que las mujeres más jóvenes de dar a luz a bebés con anomalías cromosómicas, debido a que los ovogonios primarios tienden a envejecer. Debido a que los hombres producen nuevos espermatozoides durante toda su vida, la edad paterna no aumenta el riesgo de las anomalías cromosómicas.

→ **Medioambiente.** Algunos factores ambientales, como sustancias químicas contaminantes, pueden desempeñar un papel en el surgimiento de errores genéticos.

Los trastornos cromosómicos se pueden clasificar en anomalías numéricas y anomalías estructurales.

4. Lee el siguiente esquema acerca de los tipos de anomalías cromosómicas:



Analiza la información acerca de algunos trastornos cromosómicos numéricos:

En muchos casos, los trastornos cromosómicos estructurales y numéricos causan alteraciones que no son compatibles con la vida; por eso, los embriones con este tipo de alteraciones son malogrados antes del nacimiento. Sin embargo, algunas de estas anomalías afectan de una manera menos drástica el balance genético, por lo que los individuos que las portan pueden sobrevivir. Algunos de los trastornos cromosómicos numéricos comunes son los síndromes de Down, de Turner y de Klinefelter.

Síndrome de Down (trisomía del cromosoma 21)

Se caracteriza porque la persona tiene tres cromosomas 21. Es el trastorno cromosómico más común; se estima que 1 de cada 1000 personas presenta esta condición. Las personas con síndrome de Down tienen características faciales particulares, estatura más baja que el promedio, defectos cardíacos y susceptibilidad a padecer enfermedades respiratorias, patologías de los ojos como cataratas y otros menos usuales, como leucemia. También presentan diversos grados de retraso mental y generalmente son estériles. Su esperanza de vida es un poco menor que la del resto de la población.

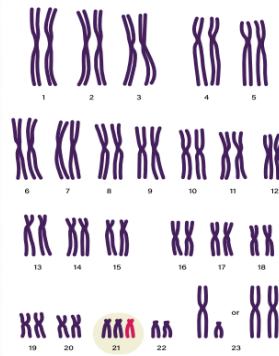
Síndrome de Klinefelter (XXY)

Se caracteriza por la presencia de un cromosoma X extra en varones. Los hombres con síndrome de Klinefelter tienen testículos más pequeños y son estériles; además tienen algunas características físicas más femeninas. Este trastorno también se presenta en individuos con más cromosomas sexuales extra, como XXYY, XXXY o XXXXY.

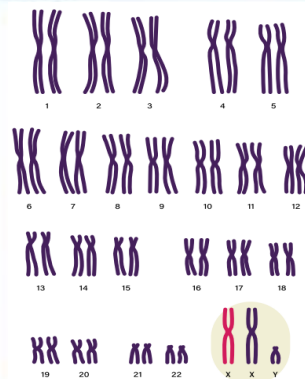
Síndrome de Turner (X0)

Se presenta por la ausencia de un cromosoma sexual en las mujeres, por lo que su genotipo es X0. Las mujeres con síndrome de Turner tienen una apariencia característica, como estatura baja y una piel membranosa entre el cuello y los hombros. Además, son estériles, pues sus caracteres sexuales secundarios no se desarrollan completamente durante la adolescencia.

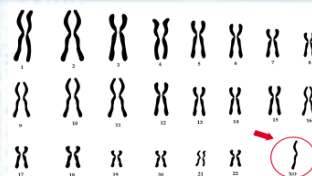
Cariotipo del síndrome de Down



Cariotipo del síndrome de Klinefelter



Cariotipo del síndrome de Turner



Vocabulario

síndrome. Conjunto de características que se presentan juntas y son típicas de alguna condición biológica.

Escuela inclusiva

El 21 de marzo se conmemora el Día Mundial del Síndrome de Down, una fecha para reflexionar sobre la inclusión efectiva, y en igualdad de condiciones en todos los ámbitos de la vida, de las personas con trisomía del cromosoma 21. En Panamá, al igual que el resto del mundo, existen iniciativas que buscan mejorar la calidad educativa de las personas con síndrome de Down; por ejemplo, el Instituto Panameño de Habilitación Especial (IPHE), garantiza una educación de calidad, equitativa y pertinente a la población estudiantil con esta condición.

C. Comprende la información

Completa el siguiente mapa conceptual.

