

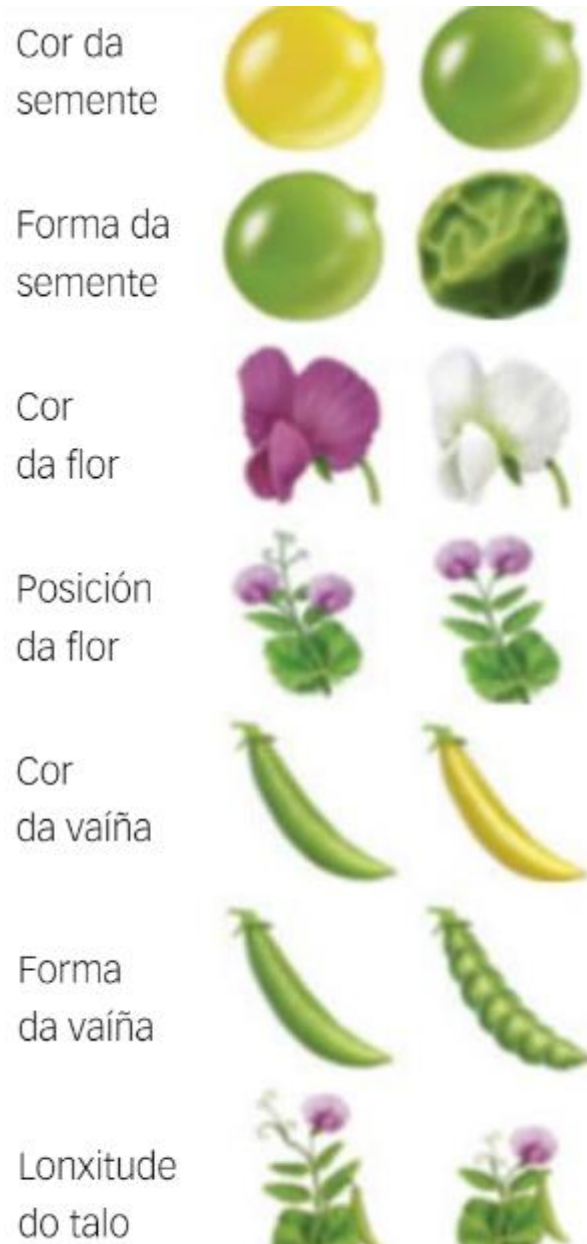
# TEMA 3

## AS LEIS DA HERDANÇA



*Gregor Mendel (1822-1884)*

## 1. Mendel. O estudo da herdanza



A **herdanza** é o proceso polo cal se transmiten as características biolóxicas dos organismos á súa descendencia. Cada unha desas características é un **carácter hereditario**.

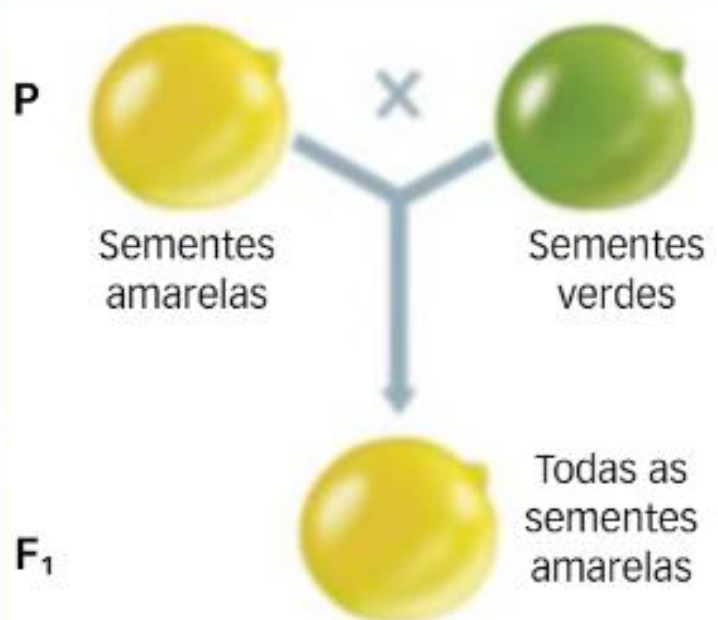
### O método experimental de Mendel

**Gregor Mendel** (1822-1884), un monxe agostiño, quería saber como se transmitían os caracteres dunha xeración a outra. Para investigalo, utilizou como material o chícharo común (*Pisum sativum*), que cultivou na horta do mosteiro onde vivía. A elección desta planta para as súas investigacións resultou ideal por varios motivos:

- É unha planta fácil de cultivar e de crecemento rápido, polo que en pouco tempo pódense estudar varias xeracións.
- Presenta variedades con sete características facilmente observables, que se presentan en dúas formas.
- Permite controlar a súa polinización, xa que as flores son hermafroditas. Desta forma, os chícharos poden tanto **autofecundarse** como realizar unha **fecundación cruzada** de maneira artificial.

O método empregado por Mendel, innovador para a época, non só se baseaba na observación, senón na utilización do método científico. Un dos acertos de Mendel foi estudar un carácter determinado, ou dous, como moito, en cada experimento. Deseñounos moi coidadosamente, recolleu moitos datos, estudou a descendencia tras varias xeracións e utilizou a análise matemática para demostrar que os resultados obtidos eran coherentes coa súa hipótese. Publicou as súas investigacións en 1866.

## Primeiro grupo de experimentos

|                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                      |
|--------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Material</b>    | Dúas plantas que diferían nun só carácter, a cor da semente: verde ou amarela.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                      |
| <b>Pasos</b>       | <p><b>Obtención de liñas puras.</b> Asegurose de que os individuos que cruzara por autofecundación produciran sempre descendentes idénticos ao proxenitor. Para isto cruzou plantas con sementes de cor amarela durante varias xeracións, ata asegurarse de que só obtiña na descendencia plantas de sementes amarelas. O mesmo fixo coas plantas de sementes verdes.</p> <p><b>Cruzamento.</b> Fecundou, de maneira artificial, plantas de liña pura de semente amarela con plantas de liña pura de semente verde. Estas plantas constituían a <b>xeración parental (P)</b>.</p> |                                                                                      |
| <b>Resultados</b>  | Obtivo unha descendencia ou <b>primeira xeración filial (F<sub>1</sub>)</b> de plantas <b>híbridas</b> en que todas presentaban sementes amarelas. O outro carácter, o verde, non aparecía nesta xeración. A descendencia obtida sempre era uniforme.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |  |
| <b>Conclusións</b> | Ao carácter que aparecía nesta primeira xeración híbrida, o amarelo, denominouno <b>dominante</b> , e ao que non aparecía na descendencia, o verde, <b>recesivo</b> .                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                      |

## Segundo grupo de experimentos

### Material

Plantas obtidas na primeira xeración de híbridos.

### Pasos

**Autofecundación.** Deixou que o pole de cada flor dos individuos obtidos na primeira xeración de híbridos ( $F_1$ ) se depositase sobre o seu propio estigma.

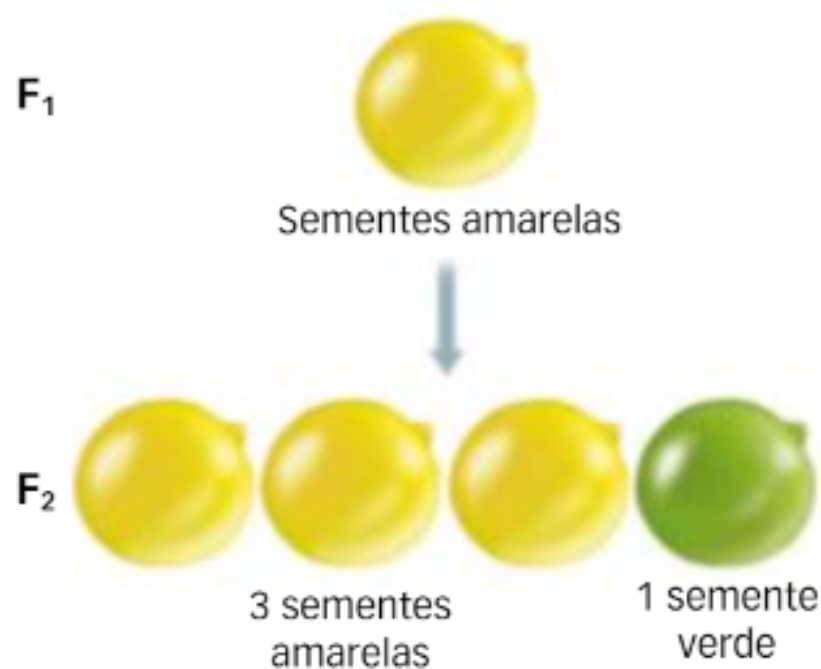
### Resultados

Comprobou que o carácter recesivo, sementes de cor verde, que quedara enmascarado na primeira xeración filial, reaparecía nesta segunda xeración ( $F_2$ ).

Observou que a descendencia obtida non era uniforme, senón que, de cada 4 plantas, 3 presentaban o carácter dominante, sementes de cor amarela, e 1 o carácter recesivo, sementes de cor verde.

### Conclusións

Cada carácter estaba determinado por dous factores hereditarios, cada un proveniente dun proxenitor, que se segregan ao producir gametos. Polo tanto, o que se herda non son os caracteres, senón os factores hereditarios que os determinan e que se poden manifestar ou non na descendencia.



Despois quixo estudar dous caracteres das plantas á vez.

| Terceiro grupo de experimentos |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|--------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Material</b>                | Liñas puras de plantas de semente amarela e lisa e plantas de liña pura de sementes verdes e rugosas.                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | <p>P</p> <p>Sementes amarelas lisas × Sementes verdes rugosas</p> <p>F<sub>1</sub></p> <p>Todas amarelas lisas</p> <p>F<sub>1</sub></p> <p>Sementes amarelas lisas</p> <p>F<sub>2</sub></p> <p>9 amarelas lisas; 3 amarelas rugosas<br/>3 verdes lisas; 1 verde rugosa</p> |
| <b>Pasos</b>                   | <p><b>Cruzamento.</b> Realizou a fecundación cruzada entre as dúas liñas puras.</p> <p><b>Autofecundación.</b> Deixou que se autofecundasen as plantas amarelas e lisas obtidas na F<sub>1</sub>.</p>                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| <b>Resultados</b>              | <p>Toda a descendencia obtida na F<sub>1</sub> presentaba os caracteres amarelo e liso, conclusión idéntica á do primeiro experimento para cada un dos caracteres.</p> <p>Obtivo unha F<sub>2</sub> en que, de cada 16 exemplares, 9 eran de sementes amarelas lisas; 3, amarelas rugosas; 3, verdes lisas; e 1, verde rugosa. É dicir, aparecían todas as combinacións posibles cunha segregación de 9:3:3:1.</p> |                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| <b>Conclusións</b>             | Os dous caracteres herdábanse de forma independente respecto aos demais, e poden combinarse cos outros, orixinando combinacións de caracteres que non estaban presentes na xeración parental.                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                            |

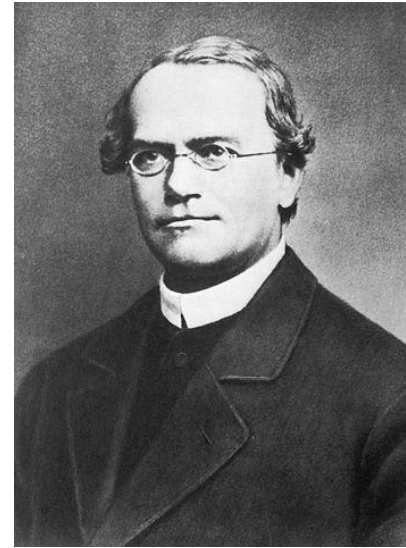
## 2. O nacemento da xenética

A importancia dos traballos de Mendel non se recoñeceu ata 1900, case 20 anos despois da súa morte, cando tres científicos, **Hugo de Vries** en Holanda, **Eric von Tschermak** en Austria e **Carl Correns** en Alemaña, redescubriron as súas investigacións, independentemente, mentres traballaban en problemas parecidos.

**Walter S. Sutton** e **Theodor Boveri**, en 1902 e tamén de forma independente, propuxeron que os cromosomas son os portadores dos factores hereditarios nos organismos e que a separación dos cromosomas na meiose era a base para explicar os resultados dos experimentos realizados por Mendel.

En 1905, o inglés **Willian Bateson** cuñou por primeira vez o termo **xenética** (do grego *gennetikós*, 'que orixina ou xera'), aínda que Mendel é considerado o verdadeiro fundador desta ciencia.

Entre 1902 e 1909 fóronse creando os diferentes termos utilizados actualmente no estudo da xenética que resultan imprescindibles para comprender os mecanismos da herdanza biolóxica.



*Gregor Mendel*



*William Bateson*



*Hugo de Vries*

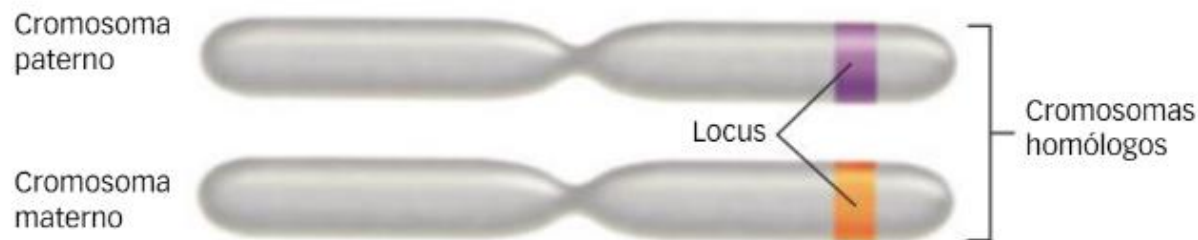


*Theodor Boveri*

## Xenes e alelos

**Wilhelm L. Johannsen** designou o «factor hereditario» de Mendel co termo **xene**. Un xene é un fragmento de ADN que controla un determinado carácter, como a cor da semente do chícharo. Polo tanto, a xenética é a ciencia que se encarga do estudo da herdanza biolóxica e, para isto, estuda como actúan os xenes e como se transmiten á descendencia.

Un cromosoma contén moitos xenes diferentes. Cada xene, determinante para un carácter, encóntrase situado ao longo de cada un dos cromosomas. Estes xenes localízanse sempre no mesmo lugar no par de cromosomas homólogos. A este lugar que ocupa un xene ao longo dun cromosoma chámase **locus** (*loci* en plural).

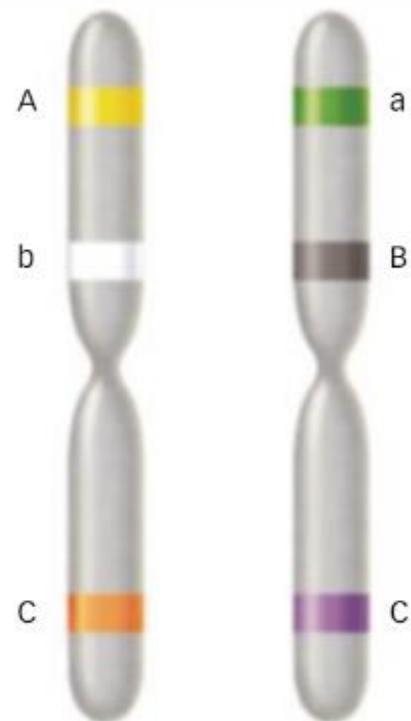


Cada unha das alternativas que pode presentar un xene denomínase **alelo** ou **alelomorfo**. Por exemplo, para o carácter cor da semente do chícharo, hai dous alelos: o que determina para a cor verde e o que o fai para a amarela.

Cada unha das alternativas que pode presentar un xene denomínase **alelo** ou **alelomorfo**. Por exemplo, para o carácter cor da semente do chícharo, hai dous alelos: o que determina para a cor verde e o que o fai para a amarela.

Os xenes represéntanse por unha parella de letras iguais, unha para cada un dos alelos:

- O alelo que se manifesta, aínda que o outro leve información diferente, é o **dominante** e désígnase cunha letra maiúscula (A, B...).
- O alelo que só se expresa cando o outro é igual, o **recesivo**, désígnase cunha letra minúscula (a, b...).



## Homocigótico e heterocigótico

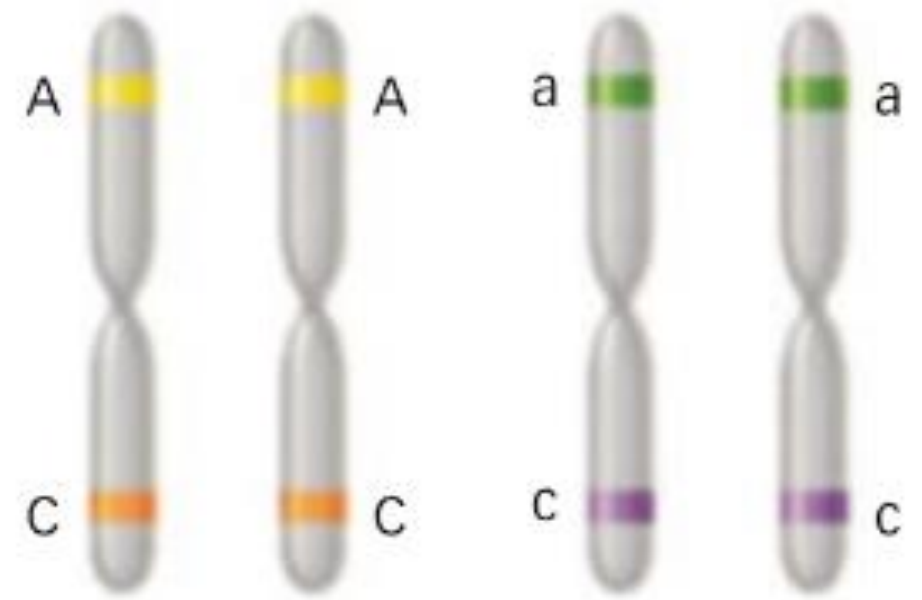
Se un xene ten o mesmo alelo en cada cromosoma homólogo (AA ou aa), dise que o individuo é **homocigótico** ou de **raza pura** para ese carácter. Pola contra, se hai diferentes alelos en cada cromosoma homólogo (Aa), dise que é **heterocigótico** ou **híbrido** para ese carácter.

Cando un organismo é heterocigótico ou híbrido para un só carácter, denomínase **monohíbrido** (Aa); se o é para dous, **dihíbrido** (AaBb); para tres, **trihíbrido** (AaBbCc), e para máis de tres, **polihíbrido**.

## Xenotipo e fenotipo

O **xenotipo** é o conxunto de xenes que posúe un individuo (AA, Aa ou aa), a metade dos cales é dun dos seus proxenitores, e a outra metade, do outro. Permanece constante ao longo da súa vida e é idéntico en todas as células do organismo.

O **fenotipo** é o conxunto de calidades físicas observables nun organismo, xa sexan anatómicas, fisiolóxicas ou de comportamento, como por exemplo, a cor dunha flor, ter os ollos claros, ser dun determinado grupo sanguíneo, etc. Pode variar durante a vida do organismo, xa que o medio natural inflúe na expresión dos xenes. Por exemplo, nas persoas, a cor da pel depende dos xenes recibidos e da exposición ao sol. Polo tanto, o fenotipo é a interacción do xenotipo e diversos factores ambientais.



O par de cromosomas da esquerda é homocigótico dominante para dous caracteres, mentres que o par da dereita é homocigótico recesivo para os mesmos.

### 3. As leis de Mendel

A partir dos traballos de Mendel e os avances en citoloxía e xenética, enúncianse as **leis de Mendel** ou **principios básicos da herdanza**.

#### Principio da uniformidade

No seu primeiro experimento, Mendel cruzou dúas liñas puras, homocigóticas para o carácter cor da semente.

Alelo dominante amarelo: A

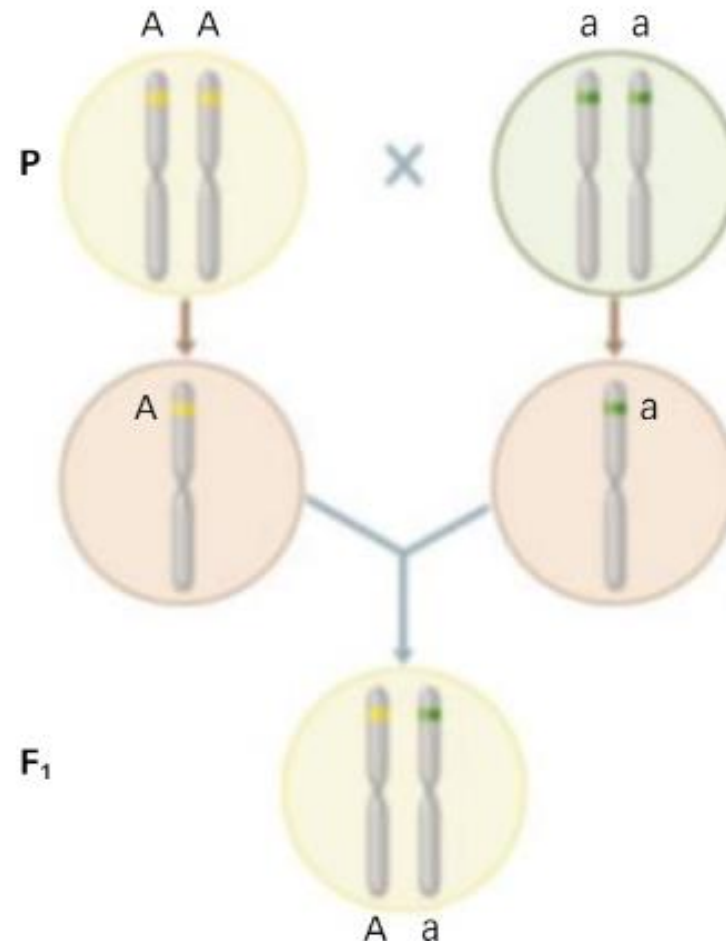
Individuo homocigótico dominante

Xenotipo: AA

Fenotipo: sementes amarelas

Os individuos de sementes amarelas (AA) producen sempre gametos co alelo A.

Cando se unen os gametos, fórmanse individuos heterocigóticos ou híbridos, con xenotipo Aa e fenotipo amarelo.



Alelo recesivo verde: a

Individuo homocigótico recesivo

Xenotipo: aa

Fenotipo: sementes verdes

Os individuos de sementes verdes (aa) producen sempre gametos co alelo a.

Cando se cruzan dous individuos de liñas puras para un determinado carácter, toda a descendencia resultante está formada por individuos heterocigóticos ou híbridos que presentan uniformidade, é dicir, son iguais tanto no xenotipo coma no fenotipo.

## Principio da segregación

Posteriormente, Mendel deixou que se autofecundasen os híbridos da  $F_1$ .

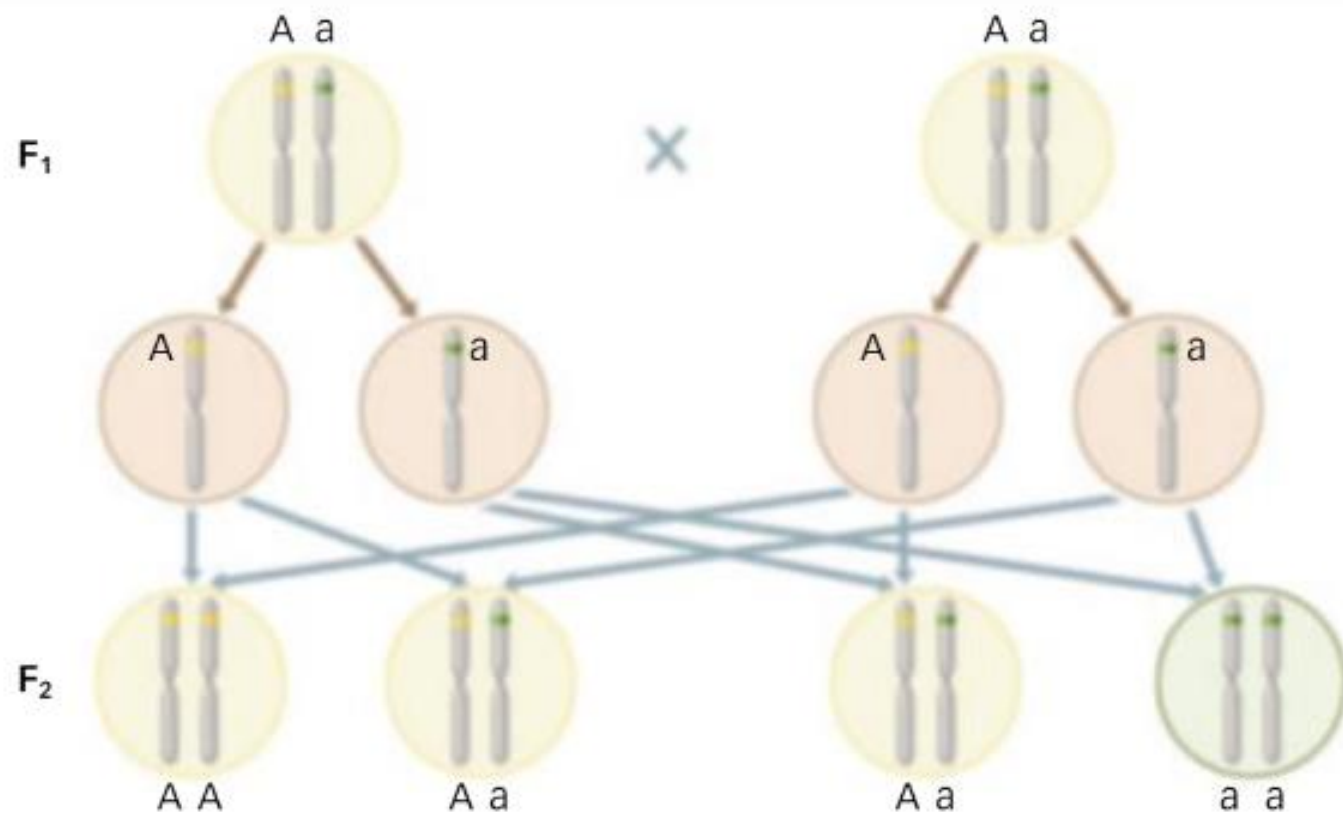
Individuos heterocigóticos ou híbridos

Xenotipo:  $Aa$

Fenotipo: sementes amarelas

Os dous alelos sepáranse e fórmanse dous tipos de gametos distintos. A metade deses gametos levan o alelo  $A$ , e a outra metade, o alelo  $a$ .

Na  $F_2$  obtense un 25% de homocigóticos dominantes ( $AA$ ), un 50% de individuos heterocigóticos ( $Aa$ ) e un 25% de homocigóticos recesivos ( $aa$ ). De cada tres individuos con sementes amarelas, aparece un con sementes verdes; é dicir, aparecen individuos na proporción fenotípica 3:1.



Ao cruzar os híbridos da primeira xeración filial, os alelos segregan e distribúense nos gametos de maneira independente un do outro.

## Principio da segregación independente

Mendel estudou dous caracteres do chícharo á vez.

Individuo homocigótico dominante  
Xenotipo: **AALL**  
Fenotipo: sementes amarelas e lisas

Produce un só tipo de gametos que conteñen un xene de cada par de alelos: **AL**

A unión dos gametos **AL** e **al** xera unha  $F_1$  uniforme de individuos dihíbridos, con xenotipo **AaLl** e fenotipo amarelo liso.

Individuos heterocigóticos ou dihíbridos

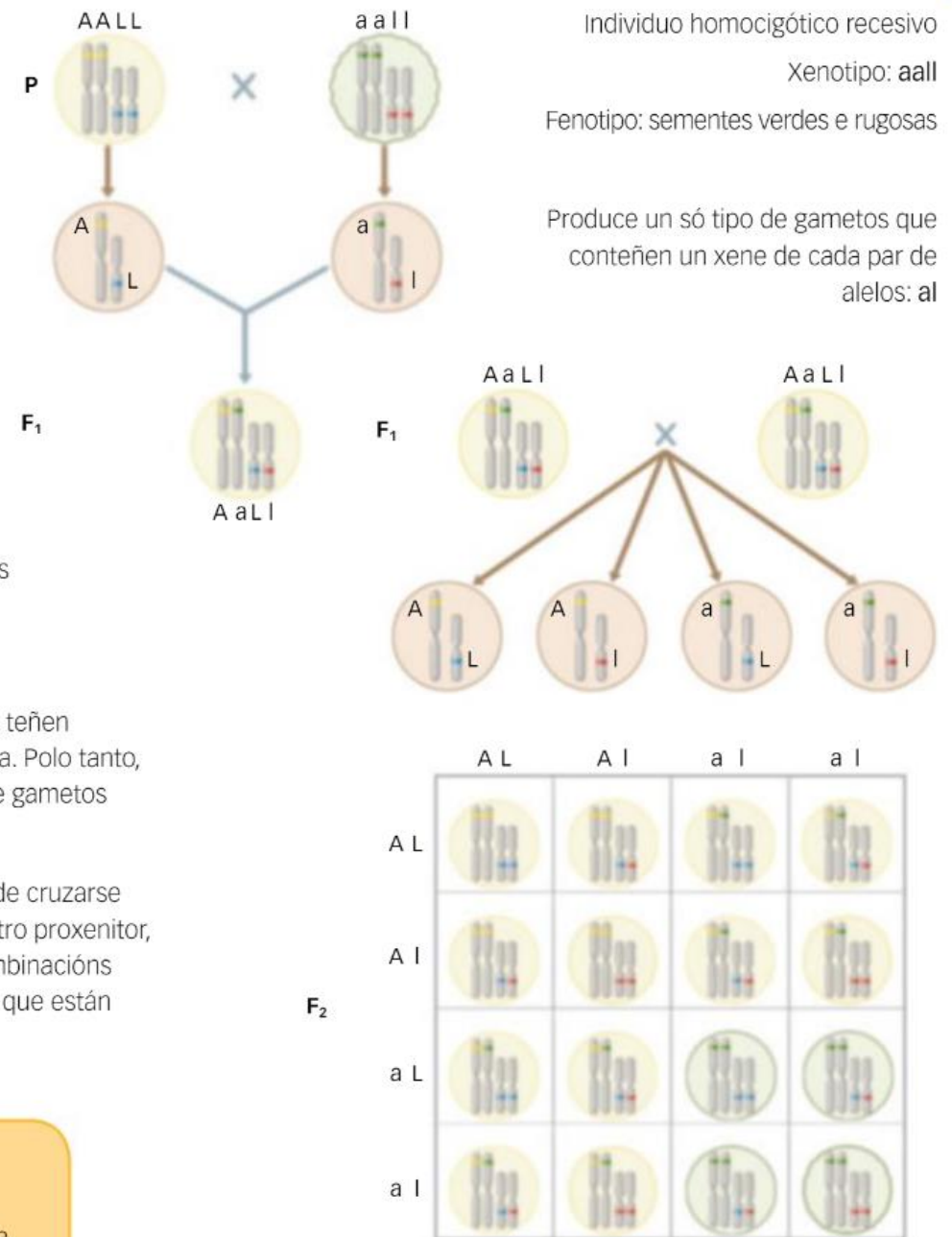
Xenotipo: **AaLl**

Fenotipo: sementes amarelas e lisas

Os individuos da  $F_1$  xeran gametos que teñen un xene para a cor e outro para a forma. Polo tanto, cada individuo da  $F_1$  xera catro tipos de gametos distintos: **AL**, **Al**, **aL** e **al**.

Como cada gameto dun proxenitor pode cruzarse con calquera dos catro gametos do outro proxenitor, na  $F_2$  obtéñense dezaseis posibles combinacións xenotípicas e catro fenotipos distintos, que están na proporción 9:3:3:1.

Os distintos caracteres hérdanse independentemente uns dos outros e combínanse ao azar na descendencia.

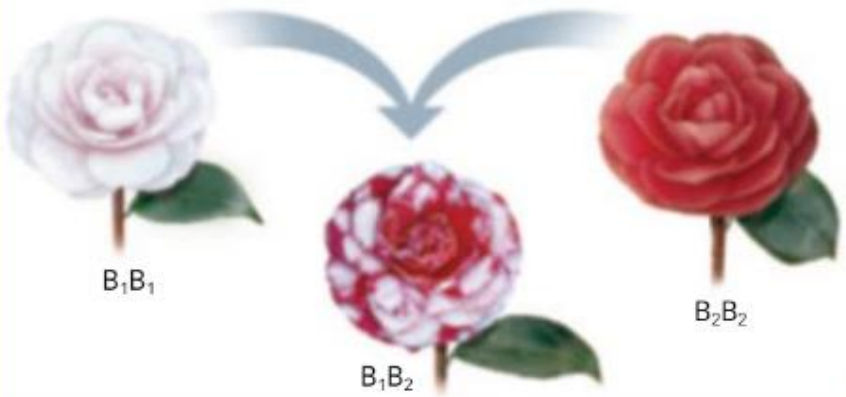


## 4. Dominancia incompleta e codominancia

As investigacións realizadas despois do redescubrimento dos experimentos de Mendel confirmaron o seu traballo. Non obstante, algúns cruzamentos demostraron que non se cumprían as proporcións fenotípicas que se esperaban.

Nos caracteres estudados por Mendel, sempre existía **dominancia completa** dun alelo sobre outro. Neses casos, os fenotipos do individuo heterocigoto e do homocigoto dominante non se poden distinguir.

Pero noutros casos non existe tal dominancia, xa que a relación entre os alelos é diferente. O resultado é un híbrido cun fenotipo onde ambos os alelos se manifestan por igual. Nestes casos, todos os alelos se representan coa mesma letra maiúscula e diferéncianse cun número como subíndice. Pódense producir dúas situacións diferentes.

| Dominancia incompleta                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Codominancia                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>Ocorre cando os dous alelos expresan por igual a súa información. Cando se unen dous individuos homocigóticos distintos, as súas características mestúranse e o resultado é un individuo heterocigótico cun fenotipo que presenta características intermedias entre ambos os proxenitores.</p> <p>Así ocorre, por exemplo, na cor das flores da planta flor da lúa (<i>Mirabilis jalapa</i>). Ao cruzar un individuo homocigótico de flores vermellas (<math>R_1R_1</math>) cun homocigótico de flores brancas (<math>R_2R_2</math>), orixínase unha <math>F_1</math> uniforme de individuos heterocigóticos <math>R_1R_2</math> con flores de cor rosada.</p>  <p><math>R_1R_1</math>      <math>R_1R_2</math>      <math>R_2R_2</math></p> | <p>Ocorre cando os dous alelos se manifestan simultaneamente. Ao mesturar dous individuos homocigóticos distintos, as características de ambos os proxenitores aparecen nos descendentes heterocigóticos ou híbridos.</p> <p>A cor das flores dalgunhas especies do xénero <i>Camelia</i> é un exemplo de codominancia. Se se cruzan dúas razas puras, unha delas de flores brancas (<math>B_1B_1</math>) e a outra de flores vermellas (<math>B_2B_2</math>), a primeira xeración (<math>F_1</math>) presenta un xenotipo <math>B_1B_2</math> e un fenotipo uniforme de flores con parches de cor branca e vermella.</p>  <p><math>B_1B_1</math>      <math>B_1B_2</math>      <math>B_2B_2</math></p> |

## 5. Xenética humana

Algúns dos caracteres na especie humana cumpren as leis da herdanza mendeliana, como o pelo rizo ou liso, os labios grosos ou finos, etc. Cada un destes caracteres adoita estar controlado por un xene que se transmite de pais a fillos.



Pero moitas das características humanas que dan lugar á gran diversidade de individuos presentan **herdanza polixénica**, como por exemplo a altura, o peso, a cor da pel, etc. A manifestación dos fenotipos destas características é o resultado da acción acumulativa de moitos xenes e a influencia do medio.

Noutros casos hai xenes que, en lugar de dous alelos, teñen varios, o que se coñece co nome de **alelismo múltiple**. O carácter do grupo sanguíneo das persoas está determinado por este tipo de herdanza.

### A herdanza dos grupos sanguíneos

O grupo sanguíneo dunha persoa depende da presenza ou non de antíxenos na membrana dos seus glóbulos vermellos. Segundo o tipo de antíxeno, as persoas poden ser de catro grupos: A (antíxeno tipo A), B (antíxeno tipo B), 0 (ausencia de antíxenos) e AB (antíxeno A e B).

O carácter do grupo sanguíneo está controlado por un xene que posúe tres alelos: A, B e 0. Os alelos A e B dominan sobre o 0, que é recesivo, pero son codominantes entre si. É dicir, un individuo AB presenta os dous alelos e exprésanse por igual cando están xuntos.

Como cada individuo non pode posuír máis de dous alelos, as combinacións deses alelos dan lugar a catro posibles fenotipos e seis xenotipos distintos.

| Xenotipo | AA | A0 | BB | B0 | AB | 00 |
|----------|----|----|----|----|----|----|
| Fenotipo | A  |    | B  |    | AB | 0  |

Os individuos do grupo 0 son sempre homocigotos recesivos; os do grupo AB, heterocigotos codominantes, e os dos grupos A e B poden ser homocigotos dominantes ou heterocigotos.

## 6. A determinación xenética do sexo na especie humana

Nos seres humanos, así como en numerosas especies de animais e plantas, o sexo está determinado xeneticamente por dous **cromosomas sexuais** ou **heterocromosomas**, que se diferencian polo seu tamaño, forma e número de xenes: o **cromosoma X** e o **cromosoma Y**.

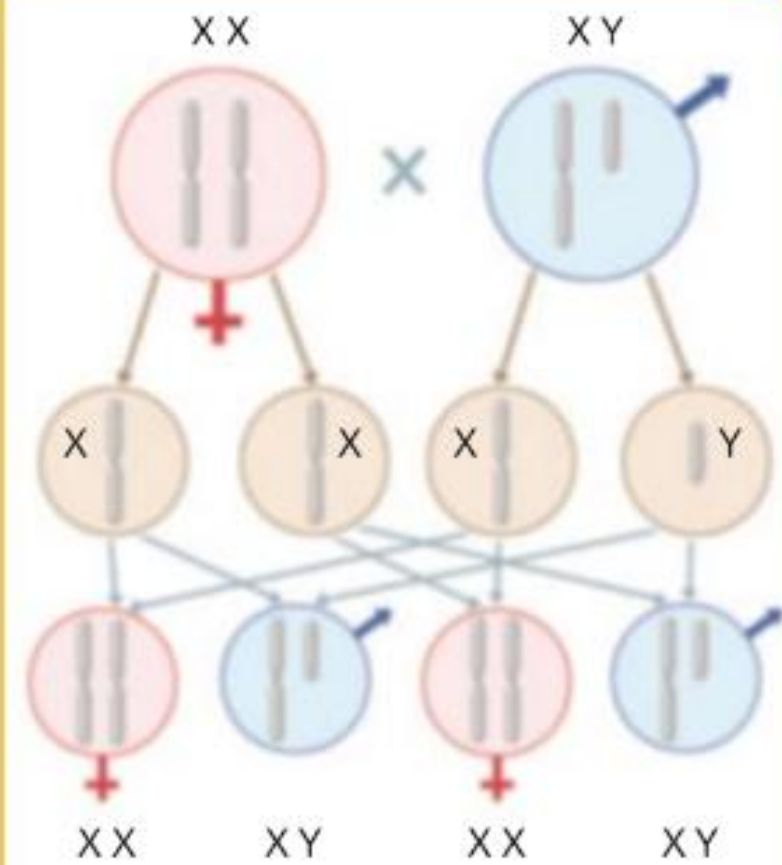
- Os cromosomas X e Y só comparten un pequeno **segmento homólogo**, que permite o entrecruzamento durante a meiose. O resto de ambos os cromosomas posúe xenes exclusivos.
- O **segmento diferencial** do cromosoma Y posúe poucos xenes, que só se transmiten de pais a fillos homes. No segmento diferencial do cromosoma X localizáronse máis de 120 xenes.

Os cromosomas sexuais na especie humana corresponden ao par 23. As mulleres teñen dous cromosomas X (xenotipo XX), polo que se lles chama sexo **homogamético**, mentres que os homes presentan un cromosoma X e un Y (xenotipo XY), e o sexo é **heterogamético**.

### A herdanza do sexo

Cando se forman os gametos, os dous cromosomas sexuais sepáranse, e só vai un cromosoma sexual a cada gameto.

Nas mulleres, todos os óvulos teñen un cromosoma X, mentres que nos homes, a metade dos espermatozoides teñen un cromosoma X, e a outra metade, un cromosoma Y. Se o óvulo é fecundado por un espermatozoide portador do cromosoma X, orixinará unha nena (XX). Pola contra, se o óvulo é fecundado por un espermatozoide con cromosoma Y, dará lugar a un neno (XY).



O sexo está determinado polo cromosoma sexual que porta o espermatozoide. Ao formarse en igual proporción espermatozoides con cromosomas X e Y, existe a mesma probabilidade, un 50%, de xerar un neno ca unha nena.

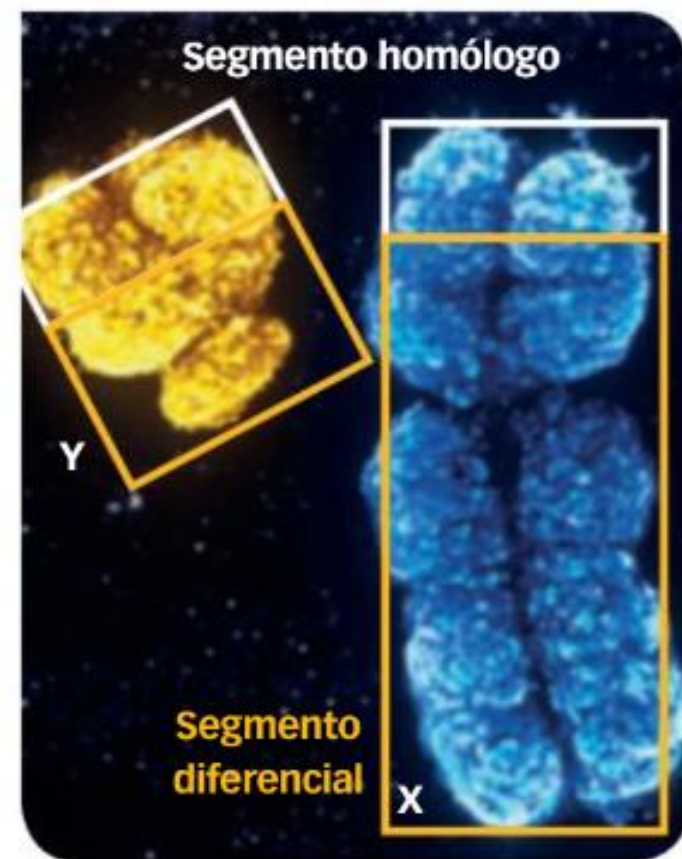
## A herdanza ligada ao sexo

Hai caracteres que están determinados por xenes que se encontran nos cromosomas sexuais. A herdanza destes caracteres dise que está **ligada ao sexo**. A razón deste tipo de herdanza débese ao tamaño de ambos os cromosomas e aos xenes exclusivos que posúen. O cromosoma X é máis grande ca o Y, e posúe moitos máis xenes.

Os caracteres recesivos ligados ao cromosoma X adoitan transmitilos as mulleres e manifestalos os homes. Isto débese a:

- Nos homes, ao teren só un cromosoma X, a acción dos xenes situados no segmento diferencial de cada un dos cromosomas está influída só por un alelo e exprésase sempre; é dicir, aínda que sexa recesivo, compórtase como dominante.
- Nas mulleres, que teñen dous cromosomas X, os alelos recesivos só se poden manifestar se se encontran nos dous os cromosomas, é dicir, se son homocigóticas recesivas para este carácter.

As mulleres heterocigóticas para un determinado carácter chámanse **portadoras**, xa que levan só un dos alelos recesivos e, polo tanto, non manifestan o carácter no fenotipo.



## 7. Trastornos de orixe xenética

Os **trastornos xenéticos** da saúde débense a anomalías no material xenético. Poden ser producidos por alteracións no número ou na estrutura dos cromosomas ou por defectos nun xene determinado.

### Alteracións no número de cromosomas

Prodúcense cando a repartición de cromosomas na formación dos gametos é defectuosa. Como consecuencia orixínanse individuos cun número incorrecto de cromosomas, tanto por exceso coma por defecto. Poden diagnosticarse a través de cariotipos. As máis frecuentes son:

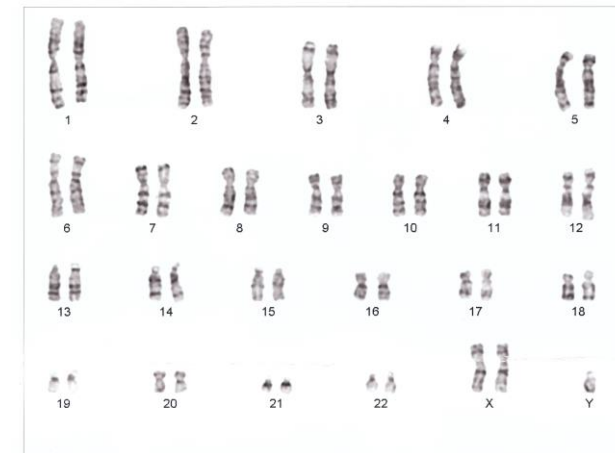
- **Monosomías.** Débense á falta dun cromosoma respecto á dotación normal. Adoitan ser letais, excepto se se dan nos cromosomas sexuais, como por exemplo a **síndrome de Turner**. Son mulleres en que falta un cromosoma sexual (44 autosomas + X0). A proporción é de 1 por cada cada 2 500 nados con fenotipo feminino. Esta incidencia pode ser maior se se ten en conta que o 5 % de abortos espontáneos teñen este mesmo cariotipo.
- **Trisomías.** Débense á presenza dun cromosoma de máis, é dicir, existen tres cromosomas homólogos. Un exemplo é a trisomía do cromosoma 21, que produce a **síndrome de Down**. A súa incidencia é 1 de cada 800 nados e aumenta coa idade materna.



As persoas con síndrome de Down participan en igualdade de oportunidades na sociedade. España asinou e ratificou a Convención Internacional sobre os Dereitos das Persoas con Discapacidade o 3 de maio de 2008.



*Persoa que presenta síndrome de Turner*



核型 : 47, XXY

Cell No. : 003

*Cariotipo dunha persoa con síndrome de Klinefelter (XXY)*

## Alteracións dos xenes en autosomas

Son trastornos hereditarios que seguen patróns mendelianos, que poden ser dominantes ou recesivos. Non se poden detectar nos cariotipos.

| Herdanza dominante                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | Herdanza recesiva                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Prodúcese cando o alelo alterado é dominante sobre o normal e, polo tanto, maniféstase no fenotipo tanto se se encontra en homocigose (AA) coma en heterocigose (Aa). O alelo alterado pode ser herdado tanto da nai coma do pai. Normalmente dáse en todas as xeracións dunha familia.                                                                                                                                                                                                                                                             | Estes trastornos son menos frecuentes e poden ser difíciles de detectar. Prodúcense cando o alelo alterado é recesivo sobre o normal; polo tanto, só se manifesta en homocigose (aa). As persoas afectadas teñen que herdar o alelo afectado tanto do pai coma da nai para que se manifeste a alteración.                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| Un exemplo é a <b>acondroplasia</b> , un trastorno xenético que afecta o crecemento óseo e causa o tipo máis común de ananismo. A incidencia deste trastorno estímase en 1 de cada 25 000 a 40 000 bebés nados. En España estímase que existen unhas 1 000 persoas afectadas. Outros trastornos son: hipercolesterolemia familiar, que orixina un exceso de colesterol que se deposita nas arterias; retinose pigmentaria, que produce cegueira progresiva; ou a enfermidade de Huntington, dexeneración neurolóxica que aparece en idades tardías. | Un exemplo é o <b>albinismo</b> , caracterizado pola ausencia ou redución de pigmentación na pel, ollos e pelo, debido á falta de melanina. A prevalencia xeográfica de todas as formas de albinismo é variable, aínda que se estimou en 1 de cada 17 000 individuos, feito que indica que aproximadamente 1 de cada 70 persoas é portadora dese xene. Outros exemplos son: fibrose quística, un trastorno na secreción glandular; anemia falciforme, unha alteración dos glóbulos vermellos; ou fenilcetonuria, enfermidade que produce danos no sistema nervioso en desenvolvemento. |

## Alteracións dos xenes ligados ao cromosoma X

Entre os xenes localizados no segmento diferencial do cromosoma X, encóntranse dúas alteracións provocadas por un alelo recesivo:

- **Daltonismo.** Trátase dun trastorno hereditario que dificulta a distinción das cores, principalmente a vermella e a verde. A incidencia deste tipo de cegueira para a cor é dun 8 % nos homes e un 0,4 % nas mulleres. O daltonismo en que a persoa só percibe tons grises é moi pouco frecuente.
- **Hemofilia.** Caracterízase pola incapacidade de coagulación do sangue. É unha enfermidade hereditaria grave, xa que unha pequena ferida pode provocar fortes hemorraxias. A prevalencia estímase en arredor de 1 de cada 6 000 individuos de sexo masculino.

En ambos os casos, para que un home sufra o trastorno, basta que o seu único cromosoma X sexa portador do xene que o provoca. Non obstante, nunha muller é necesario que reciba o xene dos seus dous proxenitores, é dicir, que sexa homocigótica recesiva. As mulleres heterocigóticas non manifestarán o trastorno, pero si serán portadoras.



Campo de papoulas visto por unha persoa con visión normal (A) e por unha persoa daltónica (B).

## 8. Prevención e diagnóstico de trastornos xenéticos

Nos últimos anos, o coñecemento dos xenes e do seu funcionamento aumentou de forma moi acelerada. Actualmente, coñécense máis de 7 000 trastornos xenéticos, que no seu conxunto afectan un 10 % de meniños. A prevención destes trastornos pode ser **primaria** ou **secundaria**.

### Prevención primaria

Lévase a cabo antes da concepción, é dicir, da unión do óvulo e do espermatozoide. Realízase a través do **consello xenético**, que consiste en proporcionar información sobre o risco de que un individuo determinado ou os seus descendentes se vexan afectados por unha enfermidade xenética e ver se existe algunha forma de previla. Realízase mediante a elaboración dunha coidadosa historia clínica e dunha árbore xenealóxica. Está indicado naquelas parellas en que, polo menos, algún dos pais posúe antecedentes de enfermidades hereditarias familiares.

Nas decisións que tomen os interesados, despois de recibir asesoramento, non só interveñen os aspectos médicos, senón que inflúen de maneira importante os aspectos culturais, emocionais, familiares, económicos, legais, sociais e relixiosos.



Unha vez determinada a probabilidade de padecer un trastorno, explícaselles aos pais o prognóstico. O xenetista non debe influír na decisión final.

## Prevención secundaria

Realízase despois da fecundación. Pode ser de dous tipos:

- **Diagnóstico prenatal.** Realízase ao feto, dentro do útero e antes do nacemento. Comprende unha serie de técnicas especiais que permiten determinar a existencia de certas anomalías no feto.

Se se empregan técnicas de fertilización *in vitro* pódese realizar un **diagnóstico xenético preimplantacional**, consistente en analizar as células do embrión en desenvolvemento antes de implantalas no útero materno para comprobar a existencia ou non dun xene alterado ou anomalías estruturais cromosómicas. Se non se detectan alteracións xenéticas, o embrión implántase; no caso contrario, pode rexeitarse.

- **Diagnóstico posnatal.** Realízase despois do nacemento, normalmente nos primeiros días de vida, mediante análises de urina e de sangue. Destaca a **proba do talón**, en que se extrae sangue do acabado de nacer para detectar posibles trastornos metabólicos relacionados coa deficiencia ou falta dun enzima.

Unha vez realizado o diagnóstico pre ou posnatal, existen medidas que melloran a calidade de vida dos pacientes afectados dun trastorno xenético. Moitos deles son tratables con medidas paliativas, como dietas axeitadas, aplicación de factores de coagulación ou, incluso, cirurxía. Actualmente é posible realizar **terapia xénica** para intentar curar algunhas afeccións xenéticas, substituíndo xenes defectuosos por xenes normais de forma permanente.



Os trastornos xenéticos que se analizan coa proba do talón non son os mesmos segundo o país e incluso a Comunidade Autónoma. En España a proba inclúe a detección da fenilcetonuria e o hipotiroidismo conxénito. Ademais, en bastantes Comunidades inclúense tamén a fibrose cística do páncreas e a hiperplasia suprarrenal conxénita.

## Técnicas de diagnóstico prenatal

Estas técnicas serven para comprobar que o feto se está desenvolvendo e formando adecuadamente, sen ningún defecto conxénito, é dicir, ningunha anomalía morfolóxica, estrutural, funcional ou molecular que se presente ao nacer.

Tamén permiten diagnosticar factores de risco para a nai que impliquen levar máis control ao longo do embarazo.

Estas técnicas pódense dividir en dous grupos:

- **Non invasivas.** Entre elas están as **analíticas**, como o test de ADN fetal no sangue materno e outras que detectan diferentes proteínas; a **historia clínica** dos pais, en que se pode indicar algunha situación que requira do seu estudo; e as **ecografías**, que se realizan, polo menos, unha por trimestre.

A ecografía fetal é un método inocuo para o bebé, polo que se crea unha imaxe do feto no útero materno. Durante esta proba identifícanse e mídense varias partes do feto. Emprégase para o diagnóstico de síndrome conxénitas que manifesten alteracións estruturais, como os defectos do tubo neuronal ou a hidrocefalia.

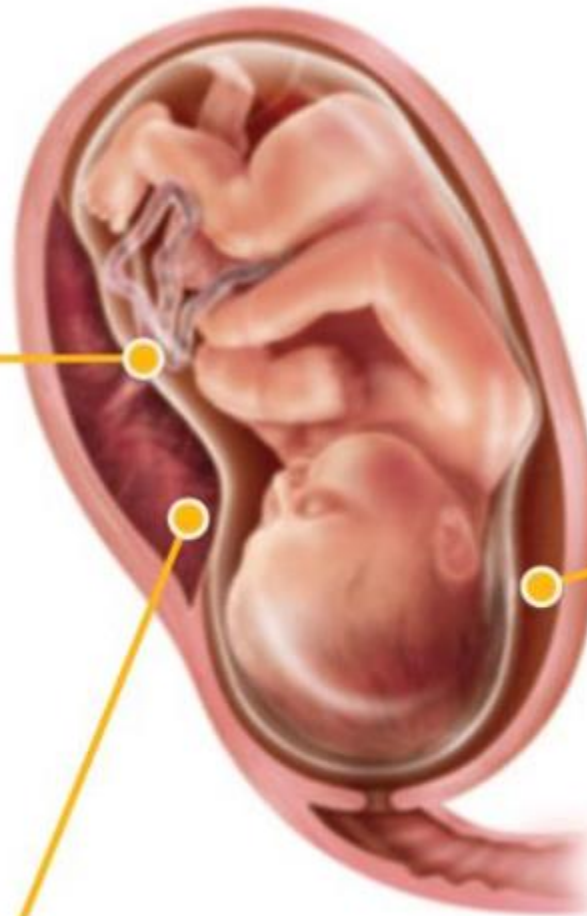
- **Invasivas.** Empréganse para confirmar e completar o diagnóstico de bastantes anomalías fetais, sobre todo as relacionadas con alteracións cromosómicas. Estas probas só se realizan nos casos estritamente necesarios, xa que implican certo risco de perda do embarazo, aproximadamente un 0,5-2 % segundo a proba.



Ecografía fetal do segundo trimestre.

### **Punción do cordón umbilical ou cordocentese.**

Mediante esta técnica analízase o sangue obtido do cordón umbilical que une a nai co feto a partir dunha extracción cunha agulla oca. A análise do material proporciona información acerca dos cromosomas do feto, das enfermidades asociadas e das anomalías cromosómicas. Realízase a partir da semana 19 de xestación, cando se sospeita, de forma tardía, que o feto presenta algún tipo de malformación.



**Amniocentese.** Técnica en que se introduce, baixo control ecográfico, unha agulla aspiradora a través da cavidade abdominal da nai ata o útero, con obxecto de recoller líquido amniótico que contén células do feto. As células cultívanse e posteriormente realízanse cariotipos fetais, co fin de detectar trastornos como a síndrome de Down, síndrome de Turner, etc. A técnica realízase entre as semanas 14 e 18 de xestación.

**Biopsia de pilosidades coriais.** Mediante esta técnica recóllense células fetais das pilosidades coriais, estruturas uterinas que forman parte da placenta. Emprégase ultrasón para axudar a guiar a agulla cara ao lugar de onde queremos extraer a mostra.

Realízase entre as semanas 8 e 12 de xestación por vía vaxinal ou a través da parede abdominal.

**Fin do Tema 3 As leis da herdanza**

