



## Recursos y materiales de apoyo

# Alteraciones genéticas

José Israel Baltazar Peña

Necesitamos tener en mente una serie de conceptos base para poder entender las alteraciones como los genes que están formados por el ADN, y los cromosomas que se encargan de transportar grandes cadenas de ADN.

Comencemos por entender que ADN son las siglas de Acido Desoxirribonucleico y la encontramos en el núcleo de la mayoría de las células del cuerpo.

**El ADN contiene la información necesaria para la creación de las células de nuestros organismos hablando del color de cabello, estatura, color y forma del cabello hasta las enfermedades que podríamos desarrollar con el paso del tiempo.**

La secuencia del ADN dependiendo del nucleótido, se representa de una forma simplificada:

- Adenina (A)
- Timina (T)
- Guanina (G)
- Citocina (C)

Y se representan según la base como A, T, G y C. El ADN está formado por dos cadenas complementarias los cuales se unen de una manera específica: A con T y C con G, y ambas cadenas se enrollan en forma de hélice.

No hay que olvidar que las cadenas del ADN solo contienen la información y para realizar alguna función utilizando la información contenida en ellas necesitan de una proteína.

En las células ocurre una serie de procedimientos para llevar el proceso correctamente:

El ADN se transcribe en ARN mensajero (ARNm). Aquí se sustituye T (tiamina) por U (uracilo) y gracias a estructuras en específico llamadas ribosomas, se traduce a proteína la cual está tomada por aminoácidos.

Pero si el ARN está formado por la combinación de cuatro bases y las proteínas por 20 aminoácidos diferentes ¿cómo es que sucede la traducción?

Holley, Kharona y Nirenberg recibieron el premio Nobel de medicina por encontrar la respuesta en el “código genético”. Los nucleótidos en el ARNm se leen de 3 en 3 formando un codón que se transforma en un aminoácido en específico según la combinación. Esas “señales” o codones codifican los aminoácidos que formaran proteínas. Hay 4 señales especiales:

**AUG** - marca el inicio de la traducción.

**UAA, UAG y UGA**- son los codones de parada, que señalizan la finalización de la traducción.

Finalmente veremos la diferencia entre genoma y exoma.

El ADN completo de un organismo se le denomina Genoma y el exoma como tal es solo una parte del genoma, aproximadamente el 2% de la proteína, por lo tanto, esa parte del exoma es la parte codificada del ADN.

Entonces teniendo estos conceptos básicos ahora si podremos entender lo que es una alteración genética lo cual no es muy complicado de entender, ya que es cualquier cambio en la secuencia del ADN y esto podría alterar la síntesis de la proteína para la que codifica, por lo tanto, el daño de una alteración dependerá de donde se produce, de si tiene lugar en el exoma o no o si la alteración causa cambios en la síntesis de la proteína.

Tipos de cambio que puede haber:

-**Sustitución**. Cambio de una base por otra.

-**Delección**. Eliminación de una serie de bases.

-**Duplicación**. Duplicación de un fragmento de base.

-**Inversión**. Inversión del orden de una secuencia de bases.

Las alteraciones tienen dos orígenes: por factores externos, tipo ambiental y por factores internos, de tipo genético.

Las células se renuevan como lo vimos en el tema de la célula y vimos que da lugar a dos células hijas, y durante este proceso pueden producirse errores que se denominan alteraciones genéticas que pueden ser ocasionadas por agentes externos como el tabaco o la radiación solar entre otras. Estos factores aumentan las probabilidades de que sucedan dichos errores a las cuales se les conoce como células somáticas y no son hereditarias.

Sin embargo, las alteraciones genéticas pueden estar presentes desde el nacimiento y esto porque el espermatozoide o el óvulo pueden tener un error en el ADN, dicho error será transmitido al cigoto y quedará en todas las células del nuevo individuo, estas alteraciones sí pueden ser transmitidas en su descendencia.



### **Mutaciones genéticas**

Las mutaciones se pueden generar de distintas formas, siendo la incorrecta complementariedad de bases una de ellas. Dependiendo de la cantidad de genes que resulten afectados por la alteración se clasifican en tres grupos:

**Mutaciones genéticas:** éstas afectan a solo un gen, generándose por el incorrecto ensamblaje de las bases nitrogenadas durante la complementariedad de bases.

Mutaciones cromosómicas: éstas afectan a un cromosoma, pudiendo faltar un fragmento del cromosoma lo que conlleva la ausencia de muchos genes, dependiendo del tamaño del fragmento faltante. Un cromosoma es una estructura en forma de “X” que se forma con la compactación del ADN. El número de cromosomas varía dependiendo de la especie, y se organizan formando pares. En la especie humana, los cromosomas se organizan en 23 pares, lo que da un total de 46 cromosomas individuales que definen a la especie.

**Mutaciones genómicas:** este tipo de mutaciones se presentan cuando el número de cromosomas totales de una especie se ve afectado, ya que afecta al cromosoma entero, pudiendo haber un cromosoma faltante o incluso un cromosoma sobrante en alguno de los pares.

Toda alteración genética, que se deben al mal funcionamiento de un gen o varios genes, independientemente del nivel al que sea, generará enfermedades genéticas, desde el nacimiento, tratándose entonces de una enfermedad congénita y hereditaria, o bien por alguna alteración a lo largo de la vida del individuo, por la acción de agentes mutagénicos, sustancias químicas, radiaciones, virus, etc., siendo entonces enfermedades adquiridas.

### **Causas de las enfermedades genéticas**

Las principales causas del desarrollo y expresión de enfermedades genéticas son las siguientes:

1. Genes afectados transmitidos de padres a hijos.
2. Anomalías en el número o en la estructura de los cromosomas.
3. Trastornos debido a la combinación de factores genéticos y ambientales.
4. Exposición a sustancias químicas, tóxicos, radiaciones, virus o bacterias, entre otras.

### Algunas enfermedades genéticas

#### *a) Síndrome de Weber-Cockayne o epidermólisis bulosa*

La piel de los afectados se caracteriza por ser frágil, débil, extremadamente sensible y extremadamente vulnerable, tan delicada como el cristal, ya que al menor contacto físico se les desprende. También recibe el nombre de “piel de mariposa”.

#### *b) Síndrome de Turner o Monosomía X*

Es una enfermedad caracterizada por la presencia de un solo cromosoma X en el par cromosómico sexual (23). Afecta sólo a mujeres. Se trata, de la única **monosomía** viable en humanos; la carencia de cualquier otro cromosoma en la especie humana es letal.

#### *c) Síndrome de Klinefelter*

Es una anomalía cromosómica que consiste en la existencia de dos cromosomas X y un cromosoma Y. Afecta solo a los hombres y ocasiona **hipogonadismo** y diversas malformaciones, problemas metabólicos generalizados e incluso la muerte.

#### *d) Síndrome de Down*

Este síndrome ocurre cuando hay una copia extra en un par cromosómico, se denomina trisomía. El cromosoma extra causa diversos tipos de problemas con la anatomía y función de algunas partes del cuerpo y el cerebro. El síndrome de Down es una de las causas más comunes de anomalía congénitas en los humanos.

#### *e) Síndrome de asperger*

Este síndrome a menudo se considera una forma de autismo de alto funcionamiento. Esto puede llevar a dificultad para interactuar socialmente, repetir comportamientos y torpeza.

#### *f) Síndrome de arlequín o ictiosis arlequín*

Es una enfermedad genética de la piel caracterizada por presentar escamas grandes y gruesas que aparecen en todo el cuerpo, a su vez los recién nacidos tienen los párpados invertidos por lo que en lugar de ojos se observan los párpados totalmente rojos, presentan necrosis en los dedos de manos y pies, entre otras deformidades.

abc

#### GLOSARIO

**Monosomía:**  
Ausencia de uno de los cromosomas de un par homólogo, como el síndrome de Turner\* en el que falta el segundo cromosoma sexual.

**Hipogonadismo:**  
Defecto en la función de las gónadas, especialmente los testículos.



abc

#### GLOSARIO

Progeria:  
Síndrome  
genético que  
consiste en un  
envejecimiento  
prematureo.

#### g) *Síndrome de patau*

Este síndrome es otro ejemplo de trisomía cromosómica, la menos reportada en la especie humana. Se caracteriza porque los afectados mueren poco después de nacer debido a las numerosas malformaciones que presentan, entre las que destacan malformaciones faciales, del sistema nervioso y de diversos órganos.

#### h) *Síndrome de Williams*

Este síndrome se caracteriza por la pérdida de material genético en un cromosoma. Los afectados presentan talla baja, apariencia de edema orbital, puente nasal deprimido, en general apariencia de “duende”, además de afectaciones en el sistema circulatorio, locomotor y renal.

#### i) *Síndrome de Hutchinson-Gilford o Progeria*

Es una enfermedad que se presenta en la infancia durante los dos primeros años de vida y consiste en un envejecimiento brusco y prematuro en los niños. La **progeria** daña diferentes órganos y tejidos, además de algunas deformidades en el sistema óseo.

#### j) *Fibrodisplasia osificante progresiva*

Es una enfermedad hereditaria en la que se genera una osificación progresiva de otros tipos de tejido: convierte en hueso tejidos tales como músculo, tendones y ligamentos, hasta el punto en que deja de existir movilidad en las áreas corporales articuladas.

Referencias bibliográficas consultadas:

Moreno M. (2020). Alteraciones genéticas: causas y tipos. Veritasint: <https://www.veritasint.com/blog/es/alteraciones-geneticas-causas-tipos/>