

Unidad 2 Los caracteres y su herencia

FICHA DE

PROFUNDIZACIÓN



Cromosomas, genes, enfermedades

Existen diferentes tipos de enfermedades (infecciosas, degenerativas, alérgicas, tóxicas, etc.), pero algunas de ellas se transmiten de los padres y madres a sus descendientes. Estas son las denominadas **enfermedades genéticas hereditarias**.

Una enfermedad genética es una afección patológica causada por una alteración del genoma. Esta será hereditaria si el gen alterado está presente en los gametos (óvulos y espermatozoides) y por tanto pasará de generación en generación.

Así, analizando los cromosomas y los genes situados en los mismos los científicos pueden localizar la alteración genética en cuestión que produce estas enfermedades y descubrir su origen.

Siguiendo este planteamiento, el Proyecto Genoma Humano ha cartografiado e identificado la secuencia del genoma humano con el objetivo de realizar el estudio funcional de los más de 20 000 genes existentes y poder conocer, entre otras cosas, cuál es el fundamento de las **enfermedades genéticas hereditarias**.



Actividades

1. Busca información sobre el síndrome de Prader-Willi y el de Merrf y completa una ficha como la del ejemplo. Añade otra más sobre algún otro trastorno que quieras investigar.

Síndrome de Huntington	
Afectación genética	Repeticiones excesivas de un fragmento de ADN del cromosoma 4.
Cuadro clínico	Aparece en la etapa adulta (entre los 40 y los 50 años). Comportamientos antisociales, alucinaciones, irritabilidad, malhumor, inquietud, paranoia, psicosis, movimientos anormales e inusuales (movimientos faciales e incluso muecas, girar la cabeza para cambiar la posición de los ojos; espasmos rápidos y súbitos de los brazos, las piernas, la cara y otras partes del cuerpo, movimientos lentos e incontrolables, marcha inestable), etc.
Tratamiento	Es incurable, únicamente se pueden tratar los síntomas pero sin demasiados resultados.
Diagnóstico prenatal	Sí.
Enfermedad rara	Sí. Prevalencia: 1-9 por cada 100 000 personas.

2. Recopila los datos sobre lo que has escrito para explicar a tus compañeros el contenido de las fichas y responder a las posibles dudas que les surjan.