

GLOSARIO TUTORIA 3

Los cromosomas son las estructuras portadoras de la información genética de cada individuo, los cuales se localizan en el núcleo de la célula. Los cromosomas se componen de un material llamado cromatina, la cual se encuentra conformada por histonas y ADN.

Cromosomas sexuales: Cromosomas que forman un par y se recombinan durante la meiosis. Tienen la misma estructura y los mismo loci pero distintos alelos, ya que cada uno procede de un progenitor.

Cromosoma X: Cromosoma sexual presente en una sola copia en varones y en dos copias en mujeres. En este último caso, sólo uno de ellos es activo.

Cromosoma Y: Cromosoma sexual presente únicamente en varones, en una sola copia.

La mutación es la fuente primaria de variabilidad genética en las poblaciones, mientras que la recombinación al crear nuevas combinaciones a partir de las generadas por la mutación, es la fuente secundaria de variabilidad genética.

La herencia es dominante cuando se expresa en estado de heterocigocidad, es decir en presencia de un solo alelo mutante.

La herencia recesiva: es recesiva cuando ambos alelos mutantes se expresan (esto para el caso de las mujeres, mientras que en varones, por tener un solo cromosoma X, se requiere un solo alelo mutante).

La distrofia muscular de Duchenne (DMD), es una enfermedad letal en varones; con una incidencia de 1 en 3,500 varones nacidos vivos⁷ y 1 en 2,500 en mujeres (portadoras de la enfermedad)⁶. Se caracteriza por un debilitamiento progresivo de los músculos que se empieza a manifestar clínicamente en el primer año de vida. Los primeros síntomas que se manifiestan pueden consistir en dificultad para levantarse del suelo. Otras características son pseudohipertrofia muscular, debilidad de las extremidades inferiores y músculos de la cintura pélvica, lo cual aumenta la lordosis lumbar; que progresa hacia la cintura escapular y extremidades superiores.

El Síndrome de Lesch-Nyhan (SLN) se debe a la deficiencia de la enzima hipoxantina guanina fosforribosil transferasa (HGPRT), la cual interviene en el metabolismo de las purinas. Esta enfermedad se hereda a través de mujeres heterocigotas o por mutaciones de novo. El gen causal de esta enfermedad se encuentra en la región Xq27.3. Este desorden genético se caracteriza por provocar una hiperuricemia, alteraciones neurológicas que incluyen automutilación, coreoatetosis, espasticidad y deficiencia mental.

La hemofilia es una predisposición hemorrágica congénita, que se caracteriza por una tendencia al sangrado. Existen tres tipos de hemofilia (A, B y C), las cuales son originadas por defectos en distintos factores de la coagulación. La hemofilia A es un trastorno en el que la sangre no lleva a cabo una coagulación normal debido a una deficiencia del Factor

VIII, componente de la secuencia de coagulación. Al haber una deficiencia del Factor VIII causa una formación defectuosa de fibrina, la cual dificulta la coagulación. El gen responsable se encuentra en la región Xq286. La hemofilia B se debe a un defecto en el Factor IX, y se conoce como Enfermedad de Christmas. La hemofilia C por defecto del factor XI; pero este tipo de hemofilia no está ligada al X, debido a que es autosómica recesiva.

Enfermedad de hunter A esta enfermedad también se le conoce como mucopolisacaridosis tipo II (MPS-II) y es causada por la deficiencia de la enzima iduronato-2-sulfatasa (IDS). La IDS es una proteína de 550 aminoácidos de 24 Kb, su gen contiene 9 exones y 8 intrones. Se ha sugerido que aproximadamente del 19-25 % de los casos de EH se deben a una delección parcial o total del gen IDS. El déficit de la enzima IDS ocasiona un depósito de mucopolisacáridos en diversos tejidos y aumento en la eliminación urinaria de Dermatan Sulfato (DS) y Heparán Sulfato (HS). El gen se localiza en la región Xq28.

El Síndrome de Menkes (SM) es un desorden metabólico que se relaciona con la deficiencia de absorción de cobre en el organismo. Generalmente es letal en la infancia; aunque hay variantes menos agresivas^{18,19}. La incidencia de este síndrome es de 1 en 100,000 nacidos vivos¹⁸. El SM es causado por las mutaciones en el gen que produce la proteína ATP-7A que transporta cobre¹⁹. El gen se localiza en la región Xq13.3²⁰. La función de esta proteína es controlar el flujo del cobre de las células intestinales al torrente sanguíneo^{21, 22}, y se localiza principalmente en la red Trans-Golgi y en la membrana plasmática.

La adrenoleucodistrofia (ALD) es un desorden peroxisomal. Se presenta como un desorden neurológico degenerativo, se caracteriza por una desmielinización nerviosa y una acumulación excesiva de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) en tejido y fluidos del organismo. Afecta a 1 de 20,000 varones²⁵ y el gen responsable se localiza en la región Xp28²⁶.

Fecundación: es el proceso por el cual dos gametos (masculino y femenino) se fusionan para crear un nuevo individuo con un genoma derivado de ambos progenitores. Los dos fines principales de la fecundación son la combinación de genes derivados de ambos progenitores y la generación de un nuevo individuo (reproducción).

Óvulos: son las células sexuales o gametos femeninos. Son células grandes, esféricas e inmóviles. Desde la pubertad, cada 28 días aproximadamente, madura un óvulo en uno de los ovarios y pasa a una de las trompas de Falopio.

Células somáticas: Todas las células de un organismo, excepto las sexuales (espermatozoides y óvulos).