Ficha de autoaprendizaje 5

Las alteraciones genéticas

¿Qué aprenderé?

Aprenderé a explicar que el número de cromosomas de cada especie se mantiene mediante la producción de células sexuales y que esto se relaciona con las alteraciones genéticas.

Leo, observo y respondo.

En la ciudad de Arequipa vive Edson, quien estudia en una institución educativa de Secundaria Tutorial.

A su escuela ha llegado Sara, una joven en situación de discapacidad.

Todos en el aula le organizaron una fiesta de bienvenida. La directora también le dio la bienvenida y Edson con sus compañeros incluyeron a Sara en su equipo de trabajo.

En la clase de Comunicación, Edson observa que Sara tiene dificultades al expresarse pero que es muy hábil con las actividades manuales y que, en la clase de Educación para el Trabajo, Sara se ha desenvuelto muy bien.

Edson sabe que hay personas en situación de discapacidad en las escuelas, y que, por lo general, han nacido así. Él se pregunta: "¿Cuál creo que son las causas para que algunas personas presenten alteraciones congénitas? ¿En qué se diferencian las personas en situación de discapacidad de los demás? ¿Qué ha ocurrido en las células de su cuerpo o al nacer? ¿Se relacionan con este caso los genes y las mutaciones?, ¿de qué manera?".

- ¿Qué otras preguntas puedo formular a partir de esta situación?

1 Leo la pregunta que guiará mi indagación.

¿Qué situaciones desencadenan potencialmente el síndrome de Down?

- Escribo la respuesta a la pregunta.

2 Planteo las actividades que desarrollaré en la indagación.

a. Escribo un listado de las actividades que desarrollaré para comprobar mi respuesta a la pregunta de indagación.

b. Busco información sobre la meiosis y la formación de cromosomas haploides, las mutaciones genéticas y síndromes. Empiezo con el texto proporcionado en mi escuela y hago una lista de los temas que deberé revisar.

c. Leo y proceso la información. Luego, elaboro resúmenes en mi cuaderno de las ideas clave de cada dato indagado.

d. A continuación, se muestran unas imágenes de niños que presentan algunas alteraciones congénitas. Observo y describo cada una de ellas.

Síndrome de Turner

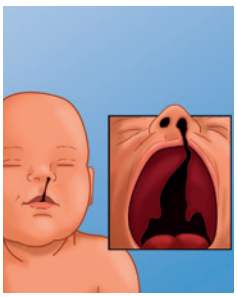
Tipo de mutación: monosomía X

Características:

Síndrome de Down

Tipo de mutación: trisomía 21

Características:



Síndrome de Patau

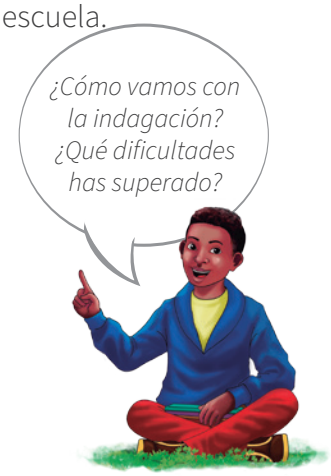
Tipo de mutación: trisomía 13

Características:

3 Analizo la información acerca de las mutaciones genéticas.

a. En el siguiente cuadro, considerando los resultados de la actividad anterior, identifico la asistencia que necesitan las personas con capacidades diferentes en la escuela.

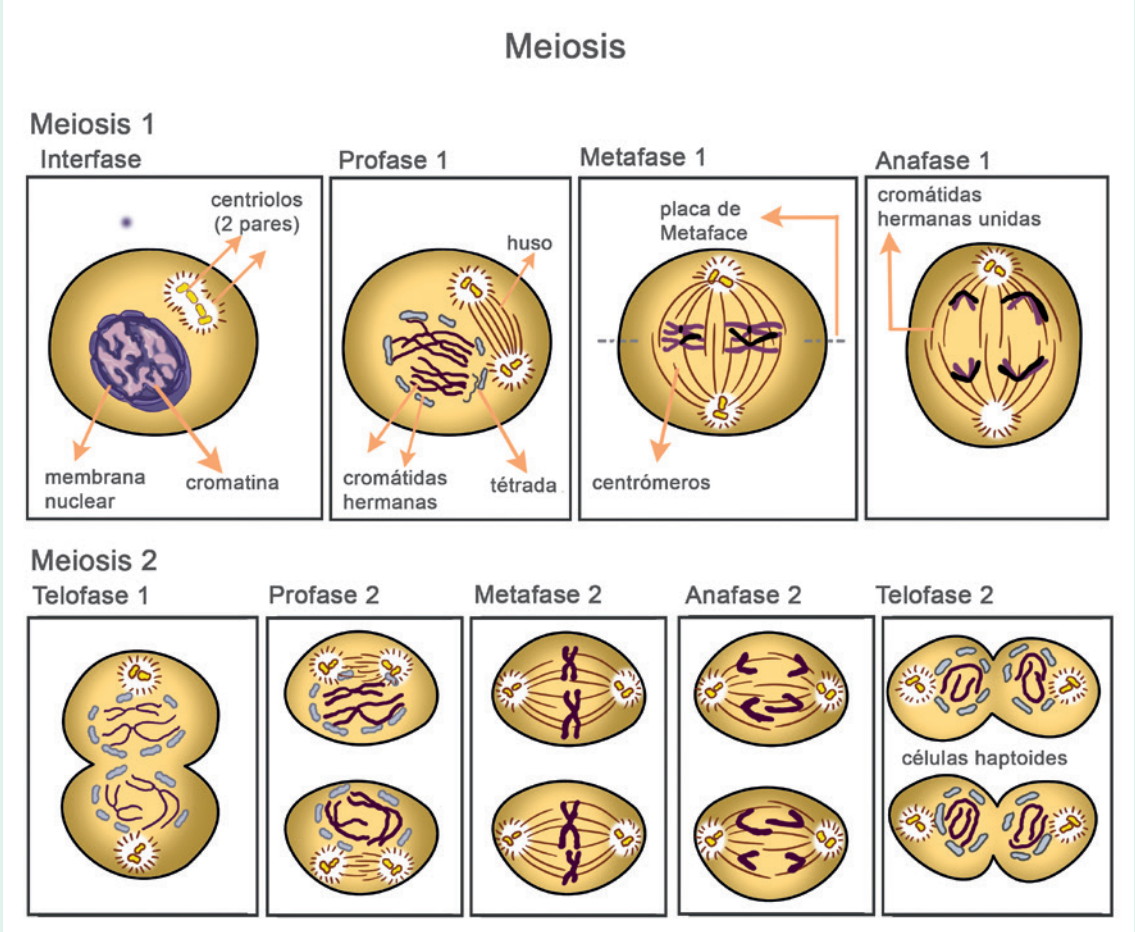
Mutaciones genéticas	Asistencia
Síndrome de Turner	
Síndrome de Down	
Síndrome de Patau	



b. Leo más información complementaria; además, puedo consultar otras fuentes adicionales.

División celular: meiosis

La meiosis es un modo particular de división de la célula viva por el que una célula inicial con 2*n* cromosomas, etapa diploide, da a luz a cuatro células hijas con solo *n* cromosomas, etapa haploide. La meiosis es una de las formas de reproducción celular. Este proceso se lleva a cabo en las gónadas (glándulas sexuales como los ovarios y los testículos) que pueden producir gametos (como los óvulos y los espermatozoides).



Cuando la meiosis se produce en los ovarios, se denomina *ovogénesis* y, cuando se produce en los testículos, se denomina *espermatogénesis*. Ambos procesos producen células sexuales: óvulos y espermatozoides con 23 cromosomas (células haploides: *n*).

Mutaciones y síndrome de Down

Como se ha visto, en la meiosis se produce una duplicación de los cromosomas y dos separaciones, de forma que las células resultantes, óvulos y espermatozoides, tienen solo la mitad de la información genética, 23 cromosomas.

Es en este punto cuando la repartición de los cromosomas puede ser errónea (por alguna alteración genética u otra causa), y en lugar de que los 2 cromosomas de la pareja 21 se separen, uno en cada célula hija, los 2 quedan en la misma. Como resultado, se obtiene un espermatozoide o un óvulo con 2 cromosomas 21, en lugar de 1. Debido a esto, cuando se produzca la fecundación del óvulo por el espermatozoide, en vez de cada uno aportar 1 de estos cromosomas, uno de ellos aporta 2y, por consiguiente, el embrión posee 3 cromosomas 21.

La presencia de un cromosoma extra (47 en vez de 46) genera alteraciones en el desarrollo del bebé que derivan en los rasgos y la sintomatología característicos del síndrome de Down.

La causa precisa que ocasiona personas con síndrome de Down se desconoce, pero puede desencadenarse por lo siguiente:

- **Trisomía 21.** El tipo más común de síndrome de Down es el denominado *trisomía 21,* resultado de un error genético que tiene lugar muy pronto en el proceso de reproducción celular.
- **Translocación cromosómica.** La translocación cromosómica ocurre en casos muy raros. Durante el proceso de división celular, un cromosoma 21 se rompe y alguno de esos fragmentos (o el cromosoma por completo) se une de manera anómala a otra pareja cromosómica, generalmente al par 14. Es decir, además del par cromosómico 21, la pareja 14 tiene una carga genética extra. Los nuevos cromosomas reordenados se denominan *cromosomas de translocación,* de ahí el nombre.
- **Mosaicismo o trisomía en mosaico.** Una vez fecundado el óvulo, en el proceso de división subsiguiente el material genético no se separa correctamente, de modo que una de las células hija tiene tres cromosomas en su par 21 y la otra solo uno. El resultado será que algunas células serán trisómicas (con tres cromosomas) y el resto normales (con dos cromosomas). Esa mezcla de tipos cromosómicos distintos se conoce como *mosaico cromosómico.*

No existe una causa concreta que determine por qué se producen estas alteraciones del cromosoma 21, pero existen factores de riesgo que indican una mayor probabilidad de que se desarrolle, como las siguientes:

- **Edad avanzada de la madre.** El riesgo de una mujer de concebir un hijo con síndrome de Down aumenta después de los 35 años.
- **Que los padres sean portadores de la translocación genética para el síndrome de Down**. Tanto hombres como mujeres pueden transmitir la translocación genética para el síndrome de Down a sus hijos.
- **Haber tenido un hijo con síndrome de Down**.

En la gran mayoría de los casos, el síndrome de Down no es hereditario. Se produce por un error en la división celular en las primeras etapas del desarrollo del feto. Únicamente alrededor del 3 a 4 % de las personas con síndrome de Down tienen translocación y solo algunos de ellos lo han heredado de uno de sus padres.

Aunque todavía se desconoce por qué se produce este fenómeno o alteración, que por el momento es una condición irreversible, sí se puede predecir antes del parto. Además, aunque el síndrome como tal puede limitar las capacidades físicas y psicológicas, las niñas y los niños que tienen esta condición son muy hábiles para las artes plásticas, la música y muchas actividades donde se pone de manifiesto su inteligencia kinestésica y musical, entre otras.

Adaptado de Solari, A. (2004). *Genética humana.* Buenos Aires: Panamericana; ¿Qué es y por qué aparece el Síndrome de Down? (21 de marzo de 2018). *Puentes Digitales.* Recuperado de https://bit.ly/34lynoc

c. Comparo mis respuestas con la información recolectada de las fuentes consultadas.

Escribo mi respuesta:	¿Qué dicen los científicos en las fuentes de información?

d. Respondo la pregunta de indagación y argumento mi respuesta con la información obtenida de mi experiencia realizada y de las fuentes de información consultadas.

¿Qué situaciones desencadenan potencialmente el síndrome de Down?

e. Ahora que ya tengo información sobre el síndrome de Down, puedo responder la pregunta planteada por Edson y las otras planteadas en la ficha y por mí.

- ¿Cuál creo que son las causas para que algunas personas presenten alteraciones congénitas?
- ¿En qué se diferencian las personas en situación de discapacidad de los demás?
- ¿Qué ha ocurrido en las células de su cuerpo o al nacer?
- ¿Se relacionan con este caso los genes y las mutaciones?, ¿de qué manera?

4 Evalúo y comunico mis resultados.

a. Respondo las preguntas del cuadro.

Evaluación	Sí	No	¿Por qué?, ¿cómo puedo mejorarlo?
¿Leí y comprendí la situación inicial?			
¿Escribí mis respuestas?			
¿Planifiqué las actividades para resolver la pregunta de indagación?			
¿Procesé la información de fuentes y registré los datos de mi experiencia?			
¿Respondí la pregunta de indagación argumentando con los datos obtenidos?			
¿La conclusión respondió la pregunta planteada de manera fundamentada?			

b. ¿Es importante lo que he aprendido?, ¿por qué? ¿Cómo puedo aplicarlo en mi vida?

c. Elaboro una presentación utilizando papelotes o algún medio virtual para compartir con mis compañeras y compañeros el trabajo realizado.

d. ¿Tuve algunas dificultades en mi trabajo?, ¿cuáles? ¿Cómo las superé?

e. Ahora me pregunto: "¿Qué diferencia hay entre una enfermedad hereditaria y una enfermedad congénita?".

Nombre y apellido: _____