

6.- Enfermedades genéticas

Los **genes** son los ladrillos de la **herencia**. Se pasan de padres a hijos. Los genes contienen el ADN, y proporcionan las **instrucciones para fabricar determinadas proteínas**, según el **tejido, órgano o ser vivo**. Estas **proteínas**, como ya se ha dicho son **específicas**, son las que realizan:

- a) La mayor parte de las **funciones** dentro de las células.
- b) Las proteínas **mueven moléculas** de un lugar a otro.
- c) Construyen **estructuras**
- d) Descomponen **toxinas**
- e) Realizan otros tipos de tareas de **mantenimiento**

Los **genes** están expuestos a **mutaciones** (es un cambio en la **información genética** de un ser vivo , que produce una variación en las características del **código genético**, que se presenta de manera **espontánea y súbita** y que se puede **heredar la descendencia**). A veces la **mutación** afecta a **un solo gen** y otras **a varios** y por lo tanto la **codificación** para la **obtención de las proteínas** se ve alterada. Esto puede causar una **enfermedad genética** y por lo tanto **hereditaria**.

Las **mutaciones** tienen lugar en el **genotipo** de nuestros progenitores, de **uno o de los dos**.

Las mutaciones, pueden afectar:

- a) A un **solo gen**, **Defectos monogénicos**
- b) A **dos o más genes**, **Multifactoriales**. En este tipo, nuestro estilo **de vida** y **medio ambiente** influyen. El cáncer de colon es un ejemplo
- c) A los **cromosomas**. Como sabemos son las estructuras que contienen nuestros genes y si ellos fallan **implican a los genes**. El síndrome de Down es un **trastorno cromosómico**

El *vector de una enfermedad genética* está en nuestros *padres* que ellos a su vez también *heredaron* (veremos más adelante como el comportamiento de los padres o del medio ambiente donde se desarrolla la persona pueden introducir al genoma un nuevo gen que tendrá la característica de ser heredable). En el caso de la enfermedad producida por la *mutación de un solo gen*, la mutación debe existir tanto en el *padre* como en la *madre*. Si la *mutación del gen* se produce en *UNO* de los dos, el otro *no presentará el gen mutado*, él *no sufrirá la enfermedad y el hijo tampoco*, a pesar de llevar el *gen mutado*. El *gen no mutado manda sobre el mutado que no se manifestará*.

Deducimos que los padres *no pueden controlar sus genes* y por lo tanto la transmisiones de las mutaciones o enfermedades no se les puede *imputar a ellos* (YO le llamo “Herencia sin Rencor”).

Así existen enfermedades de los padres cuya información está contenida en genes y estos son capaces de traspasarse a los hijos cuando se *realiza la fecundación del óvulo materno*.

La alteración genética puede:

- a) Actuar por *sí misma* (por ejemplo, el caso de la Hemofilia)
- b) *Combinarse con factores ambientales* (como, por ejemplo, la predisposición genética en el desarrollo de la Hipertensión arterial).

El ser vivo puede llevar en *su información genética*, *no la enfermedad* sino la *predisposición a sufrir dicha enfermedad*. Dentro de estas predisposiciones tenemos:

- a) *Infecciones bacterianas*
- b) *Infecciones parasitarias*
- c) *Procesos alérgicos*
- d) *Carácter depresivo.*

En síntesis, se puede decir que las *enfermedades genéticas* tienen su origen en una *alteración del material genético* de una persona y por lo tanto esta presentará alguna *patología* determinada.

Podemos realizar una nueva clasificación de enfermedades genéticas:

- a) *Enfermedad genética dominante*.- Enfermedad genética en la que con una *sola copia afectada del gen* se manifiesta la *enfermedad*.
- b) *Enfermedad genética recesiva*.- Enfermedad genética en la que se necesitan *dos copias afectadas del gen* para padecer la *enfermedad*.
- c) *Enfermedad ligada al sexo*.- Enfermedad que se trasmite en los cromosomas sexuales; suele ser más frecuente que se transmita en el *cromosoma X*.

Enfermedades genéticas existen en gran cantidad, citaremos algunas:

- .- *Síndrome de Down*
- .- *Alzheimer Aparición Tardía (Apo E)*
- .- *Fibrosis quística (Análisis mutacional)*
- .- *Glaucoma*
- .- *Hipercolesterolemia Familiar (Apo B)*
- .- *Intolerancia a la lactosa (Genotipado)*
- .- *Intolerancia al Gluten*
- .- *Microdeleciones cromosoma Y (Análisis mutacional)*
- .- *Síndrome de X Frágil (Análisis mutacional)*

Síndrome de Down



El Síndrome de Down es una *alteración cromosómica* causada por la presencia de un cromosoma *21 de más*. La alteración comporta siempre unos rasgos morfológicos característicos y una disminución de la capacidad mental, aunque la manifestación de estas afectaciones varía según los individuos.

Todas las personas tienen *46 cromosomas* en cada célula de su cuerpo. En los casos de una persona con el SD, existe un cromosoma de más en la pareja 21. Esta persona, pues, tiene *47 cromosomas* en lugar de 46.

Se desconoce el origen exacto de esta alteración, si bien es posible determinar la coincidencia de varios factores de riesgo, tales como la *edad de la madre*.

No existe ningún tratamiento médico ni farmacológico para el Síndrome de Down. Hasta el momento el único tratamiento consiste en la *intervención educativa*, que durante la primera infancia recibe el nombre de *atención precoz*. Como primer eslabón de la *integración social* de la persona con Síndrome de Down, siempre se debe acompañar de un *entorno familiar favorable*.

Enlazar, *vía online*, para visualizar todos los videos

Video: Síndrome de Down

<https://www.youtube.com/watch?v=mJtXVxmRo1c>

Video: Síndrome de Down

<https://www.youtube.com/watch?v=YqvGu1ykW0Y>

Video: Síndrome de Down. Pablo Pineda

<https://www.youtube.com/watch?v=zTFT2jibkEo>

Video: Padres de una niña con Síndrome de Down

<https://www.youtube.com/watch?v=FETI0VcU3NE>

Alzheimer Aparición Tardía (Apo E)



La **demencia** es una pérdida de la **función cerebral** que se presenta con **ciertas enfermedades**. El **mal de Alzheimer** es una forma de **demencia** que afecta a:

- a) **La memoria**
- b) **El pensamiento**
- c) **El comportamiento.**

La persona que padece el mal de Alzheimer experimenta **cambios en el tejido de ciertas partes de su cerebro** y una **pérdida, progresiva, pero constante**, de una sustancia química, vital para el funcionamiento cerebral, llamada **acetilcolina**. Esta sustancia permite que las células nerviosas se **comuniquen entre ellas**. Al no existir la **acetilcolina** aparecen los síntomas anteriormente descritos.

Suele aparecer a **partir de los 65 años** pero puede aparecer en personas más jóvenes. Puede existir un **preámbulo de Depresión**.

Se desconoce la **causa exacta del mal de Alzheimer (EA)**. Los factores que pueden a la aparición de la enfermedad son:

- a) **Ser mayor**. Sin embargo, sufrir esta enfermedad no es parte del envejecimiento normal.
- b) Tener un pariente consanguíneo cercano, como un **hermano, hermana o padre** con la **enfermedad**.

- c) Tener *ciertos genes ligados al mal de Alzheimer*.
- d) Pertener al *sexo femenino*.
- e) Tener *problemas cardiovasculares* debido, por ejemplo, al colesterol alto.
- f) Antecedentes de *traumatismo craneal*.

En un principio, surgen pequeñas e imperceptibles *pérdidas de memoria*, pero con el paso del tiempo, esta deficiencia se hace cada vez más notoria e incapacitante para el afectado, que tendrá *problemas para realizar tareas cotidianas y simples*, y también, otras más *intelectuales*, tales como *hablar, comprender, leer, o escribir*.

Dependiendo de la etapa en que se encuentre el paciente, los síntomas son diferentes:

1.- *Estadio Leve* : El daño de la enfermedad todavía pasa desapercibido, tanto para el paciente, como para los familiares. El enfermo olvida pequeñas cosas, como dónde ha puesto las llaves, o tiene alguna dificultad para encontrar una palabra. Aparecerán rasgos depresivos.

2.- *Estadio Moderado* : La enfermedad ya resulta evidente para familia y allegados. El paciente presenta dificultades para efectuar tareas como hacer la compra, seguir un programa de televisión, o planear una cena. Ya no es sólo una pérdida de memoria, sino también de capacidad de razonamiento y comprensión. En esta etapa, el deterioro avanza con bastante rapidez y los afectados pueden llegar a perderse en lugares familiares. Además se muestran visiblemente apáticos y deprimidos.

3.- *Estadio Grave* : Todas las áreas relacionadas con la función cognitiva del paciente se encuentran afectadas. Pierde la capacidad para hablar correctamente, o repite frases inconexas una y otra vez. No puede reconocer a sus familiares y amigos; ni siquiera se reconocen a ellos mismos ante un espejo. La desorientación es constante. Los pacientes más graves se olvidan de andar y sentarse y, en general,

pierden el control sobre sus funciones orgánicas. Se olvidan de hechos recientes y lejanos. Permanecen horas inmóviles sin actividad, y generalmente no pueden andar. Dejan de ser individuos autónomos y necesitan que les alimenten y les cuiden. Gritan, lloran o ríen sin motivo y no comprenden cuando les hablan. En su etapa más grave surgen rigideces y contracturas en flexión, permanecen en mutismo y pueden llegar a presentar trastornos deglutorios. Muchos de ellos acaban en estado vegetativo.

No *existe cura* para la enfermedad de Alzheimer. Se utilizan fármacos con la finalidad de:

- a) Disminuir el *progreso* de la enfermedad
- b) Manejar los síntomas como problemas de *comportamiento*, *confusión* y *problemas del sueño*.
- c) Disminuir la *tasa* a la cual los *síntomas empeoran*, aunque el beneficio con estos fármacos puede ser pequeño.
- d) Controlar los *problemas de comportamiento* como la *pérdida del juicio* o la *confusión*.

Enlazar, *vía online*, para visualizar los videos

Video: Alzheimer, un reto al cariño

<https://www.youtube.com/watch?v=vsjohNujiXU>

Video: Alzheimer, La distancia más larga

https://www.youtube.com/watch?v=21_6x9RGvvg

Video: Respuesta de enfermos de Alzheimer a la música de su tiempo.

No todo está perdido

<https://www.youtube.com/watch?v=SeSeRpGLZo8>

Video: El enfermo de Alzheimer necesita cariño

<https://www.youtube.com/watch?v=JtSo7mpFRtM>

Video: Redes. El azote de Alzheimer

<https://www.youtube.com/watch?v=DvE8bsP9Gno>

Fibrosis quística (Análisis mutacional)



La ***fibrosis quística*** es un ***trastorno genético*** que afecta sobre todo a los ***pulmones*** y el ***sistema digestivo*** y hace que los niños que la padecen sean más ***vulnerables*** a padecer ***infecciones pulmonares repetidas***. Hoy en día, gracias a los avances médicos de alta tecnología en farmacología y genética, los niños que nacen con fibrosis quística tienen una esperanza de vida más larga y más calidad de vida que en el pasado. Durante los últimos 10 años, las investigaciones sobre todos los aspectos de la fibrosis quística han ayudado a los médicos a entender mejor esta enfermedad y a desarrollar nuevos tratamientos. Es posible que las investigaciones que se están llevando a cabo permitan algún día curar esta enfermedad.

La ***fibrosis quística*** se caracteriza por ***una alteración de la función*** de las ***células epiteliales***, las ***células*** que componen las ***glándulas sudoríparas de la piel*** y que recubren el interior de las vías y conductos que hay dentro de los ***pulmones***, el ***hígado***, el ***páncreas*** y los ***sistemas digestivo y reproductor***.

El ***gen*** de la fibrosis quística hace que las ***células epiteliales del cuerpo*** fabriquen una ***proteína defectuosa*** denominada ***regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (RTFQ)***

A la mayoría de los niños con fibrosis quística se les diagnostica la enfermedad hacia los *dos años* de edad. Para un pequeño número, la enfermedad no se detecta hasta la edad de *18 años o más*. Estos niños con frecuencia padecen una forma más leve de la enfermedad.

Síntomas

Los síntomas en los recién nacidos pueden abarcar:

- a) *Retraso en el crecimiento*
- b) Incapacidad para *aumentar de peso normalmente* durante la niñez.
- c) Ausencia de deposiciones durante las primeras *24 a 48 horas* de vida.
- d) Piel con *sabor salado*.

Los síntomas relacionados con la función intestinal pueden abarcar:

- a) *Dolor abdominal* a causa del estreñimiento grave.
- b) Aumento de *gases* y un abdomen muy hinchado.
- c) *Náuseas* e *inapetencia*.
- d) Heces *pálidas*, de olor *fétido*.
- e) Pérdida de *peso*.

Los síntomas relacionados con los pulmones y los senos paranasales pueden abarcar:

- a) *Tos* o *aumento de la mucosidad* en los senos paranasales o los pulmones.
- b) *Fatiga*.

- c) ***Congestión nasal*** causada por los pólipos nasales.
- d) Episodios ***recurrentes de neumonía*** (los síntomas de neumonía en una persona con fibrosis quística abarcan fiebre, aumento de la tos y dificultad respiratoria, aumento de la mucosidad y pérdida del apetito).

Los síntomas que se pueden notar posteriormente en la vida son:

- a) ***Esterilidad*** (en los hombres).
- b) ***Inflamación repetitiva del páncreas*** (pancreatitis).
- c) ***Síntomas respiratorios***.
- d) ***Dedos malformados***.

Tratamiento

Cuando a un niño le diagnostican una fibrosis quística, es posible que tenga que pasar algún tiempo en el hospital, dependiendo de su estado. En caso de que deba ingresar en un hospital, le harán pruebas diagnósticas, sobre todo para establecer la línea base (es decir, un punto de referencia para evaluar la evolución de la enfermedad) de su capacidad respiratoria y de su estado nutricional. Antes de darle el alta hospitalaria, los médicos se asegurarán de que tiene los pulmones limpios y ha iniciado una dieta con enzimas digestivas y vitaminas que le ayudarán a ganar peso con normalidad. Después probablemente su médico le hará revisiones de seguimiento por lo menos una vez cada uno a tres meses.

El ***programa de tratamiento y cuidados diarios básicos*** varía de un niño a otro, pero suele incluir:

- a) Tratamientos para mantener la ***función pulmonar***
- b) Tratamiento ***nutricional*** (una dieta rica en calorías y grasas y con suplementos vitamínicos).

- c) Pueden necesitar tomar *enzimas pancreáticas* por vía oral para digerir mejor los alimentos.
- d) Es posible que también necesiten tomar antibióticos por vía oral o inhalatoria para tratar las infecciones pulmonares, así como medicamentos mucolíticos para fluidificar y diluir las mucosidades.

Un tratamiento novedoso de la *fibrosis quística*, que todavía está en fase experimental, es un *nebulizador inhalado* que contiene *copias normales del gen* que, cuando es defectuoso, provoca la *fibrosis quística*. Desde 1993, se ha tratado a más de 100 pacientes con fibrosis quística con esta terapia génica y se están haciendo ensayos en por lo menos nueve centros médicos diferentes de EE.UU. y en más centros de otras partes del mundo.

Otro tratamiento novedoso, denominado *tratamiento de reparación proteica*, tiene como objetivo *reparar la proteína RTFQ* defectuosa.

También se están ensayando numerosos medicamentos, incluyendo una especia denominada *cúrcuma*. La *cúrcuma* es una planta utilizada como especia en la cocina, cuyo color amarillo no pasa desapercibido y le da su tono a la mostaza. Pero la cúrcuma no solo tiene su función en la cocina, sino que también es *utilizada como medicina natural* desde hace miles de años por sus propiedades antiinflamatorias.

Cuidar de un niño con *fibrosis quística* puede ser duro a veces, pero los padres no deben *sentirse solos*. Probablemente el pediatra de su hijo pueda indicarle algún *grupo de apoyo* local vinculado a la Cystic Fibrosis Foundation.

Enlazar, *vía online*, para visualizar los videos

Video: Fibrosis Quística. La impotencia de los padres frente a una enfermedad que no tiene cura

<https://www.youtube.com/watch?v=UFC4hOuFags>

Video: La Fibrosis Quística ataca a los que se merecen vivir feliz

<https://www.youtube.com/watch?v=0fqX6p9tSt4>

Video: La Fibrosis Quística por sus portadores
<https://www.youtube.com/watch?v=pCUqQ5WekY8>

Video: Madre con fibrosis Quística
<https://www.youtube.com/watch?v=pwSB0kUdZy8>

Video: Una niña con Fibrosis Quística pide la eutanasia
<https://www.youtube.com/watch?v=PYBrDEiutQ8>

Glaucoma



El **glaucoma** es una enfermedad **degenerativa** causada por el aumento de la **presión dentro del ojo** (tensión ocular). El ojo contiene en su interior un líquido parecido al agua que se renueva constantemente, pero si **falla el sistema de drenaje**, la **presión intraocular aumenta** y puede dañar el **nervio óptico**.

Se desconocen las causas que producen esta enfermedad, aunque en ocasiones puede afectar a **varios miembros de una familia**. Por eso, si se tienen antecedentes familiares, es aconsejable acudir al oftalmólogo con regularidad. En cualquier caso, se recomienda una revisión por lo menos cada dos años, porque la detección del glaucoma resulta muy sencilla.

El glaucoma suele estar presente en **ambos ojos**, pero por lo general la presión intraocular se empieza a acumular **primero en uno solo**. Este daño puede causar cambios graduales en la visión y, posteriormente, pérdida de la misma. Con frecuencia, la **visión periférica** (lateral) se **afecta primero**, por lo que inicialmente el **cambio de su visión suele ser**

pequeño y usted no lo nota. Con el tiempo, su *visión central* (directa) también se empezará a perder.

En la forma más común del glaucoma, la acumulación de la presión del fluido ocurre lentamente. Con frecuencia, *no hay síntomas molestos o dolorosos*. En las variedades menos frecuentes de glaucoma los síntomas pueden ser más severos, e incluye los siguientes:

- a) *Visión borrosa*
- b) *Dolor de ojos y de cabeza*
- c) *Náuseas y vómito*
- d) *La aparición de halos color arcoiris alrededor de las luces brillantes*
- e) *Pérdida repentina de la visión*

El *glaucoma* puede afectar a las *personas de todas las edades*, desde los bebés hasta los adultos mayores. Aunque todos estamos a riesgo, las personas con mayor riesgo para el glaucoma son los *mayores de 60 años*, los *parientes* de personas con *glaucoma*, las personas de *ascendencia africana*, los *diabéticos*, los que usan *esteroides* de manera *prolongada* y las personas con *presión intraocular elevada* (hipertensos oculares).

Los investigadores y los médicos todavía no están seguros de por qué los canales de drenaje del ojo dejan de funcionar correctamente. Lo que sí sabemos es que el *glaucoma* no se desarrolla por *leer mucho*, *leer con poca luz*, por la *dieta*, por usar *lentes de contacto*, ni por otras actividades cotidianas. También sabemos que el *glaucoma* no es *contagioso* ni amenaza la *vida* y rara vez *causa ceguera* si se detecta a tiempo y se trata *correctamente*.

Tratamiento: Dependiendo del tipo de glaucoma, se aplican distintos tratamientos. El glaucoma primario de ángulo abierto (el 90 por ciento de los casos) suele aparecer entre los mayores de 55 años, los diabéticos o los miopes. El tratamiento del *glaucoma primario* puede controlarse con *medicación tópica* o bien con *cirugía de láser* o una *implantación*

valvular, que facilite el drenaje. El *glaucoma de ángulo cerrado* (crónico o simple) es menos frecuente y puede manifestarse con dolor ocular, cefaleas, visión borrosa, náusea y vómitos. El tratamiento definitivo consiste en la *utilización de láser*, aunque si es crónico también requerirá la administración de *fármacos tópicos*.

Enlazar, *vía online*, para visualizar el video

Video: Cirugía del Glaucoma

<https://www.youtube.com/watch?v=WL8Zb-yE7Ak>

Hipercolesterolemia Familiar (Apo B)



Es un trastorno de *altos niveles de colesterol LDL* ("malo") que se transmite de padres a hijos, es decir, *es hereditario*. La afección empieza al nacer y puede causar ataques cardíacos a temprana edad.

La *hipercolesterolemia familiar* es un *trastorno genético* causado por *un defecto* en el *cromosoma 19*. El defecto hace que el cuerpo sea incapaz de *eliminar la lipoproteína de baja densidad* (colesterol LDL o "malo") de la sangre. Esto provoca niveles *altos de colesterol LDL* en la sangre, lo cual hace que uno sea más propenso a presentar *estrechamiento de las arterias* a temprana edad. Aquellas personas con *hipercolesterolemia familiar* tienen mayor probabilidad de tener *antecedentes familiares* de colesterol alto y cardiopatía a una edad más temprana de lo normal.

La afección se transmite de manera característica de padres a hijos en forma *autosómica dominante*, lo cual significa que sólo se necesita

recibir el gen anormal de *uno de los padres* para heredar la enfermedad.

En casos excepcionales, un niño puede heredar el gen de ambos padres. Cuando esto ocurre, el incremento en los niveles de colesterol es mucho más severo, *aumentando enormemente el riesgo de cardiopatía y ataques cardíacos.*

Síntomas

Es posible que no se presenten síntomas en los primeros años.

Los síntomas que se pueden presentar abarcan:

- a) *Depósitos de grasa* en la piel llamados *xantomas* sobre partes de las *manos*, los *codos*, las *rodillas*, los *tobillos* y alrededor de la *córnea del ojo*.
- b) Depósitos de colesterol en los *párpados* (xantelasma).
- c) *Dolor torácico* u otros signos de *arteriopatía coronaria*; se puede presentar a temprana edad.
- d) *Calambres* en una o ambas pantorrillas al caminar.
- e) *Llagas* en los dedos de los pies que *no sanan*.
- f) Síntomas repentinos similares a un accidente *cerebrovascular*, tales como *problemas para hablar*, caída de un *lado de la cara*, *debilidad de un brazo o una pierna* y pérdida de *equilibrio*.

Tratamiento

El objetivo del tratamiento es reducir el riesgo de *cardiopatía aterosclerótica*. Aquellas personas que heredan sólo una copia del gen defectuoso pueden responder bien a *cambios en la dieta* combinados con drogas *estatinas* (se conoce como estatinas a un grupo de fármacos usados para disminuir el *colesterol* en sus distintas formas, en pacientes que lo tienen elevado, *hipercolesterolemia*)

Se puede luchar contra esta enfermedad *realizando cambios* en el estilo de vida.

El primer paso es cambiar lo *que usted come*. Esto se ensaya durante varios meses antes de agregar la terapia farmacológica. Los cambios en la dieta incluyen la reducción de la ingesta total de *grasa a menos del 30%* del total de calorías que usted consume.

Podemos reducir la ingesta de grasa saturada:

- a) Disminuyendo las *cantidades* de *carne de res, pollo, cerdo y cordero*
- b) Sustituyendo productos *lácteos ricos* en grasa por los bajos en grasa
- c) Eliminando los *aceites de coco* y de *palma*
- d) Eliminado las *yemas de huevo* y las *vísceras*.

Con frecuencia, se recomienda asesoría nutricional para ayudar a las personas a hacer estos ajustes a sus hábitos alimentarios. El *ejercicio regular* y la *pérdida de peso* también pueden ayudar a bajar los niveles de colesterol.

MEDICAMENTOS

Si los cambios en el estilo de vida no modifican sus niveles de colesterol, el médico puede recomendar medicamentos. Hay varios tipos de fármacos disponibles para ayudar a bajar los niveles de colesterol en la sangre y funcionan de formas diferentes. Algunos son mejores para bajar el colesterol LDL, algunos son buenos para bajar los triglicéridos, mientras que otros ayudan a elevar el colesterol HDL.

Enlazar, vía online, para visualizar los videos

Video: Hipercolesterolemia familiar

<https://www.youtube.com/watch?v=IUvNiGbgj4k>

Video: Hipercolesterolemia familiar

<https://www.youtube.com/watch?v=IUvNiGbgj4k>

Video: Hipercolesterolemia familiar

<https://www.youtube.com/watch?v=vm40ZOL1tqQ>

Video: Historia de un gordito

<https://www.youtube.com/watch?v=n8UpbSEERwo>

Video: Alimentos que bajan el colesterol

<https://www.youtube.com/watch?v=lietoJm6nw>

Video: Síntomas de colesterol alto

<https://www.youtube.com/watch?v=FcNyHMARGJMQ&spfreload=1>

Video: Tipos de colesterol

https://www.youtube.com/watch?v=ntuiDgDEGBc&list=PLThe_aBlvfqwh9X3qUV6ky1FFVsFbx3_P&index=9

Video: El corazón humano

<https://www.youtube.com/watch?v=WBTP2d6eU8Y&list=PLGHzhzf5BsO2-UIdC0kr1yxkqNxAOnGW3>

Intolerancia a la lactosa (Genotipado)



No podemos hablar de la **intolerancia a la lactosa** si primero no repasamos la naturaleza de Lactosa. Es el **azúcar** existente en la leche. Lógicamente se encuentra en la leche de todo animal que sea utilizado como productor de leche. Pero no solo en animales productores de leche, también se puede encontrar en **productos industriales** como:

- a) En *carnes procesadas* (salchichas, patés)
- b) *Margarinas*
- c) *Helados*
- d) *Salsas*
- e) *Fiambres y embutidos*
- f) *Cereales enriquecidos*
- g) *Sopas instantáneas*
- h) *Alimentos y comidas preparadas*
- i) *Medicamentos*

La *lactosa* necesita de una *enzima*, llamada "*Lactasa*" para poder ser descompuesta en *azúcares más sencillos* a nivel de intestino delgado y así permitir su *absorción*. Cuando el organismo no produce suficiente *lactasa* o bien esta no realiza de forma adecuada su función de romper la lactosa, aparece la **INTOLERANCIA A LACTOSA**. Más de un 30% de la población del sur de Europa padece de esta patología.

La intolerancia a la lactosa tiene su origen en *problemas genéticos* en un 70 % y ocurre tras el *período de lactancia* (desde pocos años hasta muchos años después) por la pérdida progresiva de la producción de la *lactasa*.

Las patologías de la intolerancia a la lactosa se presentan entre 30 minutos a 2 horas de la ingestión de la leche. Las patologías son:

- a) *Distensión abdominal*
- b) *Cólicos abdominales*
- c) *Diarrea*
- d) *Gases*
- e) *Náuseas*

Podemos aliviar la patología de esta intolerancia utilizando una *dieta reducida en la ingesta de productos lácteos que contienen lactosa*. No *debemos confiar* de los alimentos que en su etiqueta anuncian la ausencia de lactosa. La lactosa puede estar *enmascarada* ¿quién pensaría que la lactosa se encuentra en la cerveza?

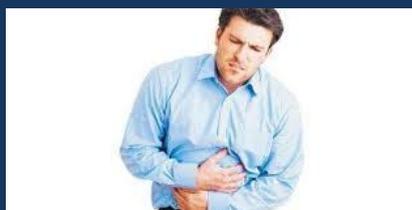
La mayoría de las personas con niveles *bajos de lactasa* pueden tomar hasta media taza de leche al día sin tener síntomas. Las porciones más grandes pueden causar problemas para las personas con la deficiencia de lactasa.

Los productos lácteos que pueden ser más fáciles de digerir abarcan:

- a) *La mantequilla de leche*
- b) *Los quesos (los cuales contienen menos lactosa que la leche).*
- c) *Los productos lácteos fermentados, como el yogur.*
- d) *La leche de cabra.*
- e) *Helado*
- f) *Quesos curados o duros.*

Leche y productos lácteos deslactosados aptos para el consumo:

- a) *Leche de vaca tratada con lactasa para niños mayores y adultos.*
- b) *Fórmulas de soja para bebés menores de dos años.*
- c) *Leche de soja o de arroz para niños pequeños.*



Si *no incluimos la leche* en nuestra dieta podemos encontrarnos con problemas como:

- a) *Carencia de calcio*
- b) *Vitamina D*
- c) *Riboflavina*

Nuestro organismo necesita de *1,0 a 1,50 mg* de calcio al día. Para ello podemos recurrir a:

- a) *Tomar suplementos de calcio con vitamina D.*
- b) *Coma alimentos que tengan más calcio (como verduras de hoja, ostras, sardinas, salmón en conserva, camarones y brócoli).*
- c) *Beba jugo de naranja que contenga calcio agregado.*

El tratamiento contra la intolerancia a la lactosa consiste en realizar los consejos anteriores. Podemos añadirle a la *leche normal* la enzima *lactasa* o utilizar alimentos previamente *deslactosados*.

Enlazar, *vía online*, para visualizar los videos

Video: Intolerancia a la lactosa

<https://www.youtube.com/watch?v=Mirwp8MbUOU>

Video: Intolerancia a la lactosa en niños

<https://www.youtube.com/watch?v=CaEXT0X0k-c>

Video: Alimentos con lactosa

<https://www.youtube.com/watch?v=yezRXMGUmqk>

Video: Intolerancia a la lactosa. Mi experiencia y alimentos que consumo

<https://www.youtube.com/watch?v=5h4yOOB2J8M>

Intolerancia al Gluten. Enfermedad Celíaca (EC)



Ingerir alimentos que contengan **gluten** [El **gluten** es una **proteína** presente en el trigo, cebada, centeno, triticale (híbrido de trigo y centeno) y, posiblemente, en la avena] provoca en individuos **predispuestos genéticamente** una lesión grave en la mucosa del intestino delgado, produciéndoles una **atrofia de las vellosidades intestinales**, lo que determina una **inadecuada absorción** de los nutrientes de los alimentos (proteínas, grasas, hidratos de carbono, sales minerales y vitaminas).

Cuando la **longitud vellositaria se acorta**, la absorción se reduce y la **nutrición presenta déficits**. Esto es lo que sucede en la **Enfermedad Celíaca**: un acortamiento de estas vellosidades como resultado de una **intolerancia al gluten**.

Esta intolerancia es de **carácter permanente**, se mantiene a lo largo de **toda la vida**. Su base **genética** justifica que pueda haber más de un paciente celíaco dentro de **una misma familia**.

Los síntomas a la intolerancia al gluten son:

- a) **Pérdida de peso**
- b) **Pérdida de apetito**
- c) **Fatiga**
- d) **Náuseas**

- e) *Vómitos*
- f) *Diarrea*
- g) *Distensión abdominal*
- h) *Pérdida de masa muscular*
- i) *Retraso del crecimiento*
- j) *Alteraciones del carácter (irritabilidad, apatía, introversión, tristeza)*
- k) *Dolores abdominales*
- l) *Meteorismo*

Su tratamiento consiste en el seguimiento de una *dieta estricta sin gluten*. El revestimiento intestinal se *repara progresivamente* y vuelve a *funcionar con normalidad*.

El gluten se encuentra en los granos de trigo, centeno, cebada y avena, y por lo tanto en alimentos como: el *pan*, los *cereales de desayuno*, la *pasta*, las *pizzas*, los *pasteles* y las *galletas*.

Por otra parte nos encontramos con que los cereales pueden ser utilizados para la fabricación de: en *rebozados*, *salsas* y algunos productos cárnicos, como *salchichas* y *hamburguesas*.

El *arroz*, las *patatas* y el *maíz* no contienen gluten. Actualmente existen también muchos productos especiales sin gluten para quienes padecen este trastorno.

Seguir una dieta sin gluten *puede quitar tiempo* y parecer *complicado*. Sin embargo, una vez diagnosticada la *enfermedad celiaca*, los pacientes disponen de varios tipos de asistencia y ayuda. Un *nutricionista cualificado* les puede ayudar a elegir los alimentos más *apropiados* y a *organizar una dieta equilibrada y sabrosa* que se adapte al *estilo de vida de la persona*.

Enlazar, *vía online*, para visualizar los videos

Video: Enfermedad celiaca

<https://www.youtube.com/watch?v=TjHwB4aUYHk>

Video: Enfermedad celiaca

<https://www.youtube.com/watch?v=TjHwB4aUYHk>

Video: ¿Qué es el gluten? Sus efectos negativos

<https://www.youtube.com/watch?v=agVE9KX3CMY>

Video: Alimentos con gluten y sin gluten. Fármacos con gluten

<https://www.youtube.com/watch?v=DDOIUeJ5pB0>

Microdeleciones cromosoma Y (Análisis mutacional)



El estudio avanzado del ADN ha permitido hacer un estudio pormenorizado *sobre el cromosoma Y*. Dicho estudio abarca diferentes áreas, tales como:

- a) *Desciframiento de su estructura molecular*
- b) *Funcionamiento biológico*
- c) *Relación con problemas de diferenciación sexual y de fertilidad masculina*
- d) *Los mecanismos genéticos del cromosoma Y*
- e) *Participación tanto en la regulación de la espermatogénesis como en el estudio de las enfermedades de ciertos tipos de esterilidad masculina.*

La relación entre el *cromosoma Y* y la *esterilidad en el hombre* se basa en hecho constatado de la *disminución* que se viene observando en la *cantidad* y la *calidad* del *esperma humano*, así como a su potencial repercusión *transgeneracional*.

El *cromosoma Y* presenta una anomalía que se conoce como "*Microdelección*", que se basa en un tipo especial de *anomalía estructural cromosómica* que consiste en la *pérdida de un fragmento* de *ADN* en dicho cromosoma. Esta pérdida origina un *desequilibrio* en un segmento del *cromosoma Y*.

El estudio de esta patología podría explicar la infertilidad en cierto número de pacientes con *azoospermia* (alteración seminal. En los hombres que padecen esta enfermedad su recuento de espermatozoides es *cero* y por tanto imposibilidad de tener *descendencia con embarazo natural*) y *oligozoospermia severa* (alteración del semen del hombre que se caracteriza por una *baja cantidad de espermatozoides*).

Enlazar, *vía online*, para visualizar los videos

Video: Infertilidad masculina. Factores que influyen en la producción de espermatozoides

<https://www.youtube.com/watch?v=NnrfzfgTTm4>

Video (Inglés): Infertilidad en el hombre

https://www.youtube.com/watch?v=YP_eq_FB5Kg

Video: Infertilidad masculina. Factores genéticos

<https://www.youtube.com/watch?v=EJiIAiZjdb0>

Video: Examen del semen

<https://www.youtube.com/watch?v=EJiIAiZjdb0>



Síndrome de X Frágil (Análisis mutacional)



El *síndrome X frágil* es una *enfermedad genética* que causa fundamentalmente *problemas de desarrollo* incluyendo *dificultades de aprendizaje y retraso mental*. Se trata de la enfermedad hereditaria más importante en la causa del *retraso mental*, más en los hombres que en las mujeres.

Los problemas de comportamiento asociados al *cromosoma X frágil* son:

- a) *Trastorno del espectro autista*
- b) *Retraso para gatear, caminar o voltearse*
- c) *Palmotear o morderse las manos*
- d) *Comportamiento hiperactivo o impulsivo*
- e) *Discapacidad intelectual*
- f) *Retraso en el habla y el lenguaje*
- g) *Tendencia a evitar el contacto visual*

Los signos físicos pueden abarcar:

- a) *Pies planos*
- b) *Articulaciones flexibles y tono muscular bajo*
- c) *Tamaño del cuerpo grande*
- d) *Orejas o frente grandes con una mandíbula prominente*
- e) *Cara larga*
- f) *Piel suave*

La mayor parte de las personas que padecen *síndrome X frágil* no sufren problemas graves de *salud* y en general su esperanza de vida es *normal*.

Esta enfermedad, hoy día, no tiene cura pero un diagnóstico precoz podría establecer un tratamiento de *antidepresivos*, *estimulantes* y *anticonvulsivos* que haría más llevadero el síndrome. También es muy importante la participación de un *equipo coordinado entre médicos y educadores*.

¿Cómo se produce?

Cada persona posee *23 pares de cromosomas*. Una de estas parejas determina el sexo con el que se nace, adoptando el nombre de "*cromosomas sexuales*". Por su forma se identifican los cromosomas sexuales femeninos (determinan que la persona sea de sexo femenino) como **XX**, y la pareja de cromosomas masculinos como **XY** (determinan que la persona sea de sexo masculino).

Por tanto, las mujeres pueden tener esta anomalía en cualquiera de los *dos cromosomas sexuales X*, mientras que los hombres pueden padecerlo sólo en el *único cromosoma sexual X* que poseen.

El *síndrome X frágil* es consecuencia de una mutación en un gen denominado FMR-1 situado en el *cromosoma X* y que tiene la *información de una proteína llamada FMRP*. La acción de esta

proteína parece que tiene relación en las *conexiones entre células nerviosas*.

En la mujeres los cromosomas sexuales son *XX*. Si estas heredan un gen FMR-1 mutado tendrá un cromosoma *X normal* (sano) y el otro con la *mutación*. El gen *normal (sano)* es dominante sobre el gen mutado, razón por la cual este síndrome es *menos frecuente* en mujeres y cuando se da es *menos grave*. Los cromosomas sexuales del hombre son *XY* y al existir *un solo cromosoma X* y presenta el gen mutado la patología del síndrome en el hombre es *mucho más severa*.

La mutación del gen FMR-1 se produce en un segmento del *ADN* que se caracteriza por la *repetición de tripletes CGG* (citosina + guanina + guanina). En las personas que manifiestan el síndrome se producen *200 repeticiones*. Esto provoca que el *gen se desactive* y no produzca la *proteína* correspondiente de forma correcta causando creando la enfermedad.

Los individuos que presentan de *55 a 200 repeticiones* del segmento *CGG* se dice que tienen una *premutación* del gen FMR-1. En este caso la persona portadora del gen son intelectualmente normales a pesar de poseer menor cantidad de la proteína La mayoría de estas personas son *intelectualmente normales* aunque en algunos casos tienen menos *proteína FMRP* de lo normal. Si aparecen síntomas característicos de la enfermedad lo hacen de forma atenuada. Este síndrome sigue un patrón de *herencia dominante ligado al cromosoma X*, es decir, una copia del gen alterado en cada célula es suficiente para causar la enfermedad.

Los *niños* pueden heredar en el *cromosoma X* de su madre una *premutación*, en este caso no se manifiesta la enfermedad. Si hereda el gen mutado lo heredará y *manifestara la enfermedad*. Si el hombre en su *cromosoma X* presenta un *premutación* sus hijas tendrán un cromosoma *X normal* y un cromosoma *X con premutación*. Las *niñas no sufrirán la enfermedad*. Los niños procedente de este padre nunca presentaran la enfermedad puesto que el padre no transmitirá nunca a sus *hijos el cromosoma X*, solo heredarán el *cromosoma Y*.

Los hombres con una *mutación completa*, lo que transmiten es una *premutación*. En el esperma del hombre la *mutación*, sin saber cómo, se

transforma en *premutación* y sus hijas nunca presentarán la enfermedad.

Enlazar, *vía online*, para visualizar los videos

Video: Gen que provoca el síndrome X frágil

<https://www.youtube.com/watch?v=a8MRH3nPIpQ>

Video: Síndrome de X frágil. Efectos

<https://www.youtube.com/watch?v=4sbo3c1LbMA>

Video: Efectos negativos del síndrome de X

<https://www.youtube.com/watch?v=u8ycWfhSB8Y>

Video: Síndrome de X frágil. Efectos

https://www.youtube.com/watch?v=-LE3_ouX4nQ

Enlaces

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/geneticdisorders.html>

<http://www.profesorenlinea.cl/Ciencias/geneticaenfermedad.htm>

<http://www.clinicadam.com/genetica-molecular/enfermedades-hereditarias.html>

<http://www.sindromedown.net/index.php?idMenu=6>

<http://www.webconsultas.com/categoria/salud-al-dia/sindrome-de-down>

<http://www.dmedicina.com/enfermedades/neurologicas/alzheimer>

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000760.htm>

http://kidshealth.org/parent/en_espanol/medicos/cf_esp.html

<http://www.glaucoma.org/es/que-es-el-glaucoma.php>

<http://www.dmedicina.com/enfermedades/ofthalmologicas/glaucoma>

<http://umm.edu/health/medical/spanishency/articles/hipercolesterolemi-a-familiar>

<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000276.htm>

<http://www.saludigestivo.es/es/enfermedades-digestivas/general/intolerancia-a-la-lactosa.php>

<http://www.elcorreo.com/salud/vida-sana/20140226/diez-claves-para-afrontar-201402261544-rc.html>

<http://www.celiacos.org/enfermedad-celiaca.html>

<http://www.eufic.org/article/es/artid/enfermedad-celiaca-intolerancia-gluten/>

<http://www.fundaciondelcorazon.com/nutricion/dieta/718-que-puedes-comer-si-tienes-intolerancia-al-gluten.html>

http://www.madrid.org/cs/Satellite?cid=1142572987883&language=es&pageid=1142339619603&pagename=PortalSalud%2FPTSA_Generico_FA%2FPTSA_pintarGenericoSabiasQue&vest=1142339619603

<http://www.elsevier.es/es-revista-revista-internacional-andrologia-262-articulo-microdeleciones-del-cromosoma-y-13115520>

<http://www.ibbiotech.com/es/3-5-1-4/servicios-medicos/genetica/fertilidad/estudios-varon/microdeleccion/>

<http://atlasgeneticsoncology.org/Educ/MicrodelecionesSpID30059SS.html>

<http://www.genagen.es/area-pacientes/informacion-genetica-y-enfermedades-hereditarias/enfermedades-geneticas-mas-frecuentes/sindrome-x-fragil/>

<http://www.aepap.org/familia/xfragil.htm>

Homosexualidad



Un dato de enorme importancia es que la *maduración del cerebro sexual*, trazado en la vida prenatal con patrón bien femenino o bien masculino, se ve afectado por la *variante genética* del receptor de *andrógenos* (Los andrógenos son *hormonas esteroideas* (testosterona) cuya función principal es estimular el desarrollo de los *caracteres sexuales masculinos*. Los andrógenos, básicamente la testosterona, son segregados por los *testículos*, pero también por los *ovarios* en la mujer).

El *gen* está situado en el cromosoma *X* y tiene dos variantes, una de *alta eficacia* para unir la testosterona y otra de *baja eficacia*. Los hombres, por la dotación *XY*, solo tienen una copia: la que porta el cromosoma *X*, necesariamente de *origen materno*. Si la *copia* es la *menos eficiente* podría tener una cierta *predisposición innata a la orientación homosexual*. La predisposición supone solamente una *menor sensibilidad* a la testosterona. Aunque una mayor o menor sensibilidad a una hormona no determina necesariamente una tendencia, y *menos aún una conducta homosexual*.

Al mismo tiempo, la predisposición innata de la que hablamos puede ser de diferente intensidad dependiendo de otro factor: *una mutación en áreas del ADN* que regulan *genes del cerebro* implicados en el metabolismo de las *hormonas sexuales*, testosterona, en el cerebro.

Hay por tanto dos tipos de posible predisposición: uno *genético del cromosoma X* y *por tanto heredado por vía materna*, y otro por un tipo de mutación que *denominamos epigenética* (se verá más tarde), que modifica la *regulación de genes del metabolismo hormonal* en el cerebro, dependiendo de diversos *factores fisiológicos durante el desarrollo*.

La *epigenética* se encarga de estudiar aquellos factores *no genéticos* (pero que se pueden heredar y se heredan) que intervienen *en la expresión de los genes* y el *desarrollo de los individuos*. Esta teoría viene a decir que hay una *serie de marcas en el ADN* que regulan la *sensibilidad a la testosterona*.

Michael Bailey y Richard Pillard trabajaron juntos y de forma independiente en varios experimentos sobre la herencia y la homosexualidad. Entre los resultados *encontraron un gen mutado en el*

cromosoma X en varones homosexuales. La unidad mutada se conoce como *q28* y es transmitida por la *madre*. Otro de los importantes estudios de estos investigadores confirmó distintivamente que gran parte de la conducta *homosexual se hereda*.

Los investigadores estudiaron un grupo de *gemelos idénticos* u *homocigotos*, gemelos *no idénticos o heterocigotos* y hermanos *adoptivos*. Los investigadores descubrieron que entre los *gemelos idénticos* la incidencia de homosexualidad para ambos es de un *70%*, para los *heterocigotos* de un *22%* y para los *hermanos adoptivos* de un *11%*.

Estudio de Cenismi

De la misma forma, el doctor Hugo R. Mendoza, del Centro nacional de Investigaciones en Salud Materno Infantil CENISMI, estudió la ocurrencia de la homosexualidad en nueve familias dominicanas para determinar la incidencia hereditaria.

Mendoza en el Boletín Científico de Cenismi de Enero-Abril de este año donde fue publicado el estudio. “Los hallazgos genealógicos señalan la *evidente tendencia hereditaria* del fenómeno así como su obediencia potencial a *cambios genéticos* aún no aclarados, apoyado por el hallazgo de la mutación *genética GAY-1* en homosexuales masculinos y localizados en el locus *Xq28*.

“Las evidencias de existencia de *factores hereditarios* en los *homosexuales* suscita estudios más precisos no sólo clínicos sino *moleculares*, sin dejar de reconocer las dificultades *sociales, culturales* y *éticas* para su estudio”, concluyó el doctor en su estudio.

Desde principios de la década de 1990, investigadores han mostrado que la *homosexualidad* es más común en *hermanos y parientes* en la misma *línea materna* y que un *factor genético es la causa*.

También relevante, aunque no constituye una prueba, es la investigación que identifica *diferencias físicas en los cerebros* de adultos *heterosexuales* y *homosexuales*, y una increíble variedad de conductas *homosexuales en animales*.

No está determinado definitivamente y de forma experimental que la homosexualidad *sea debida a causas genéticas*. Lo que si se ha logrado establecer, es que existen varias evidencias que nos *indican un origen prenatal*, es decir la *característica homosexual se posee al nacer*, y esta puede ser luego influenciada por *factores del entorno*.

Enlazar, *vía online*, para visualizar los videos

Video: Redes: Homosexualidad

<https://www.youtube.com/watch?v=WItCSZJ2WYI>

<https://www.youtube.com/watch?v=0T wz Vf8u1K8>

Video: Homosexualidad

<https://www.youtube.com/watch?v=FMeuw9GZN68>

Enlaces

Homosexualidad

<http://blogs.lainformacion.com/cronicas-de-la-ciencia/2012/11/15/homosexualidad-masculina-se-nace-o-se-hace/>

<http://www.hablandodeciencia.com/articulos/2013/06/28/el-origen-de-la-homosexualidad/>

<http://www.taringa.net/posts/noticias/6139810/Cientifico-demuestra-las-causas-de-la-homosexualidad.html>

http://www.bbc.co.uk/mundo/noticias/2014/03/140222_mitos_medicos_realmente_homosexualidad_evolucion_jgc_finde

<http://www.javeriana.edu.co/Genetica/PDFDOC/MONOGRAFIA%20HOMOSEXUALIDAD.pdf>

<http://www.elmundo.es/salud/283/05N0140.html>