Las mutaciones y genética humana

Asignación no. 1 (segundo lapso):

1. **Preguntas simples**
2. La alteración del material genético se conoce como: mutación (cromosómica, génica, etc.).
3. ¿Cuántos pares de cromosomas tiene la especie humana?: 23 pares.
4. ¿Cuántos cromosomas sexuales tiene un humano?: solo dos; el par 23.
5. ¿Cómo se identifican los cromosomas masculinos?: son heterogaméticos (XY).
6. ¿Cómo se identifican los cromosomas femeninos?: son homogaméticas (XX).
7. ¿Qué anomalía se produce cuando se encuentra un cromosoma extra en el par 21?: síndrome de Down (SD).
8. ¿Cuál cromosoma es afectado en el síndrome de Klinefelter?: En el par 23, los hombres tienen dos (o más) cromosomas X, (además del cromosoma Y).
9. ¿Cómo son los cromosomas de una mujer con síndrome de Turner?: generalmente, se presenta un solo cromosoma X. En otros casos pueden existir ambos, pero uno de ellos estar incompleto.
10. **Mencione cinco anomalías cromosómicas distintas a las nombradas**
    1. Síndrome del doble Y o síndrome del supermacho.
    2. Síndrome del triple X o síndrome de la superhembra o supermujer.
    3. Hemofilia.
    4. Trisomía 18 o síndrome de Edwards.
    5. Síndrome de Morris, síndrome de sensibilidad androgénica o feminización testicular.
11. **¿Qué es el albinismo?**
    1. Se trata, hablando de seres vivos, de una ausencia congénita de pigmentación, tanto para la piel, pelo, iris, etc., en caso de los humanos, o plumas, flores, etc., en cuanto a otras especies. Dependiendo de su raza/variedad/especie/etnia, pueden llegar a ser más o menos blancos, sin embargo, el ser albino no implica poseer todos los aspectos característicos de la alteración; una persona puede presentar albinismo de diferentes maneras, u oscurecer, por ejemplo, el pelo, con la edad. Se produce por mutaciones en diferentes genes. El albinismo es hereditario.
12. **Análisis**:
    1. ¿Por qué se originan las anomalías cromosómicas en los humanos?: Como todos ya sabemos, los cromosomas contienen la información genética. Este caso, por supuesto, aplica a los humanos. Por las anomalías cromosómicas, se puede causar todo tipo de malformaciones en el código genético de un individuo, o incluso la muerte, en algunas ocasiones. Al involucrar los genes, es imposible que se desarrolle uno de estos padecimientos a lo largo de la vida de la persona, por eso se conocen también como anomalías congénitas, es decir, que se nace con ellas. Con esto, nos queda claro que las anomalías cromosómicas se generan durante la creación de los cromosomas, pues estos, por lo menos hasta el día de hoy, no pueden ser editados o modificados luego de existir (aunque existen algunos tratamientos para prevenir específicos padecimientos congénitos durante las primeras etapas del embarazo); es decir, durante el origen de los llamados gametos (gametogénesis) puede producirse por primera vez una anomalía cromosómica, pues es durante este proceso que toma lugar la creación los primeros juegos de cromosomas, a partir de los gametos de los padres, y después de la fusión de los núcleos de los mismos. Sin embargo, no se sabe a ciencia cierta qué ocasiona los errores durante la creación de los cromosomas; pero, existen factores que aumentan la probabilidad de que el bebé nazca con una anomalía cromosómica, entre ellos: contagio de la madre con enfermedades como la rubeola o la varicela; intoxicación del bebé, ya sea con alcohol, drogas ilícitas o, incluso, algunos medicamentos; tener la madre una edad avanzada, pues esto aumenta el riesgo del bebé a padecer Síndrome de Down; o, lo más común, que se herede de los genes de alguno de los padres. Y entonces, ¿por qué digo que “no se sabe a ciencia cierta”? Pues, porque muchos de los casos de bebés nacidos con una anomalía cromosómica, se dan sin estar presentes ninguno de los casos anteriormente mencionados, por lo que se puede presentar en cualquier embarazo, sin importar las condiciones del mismo. Los anteriores factores solo aumentan la probabilidad de que llegase a ocurrir.