



(Tony Mendosa/Picture Cube)

Esta vivaracha niña tiene el síndrome de Down. Aunque su potencial intelectual es limitado, el cuidado amoroso y la enseñanza paciente hacen posible ayudarlo a lograr mucho más de lo que una vez se pensó que eran capaces de hacer estos enfermos.

no en el otro). Sin embargo, entre madres menores de 35 años, que dan a luz a más de 90% de todos los niños, tuvieron entre 65% y 80% de los bebés con el síndrome de Down. La enfermedad parece tener una causa hereditaria. (I. Holmes, 1978). Un indicio prometedor hacia su base genética es el reciente descubrimiento de un gene en el cromosoma 21. Este gene manifiesta una proteína del cerebro que parece conducir al síndrome de Down (Allore y otros, 1988).

El nacimiento de un niño con síndrome de Down es casi siempre un trauma que puede poner en peligro el matrimonio de los padres y colocar una carga emocional en la familia entera. Empero, el efecto en los matrimonios puede ser debido más a la reacción inicial, aflicción, que a la carga de los cuidados (Gath, 1985).

Es difícil predecir la posible habilidad de cualquier niño en particular, ya sea la capacidad intelectual o el éxito en la vida diaria, cuando el síndrome se detecta por primera vez. Los pediatras que tratan de diagnosticar se atienen con frecuencia a su experiencia clínica, sin darse cuenta de que tienden a ver básicamente a niños con problemas serios, y rara vez se detienen a ver a aquéllos que están mejorando. En las encuestas hechas a las familias que tienen un niño con el síndrome de Down, los aspectos positivos de la vida en común con estos niños llegan a ser manifiestos. La mayoría de tales familias se desenvuelve bien y los miembros de ella, con frecuencia, se hallan muy apegados al niño (Gath, 1985).

En los últimos años se han desarrollado muchos programas para ayudar a los niños con el síndrome de Down a mejorar sus habilidades (véase recursos en la página R1). Uno de los más completos fue establecido en 1971 en la unidad educativa experimental en el Child Development and Mental Retardation Center of the University of Washington. (Hayden & Haring, 1976). En este programa los niños entre 2 semanas y 6 años, junto con sus padres, trabajaban en una variedad de ejercicios y actividades para ayudar a los primeros a desarrollar destrezas motrices del lenguaje, sociales, cognoscitivas y de autoayuda.

Muchos niños han mostrado considerables progresos iniciales haciendo que los educadores mejoren sus expectativas con respecto a ellos, pero los estudios a largo plazo necesitan determinar si continuarán progresando con el tiempo.

ASESORAMIENTO GENETICO

El valor práctico de nuestra creciente habilidad cuando miramos la traga hereditaria. Después de un diagnóstico para los padres de un niño con síndrome de Down, el consejo genético puede ayudarlos a comprender la causa del problema de un niño y determinar las posibilidades. Un consejero genético puede ayudar a un genetista especialista a explicar la información genética que incluye la muerte de los hermanos, parejas que se casan, cualquier matrimonio entre niños muertos y otros factores que afectan a los padres y de los hijos se les dice muchas veces dan indicios de. Posiblemente también se puede ayudarlos a comprender los riesgos de las pruebas digitales. Los cromosomas se fotografían con las fotografías de una estructura sobre un diagrama que puede mostrar las anomalías de una persona aparentemente normal (véase figura 2-9).

Con base en todos estos exámenes genéticos de que una pareja tiene hijos cree que el riesgo es demasiado alto para considerar la posibilidad de tener un niño con un tipo alternativo de Down. Un consejero genético no debe ser más bien, trata solamente de ayudarlos a comprender el riesgo matemático de una condición genética y hacer que los padres entiendan las alternativas.

Para entender lo que un consejero genético puede hacer, es importante comprender las probabilidades. Sobre todo, cuando se trata de un bebé saludable son buenas las probabilidades de que los padres pueden practicar los exámenes que ayudan a detectar defectos congénitos. Si un matrimonio sabe que ambos portan un

Este desorden, cuya causa es un cromosoma 21 extra o la traslocación de un cromosoma 21 encima de otro cromosoma (conocido a veces como trisomía 21), ocurre una vez en uno de cada 800 nacimientos de niños vivos (Allroy y otros, 1988). Los padres mayores se encuentran en mayor riesgo. Las probabilidades aumentan de 1 de cada 500 de estos nacimientos, entre madres de 35 años, a 1 de cada 40 en mujeres que pasan los 45, el riesgo también aumenta con la edad del padre, especialmente entre hombres mayores de 50 (Adams & Bennett, 1981). Durante años, la influencia del padre fue subestimada, ya que investigadores se concentraron en la edad de la madre sin tener en cuenta el hecho de que mientras más vieja es la mujer, su esposo probablemente sea más viejo. Recientes investigaciones han determinado una relación definitiva entre el síndrome de Down y la edad del padre.

En más de 90% de los casos de síndrome de Down, un accidente cromosómico es la causa del defecto, un error en la distribución del cromosoma que ocurre durante el desarrollo del óvulo, del espermatozoide o del cigoto. (Tal vez, por ejemplo, puede ocurrir en el desarrollo de un gameto idéntico y

En más de 90% de los casos de síndrome de Down, un accidente cromosómico es la causa del defecto, un error en la distribución del cromosoma que ocurre durante el desarrollo del óvulo, del espermatozoide o del cigoto. (Tal vez, por ejemplo, puede ocurrir en el desarrollo de un gameto idéntico y

ANOMALIAS CROMOSOMÁTICAS

Las anomalías cromosómicas (la mayoría del tiempo, el desarrollo cromosómico sigue su curso normalmente, pero en aquellos casos excepcionales cuando algo no está bien, pueden ocurrir ciertas anomalías. Algunos defectos cromosómicos son hereditarios, mientras que otros son el resultado de accidentes que ocurren durante el desarrollo de un organismo individual. No es probable que las anomalías accidentales sean recurrentes en la misma familia.

Algunos desórdenes cromosómicos de diversos grados de gravedad son causados por un cromosoma perdido o por uno extra. Condiciones relativamente raras, por ejemplo, el síndrome de Klinefelter (o síndrome XXY) causado por un cromosoma X extra en los varones, tiene una variedad de efectos. Los más comunes son características relacionadas sexualmente (subdesarrollo, esterilidad y la aparición de características sexuales secundarias del otro sexo). La perspectiva a largo plazo de los niños con estos desórdenes, generalmente no incluye retardos mentales pero sí incapacidad para el aprendizaje de la lectura y para el aprendizaje en general. (Long-Term Outlook 1982). Infortunadamente, esto no es lo que sucede con los niños nacidos con el síndrome de Down (defecto cromosómico), el desorden cromosómico más común.

El síndrome de Down. Al contrario de los desórdenes mencionados anteriormente, el síndrome de Down resulta de anomalías de los cromosomas sexuales, el síndrome de Down proviene de un autosoma extra. A esta condición se la llama trisomía 21 porque las personas afectadas tienen un pliegue en el ángulo interno de los ojos que, en cierta forma, se parece a la estructura de los ojos típicos de las personas que se solía llamar "ojos mongólicos", la cual incluye a muchos grupos de Asia. Otros signos de este síndrome son: la cabeza pequeña, la nariz achatada, la lengua saliente, el corazón defectuoso, ojos y oídos defectuosos y retardo mental.

Este desorden, cuya causa es un cromosoma 21 extra o la traslocación de un cromosoma 21 encima de otro cromosoma (conocido a veces como trisomía 21), ocurre una vez en uno de cada 800 nacimientos de niños vivos (Allroy y otros, 1988). Los padres mayores se encuentran en mayor riesgo. Las probabilidades aumentan de 1 de cada 500 de estos nacimientos, entre madres de 35 años, a 1 de cada 40 en mujeres que pasan los 45, el riesgo también aumenta con la edad del padre, especialmente entre hombres mayores de 50 (Adams & Bennett, 1981). Durante años, la influencia del padre fue subestimada, ya que investigadores se concentraron en la edad de la madre sin tener en cuenta el hecho de que mientras más vieja es la mujer, su esposo probablemente sea más viejo. Recientes investigaciones han determinado una relación definitiva entre el síndrome de Down y la edad del padre.

En más de 90% de los casos de síndrome de Down, un accidente cromosómico es la causa del defecto, un error en la distribución del cromosoma que ocurre durante el desarrollo del óvulo, del espermatozoide o del cigoto. (Tal vez, por ejemplo, puede ocurrir en el desarrollo de un gameto idéntico y

En más de 90% de los casos de síndrome de Down, un accidente cromosómico es la causa del defecto, un error en la distribución del cromosoma que ocurre durante el desarrollo del óvulo, del espermatozoide o del cigoto. (Tal vez, por ejemplo, puede ocurrir en el desarrollo de un gameto idéntico y

Síndrome de Down. Este desorden causado por un cromosoma 21 extra, está caracterizado por retardo mental y con frecuencia por defectos cardiacos y otros anomalías físicas.

En raras ocasiones una mujer hereda una de estas condiciones unidas al cromosoma X normal de su madre y de su padre. La hija de un hemocítico y de una mujer que porta la enfermedad, tiene de posibilidades de heredar el cromosoma X normal de cada uno de sus padres. Si esto sucede, padecerá la enfermedad. Las mujeres, típicamente, heredan de esta forma debido a que el cromosoma X normal vendrá al cromosoma X portador del gene imperfecto. En cambio, los varones no tienen esta protección.



Esta vivazucha niña tiene el síndrome de Down. Aunque su potencial intelectual es limitado, el cuidado amoroso y la enseñanza paciente hacen posible ayudarle a lograr mucho más de lo que una vez se pensó que eran capaces de hacer estos enfermos.

no es el otro). Sin embargo, entre madres menores de 35 años, que dan a luz a más de 90% de todos los niños, tuvieron entre 62% y 80% de los bebés con el síndrome de Down. La enfermedad parece tener una causa hereditaria. (Holmes, 1978). Un médico pionero hacia su base genética es el reciente descubrimiento de un gene en el cromosoma 21. Este gene manifiesta una proteína del cerebro que parece conducir al síndrome de Down (Allou y otros, 1988).

El nacimiento de un niño con síndrome de Down es casi siempre un trauma que puede poner en peligro el matrimonio de los padres y colocar una carga emocional en la familia entera. Empero, el efecto en los matrimonios puede ser debido más a la reacción inicial al diagnóstico, que a la carga de los cuidados (Cath, 1987).

Es difícil predecir la posible habilidad de cualquier niño en particular, ya sea la capacidad intelectual o el éxito en la vida diaria, cuando el síndrome se detecta por primera vez. Los pediatras que tratan de diagnosticar se aumen con frecuencia a su experiencia clínica, sin darse cuenta de que tienden a ver más a menudo a niños con problemas serios, y rara vez se detienen a ver a aquellos que están mejorando. En las escuelas hechas a las familias que tienen un niño con el síndrome de Down, los aspectos positivos de la vida en común con estos niños llegan a ser manifiestos. La mayoría de tales familias se desenvuelve bien y los miembros de ella, con frecuencia, se hallan muy apesados al niño (Cath, 1987).

En los últimos años se han desarrollado muchos programas para ayudar a los niños con el síndrome de Down a mejorar sus habilidades (véase recursos en la página R1). Uno de los más completos fue establecido en 1971 en la unidad educativa experimental en el Child Development and Mental Retardation Center of the University of Washington (Havden & Haring, 1976). En este programa los niños entre 2 semanas y 6 años, junto con sus padres, trabajaban en una variedad de ejercicios y actividades para ayudar a los primeros a desarrollar destrezas motoras del lenguaje, sociales, cognitivas y de autoayuda.

Muchos niños han mostrado considerables progresos iniciales haciendo que los educadores mejoren sus expectativas con respecto a ellos, pero los estudios a largo plazo necesitan determinar si continuarán progresando con el tiempo.

Las personas que padecían este síndrome morían a muy temprana edad, pero actualmente se espera que vivan más debido al uso de los antibióticos con los cuales se tratan las infecciones que antes eran mortales. Más de 70% viven por lo menos hasta los 30 años (P. A. Baird & Sadovnick, 1987) y 25% hasta los 50 (D. Patterson, 1987).

ASESORAMIENTO GENETICO

El valor práctico de nuestra creciente comprensión de la genética se pone de manifiesto cuando miramos la tragedia personal que traen las enfermedades hereditarias a las vidas individuales.

Después de 5 años de matrimonio, Bill y Mary Brown sintieron que estaban listos para empezar una familia. Mary quedó embarazada. La pareja transformó el cuarto de estudio en cuarto de niños y ansiosamente deseaban tener el bebé en la casa. Pero éste nació muerto, víctima de anencefalia, un raro defecto congénito en el que no hay cráneo y algunos de los órganos internos se encuentran malformados. Billy y Mary se encontraban muy adoloridos por la pérdida del bebé que habían deseado tanto y, más aún, tenían miedo de un segundo intento, miedo de no poder procrear un bebé normal. Aún deseaban un bebé, pero temían no poder enfrentar tanto sufrimiento otra vez.

Actualmente, las parejas como los Brown pueden encontrar ayuda y consejo a través del **asesoramiento genético**; en éste, las parejas tratan de encontrar cuál es la causa del problema de un niño en particular, para establecer patrones de herencia y determinar las posibilidades de tener un bebé sano.

Un consejero genético puede ser un pediatra, un obstetra, el médico de la familia o un genetista especializado. El o ella toma la historia de la familia completa incluyendo la información relacionada con las enfermedades y causa de la muerte de los hermanos, parientes y otros que tengan nexos sanguíneos afines, cualquier matrimonio entre parientes, abortos anteriores o nacimientos de niños muertos y otros factores que puedan tener importancia. Luego, a cada uno de los padres y de los hijos se les practica un examen, ya que las condiciones físicas muchas veces dan indicios de las anormalidades genéticas.

Posiblemente también se pueden practicar exámenes de sangre, piel, orina o huellas digitales. Los cromosomas de los tejidos del cuerpo pueden analizarse y fotografiarse; con las fotografías cortadas y arregladas de acuerdo con la talla y la estructura sobre un diagrama llamado **cariotipo**, se hace una gráfica la cual puede mostrar las anormalidades cromosómicas e indicar si es probable que una persona aparentemente normal pueda transmitir defectos genéticos a sus hijos (véase figura 2-9).

Con base en todos estos exámenes, el consejero determina las posibilidades matemáticas de que una pareja tenga un niño con defectos de nacimiento. Si la pareja cree que el riesgo es demasiado alto, uno de los dos puede ser esterilizado o pueden considerar la posibilidad de adoptar un niño o un tipo alternativo de concepción (véase la sección Otras alternativas para concebir, en el capítulo 3).

Un consejero genético no da su opinión sobre si se deben tomar riesgos o no; más bien, trata solamente de averiguar y de ayudar a la pareja a entender el riesgo matemático de una condición en particular, explicar las implicaciones de ese riesgo y hacer que los presuntos padres sean conscientes de determinaciones alternas.

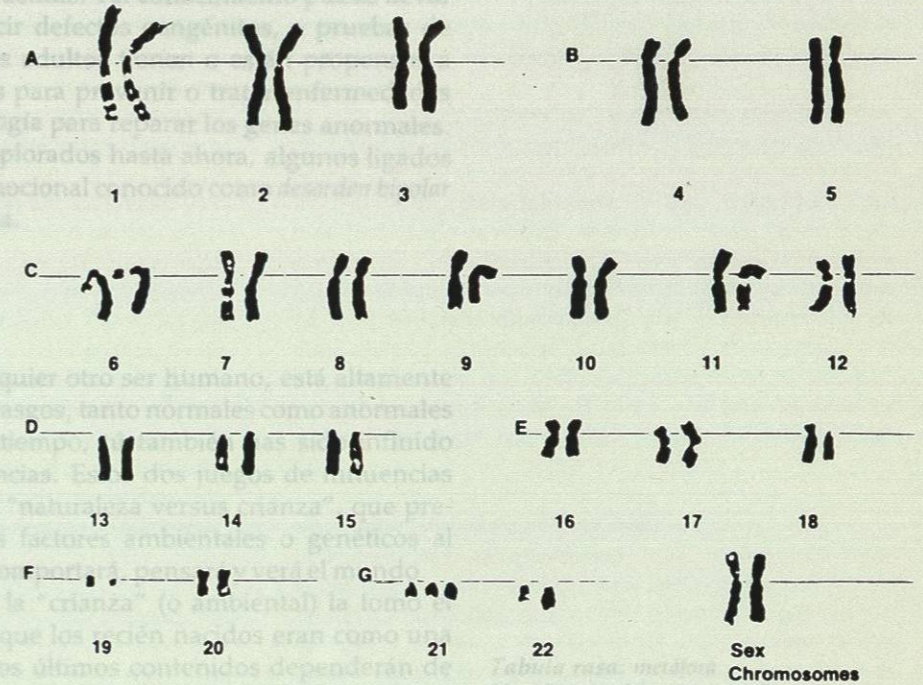
Para entender lo que un consejero genético dice, es importante entender las probabilidades. Sobre todo, como vimos cuando se anotó que los defectos ocurren solamente en cerca de 5% de todos los nacimientos, las posibilidades de tener un bebé saludable son buenas. Para mejorar éstas, los presuntos padres pueden practicarse los exámenes que se han desarrollado para identificar a los portadores de defectos congénitos. Si un matrimonio sabe que ambos portan un

Asesoramiento genético: servicio clínico que advierte a las parejas de su posible riesgo de tener un hijo con un defecto hereditario en particular.

Cariotipo: fotografía hecha a través de un microscopio que muestra los cromosomas cuando se separan y se alinean para la división celular; los cromosomas están desplegados de acuerdo con una disposición fija.

FIGURA 2-9

Cariotipo. Cromosomas de un niño que tiene el síndrome de Down, los cuales presentan 3 cromosomas en lugar de 2 en el número 21. (Debido a que el par 23 está conformado por dos X, sabemos que éste es el cariotipo de una niña.) (Fuente: Vanderbilt University and March of Dimes)



Naturaleza versus crianza

Resulta claro que tu vida, como la de cualquier otro ser humano, está altamente influida por la biología, al ver cómo varios rasgos, tanto normales como anormales se transmiten genéticamente. Al mismo tiempo, el ambiente que te rodea y por tus experiencias. Estos dos factores han alimentado el debate de varios siglos "naturaleza versus crianza" que pregunta cuáles son más importantes si los factores ambientales o genéticos al determinar la forma como una persona se desarrolla.

Amniocentesis:

procedimiento de diagnóstico prenatal para examinar los cromosomas de un feto; las células de muestra se retiran del fluido amniótico, en el cual flota el feto, y se examinan para buscar signos de defectos congénitos.

Muestra de vello coriónico (MVC): procedimiento de diagnóstico prenatal para obtener muestra de vello proveniente de la membrana que rodea al embrión y luego examinar los cromosomas de éste en busca de defectos congénitos.

Fetoproteína alfa (FPA): prueba de sangre que se usa para indicar la posibilidad de un defecto en la formación del cerebro o de la columna vertebral del feto.

Ecografía: procedimiento médico que utiliza ondas de sonido de alta frecuencia para detectar los contornos de un feto y determinar si el embarazo está progresando normalmente.

Fetosocopia: procedimiento médico que permite observar directamente el feto dentro del útero.

gene recesivo de una enfermedad, pueden decidir concebir un bebé y luego ordenar exámenes prenatales para averiguar si el feto en realidad heredó el defecto. Por ejemplo, unos simples exámenes de sangre pueden identificar a los portadores de los desórdenes sanguíneos producidos por la anemia de la célula falsiforme (que afecta aproximadamente a 10% de los norteamericanos negros), la talasemia (que afecta a las personas de origen mediterráneo) y a los portadores del desorden nervioso de la enfermedad de Tay-Sachs (que afecta a cerca de 4% de judíos norteamericanos). La sección 2-2 describe las técnicas del diagnóstico prenatal, la **amniocentesis**, **muestra del vello coriónico (MVC)**, el examen de **fetoproteína alfa (FPA)**, **ecografía** y **fetosocopia**.

Supongamos que un consejero genético determina que en un matrimonio son ambos portadores de un alelo recesivo nocivo. Esto significa, exactamente igual que con los guisantes de Mendel, que hay 25% de posibilidades de que tengan un bebé con la enfermedad. Algunas personas piensan que 25% de riesgo de dar a luz niños con enfermedades genéticas significa que si el primer niño nace afectado, los tres siguientes no lo serán. Pero el dicho "donde menos se piensa salta la liebre" se puede aplicar aquí. Veinticinco por ciento de riesgo significa que las posibilidades son 1 en 4 de que cualquiera de los niños de la unión heredará la enfermedad.

Si una enfermedad no es particularmente inhabilitante, o puede ser tratada, la pareja puede correr el riesgo. En otros casos, a través del asesoramiento, una pareja puede darse cuenta de que el riesgo que tanto temen, es realmente muy leve o casi inexistente. En el futuro, los genetistas esperan ser capaces de ayudar mucho más a los padres. Gran parte de esta ayuda puede provenir del progreso científico actual en localizar los genes defectuosos en los cromosomas.

Las personas que padecen este síndrome mueren a muy temprana edad. Actualmente se espera que vivan más debido al uso de los antibióticos con los cuales se tratan las infecciones que antes eran mortales. Más de 70% viven al menos hasta los 30 años (P. A. Baird & Sadoovnick, 1987) y 25% hasta los 40 años (Latterson, 1987).

ASESORAMIENTO GENÉTICO

El mayor práctico de nuestra creciente comprensión de la genética se pone de manifiesto cuando miramos la tragedia personal que traen las enfermedades hereditarias a las vidas individuales.

Después de 5 años de matrimonio, Billy y Mary Brown sintieron que estaban listos para comenzar una familia. Mary quedó embarazada. La pareja transfirió el feto a un estudio en un hospital y ansiosamente desearon tener el bebé en casa. Pero éste nació muerto, víctima de anencefalia, un raro defecto congénito en el que no hay cráneo y algunos de los órganos internos se encuentran malformados. Billy y Mary se encontraban muy adolorados por la pérdida del bebé que habían deseado tanto y más aún, tenían miedo de un segundo hijo, miedo de no poder procrear un bebé normal. Aún desearan un bebé, pero temían no poder enfrentar tanto sufrimiento otra vez.

Actualmente, las parejas como los Browns pueden encontrar ayuda y consejo antes del asesoramiento genético; en este, las parejas tratan de encontrar cuál es la causa del problema de un niño en particular, para establecer patrones de herencia y determinar las posibilidades de tener un bebé sano.

Un consejero genético puede ser un pediatra, un obstetra, el médico de la familia o un genetista especializado. El o ella toma la historia de la familia, incluye la información relacionada con las enfermedades y causas de muerte de los hermanos, parientes y otros que tengan nexos sanguíneos con cualquier matrimonio entre parientes, deportes anteriores o nacimientos de otros niños y otros factores que puedan tener importancia. Luego, a cada uno de los padres y de los hijos se les practica un examen, ya que las condiciones de muchos genes dan indicios de las anomalías genéticas.

Posiblemente también se pueden practicar exámenes de sangre, orina, heces, sudor y otros fluidos corporales. Los cromosomas de los tejidos del cuerpo pueden analizarse y fotografiarse; con las fotografías cortadas y arregladas de acuerdo con la talla y estructura sobre un diagrama llamado cariotipo, se hace una gráfica la cual muestra las anomalías cromosómicas e indica si es probable que las personas aparentemente normales puedan transmitir defectos genéticos a sus hijos (véase figura 2-9).

Con base en todos estos exámenes, el consejero determina las posibilidades de que una pareja tenga un niño con defectos de nacimiento. Si la probabilidad es demasiado alta, uno de los dos puede ser esterilizado o se puede considerar la posibilidad de adoptar un niño o un tipo alternativo de reproducción (véase la sección 2-3 sobre alternativas para concebir, en el capítulo 3).

Un consejero genético no da su opinión sobre si se deben tomar riesgos o no. Más bien, trata solamente de averiguar y de ayudar a la pareja a entender los riesgos y hacer que los presuntos padres sean conscientes de determinar sus propias decisiones.

Para entender lo que un consejero genético dice, es importante entender las probabilidades. Sobre todo, como vimos cuando se anotó que los defectos genéticos ocurren en cerca de 2% de todos los nacimientos, las probabilidades de tener un bebé saludable son buenas. Para mejorar éstas, los presuntos padres pueden practicar los exámenes que se han desarrollado para identificar a los portadores de defectos congénitos. Si un matrimonio sabe que ambos portan un

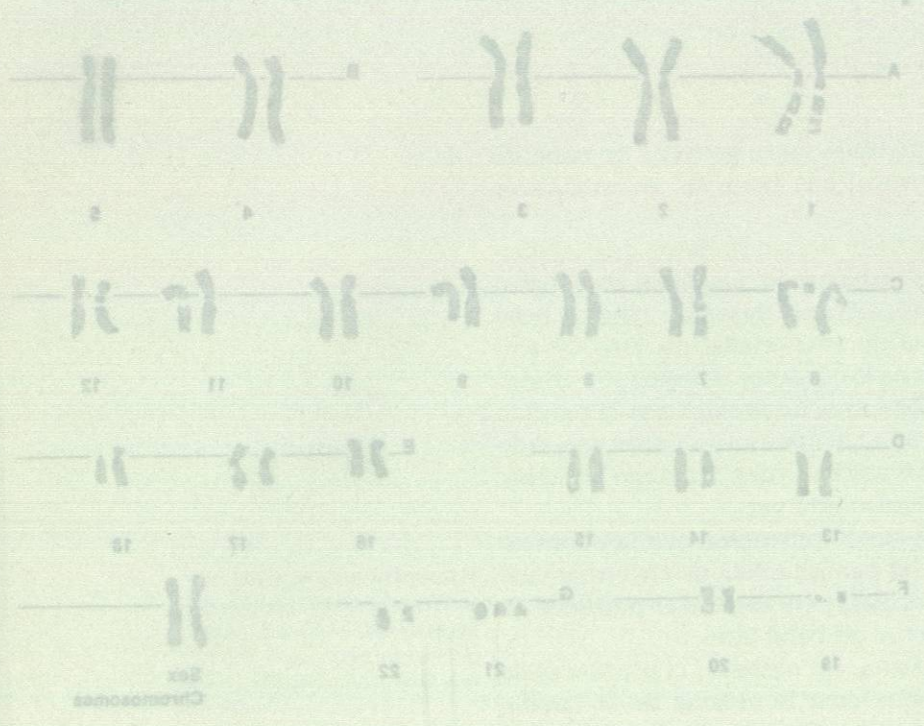


FIGURA 2-9
Cariotipo. Cromosomas de un niño que tiene el síndrome de Down. Los cromosomas en lugar de 23 están en el número 21. (Debido a que el par 23 está contenido por dos X sabemos que este es el cariograma de una niña.)
(Fuente: VandeBull, University and March of Dimes)

científico actual en localizar los genes defectuosos en los cromosomas. Si una enfermedad no es parcialmente inhabilitante, o puede ser tratada, la patología puede correr el riesgo. En otros casos, a través del asesoramiento, una pareja puede darse cuenta de que el riesgo que tanto temen, es realmente muy leve o casi inexistente. En el futuro, los genetistas esperan ser capaces de ayudar mucho más a los padres. Gran parte de esta ayuda puede provenir del progreso diagnóstico actual en localizar los genes defectuosos en los cromosomas.

Supongamos que un consejero genético determina que en un matrimonio son ambos portadores de un alelo recesivo nocivo. Esto significa, exactamente igual que con los guisantes de Mendel, que hay 25% de posibilidades de que tengan un bebé con la enfermedad. Algunas personas piensan que 25% de riesgo de dar a luz niños con enfermedades genéticas significa que si el primer niño nace afectado, los tres siguientes no lo serán. Pero el dicho "donde menos se piensa sale la fiebre" se puede aplicar aquí. Veinticinco por ciento de riesgo significa que las posibilidades son 1 en 4 de que cualquiera de los niños de la unión heredará la enfermedad.

Si una enfermedad no es parcialmente inhabilitante, o puede ser tratada, la patología puede correr el riesgo. En otros casos, a través del asesoramiento, una pareja puede darse cuenta de que el riesgo que tanto temen, es realmente muy leve o casi inexistente. En el futuro, los genetistas esperan ser capaces de ayudar mucho más a los padres. Gran parte de esta ayuda puede provenir del progreso diagnóstico actual en localizar los genes defectuosos en los cromosomas.

Excepción procedimental: para indicar la herencia de un defecto en la forma de un cuadro de posibilidades genéticas, se usan los términos "recesivo" y "dominante". En un caso de un defecto recesivo, los padres portadores de un alelo defectuoso y un alelo normal, tienen un 25% de posibilidades de que su hijo sea afectado. En un caso de un defecto dominante, si uno de los padres es afectado y el otro no, el riesgo de que el hijo sea afectado es del 50%.

Excepción procedimental: para indicar la herencia de un defecto en la forma de un cuadro de posibilidades genéticas, se usan los términos "recesivo" y "dominante". En un caso de un defecto recesivo, los padres portadores de un alelo defectuoso y un alelo normal, tienen un 25% de posibilidades de que su hijo sea afectado. En un caso de un defecto dominante, si uno de los padres es afectado y el otro no, el riesgo de que el hijo sea afectado es del 50%.

Los investigadores utilizan complejos instrumentos desarrollados en la ciencia de la biología molecular para identificar y localizar genes específicos. Luego, determinan las proteínas producidas por tales genes y, al detectar la presencia o ausencia de proteínas asociadas con desórdenes en particular, obtienen información que tiene muchas implicaciones prácticas. Tal conocimiento puede llevar a nuevas pruebas prenatales para predecir defectos congénitos, a pruebas de diagnóstico para indicar si los niños o los adultos tienen o están propensos a desarrollar un desorden, a nuevas drogas para prevenir o tratar enfermedades y a la "terapia de genes", que es la tecnología para reparar los genes anormales. Más de 1.250 genes humanos han sido explorados hasta ahora, algunos ligados a diversos tipos de cáncer y al desorden emocional conocido como *desorden bipolar* (maniaco-depresión). Y el trabajo continúa.

Naturaleza versus crianza

Resulta claro que tu vida, como la de cualquier otro ser humano, está altamente influida por la biología, al ver cómo varios rasgos, tanto normales como anormales se transmiten genéticamente. Al mismo tiempo, tú también has sido influido por lo que te circunda y por tus experiencias. Estos dos juegos de influencias han alimentado el debate de varios siglos "naturaleza versus crianza", que pregunta cuáles son más importantes si los factores ambientales o genéticos al determinar la forma como una persona se comportará, pensará y verá el mundo.

La posición más radical en favor de la "crianza" (o ambiental) la tomó el filósofo John Locke (1632 - 1704). Afirmó que los recién nacidos eran como una *tabula rasa*, o "un pizarrón limpio", cuyos últimos contenidos dependerán de lo que "escriban" las experiencias. Según Locke, la naturaleza sólo contribuye al proceso del desarrollo, con un cuerpo vivo. En este libro hablamos sobre la evidencia de los poderosos componentes innatos para muchos rasgos; es obvio que la posición extrema de Locke no es válida. Sin embargo, sus ideas han tenido un efecto profundo en la filosofía, política y psicología, y su metáfora del "pizarrón en blanco" no ha sido fácil ni levemente abandonada.

La posición contraria, el lado del debate conformado por la "naturaleza", sostiene que nacemos con instrucciones genéticas completas que determinan nuestra respuesta a cada situación. Este punto de vista nunca ha sido aceptado ampliamente como el de Locke. El argumento más fuerte en favor de la naturaleza lo hizo el matemático Wilhelm von Leibnitz (1646 - 1716), pero sus ideas resultaron demasiado abstractas para la mayoría de la gente; sólo después de la invención del computador, la persona común tuvo un claro ejemplo del tipo de conducta compleja programada que Leibnitz describió. La fuerza de la afirmación de que somos de la forma como nacemos, dependía principalmente de su llamado al sentido común con respecto a la creencia de que los genes deben contribuir en una forma importante en el desarrollo. Se ha demostrado que una gran cantidad de conductas animales son innatas; la "naturaleza" de la discusión sostiene que los humanos no son la excepción a tal principio.

La mayoría de los teóricos modernos consideran todo este asunto como un cuadro de "naturaleza y crianza" ya que la herencia y el medio ambiente interactúan constantemente. Por ejemplo, la inteligencia de Vicky puede estar en parte determinada por los genes, pero el tipo de hogar en el que creció, el grado con que es animada para perseguir intereses intelectuales, su salud física, el tipo de educación que recibe y sus propias decisiones en la vida afectarán la expresión resultante de su inteligencia (véase sección 2-3, página 76).

Al pensar acerca de la controversia entre naturaleza y crianza, la idea de un *radio de reacción* es útil. En cualquier aspecto que la herencia controle, hay un sinnúmero de respuestas posibles, que dependen del ambiente. Por ejemplo,

Tabula rasa: metáfora filosófica; implica que cuando el niño nace es una pizarra sin predisposiciones congénitas, posición adoptada por John Locke.

Radio de reacción: en genética, una variabilidad potencial en la manifestación de un rasgo hereditario que depende de condiciones ambientales.

HERENCIA Y MEDIO AMBIENTE