



(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 para detectar y prevenir enfermedades hereditarias cuando miramos la traza de un cromosoma en un individuo es grande. Después de haber examinado a un individuo para determinar si él tiene una enfermedad hereditaria, el médico puede aconsejarle que se evite tener hijos con esa enfermedad. En el caso de un individuo que tiene una enfermedad hereditaria, el médico puede aconsejarle que se evite tener hijos con esa enfermedad. En el caso de un individuo que tiene una enfermedad hereditaria, el médico puede aconsejarle que se evite tener hijos con esa enfermedad.

Actualmente, las parejas como los Brown pueden encontrar ayuda y consejo a través del asesoramiento genético: en este caso, para tratar de encontrar cuál es la causa del problema de un niño.

Un consejero genético puede ayudar a una familia a comprender la información que incluye la muerte de los hermanos, parientes, o cualquier matrimonio entre parientes cercanos y otros factores que pueden afectar a los hijos y de los hijos de los hijos. Posiblemente también se puede ayudar a una familia a comprender la información que incluye la muerte de los hermanos, parientes, o cualquier matrimonio entre parientes cercanos y otros factores que pueden afectar a los hijos y de los hijos de los hijos.

Con base en todos estos exámenes genéticos de que una pareja tiene un hijo con una enfermedad hereditaria, se puede considerar la posibilidad de tener otro hijo con esa enfermedad. (véase la sección 2-9).

Un consejero genético no debe ser un matemático. Más bien, trata solamente de ayudar a una familia a comprender el riesgo matemático de una condición hereditaria y hacer que los padres entiendan lo que un consejero genético puede hacer por ellos.

Para entender lo que un consejero genético puede hacer por ellos, es necesario comprender que un consejero genético no debe ser un matemático. Más bien, trata solamente de ayudar a una familia a comprender el riesgo matemático de una condición hereditaria y hacer que los padres entiendan lo que un consejero genético puede hacer por ellos.

Para entender lo que un consejero genético puede hacer por ellos, es necesario comprender que un consejero genético no debe ser un matemático. Más bien, trata solamente de ayudar a una familia a comprender el riesgo matemático de una condición hereditaria y hacer que los padres entiendan lo que un consejero genético puede hacer por ellos.



Esta vivaz 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 promotor 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, debido 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 anomalías 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 anomalías 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.

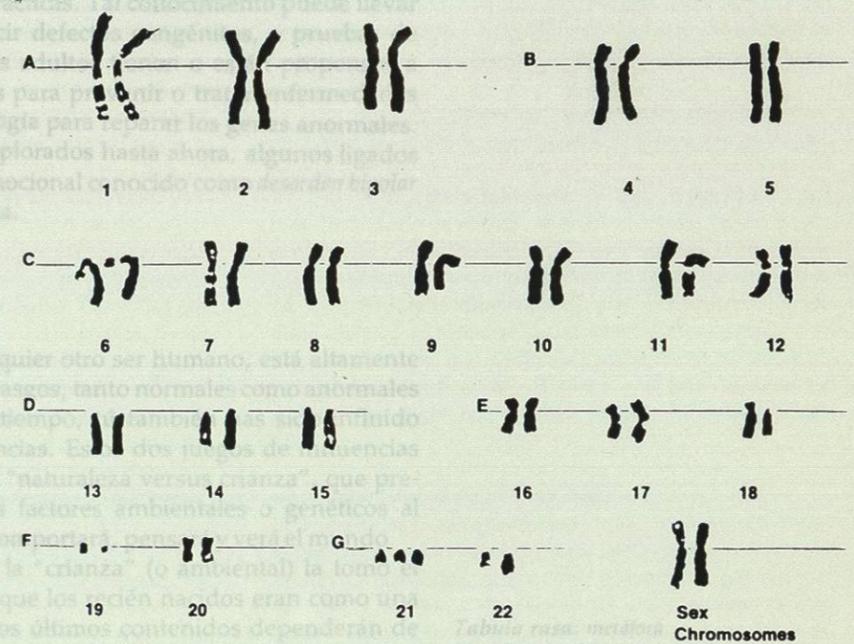
Para entender lo que un consejero genético dice, es importante entender las probabilidades. Sobre todo, como vimos cuando se anotó que los defectos ocurren solamente en cerca de 5% de todos los nacimientos, las posibilidades de tener un bebé saludable son buenas. Para mejorar éstas, los presuntos padres 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)



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.

Fetoscopia: 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 **fetoscopia**.

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 preparados para comenzar una familia. Mary quedó embarazada. La pareja transfirió al niño de estudio en cuanto de niños y ansiosamente desearon tener el bebé en casa. Pero éste nació muerto, víctima de anencefalia, un raro defecto genético 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 muchas veces dan indicios de las anomalías genéticas.

Posiblemente también se pueden practicar exámenes de sangre, orina, heces y células de la piel. 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). El 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 solamente 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

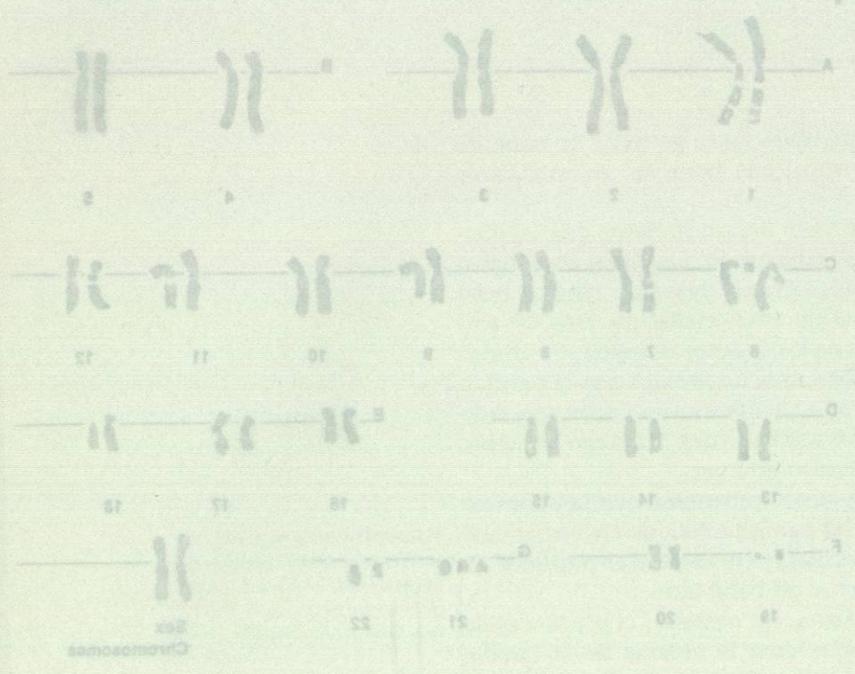


FIGURA 2-9
Cariotipo. Cromosomas de un niño que tiene el síndrome de Down. Los cromosomas en lugar de 23 están en el número 21. (Debido a que el par 23 está contenido por dos X sabemos que este es el cariotipo de una niña.)
(Fuente: VandeBull, University and March of Dimes)

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... para que se pueda dar un consejo de que el riesgo que tanto temer, 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.

Si una enfermedad no es parcialmente inhabilitante, o puede ser tratada... la patología puede correr el riesgo. En otros casos, a través del asesoramiento... para que se pueda dar un consejo de que el riesgo que tanto temer, 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.

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

Muestra de vello cordónico (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 presencia de un defecto en la formación del tubo neural del feto.

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

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

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.