



# **El material genético no es fijo ni invariable: Repercusiones sociales de la genética**



## Bioética

Es el resultado de aplicar los principios filosóficos de la ética a los hallazgos científicos relacionados con la biología y la medicina.



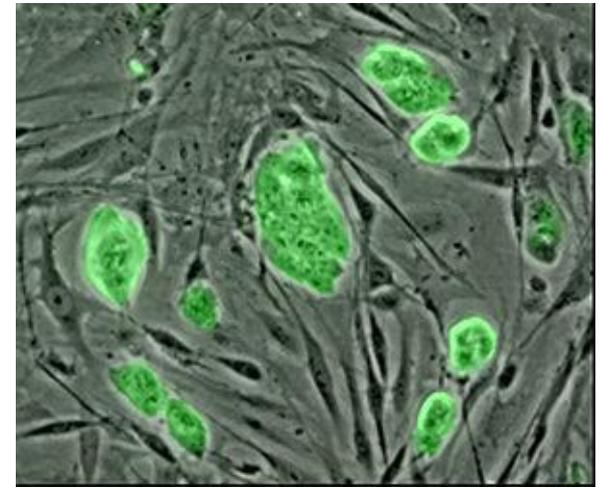
Comité de Bioética de España  
Imagen 1. Autor: cbe. Dominio público

## Células madre (I)

Son células no especializadas de las etapas iniciales del embrión que durante el desarrollo embrionario, mediante diferenciación, dan lugar a todos los tipos celulares que forman un organismo.

Las células madre se **clasifican**, atendiendo a su origen y a su potencial para dar lugar a tipos celulares específicos, en dos tipos:

- Embrionarias.
- Adultas.



Células madre embrionarias de ratón  
Imagen 2. Autor: Desconocido. Dominio público



## Células madre (II)

### Características de las células madre

Son células indiferenciadas.

Son autorrenovables.

Son capaces de generar tipos celulares especializados; células musculares, neuronas, pancreáticas, etcétera.

### Aplicaciones

Terapias celulares y medicina regenerativa.

Herramientas científicas en los estudios de los mecanismos de diferenciación.

Establecimiento de modelos celulares de enfermedades humanas.

Probar nuevos fármacos.

# Enfermedades hereditarias (I)

Conjunto de enfermedades genéticas caracterizadas por transmitirse de generación en generación, de padres a hijos, y que se suelen manifestar en la infancia.

Clasificación	Alteración	Tipo	Ejemplos
<i>Monogénicas o mendelianas</i>	Alteración, mutación de un gen.	Siguen patrón hereditario mendeliano: +autosómica recesiva +autosómica dominante +ligada al cromosoma X	Anemia falciforme (cromosoma 11) - autosómica recesiva Fibrosis quística (cromosoma 7, básicamente) - autosómica recesiva Fenilcetonuria (cromosoma 12, básicamente) - autosómica recesiva Enfermedad de Batten (cromosoma 16) - autosómica recesiva Hemocromatosis (cromosoma 6 la forma clásica) - autosómica recesiva Deficiencia de alfa-1 antitripsina (cromosoma 14) - autosómica recesiva Enfermedad de Huntington (cromosoma 4) - autosómica dominante Enfermedad de Marfan (cromosoma 15, básicamente) - autosómica dominante Distrofia muscular de Duchenne (cromosoma X)) - ligada al sexo recesiva Síndrome de cromosoma X frágil (cromosoma X) - ligada al sexo recesiva Hemofilia A (cromosoma X) - ligada al sexo recesiva
<i>Poligénicas o multifactoriales</i>	Alteración, mutación de varios genes, generalmente de diferentes cromosomas.		Hipertensión arterial Enfermedad de Alzheimer Diabetes mellitus Varios tipos de cáncer Obesidad
<i>Cromosómicas</i>	Alteración en la estructura de los cromosomas.	+delección cromosómica +aumento del número de cromosomas +translocación cromosómica	Síndrome de "Cri-du-Chat" Síndrome de "Boca de Carpa" Síndrome de Down (trisomía 21) Síndrome de Edwards (trisomía 18) Síndrome de Patau (trisomía 13) Síndrome de triple X (trisomía del cromosoma X en mujeres) Síndrome de Turner (monosomía del cromosoma X) Síndrome de duplo Y (hombres XYY) Síndrome de Klinefelter (hombres XXY)
<i>Mitocondrial</i>	Alteración, mutación del ADN mitocondrial, no cromosómico.		Encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica, episodios pseudotumorales (MELAS) Síndrome de epilepsia mioclónica asociada a fibras rojas rotas (MERRF) Síndrome de Kearns-Sayre Diabetes mellitus y sorolera (DAD) Neuropatía óptica hereditaria de Leber (LHON) Síndrome de Leigh

Imagen 3. Elaboración propia

Para su diagnóstico se emplean **test genéticos**.

**Repercusiones sociales de la genética**

# Genómica y proteómica

**Genómica:** se encarga de localizar los genes en los cromosomas y la secuencia de nucleótidos de cada uno de los genes.

**Proteínica:** estudia el proteína o conjunto de proteínas de un organismo, tipo celular u orgánulo.



Chips de ADN o microarrays

Imagen 5. Autor: Desconocido. Licencia. GNU GFDL

## Aplicaciones

- Proyecto genoma humano.
- Hampa.
- Farmacogenómica.
- Medicina genómica.
- Chips de ADN o microarrays.
- Nanotecnología.
- Bioinformática.