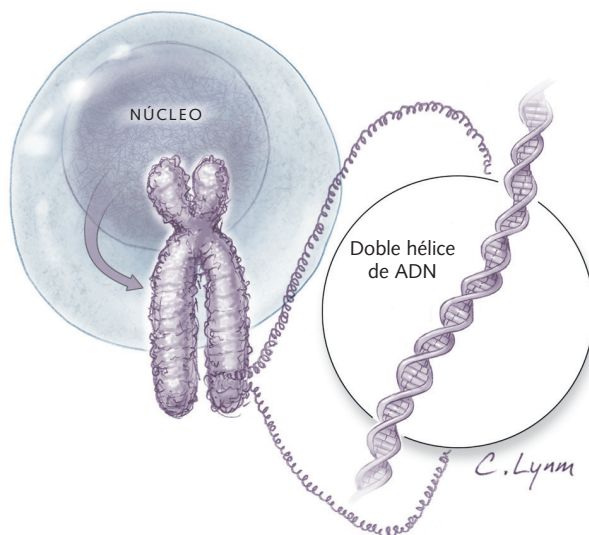


Genética: aspectos básicos

La **genética** incluye el estudio de cómo las características humanas se heredan de los progenitores. Explica cómo rasgos tan simples como el color de los ojos o tan complejos como la susceptibilidad a las enfermedades son preponderantes en determinadas familias. Los **genes** son unidades “de herencia” que se transmiten de padres a hijos y se encuentran en las células de una persona; cada célula humana contiene aproximadamente 20,000 a 25,000 genes. Los genes varían mucho de una persona a otra y, hasta cierto punto, influyen en la personalidad, inteligencia, aspecto físico y otros rasgos, pero el aprendizaje y el entorno también desempeñan funciones importantes. El número de *JAMA* del 19 de marzo de 2008 es un número temático acerca de la genética. Esta Hoja para el Paciente se adaptó de una publicada en la edición de *JAMA* del 14 de noviembre de 2001.



TERMINOLOGÍA GENÉTICA

- El **ADN** (ácido desoxirribonucleico) es la sustancia química que se encuentra dentro de un gen y que es el portador de las instrucciones genéticas para generar seres vivos. El ADN consta de 2 moléculas largas y enroscadas que se denominan doble hélice.
- Los **cromosomas** son paquetes de genes que se encuentran en una célula. Los seres humanos tienen 23 pares (46 en total). Un integrante de cada par de cromosomas se hereda de la madre, y el otro del padre. Dos de los 46 cromosomas (X e Y) son los cromosomas sexuales que determinan si los hijos serán varones o mujeres. Los individuos con un par de cromosomas X son mujeres y aquellos con un cromosoma X y un cromosoma Y son varones.
- Un **genoma** es un sistema completo de genes. La **genómica** es el estudio de cómo los genes interactúan e influyen en las características biológicas y físicas de los seres vivos.
- Las **mutaciones** son cambios en el ADN. En ocasiones estos cambios se transmiten a la descendencia.
- Los **trastornos genéticos** son enfermedades o trastornos provocados por mutaciones genéticas o defectos cromosómicos.

TRASTORNOS GENÉTICOS Y HERENCIA

La **heredabilidad** es la medida en que los genes de una persona determinan una característica. Muchas enfermedades tienen una causa genética. A continuación se describen tipos de trastornos genéticos.

- Los **trastornos familiares** son aquellos que afectan a más de una persona en una familia. Hay ocasiones, sin embargo, en las que nace un niño con un trastorno genético inesperado, sin una historia familiar conocida de ese trastorno.
- Las **alteraciones cromosómicas** pueden provocar algunos trastornos genéticos, los cuales se producen cuando nace un niño con una cantidad anormal de cromosomas, o partes adicionales o faltantes de cromosomas.
- Las **enfermedades unifactoriales** pueden producirse cuando se presentan determinados defectos en un gen o en un par de genes. La anemia falciforme y la fibrosis quística son dos ejemplos de enfermedades unifactoriales.
- Las **enfermedades multifactoriales** son aquellas que implican la participación de varios genes diferentes que, junto con factores ambientales, pueden provocar trastornos como el asma y la diabetes.

Si a usted o a su pareja les preocupa un trastorno que parece ser preponderante en su familia, tal vez deseen consultar a un orientador en genética antes de tener hijos. A menudo se pueden realizar pruebas para saber si sus genes o los de su pareja tienen determinados trastornos.

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

- Human Genome Project
www.genomics.energy.gov
- Centers for Disease Control and Prevention
www.cdc.gov/genetics/info.htm

INFÓRMESE

Para encontrar esta y otras Hojas para el Paciente de *JAMA* anteriores, vaya al enlace Patient Page (Hoja para el Paciente) del sitio web de *JAMA* en www.jama.com.

Fuentes: American Medical Association Encyclopedia of Medicine (Enciclopedia de Medicina de la Asociación Médica Estadounidense), American Medical Association Family Medical Guide (Guía Médica para Familias de la Asociación Médica Estadounidense), Centers for Disease Control and Prevention (Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades), Human Genetics Programme (Programa de Genética Humana) (Organización Mundial de la Salud), National Human Genome Research Institute (Instituto Nacional de Investigación sobre el Genoma Humano), Public Health Genetics Unit (Unidad Genética de Salud Pública)

Janet M. Torpy, MD, Redactora

Cassio Lynn, MA, Ilustrador

Richard M. Glass, MD, Editor

La Hoja para el Paciente de *JAMA* es un servicio al público de *JAMA*. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, *JAMA* le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales de atención médica pueden fotocopiar esta hoja con fines no comerciales, para compartirla con los pacientes. Para comprar reimpressiones en grandes cantidades, llame al 203/259-8724.

JAMA
COPIA PARA
SUS PACIENTES