

COLEGIO DISTRITAL NACIONES UNIDAS I.E.D.

TRABAJO SEMANA DE RECESO ESCOLAR

PRESENTADO POR: ROSAURA RAMOS DE ESPINEL

AREA CIENCIAS NATURALES

I. JUSTIFICACION

Los talleres presentados a continuación serán aplicados al curso 901 de la jornada de la tarde por varias razones;

1. A finales de este mes presentan una evaluación del ICNES y es necesario hacer refuerzos.
2. La escasa intensidad horaria no permite avanzar en los temas a tratar
3. Los estudiantes de noveno grado de la jornada de la tarde no muestran mucho interés por avanzar, hay un grupo líder en indisciplina que impide el buen desarrollo de las clases
4. La participación y los aportes positivos son muy escasos
5. Sus aportes demuestran escasa interpretación y análisis y mucho menos ser propositivos y argumentativos.
6. Las conclusiones que sacan no son muy coherentes con lo que se espera de ellos
7. Para el receso escolar se les planteó un taller de genética mendeliana y se pretende concluir con el de patologías ligadas al sexo
8. El segundo taller: “Sistema Nervioso” es importante porque a través de él se pretende que relacione este sistema con los órganos de los sentidos y desarrolle la competencia para plantear y argumentar hipótesis especialmente.
9. A través de la consulta para ampliar los temas se pretende que los estudiantes valoren el trabajo y aportes realizados por los científicos.

II. INTRODUCCION

El taller sobre enfermedades ligadas al sexo es importante porque complementa el trabajo sobre genética que se viene realizando en el curso, además muestra una realidad sobre la vida cotidiana que hace reflexionar acerca de planear los embarazos para cuando haya condiciones de atender plenamente a los hijos ya que podemos estar expuestos a tener hijos con enfermedades difíciles de atender.

El taller sobre sistema nervioso es importante conocer acerca de él que es junto con el sistema endocrino los más importantes de todos los sistemas que conforman nuestro organismo. Ellos controlan el buen funcionamiento de los demás, si no hay estabilidad nerviosa todo nuestro actuar organismo y actuar se altera. Además es importante conocer

mediante la consulta y nuestro propio interés que alteraciones podemos tener a nivel sistémico si este sistema falla.

III. RECURSOS

Estos Son unos de los sitios que puedes consultar para ampliar los temas. Allí encontrarás guías, talleres, ejercicios prácticos y además podrás aprender de manera lúdica.

www.colombiaaprende.edu.co

www.escuelam.blogspot.com

www.investigaciones.com

www.admycien.mex

www.2epm.com.co

COLEGIO DIATRITAL NACIONES UNIDAS
AREA DE CIENCIAS NATURALES Y EDUCACIÓN AMBIENTAL
GRADO NOVENO
ENFERMEDADES GENÉTICAS LIGADAS AL SEXO
ELABORADO POR: ROSAURA RAMOS DE ESPINEL

Todas nuestras células guardan información específica sobre cómo deben funcionar. Esta información está guardada en una molécula llamada ADN, cuyos fragmentos que tienen la información específica para una función se denominan genes. Los genes influyen en nuestra forma, apariencia, habilidades físicas y limitaciones, por tanto cuando existe una alteración o cambio en la información celular se presenta una enfermedad.

Actualmente el desarrollo de nuevas tecnologías moleculares y los avances en el proyecto del Genoma Humano han determinado que el campo de la medicina molecular crezca rápidamente. Identificándose enfermedades de origen genético que van desde el albinismo hasta ciertos tipos de cáncer, que pueden ser diagnosticados por métodos moleculares. Un aspecto importante sobre las enfermedades de origen genético es que la mayoría son heredables existiendo patrones específicos de herencia de acuerdo al tipo de enfermedad. Lo cual permite conocer la probabilidad que tiene una pareja de heredar una enfermedad a la descendencia. Esto se realiza a través del análisis de los individuos afectados en una familia así como por métodos de diagnóstico prenatal.

El ser humano está formado por millones de células cuyo funcionamiento y coordinación determina que el cuerpo se integre como un todo. Las células están agrupadas de acuerdo a la función que cumplen formando los tejidos, órganos, y sistemas. Entonces cuando una célula o un grupo de células fallan en su funcionamiento se origina una enfermedad.

La célula como que sabe lo que debe hacer específicamente en cada momento porque está programada desde su aparición. El programa de la célula está guardado en forma de moléculas específicas que constituyen la información celular, donde las letras están representadas por los nucleótidos que pueden ser de 4 tipos diferentes: Adenina (A), Timina (T), Citosina (C) y Guanina (G). Estos nucleótidos se van uniendo uno al lado del otro, al igual que nosotros unimos las letras para formar las palabras. La serie de nucleótidos en un ordenamiento específico es un gen, que vendría a ser como una frase en nuestro lenguaje. La unión de los nucleótidos permite la formación del ácido desoxirribonucleico o ADN. La célula guarda una gran cantidad de información, entonces el ADN es una molécula muy larga que para caber en la célula debe ser plegada. Este plegamiento se da a través de unas moléculas denominadas histonas que con el ADN forman los nucleosomas y la organización de los nucleosomas da origen a la cromatina.

Finalmente la cromatina plegada (condensada) da origen a los cromosomas que están guardados en el núcleo de la célula. Un fragmento de ADN que guarda la información específica para una función se denomina GEN. Pero si bien el ADN guarda la información es incapaz de efectuar otras funciones

dentro de la célula. Entonces la información de ADN es traducida a moléculas efectoras que son las proteínas.

Las proteínas están formadas por 20 diferentes aminoácidos, de manera que para que el ADN codifique todos estos aminoácidos la célula lee la información en nucleótidos y la traduce a aminoácidos. Esta lectura se realiza en grupos de 3 nucleótidos de las diferentes combinaciones posibles de A, C, G y T cada combinación codifica a un aminoácido específico o bien da señales de inicio o terminación de la lectura de la proteína (código genético).

Las proteínas son las efectoras de las funciones, determinando cambios en la estructura de la célula o bien modificando la velocidad de una reacción dentro de la célula (enzimas). Entonces las proteínas determinan la función celular y por tanto las funciones del organismo. Cuando una célula o un grupo de células funcionan mal se produce una enfermedad, este fallo puede estar dado por la acción de algún agente externo o bien por un error en la información que guarda. En este último caso puede ser que:

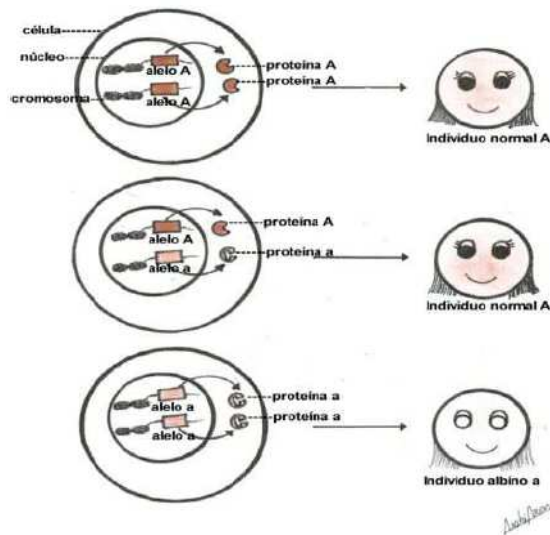
- Todas las células porten el error: ENFERMEDAD CONGENITA O HEREDABLE.
- Solo algunas células lo portan: ENFERMEDAD POR MUTACION SOMATICA.

A la aparición de un error en la información de la célula o cambio en el ADN se denomina MUTACION O ALTERACION GENETICA. Sin embargo no todos los humanos tienen exactamente las mismas secuencias de ADN en todos sus genes y la aparición de un cambio no siempre implica el desarrollo de una enfermedad. Es decir las formas diferentes de un gen pueden determinar que una persona sea normal pero presente características diferentes como tener el pelo lacio u ondulado.

A las formas diferentes que puede tener un gen se denominan alelos. El humano es un organismo diploide es decir tiene 2 juegos de cromosomas o 2 copias de todos sus genes (una heredada del padre y una heredada de la madre). Entonces porta dos alelos para cada gen, cuando los 2 alelos son idénticos el individuo se denomina HOMOCIGOTO y cuando porta 2 alelos diferentes entre sí se denomina HETEROCIGOTO.

El hecho que un individuo tenga 2 alelos diferentes no siempre implica que el individuo presente ambas características. Por ejemplo, tenemos un gen A que codifica la pigmentación por melanina en la piel, cabellos y ojos, que presenta 2 alelos:

- Alelo A: pigmentación normal.
- Alelo a: ausencia de pigmento.



- AA presenta una pigmentación normal. Aa presenta una pigmentación normal. aa presenta la ausencia de pigmentación (albino).
- A la descripción de los 2 alelos que lleva un individuo para un gen (AA, Aa ó aa) se denomina GENOTIPO.
- A la característica observable que determinan los alelos de un gen se denomina FENOTIPO (pigmentación normal o albino). Al alelo que determina el fenotipo del heterocigoto (Aa) se denomina DOMINANTE y se simboliza con una letra mayúscula (A). Al alelo que no determina el fenotipo del heterocigoto (Aa) se denomina RECESIVO y se simboliza con una letra minúscula (a).

Las enfermedades genéticas pueden ser heredadas como un carácter dominante, recesivo, cuantitativo o como una cromosomopatía. En los primeros 2 casos la primera ley de Mendel nos ayuda a determinar la probabilidad que tiene una pareja de tener un hijo enfermo.

Las poliploidias pueden presentarse por:

- Errores ocurridos durante la formación de los gametos.
- Fenómenos ocurridos durante la fecundación.
- Errores durante las divisiones celulares que acompañan a la embriogénesis.
- Las poliploidias aparecen frecuentemente por el mecanismo de endorreplicación. En la endorreplicación no se produce la división del citoplasma después de la replicación (duplicación o copia) de los cromosomas. Entonces se generan gametos diploides, en lugar de los haploides normales. La unión de un gameto diploide con un gameto haploide normal originará un cigoto triploide.

Otro fenómeno que puede originar la poliploidia es la dispermia o fecundación simultánea de un óvulo haploide por dos espermatozoides haploides. El resultado es un cigoto que contiene tres series de cromosomas haploides

(triploidia). Los recién nacidos triploides tienen muchas malformaciones que ocasionan la muerte del niño.

La tetraploidia puede aparecer en la primera división celular que sigue a la fecundación. En este caso la separación de los cromosomas no va seguida de la división del citoplasma, dando lugar a un embrión tetraploide. Si la tetraploidia ocurre después de la primera división celular, el embrión presentará dos líneas celulares diferentes, una línea diploide normal y una línea tetraploide (individuo mosaico).

Una **enfermedad** o **trastorno genético** es una condición patológica causada por una alteración del genoma. Una enfermedad genética puede ser hereditaria o no; si el gen alterado está presente en las células germinales (óvulos y espermatozoides) será hereditaria (pasará de generación en generación), por el contrario si sólo afecta a las células somáticas, no será heredada.

Los 46 cromosomas humanos (22 pares de autosomas y 1 par de cromosomas sexuales) entre los que albergan casi 3.000 millones de pares de bases de ADN que contienen alrededor de 80.000 genes que codifican proteínas. Las regiones que codifican ocupan menos del 5 % del genoma (la función del resto del ADN permanece desconocida), teniendo algunos cromosomas mayor densidad de genes que otros.

Uno de los mayores problemas es encontrar cómo los genes contribuyen en el complejo patrón de la herencia de una enfermedad, como ejemplo el caso de la diabetes, asma, cáncer y enfermedades mentales. En todos estos casos, ningún gen tiene el potencial para determinar si una persona padecerá o no la enfermedad. Poco a poco se van conociendo algunas enfermedades cuya causa es la alteración o mutación) de todo o alguna región de un gen. Estas enfermedades afectan generalmente a todas las células corporales.

Entre las principales enfermedades están:

1. Síndrome de Down (Trisomía 21)



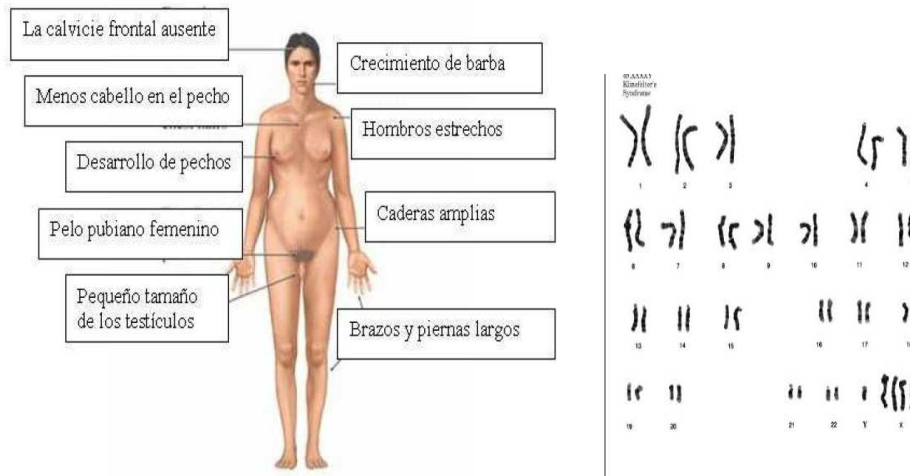
Es una anomalía cromosómica que se debe por lo general a una copia extra del cromosoma 21, aunque no siempre ocasiona retardo mental y otras anomalías. En la mayoría de los casos, el síndrome de Down es causado por un cromosoma 21 adicional y es la causa más común de malformaciones de nacimiento en el hombre, con una incidencia de 1 caso por cada 660 nacimientos. Los niños con este síndrome tienen una apariencia característica

ampliamente reconocida. Los defectos cardíacos congénitos en estos niños son frecuentes, produciendo por lo general una mortalidad temprana. Las anomalías gastrointestinales, como la atresia esofágica (obstrucción del esófago) y la atresia duodenal (obstrucción del duodeno), también son relativamente comunes. La obstrucción del tracto gastrointestinal puede requerir una cirugía poco después del nacimiento. Los niños con síndrome de Down también tienen una incidencia promedio más alta de leucemia aguda. Los principales síntomas son: Disminución del tono muscular al nacer. Suturas craneales separadas. Cráneo asimétrico o deforme. Cabeza redonda con un área plana en la parte de atrás (occipital). Cráneo pequeño (microcefalia). Ojos inclinados hacia arriba, distintos a los de cualquier grupo étnico. Boca pequeña con lengua protruyente. Manos cortas y anchas. Pliegue único en la palma de la mano. Retardo en el crecimiento y el desarrollo. Retraso en las facultades mentales y sociales (retardo mental). Lesión en el iris (una anomalía de la parte coloreada del ojo llamada manchas de Brushfield).

Hasta el día de hoy no hay un tratamiento específico para el síndrome de Down. En la mayoría de las comunidades se ofrece educación y capacitación especial para los niños con discapacidades mentales. Ciertos defectos cardíacos específicos pueden requerir una corrección quirúrgica. La posibilidad de sufrir de problemas visuales, pérdida auditiva y aumento de la susceptibilidad a las infecciones exige de exámenes y tratamientos a intervalos apropiados. La expectativa normal de vida de una persona con síndrome de Down puede acortarse debido a una enfermedad cardíaca congénita y por una mayor incidencia de leucemia aguda. El retardo mental es variable, aunque por lo general de severidad moderada, y algunos adultos logran tener una vida propia e independiente.

Complicaciones: Problemas de la visión, Pérdida auditiva, Anomalías cardíacas, Mayor incidencia de leucemia aguda, Infecciones de oído frecuentes y mayor susceptibilidad a infecciones, Obstrucción gastrointestinal (ano imperforado y problemas similares), Atresia esofágica o atresia duodenal, La tercera parte de los pacientes experimenta bloqueo de las vías respiratorias durante el sueño. Hay un aumento en la incidencia de demencia a medida que van creciendo. Inestabilidad de los huesos de la espalda en la parte superior del cuello que puede provocar lesiones compresivas de la médula espinal. Hay un riesgo claro de que otras personas supongan que un niño presenta un retardo mayor del real. Se recomienda asesoría genética en todas las familias que presenten este síndrome. El síndrome de Down puede detectarse en el feto a los pocos meses de embarazo mediante un examen de los cromosomas realizado por medio de una amniocentesis. Los padres de un niño con síndrome de Down corren un mayor riesgo de tener otro niño con síndrome de Down, por lo que se les debe informar sobre la amniocentesis. Las mujeres que quedan embarazadas después de los 40 años también corren un mayor riesgo de tener un niño con síndrome de Down.

2. Síndrome de Klinefelter (Síndrome 47 X-X-Y)

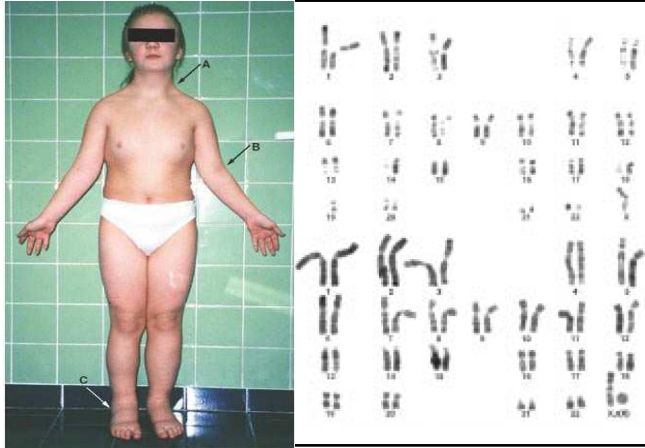


Cromosoma anormal que afecta solamente a los hombres y ocasiona hipogonadismo. El síndrome de Klinefelter es ocasionado por la existencia de un cromosoma X adicional que afecta solamente a los hombres. Al nacer, el niño presenta una apariencia normal, pero el defecto usualmente comienza a notarse cuando éste llega a la pubertad y las características sexuales secundarias no se desarrollan o lo hacen de manera tardía, y se presentan cambios en los testículos que producen esterilidad en la mayoría de los afectados. Algunos casos leves pueden pasar inadvertidos por no presentar anomalías, a excepción de la esterilidad. Un factor de riesgo lo representan las madres de edad avanzada. Lo que ocasiona el cromosoma X adicional es usualmente un evento esporádico, no heredado.

Los síntomas son: pene pequeño, testículos pequeños y firmes, vello púbico, axilar y facial disminuido, disfunción sexual, tejido mamario agrandado (ginecomastia), estatura alta, proporción corporal anormal (piernas largas, tronco corto), discapacidad para el aprendizaje, personalidad alterada, pliegue simiesco (un solo pliegue en la palma de la mano). Nota: la severidad de los síntomas puede variar. Complicaciones: este síndrome se asocia con un incremento en el riesgo de contraer cáncer de mama, enfermedad pulmonar, venas varicosas y osteoporosis. Se debe solicitar una consulta al médico si un varón no desarrolla características sexuales secundarias. Es muy recomendable la asesoría genética.

No existe tratamiento contra la esterilidad asociada con este síndrome. Sin embargo, la terapia con testosterona mejora el desarrollo de las características sexuales secundarias. No se pueden prevenir los cambios en los testículos que conducen a la esterilidad. La ginecomastia (tejido mamario agrandado) se puede tratar con cirugía plástica si el aspecto físico de la persona está afectado. El asesoramiento puede ser beneficioso para las personas con desajustes emocionales debido a la disfunción sexual y para reforzar la identidad masculina.

3. Síndrome de Turner (Bonnevie-Ullrich; disgenesia gonadal; monosomía X)



Trastorno presente en mujeres causado por un defecto cromosómico. Este trastorno inhibe el desarrollo sexual y causa infertilidad. El síndrome de Turner generalmente se origina en un cromosoma X ausente. Éste afecta a 1 de cada 3.000 nacimientos vivos. Usualmente es esporádico, lo que significa que no es heredado de uno de los padres. En pocos casos, uno de los padres lleva silenciosamente cromosomas reorganizados que pueden ocasionar el síndrome de Turner en una hija; esta es la única situación en la que este síndrome es heredado. Existen muchas manifestaciones de este síndrome pero los rasgos principales son: baja estatura, piel del cuello ondulada, desarrollo retardado o ausente de las características sexuales secundarias, ausencia de la menstruación, coartación (estrechamiento) de la aorta y anomalías de los ojos y huesos. La condición se diagnóstica ya sea al nacer, a causa de anomalías asociadas, o en la pubertad cuando existe ausencia o retraso de la menstruación y se presenta un retraso en el desarrollo de las características sexuales secundarias normales.

Los principales síntomas son: Baja estatura, Cuello corto, Línea de crecimiento del pelo baja, en la parte posterior, Rasgos oculares anormales (caída de los párpados). Desarrollo óseo anormal, por ejemplo, tórax plano, amplio en forma de escudo. Desarrollo retrasado o ausente de los rasgos físicos que aparecen normalmente en la pubertad, entre los cuales se incluye mamas pequeñas y vello púbico disperso. Infertilidad. Lagrimeo disminuido. Menstruación ausente. Pliegue simiesco (un sólo pliegue en la palma). Carencia de la humedad normal en la vagina.

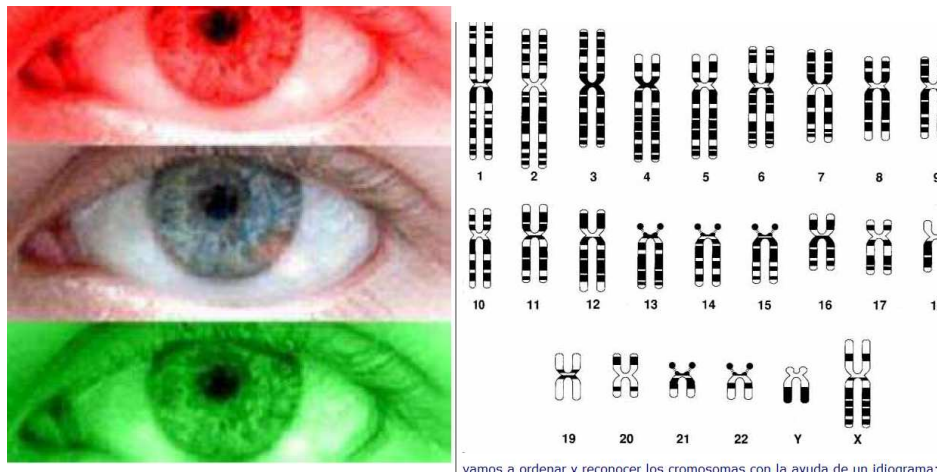
El tratamiento es de apoyo. El reemplazo de la hormona de crecimiento puede o no ser indicado; esto puede ayudar a que se logre una estatura más "normal". La terapia con estrógeno se inicia a los 12 ó 13 años de edad para estimular el desarrollo de las características sexuales secundarias, de manera que las jóvenes afectadas por este trastorno tengan una apariencia más normal cuando

sean adultas. Sin embargo, la terapia con estrógeno no revierte la infertilidad. Los lubricantes vaginales pueden prevenir la sequedad, la picazón y el dolor durante las relaciones sexuales. Algunas veces, es necesaria la cirugía de corazón para corregir los defectos cardíacos.

Esta anomalía cromosómica está asociada con numerosas condiciones y problemas médicos además de la falta de madurez sexual. Si no se presentan defectos cardíacos severos al momento del nacimiento, las mujeres llegan a la edad adulta con una inteligencia normal. Algunos pacientes con síndrome de Turner han experimentado estigmatización por ser de baja estatura, por tener subdesarrollo de las características sexuales o por no poder tener hijos.

Esta anomalía puede tener las siguientes complicaciones: Anomalías renales. Presión sanguínea alta. Obesidad. Diabetes mellitus. Tiroiditis de Hashimoto. Cataratas. Artritis. Se debe consultar al médico si se presentan síntomas de este trastorno o si el desarrollo de una niña adolescente parece retrasarse. Es muy recomendable buscar asesoría genética, ya que ésta no sólo brinda una explicación sobre la manera como el cromosoma ausente ocasiona el síndrome de Turner, sino que puede determinar si la enfermedad fue heredada o no. No se conoce tratamiento para este desorden heredado después del nacimiento. Si el cariotipo de amniocentesis prenatal (análisis cromosómico) muestra ausencia de un cromosoma X, los padres pueden decidir dar fin al embarazo.

4. El Daltonismo



Llamado así en honor del químico inglés John Dalton, quien padecía esta deficiencia— es un defecto genético que consiste en la imposibilidad de distinguir algunos colores (*discromatopsia*). Aunque la confusión de colores entre un daltónico y otro puede ser totalmente diferente, incluso en miembros pertenecientes a la misma familia, es muy frecuente que confundan el verde y el rojo; sin embargo, pueden ver más matices del violeta que las personas con visión normal y distinguen objetos camuflados.

El defecto genético es hereditario y se transmite por un alelo recesivo ligado al cromosoma X. Si un varón hereda un cromosoma X con esta deficiencia será daltónico, en cambio en el caso de las mujeres sólo serán daltónicas si sus dos

cromosomas X tienen la deficiencia, en caso contrario serán sólo portadoras, pudiendo transmitirlo a su descendencia.

Esto produce un notable predominio de varones entre la población afectada: el daltonismo afecta a aproximadamente el 8% de los hombres y solo al 0,5% de las mujeres. La transmisión genética es igual que en la hemofilia excepto en que existen mujeres daltónicas.

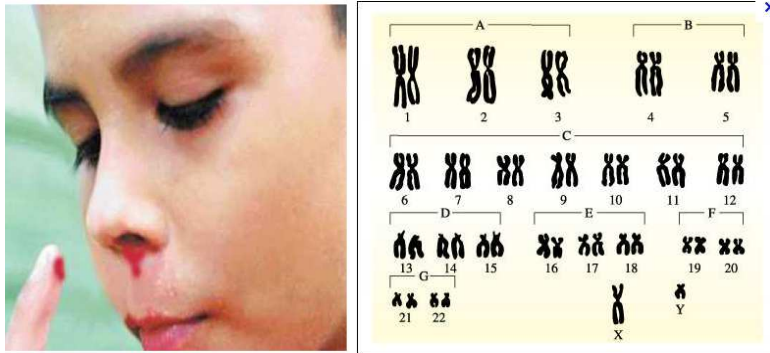
Cómo se perciben los colores. Cuando miramos un objeto en color, el color que percibimos en ese momento puede variar dependiendo de cuánto se vuelva a mirar. Por ejemplo, al anochecer los colores parecen diferentes de cuando los vemos a la luz del sol y diferentes también de cuando lo vemos con luz natural o con luz artificial. Por ello cuando elegimos colores para decorar el interior, el tipo de luz o la fuente de luz que hay en la habitación se deberá tener en cuenta: si la luz es natural o artificial, si hay mucha o poca luz, si la luz es directa o indirecta, etc. Los objetos absorben y reflejan la luz de forma distinta dependiendo de sus características físicas, como su forma, composición, etc. El color que percibimos de un objeto es el rayo de luz que rechaza. Nosotros captamos esos "rebotes" con diferentes longitudes de onda, gracias a la estructura de los ojos. Si los rayos de luz atraviesan al objeto, éste es invisible. Las células sensoriales (fotorreceptores) de la retina que reaccionan de forma distinta a la luz y los colores se les llama bastones y conos respectivamente. Los bastones se activan en la oscuridad y sólo permiten distinguir el negro, el blanco y los distintos grises. Nos permiten percibir el contraste.

Los daltónicos no distinguen bien los colores debido al fallo de los genes encargados de producir los pigmentos de los conos. Así, dependiendo del pigmento defectuoso, la persona confundirá unos colores u otros. Por ejemplo si el pigmento defectuoso es el del rojo, el individuo no distinguirá el rojo ni sus combinaciones. También puede darse el daltonismo por falta de un tipo de cono, teniendo así solo dos.

Tipos de daltonismo.

Acromático. Es aquel en el que el individuo solo puede ver en blanco y negro y los otros colores no los distingue por su color. Monocromático. El monocromático es la imposibilidad de distinguir los colores, causado por defectos o ausencia de conos. Se presenta cuando faltan dos o los tres pigmentos de los conos y la visión de la luz y el color queda reducida a una dimensión. Dicromático: El dicromatismo es un defecto moderadamente grave en el cual falta o padece una disfunción uno de los tres mecanismos básicos del color. Es hereditario y, en el caso de la protanopia (ausencia total de los fotorreceptores retinianos del rojo) o la deuteranopia (ausencia de los fotorreceptores retinianos del verde y del amarillo), está vinculada al sexo, pues afecta predominantemente a los hombres. Esta afección ocurre cuando falta uno de los pigmentos y el color queda reducido a dos dimensiones. Tricromático anómalo. El afectado posee los tres tipos de conos, pero con defectos funcionales, por lo que confunde un color con otro. Es el grupo más abundante y común de daltónicos, tienen tres tipos de conos, pero perciben los tonos de los colores alterados. Suelen tener defectos similares a los daltónicos dicromáticos, pero menos notables.

5. Hemofilia



La **hemofilia** es una enfermedad genética recesiva relacionada con el cromosoma X que consiste en la dificultad de la sangre para coagularse adecuadamente. Se caracteriza por la aparición de hemorragias internas y externas debido a la deficiencia parcial de una proteína coagulante denominada globulina antihemofílica (factor de coagulación). Los factores de coagulación son un grupo de proteínas responsables de activar el proceso de coagulación. Hay identificados 13 factores (I, II,..., XIII. El factor IV no ha sido asignado). Los factores de coagulación actúan en cascada, es decir, uno activa al siguiente; si se es deficitario de un factor, no se produce la coagulación o se retrasa mucho.

Cuando hay carencia o déficit de algún factor de coagulación, la sangre tarda más tiempo en formar el coágulo y, aunque llegue a formarse, no es consistente y no se forma un buen tapón para detener la hemorragia, por tanto, en los hemofílicos graves, incluso pequeñas heridas pueden originar abundantes y hasta mortales pérdidas de sangre. Hay tres variedades de hemofilia: la hemofilia A, cuando hay un déficit del factor VIII de coagulación, la hemofilia B, cuando hay un déficit del factor IX de coagulación, y la C, que es el déficit del factor XI.

La característica principal de la Hemofilia A y B es la hemartrosis y el sangrado prolongado espontáneo. Las hemorragias más graves son las que se producen en articulaciones, cerebro, ojo, lengua, garganta, riñones, hemorragias digestivas, genitales, etc.

No hay en la actualidad ningún tratamiento curativo disponible y lo único que se puede hacer es corregir la tendencia hemorrágica administrando por vía intravenosa el factor de coagulación que falta, el factor VIII o el IX. En los últimos años, el desarrollo de la ingeniería genética ha hecho posible iniciar una nueva era en el tratamiento de la enfermedad. Desde hace unos pocos años, se han desarrollado preparados más puros de los factores de coagulación, sin necesidad de plasma humano. El factor VIII recombinante, el más masificado, se produce a partir de células cultivadas en laboratorio. La Federación Mundial de Hemofilia recomienda el uso de productos recombinantes, ya que garantizan una mayor seguridad con la misma eficacia que los productos plasmáticos.

Alteraciones genéticas:

Alteración	Mutación	Cromosoma	Cariotipo
Síndrome de Angelman Enfermedad de Canavan Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	D C P	15	
Daltonismo	P	X	
Síndrome de Down Síndrome de Edwards	C C	21 18	
Espina bífida Fenilcetonuria Fibrosis quística Hemofilia Síndrome de Ehlers-Danlos y Síndrome de Hiperlaxitud articular	P P P P P	1 7 X 15	
Síndrome de Joubert			
Síndrome de Klinefelter C X 47 XXY	C	X	47 XXY
Neurofibromatosis			
Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher			
Síndrome de Patau	C	13	
Síndrome de Prader-Willi	DC	15	
Enfermedad de Tay-Sachs	P	15	
Síndrome de Turner	C	X	

Tomado del El Tiempo del 10 de agosto de 2011, sección mujer y salud, pag 1

P - Mutación puntual, o cualquier inserción de un gen o parte de un gen

D - Ausencia de un gen o genes

C - Un cromosoma entero extra, falta o ambos

ACTIVIDAD EN CLASE

Debes realizar la lectura de la información anterior y con base en ella debes interpretar el mensaje para poder realizar la actividad propuesta. En algunos casos debes ampliar los conocimientos a través de la consulta, relacionar contenidos, proponer alternativas y sacar conclusiones propias.

1. Explique con sus propias palabras cada una de las siguientes afirmaciones
 - 1.1 La esquizofrenia en el mundo tendría una razón genética, no solo hereditaria.
 - 1.2 La hemofilia es una enfermedad genética recesiva relacionada con el cromosoma X
 - 1.3 El color que percibimos de un objeto es el rayo de luz que rechaza
 - 1.4 El Síndrome de Turner es un trastorno presente en mujeres causado por un defecto cromosómico
 - 1.5 Un trastorno genético es una condición patológica causada por una alteración del genoma
 - 1.6 El síndrome de Down es una anomalía cromosómica que se debe por lo general a una copia extra del cromosoma 21
 - 1.7 El humano es un organismo diploide
 - 1.8 Las enfermedades genéticas pueden ser heredadas como una cromosomopatía

1.9 Algunos pacientes con síndrome de Turner han experimentado estigmatización

1.10 Otro fenómeno que puede originar la poliploidia es la dispermia.

2. SOPA DE LETRAS

Encuentre 15 palabras, propias del tema, y busque en un diccionario su significado

O	R	O	T	O	G	I	C	O	R	E	T	E	H	G
D	A	W	X	F	E	M	O	R	D	N	I	S	E	U
C	D	L	O	R	W	B	U	C	S	Q	V	L	V	M
A	I	P	O	N	A	R	E	T	U	E	D	F	U	A
R	O	G	E	N	E	T	I	C	A	H	O	R	I	T
I	M	A	G	E	R	U	S	T	E	C	A	L	G	B
N	S	A	A	I	A	R	I	O	N	T	I	F	E	A
A	I	S	I	I	C	N	A	V	I	F	E	O	B	G
V	N	C	X	C	M	E	X	N	O	R	B	T	N	R
A	O	A	N	T	I	R	E	M	O	R	I	T	I	S
N	T	I	S	U	S	G	E	N	E	R	A	L	E	N
A	L	I	E	N	N	H	O	P	K	I	D	O	E	A
C	A	L	C	O	R	I	N	T	S	E	N	T	U	D
I	D	E	C	E	N	S	U	S	O	I	D	I	N	A
S	I	S	O	R	B	I	F	A	N	I	D	N	A	C

3. Elabore los mapas conceptuales correspondientes a las siguientes enfermedades: síndrome de Down, hemofilia, esquizofrenia y síndrome de Angelman.

4. Consulte qué es el albinismo, por qué se produce y cómo se manifiesta.

5. Complete las siguientes frases:

5.1 Los científicos encontraron que las personas tienen por lo menos _____ capaces de mutar.

5.2 Los daltónicos no distinguen bien _____ debido al fallo de los genes.

5.3 En el síndrome de _____ los síntomas son: baja estatura, cuello corto, línea de crecimiento del pelo baja.

5.4 La enfermedad de _____ consiste en la dificultad de la sangre para coagularse adecuadamente.

5.5 Los 46 cromosomas conformados por 22 pares de _____ y 1 par de _____.

5.6 La esquizofrenia es un trastorno _____ caracterizado _____ y _____.

5.7 Las mujeres sólo serán daltónicas si sus dos _____ tienen deficiencia.

5.8 El defecto genético en la enfermedad del _____ es hereditario y se transmite por un alelo recesivo ligado al cromosoma X.

5.9 La característica principal de la Hemofilia A y B es la _____ y el _____ prolongado espontáneo.

5.10 Hasta el día de hoy no hay un _____ específico para el síndrome de Down.

6. Amplía tus conocimientos a través de la consulta para resolver las siguientes preguntas

Coloca en los paréntesis los números de la columna II que corresponda el enunciado de la columna I. En todos los casos justifica tu respuesta.

COLUMNA I	COLUMNA II
() Padres de ojos cafés tienen un hijo de ojos azules	1. Segregación
() Parece que un rasgo salta una generación	2. Ligado al sexo
() Cuando se aparean gallos negros andaluces con gallinas blancas andaluzas, los descendientes son azules	3. Mutación
() La hemofilia afecta solamente a los hombres	4. Caracteres unitarios
() Algunos niños tienen cabello rubio y ojos azules, en tanto que otros tienen cabello castaño y ojos azules	5. Dominancia incompleta
() Cuando las rosas rojas y blancas se polinizan cruzándolas, la siguiente generación de flores es rosadas	6. Combinación
() Cuando guisantes híbridos de semilla amarilla se cruzan se producen guisantes cortos de semilla amarilla	7. Cruces anteriores
() Recientemente se descubrió una rana albina	8. Dominancia
() En los humanos el color de la piel y de los ojos se hereda independientemente	9. Selección independiente
() La mayoría de las personas tienen ojos cafés	10. Consanguinidad

7. Las células espermáticas determinan el sexo del nuevo ser porque contienen:

- a. Dos cromosomas X
- b. Dos cromosomas Y
- c. El cromosoma X y el cromosoma Y
- d. El cromosoma X o el cromosoma Y

8. Cuando una banda de la molécula de ADN se ordena como adenina-guanina-timina-citocina, la otra banda se ordena como sigue:

- a. AGCT
- b. CTGA
- c. TACG
- d. GAGG

9. Enfermedad hereditaria ligada al sexo, sólo la poseen los hombres:

- a. Anemia
- b. Fibrosis cística
- c. Síndrome de Down
- d. Hemofilia

10. No existe una raza pura en la especie humana debido a:

- a. La endogamia
- b. Leyes raciales
- c. El aislamiento
- d. El cruce

11. Observa cada uno de los cariotipos propios de cada enfermedad, compáralo con uno normal y encuentra la diferencia en cada caso

12. Considera que fue importante conocer sobre este tema? ¿qué aconsejaría a los padres o familiares de una persona que presente cualquiera de estos casos?

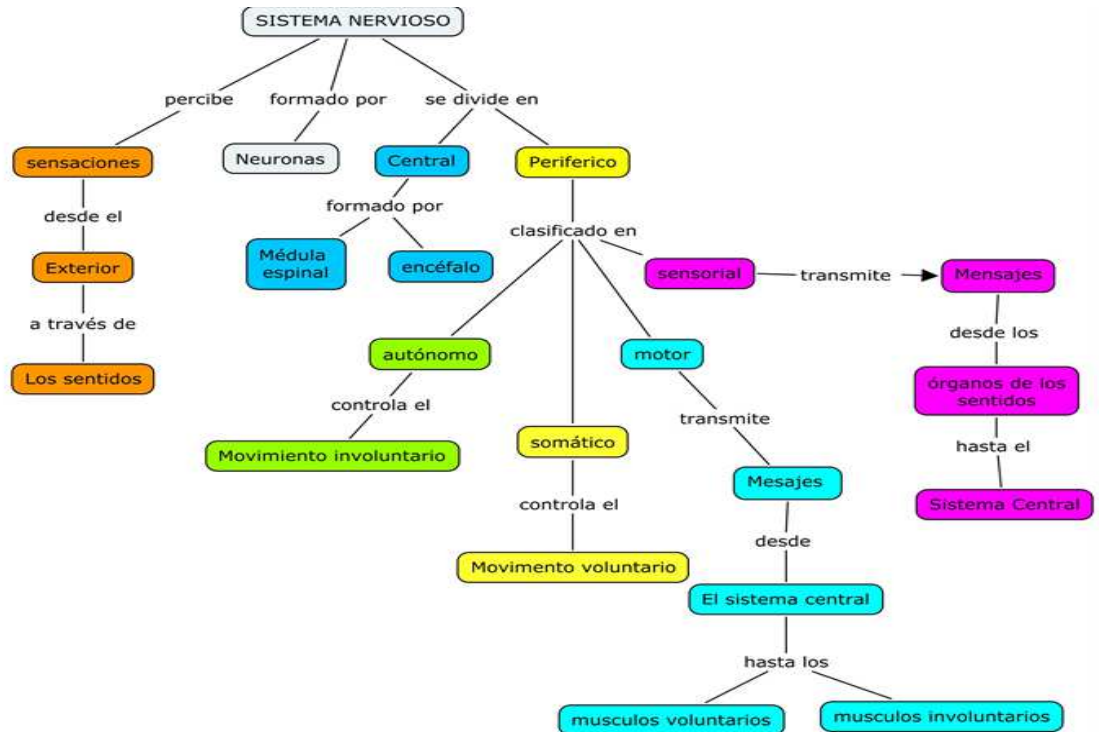
IV. CONCLUSIONES

Después de realizar cada taller, has recibido una información la cual has complementado con consultas propias. Este bagaje de conocimientos te permiten interpretar situaciones, mirar posibles soluciones a problemas de la vida diaria. valorar la importancia de este conocimiento y de todos aquellos que contribuyeron a lograrlo ya que con esto puedes tomar una posición propia frente a los temas tratados.

Teniendo es cuenta estos aspectos se espera que reflejes de manera escrita tus propias conclusiones, resaltando los aportes positivos después de haber realizado el trabajo.

**COLEGIO DISTRITAL NACIONES UNIDAS
CIENCIAS NATURALES Y EDUCACION AMBIENTAL
EL SISTEMA NERVIOSO
GRADO NOVENO**

ELABORADO POR: ROSAURA RAMOS DE ESPINEL



SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

Se encuentra formado por el encéfalo y la médula espinal, ahora veamos en que consiste cada uno.

Encéfalo: está conformado por el cerebro, el cerebelo y el bulbo raquídeo. La función del cerebro es coordinar toda la información que llega desde el exterior y que se percibe a través de los sentidos, además, debe ordenar la respuesta para cada uno.

Las respuestas pueden ser voluntarias e involuntarias, una respuesta voluntaria puede ser mover las manos para escribir y una respuesta involuntaria pueden ser los latidos del corazón que se aceleran cuando estamos entusiasmados.

La médula espinal es el cordón nervioso que se encuentra en la columna, desde allí se desprenden los demás nervios que van al resto del cuerpo. Se encuentra unida al cerebro por el bulbo raquídeo. Se encarga de unir al resto

del cuerpo con el encéfalo, además controla los actos reflejos que ocurren sin la intervención del cerebro.

SISTEMA NERVIOSO PERIFÉRICO

Formado por millones de neuronas que conforman los nervios que se distribuyen por todos los órganos del cuerpo y de manera permanente reciben y transmiten información.

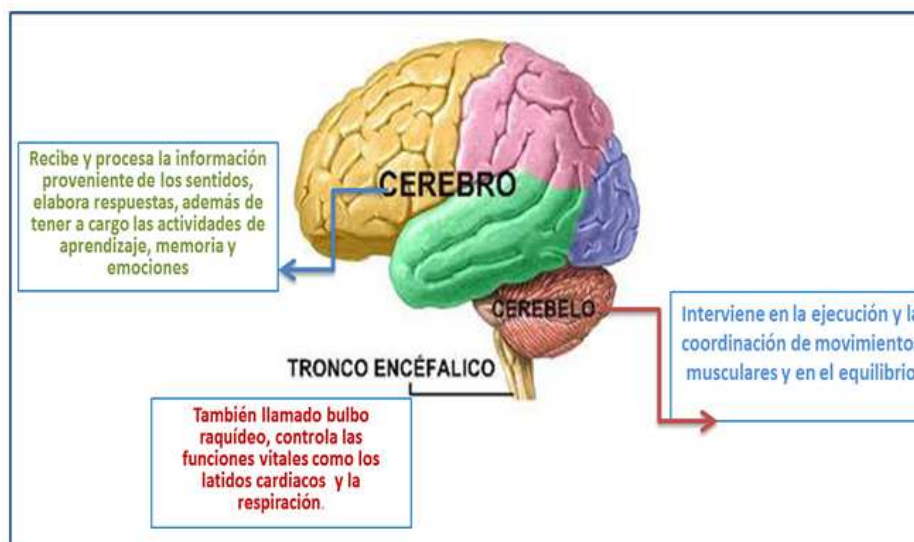
Se clasifica en:

Sistema nervioso sensorial: que se encarga de transmitir los estímulos que se reciben desde el exterior y el interior hacia el sistema nervioso central.

Sistema nervioso motor: envía mensajes desde el sistema nervioso central hasta los músculos voluntarios e involuntarios.

Sistema nervioso autónomo: controla las actividades involuntarias por ejemplo: la producción de saliva, los latidos del corazón, la dilatación de la pupila etc.

Sistema nervioso somático: controla el movimiento voluntario, por ejemplo: leer, correr, comer etc.



Ahora te preguntará cómo ocurre el proceso de estímulo respuesta en los animales, veamos:

Para los perros, el estímulo es ver la presa, su cerebro recibe este estímulo a través de los ojos y el olfato e interpreta la información, la respuesta es dar la orden a los músculos de las patas del perro para correr y el perro corre.

Para el conejo, el estímulo es ver al perro, su cerebro recibe esta información a través de sus ojos, interpreta la información y le envía la orden a las patas para que corra por lo tanto el conejo corre y huye del ataque.

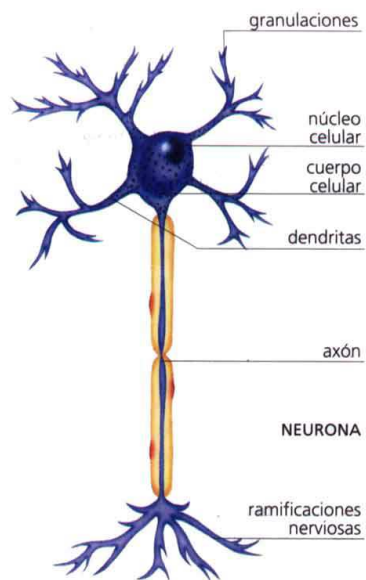
LA NEURONA

Las neuronas son las células que conforman al sistema nervioso, tienen forma estrellada, se clasifican según su función.

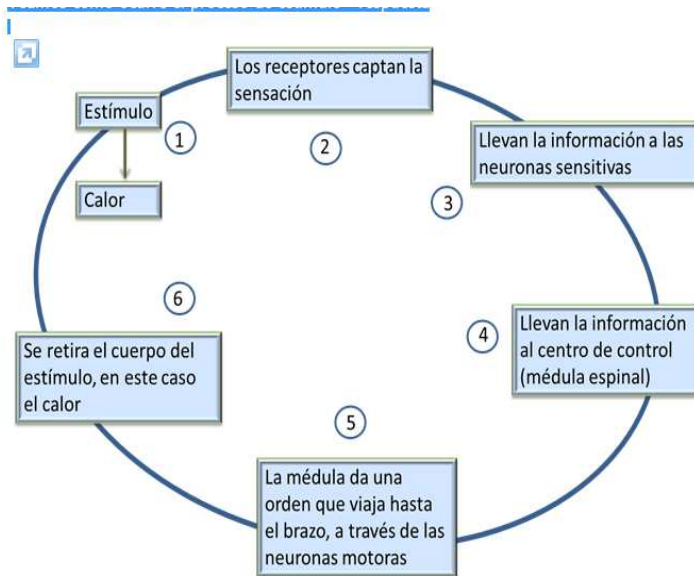
Neuronas sensitivas: son las que captan la información desde el exterior

Neuronas motoras: son las que transmiten la información hasta los órganos donde se producen las respuestas a los estímulos.

Neuronas de asociación: se ubican en los centros de control (cerebro y médula espinal) éstos se encargan de analizar la información para elaborar las ordenes que deberán ser ejecutadas por alguna parte del cuerpo.



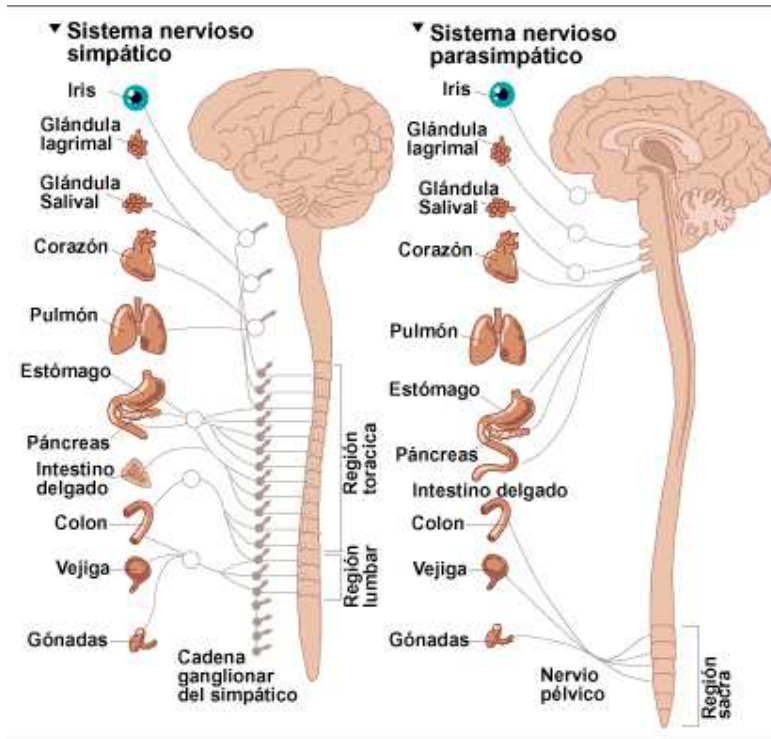
Veamos cómo ocurre el proceso de estímulo - respuesta



sistema nervioso autónomo

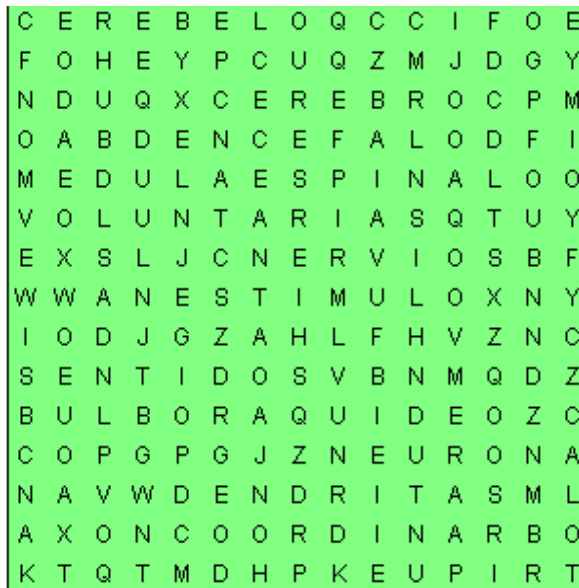
El sistema nervioso autónomo se encuentra formado por dos grupos de nervios que tienen efectos opuestos sobre los órganos que controlan, es decir, son antagónicos, un grupo de nervios se conoce como simpático y otro como parasimpático. Observa en la tabla como y cuando funciona cada uno.

ACTIVIDAD O PARTE DEL CUERPO	SISTEMA SIMPÁTICO	SISTEMA PARASIMPÁTICO
Frecuencia cardíaca	La aumenta	La reduce
Frecuencia respiratoria	La aumenta	La reduce
Movimientos estomacales	Los inhibe	Los estimula
Vasos sanguíneos	Los contrae	Los dilata
Vejiga urinaria	La relaja	La estimula
Bronquios	Los dilata	Los constriñe
Pupila	la dilata	La contrae
Salivación y lágrimas	Los inhibe	Los estimula



Actividades de clase

1. en la siguiente sopa de letras, encuentra 13 palabras relacionadas con el sistema nervioso. Busca en el diccionario su significado y construye una oración coherente con el tema estudiado.



2. Completa la siguiente información en el menor tiempo posible

_____ está conformado por _____,
el _____ y el _____. La función del cerebro
es: _____ toda la _____ que llega desde el
exterior y que se percibe a través de los _____, además debe
orientar la respuesta de cada uno.

Las respuestas pueden ser _____ e _____.
Una respuesta voluntaria puede ser mover las manos para escribir y una
respuesta _____ pueden ser los latidos del corazón que se
aceleran cuando estamos entusiasmados.

La _____ es el cordón nervioso que se encuentra en
la _____, desde allí se desprenden los demás nervios que van
al resto del cuerpo. Se encuentra unida al cerebro por
el _____. Se encarga de unir al resto del cuerpo con el
encéfalo, además controla los _____ que ocurren sin la
intervención del cerebro.

3. Amplia tus conocimientos a través de la consulta para resolver las siguientes
preguntas.

a. Cuáles son los órganos que conforman el sistema nervioso central (SNC), y
cuáles conforman el sistema nervioso periférico?

b. Qué son los nervios y cómo funcionan?

c. Se afirma que nuestro sistema nervioso es un sistema de control, ¿por qué?

d. Todos los vertebrados, tenemos un cordón nervioso dorsal que finaliza en
un ensanchamiento o cerebro. Tales estructuras constituyen lo fundamental de
nuestro sistema nervioso. El cerebro se encuentra protegido por el cráneo, una
de las armazones óseas más consistentes de nuestro organismo. ¿Por qué
cuando en un accidente la médula espinal o cordón nervioso dorsal se taja, la
víctima queda reducida a una silla de ruedas. ¿Qué función importante de la
médula puede deducirse?

e. Consulta Sobre algunas enfermedades propias del sistema nervioso como
son: el estrés, la depresión nerviosa, la esquizofrenia.

