



## Regreso a las Bases

# Genética básica para el pediatra

I. Arroyo Carrera

Servicio de Pediatría. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres



*Pediatr Integral* 2014; XVIII(8): 564-570



Disponible en Internet desde Octubre 2014

### Introducción

El origen de la genética médica podemos establecerlo en 1902, cuando Garrod reconoce que las leyes de Mendel, publicadas en 1865, explicaban una enfermedad familiar humana, la alcaptonuria. Con el descubrimiento en el año 1953 por Watson y Crick de la estructura molecular de los ácidos nucleicos, y el conocimiento en el año 1956 del número de cromosomas de la especie humana, surge la especialidad médica moderna. La explosión de conocimientos en estas últimas décadas ha llevado a la genética a estar en la base de toda la Medicina.

Actualmente sabemos que prácticamente todas las patologías humanas tienen un componente genético y que es una de las ciencias básicas fundamentales para entender la patogenia de las enfermedades. Este origen genético incluye no solo a enfermedades congénitas pediátricas, sino a patologías muy frecuentes del adulto como: obesidad, diabetes, HTA, psicosis, demencias, cáncer y envejecimiento.

El impacto de las enfermedades genéticas podemos cuantificarlo en todas las edades de la vida: en un 50% de los abortos del primer trimestre se encuentra una alteración cromosómica; el 2-3% de los recién nacidos tienen una anomalía congénita y, de ellas, al menos el 50% tienen un origen genético; en los países desarrollados, son responsables de un 20-30% de los ingresos hospitalarios pediátricos y de un 40-50% de la mortalidad infantil; y en la edad adulta, más de un 50% de la población tendrá un problema médico determinado genéticamente<sup>(1,2)</sup>.

Los avances en la comprensión del genoma humano han permitido no solo una mejora del abordaje clínico y diagnóstico, sino en ocasiones, ofrecer nuevos tratamientos y medidas preventivas de las enfermedades. También la realización de estudios familiares, valorar opciones reproductivas, el diagnóstico prenatal y la farmacogenómica, que permite individualizar los tratamientos más eficaces en función de las alteraciones genéticas de la enfermedad en un determinado paciente.

La enfermedad está causada por la interacción no adaptativa entre la variación genética, factores ambientales y conductas de salud, existiendo cada vez más evidencia de la contribución epigenética, que son mecanismos moleculares que afectan a la expresión génica, pero no originados por la modificación de la secuencia de bases del ADN<sup>(1,2)</sup>. La importancia porcentual de estos orígenes varía en función de cada uno de los factores específicos en cada paciente. En realidad, es un espectro continuo entre patologías donde la mutación germinal de un único gen condiciona la aparición del fenotipo, aunque este tenga expresividad variable modificada por otros factores (p. ej.: la enfermedad de Duchenne), y patologías donde el factor ambiental es el principal determinante de la clínica (p. ej.: enfermedades infecciosas donde también existen factores de susceptibilidad genética o el reconocimiento de la importancia de la microflora endógena en la salud y la enfermedad humana).

Los fenotipos surgen de las interacciones complejas entre estos factores. Deben desarrollarse tecnologías mejores para analizar, sobre todo, los factores ambientales que nos ayudarán a conocer mejor las correlaciones genotipo-fenotipo...

---

El texto completo únicamente está disponible en: [www.pediatriaintegral.es](http://www.pediatriaintegral.es)  
del año 2014; XVIII(8): 564-570