

Actividad. Anomalías cromosómicas y mutaciones: el caso de la trisomía del par 21

PROPÓSITO

Se espera que los estudiantes analicen las causas genéticas del síndrome de Down, su origen celular y su caracterización en un cariotipo, y generen un fundamento científico que sirva de base para promover la inclusión de las personas con el síndrome.

OBJETIVOS DE APRENDIZAJE

Explicar cómo la interacción entre genoma y ambiente determina patologías y condiciones de la salud humana.

Describir patrones, tendencias y relaciones entre datos, información y variables.

Construir, usar y comunicar argumentos científicos.

ACTITUDES

Pensar con apertura hacia otros para valorar la comunicación como una forma de relacionarse con diversas personas y culturas, compartiendo ideas que favorezcan el desarrollo de la vida en sociedad.

DURACIÓN

12 horas

DESARROLLO

I. ¿Qué sabemos sobre el síndrome de Down?

- Sobre la base de la imagen de una persona con síndrome de Down, describen ideas asociadas al síndrome y las anotan para analizarlas (origen de la idea, fundamento científico, contexto sociocultural).

- Contrastan sus ideas con un texto que contextualiza el síndrome de Down, como el que se sugiere a continuación:

LA VIDA HUMANA

¿Cómo podemos definir la “vida”?

La verdad es que no es fácil hacerlo, deberíamos más bien hablar de seres vivos, si bien éstos tienen muchas cosas en común con los seres inanimados. Un ser vivo está formado por los mismos componentes químicos (átomos y moléculas) que los seres inanimados, y está sometido a las mismas leyes físicas y químicas que la materia inanimada.

Pero existe una serie de características que, tomadas en su conjunto, distinguen a los seres vivos de los que no lo son. Concretamente, su compleja y dinámica organización.

Los seres vivos son homeostáticos; es decir, se mantienen estables, aunque su entorno cambie y mantenga continuos intercambios de sustancias con el mundo exterior. Asimismo, se adaptan al ambiente en el que viven, toman de él la energía que necesitan y la reutilizan de otra forma, de manera selectiva y especializada. Se reproducen, aumentan en número de generación en generación, con una perfección increíble, aunque también con una variación suficiente para seguir evolucionando y seguir manteniendo su propia existencia.

Los seres vivos, y consiguientemente nosotros los seres humanos, nos desarrollamos y crecemos. Ambos procesos se inician y derivan a partir de una única y primera célula llamada cigoto, que es el resultado de la fusión o fecundación de las células germinales femenina y masculina (en la especie humana, óvulo y espermatozoide, respectivamente). Esta primera célula, el óvulo fecundado, crece y se multiplica miles y miles de veces, originando nuevas células que, aunque son similares en lo fundamental, adquieren formas y características muy distintas y singulares hasta convertirse en un ser definitivo: un ser humano, un árbol, un elefante, una rana, etc.

De lo expuesto hasta aquí, podemos concluir que una célula es el origen de todo aquello que respira, se alimenta, crece, se reproduce y muere.

*¿Qué es lo que hace a la célula tan protagonista, no sólo de nuestra entidad física como seres humanos, de nuestra estructura y de nuestros movimientos, sino incluso de nuestra forma de actuar, de nuestras reacciones y de nuestra forma de pensar? La magnificencia y potencialidad de su contenido interior: **los genes**.*

Pocos quedan hoy en día que desconozcan este término y no lo relacionen inmediatamente consigo mismos. El famoso código genético, ése que, en teoría, será capaz de decirnos lo que pasará mañana, porque lo llevamos escrito desde ayer. Esta información, a veces tergiversada, que recibimos tan continuamente de los medios de comunicación, ¿hasta qué punto es cierta? ¿Qué historias son capaces de guardar nuestros genes y en qué idioma hablan o se expresan para que cueste tanto traducirlo?

*El ADN presente en el núcleo de las células se agrupa en **cromosomas**. Dentro de los seres vivos, cada especie tiene un número fijo y constante de cromosomas, y dentro de ellos un número fijo y constante de genes. Los seres humanos nos caracterizamos por tener 46 cromosomas que contienen varias decenas de miles (50.000 o más) de genes. De esos 46 cromosomas, 23 los recibimos del óvulo de la madre y los otros 23 del espermatozoide del padre. Es así como se forman 22 pares o parejas de cromosomas que se han numerado del 1 al 22, a las que hay que añadir la pareja de cromosomas XX en el caso de la mujer, o de cromosomas XY en el caso del varón.*

Los dos cromosomas de cada pareja contienen genes similares y es muy frecuente que los genes actúen o se expresen de manera emparejada. Es decir, la expresión de su mensaje –la síntesis de una determinada proteína– es el resultado de su acción conjunta o concertada.

*Éste es el momento de comprender lo que ocurre en el **síndrome de Down**. Por varias razones, las células de las personas con síndrome de Down contienen 3 cromosomas del par 21 en lugar de 2. Es decir, los genes que están en los cromosomas 21 "hablan" como trío y no como pareja. Eso significa que su información es excesiva.*

Pero ¿qué ocurre, en realidad, cuando hay más información de la estipulada inicialmente para cada célula, cromosoma, gen, ADN, ARN, necesarios para construir la enorme diversidad molecular de las proteínas?

Pues que si nuestras células y, por tanto, la armonía de nuestro organismo son el resultado evolutivo en el que los cromosomas y los genes deben operar en pareja, el hecho de que ahora actúe un equipo de tres significa "multitud": la desorganización del sistema.

*Esta "multitud" viene a significar una **sobreinformación** o **sobreexpresión de información**. Tres copias de cromosomas suponen, a su vez, tres copias de un gen, y tres genes sintetizarán más cantidad de proteína, más cantidad de información de la necesaria. Como el ser humano está preparado para mantener un equilibrio exacto y armónico en su propia arquitectura, la desviación de este equilibrio significa que habrá alguna alteración en el resultado final de este proyecto.*

Jerôme Lejeune, el descubridor de la presencia de 3 cromosomas 21 en el síndrome de Down, explicaba esta sobreexpresión diciendo que nuestros genes vienen a ser los músicos de una orquesta. Si hay más violines o trombones de los necesarios, o si tocan más deprisa, la sinfonía resultante nacerá desequilibrada.

- Responden las siguientes preguntas:
 - ¿Qué relación con las ideas planteadas al inicio de la clase encuentra con lo que expresa el texto sobre el síndrome de Down?
 - ¿Por qué la frase "más es mejor" no aplicaría para el caso de los genes?
 - ¿Ha cambiado alguna idea que tenías sobre el síndrome de Down luego de leer el texto? Fundamente su respuesta.

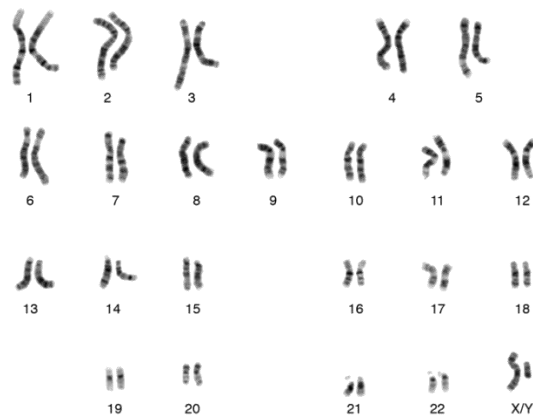
Orientaciones para el docente

La primera parte de la actividad sirve para enlazar los procesos de expresión genética con los cromosomas, en particular con cómo una alteración en su número puede generar un síndrome o trastorno, y, por ende, influir en el estado de salud del individuo.

II. Origen y diagnóstico del síndrome de Down

- Analizan un cariotipo humano y caracterizan la disposición en parejas de los cromosomas homólogos y sus diferencias de tamaño y bandeo, el número de cromosomas total y los cromosomas sexuales, determinantes del sexo genético de los seres humanos, usando imágenes como la siguiente:

Cariotipo de un ser humano



(Fuente: National Human Genome Research Institute)

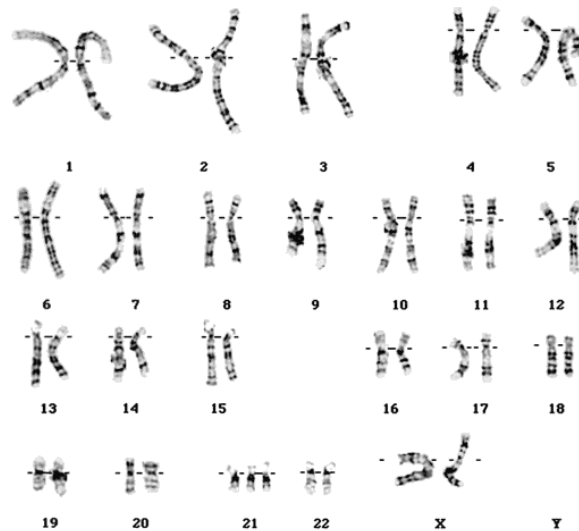
- Investigan brevemente sobre las ideas planteadas para justificarlas o profundizarlas, elaboran una infografía y la presentan.

Orientaciones para el docente

La infografía es una representación gráfica que incluye mapas, tablas, gráficas y diagramas, y permite comunicar de manera simple conceptos complejos, lo cual les será muy útil para expresar los conceptos relacionados con el cariotipo humano.

- Usando imágenes como la siguiente, comparan un cariotipo humano estándar con el de una persona con síndrome de Down, señalando sus semejanzas y diferencias en el número cromosómico:

Cariotipo de una persona con síndrome de Down



(Fuente: Universidad de Alcalá)

III. Síndrome de Down e inclusión

- Usando fuentes confiables, buscan información más detallada sobre las causas, aspectos biomédicos (fenotipo característico, detección), problemas de salud, pronóstico pertinentes para las personas con síndrome de Down.
- Argumentan las implicancias éticas, sociales y económicas que surgen de las controversias relacionadas con la exclusión social en la población que presenta ciertas condiciones genéticas.
- Diseñan una campaña para informar científicamente sobre los aspectos investigados y promover la inclusión social de las personas con el síndrome, y la divulgan en la comunidad escolar.

Orientaciones para el docente

El concepto de inclusión difiere del de integración, y el objetivo de la campaña es la inclusión; es decir, el reconocimiento de la diferencia como un valor, de modo que todo el mundo puede formar parte de ella en situación de igualdad.

Algunos indicadores para evaluar formativamente esta actividad pueden ser:

- Analizan los mecanismos de replicación del ADN a partir de modelos de su estructura, considerando aportes relevantes de científicos en su contexto histórico.
- Explican la relación entre gen, proteína y enfermedades genéticas, y argumentan sobre la importancia de la universalidad del código genético en el contexto de mutaciones.
- Analizan críticamente las implicancias de presentar ciertas condiciones genéticas y lo relacionan con controversias de exclusión social.