

GENÉTICA Y PSICOLOGÍA: EL NUEVO PARADIGMA

Hernando Augusto Clavijo Montoya¹
Luis Fernando Fajardo²

Fundación Universitaria Konrad Lorenz, Colombia

ABSTRACT

Genetics is a science which has advanced amazingly over the last few years. The Genetics study areas are of general interest and range from their scientific applications in different contexts to people's daily life. It is believed that 30.000 or 40.000 genes are necessary to form a human being. Information on genetics currently available, promotes challenges to integrate this knowledge but fundamentally provides opportunities for psychologists in the development of skills. The applications within a profession/ occupation frame in a context of globalization have a tremendous magnitude. In this article a revision on the advances of the Human Genome Project and its applications on Psychology is made.

Key words: *Human genome, Genetics, Psychology*

RESUMEN

La genética es una ciencia cuyo avance en los últimos años ha sido sorprendente. Las áreas de estudio de la genética son de interés general y abarcan desde sus aplicaciones científicas en diferentes contextos hasta la vida cotidiana de las personas. Se estiman entre 30.000 y 40.000 los genes que son necesarios para la formación de un ser humano. La información genética

1 Director Área de Biología, Facultad de Psicología. Fundación Universitaria Konrad Lorenz. haclavijo@hotmail.com

2 Asesor de la Rectoría. Fundación Universitaria Konrad Lorenz. lfajardo@fukl.edu

disponible en la actualidad brinda desafíos para integrar este conocimiento y principalmente oportunidades en el desarrollo de competencias para los(as) profesionales de la psicología; las aplicaciones en un marco de profesión/ ocupación y en un contexto de globalización son de una magnitud extraordinaria. En el artículo se realiza una revisión sobre los avances del proyecto del genoma humano y sus aplicaciones en la psicología.

Palabras clave: *genoma humano, genética y psicología.*

INTRODUCCIÓN

“El genoma humano insertado en un chip”, se leía en un titular reciente de la portada del *New York Times*. El artículo comentaba que tres empresas biotecnológicas habían conseguido registrar en un pequeño artefacto del tamaño de una uña la actividad de todos los genes de una muestra de tejido humano. Así se cumplía uno de los objetivos del Proyecto del Genoma Humano cuyo borrador fue presentado previamente a la comunidad en el año 2003 (Gibbs, 2004). La genética es una ciencia cuyo avance en los últimos años ha sido sorprendente. Las áreas de estudio de la genética son de interés general y abarcan desde sus aplicaciones científicas en diferentes contextos hasta la vida cotidiana de las personas. Se estiman entre 30.000 y 40.000 los genes que son necesarios para la formación de un ser humano. El Proyecto del Genoma Humano, que comenzó formalmente en el año de 1989 a un costo de US\$ 3 billones, tiene por objetivos realizar para, los aproximadamente 30.000 a 40.000 genes del patrimonio genético de la humanidad, el mapeamiento de los mismos (cono-

cer su ubicación en los cromosomas), identificar su función (por ejemplo, el tipo de proteína que están codificando) y conocer su secuencia, es decir, identificar el orden de sus bases nitrogenadas (Getting & Hart, 2003). Una vez culminado el Proyecto del Genoma Humano se continuará trabajando en el Proyecto Proteoma el cual tiene por objetivos principales identificar las acciones e interacciones del conjunto de las proteínas del organismo. De esta forma nace una nueva ciencia que se denomina la proteómica (Yaspo, 2001).

En las células eucarióticas animales el ADN se encuentra en el núcleo y en la mitocondria; este último se conoce como ADNmt (ADN mitocondrial) y también tiene la capacidad de replicarse y de expresar genes (Turcotte, 2003). La magnitud de la información genética actualmente disponible es extraordinaria. Durante los últimos 100.000 años los seres humanos anatómicamente modernos emigraron desde el África hacia todas partes del mundo e incrementaron su número. Esta expansión ha dejado una clara huella en nuestro ADN. El ADN posee una longitud para nada despreciable puesto que dos metros de esta

molécula se encuentran en cada núcleo celular y se estima que si a una persona se le extrajeran estos dos metros de cada célula y se dispusiesen uno al lado del otro fácilmente se podría ir 13 veces al sol y volver. Por otra parte, se estima que la lectura del ADN de una célula a una velocidad de una base nitrogenada por segundo demoraría aproximadamente 9 años y 6 meses; se trata de tres mil millones de nucleótidos que tienen los 2 metros de ADN. En el ADN humano se han encontrado millones de polimorfismos (variaciones), cuya distribución en las poblaciones refleja la historia de éstas y los efectos de la selección natural (Bamshad & Olson, 2004). Con el desafío que genera toda esta cantidad de información surge una nueva ciencia que se denomina la bioinformática que facilitará su organización y análisis.

Como se evidenciará con la lectura del artículo la cantidad de la información que se obtiene con el Proyecto del Genoma Humano es extraordinaria al igual que las aplicaciones en el presente y en el futuro.

La información genética disponible en la actualidad brinda desafíos para integrar este conocimiento y principalmente oportunidades en el desarrollo de competencias para los profesionales de la psicología; las aplicaciones en un marco de profesión/ocupación y en un contexto de globalización son de una magnitud extraordinaria. Por ejemplo, el análisis de la literatura científica en genética y psicología indica que la fundamentación de los enfoques genéticos se integra en múltiples cam-

pos del saber, entres otros: la biología, la anatomía y fisiología del sistema nervioso, el desarrollo, la psicofisiología, la psicofarmacología, la neuropsicología, la etología, el aprendizaje, la percepción, la personalidad, la motivación, la conducta normal, la psicopatología y la ética.

Los temas que integran la genética y la psicología hacen ya parte de la vida cotidiana de las publicaciones científicas, citando entre otros: paternidad, identificación forense, genes y sentidos, genes y receptores de la sinapsis, genes y recaptación de neurotransmisores, genes y canales iónicos, genes y adicciones, genes y embriología del sistema nervioso, genética y envejecimiento, genes y cáncer, genes del aprendizaje, genes y emociones, genes y violencia, genes y esquizofrenia, genes y enfermedad bipolar, genes y enfermedad de parkinson y transgénicos (Bosch *et. al.*, 2003, Chakravarti & Little, 2003, Glausiusz, 2001, Nestler, 2000, Quinsey, 2002, Smith & Margolskee, 2001).

Desde hace varios años es reconocido el rol del psicólogo en el marco del asesoramiento genético. Además, cabe anotar que también desde hace varios años en diferentes países existen posgrados en asesoramiento genético (especialización, maestría o doctorado) con una importante proporción de estudiantes de psicología. Se estima que 2 al 5% de los recién nacidos presentan algún defecto congénito clínicamente relevante y que esta cifra llega al 6% cuando los estudios se realizan en poblaciones en el primer año de vida. Como muchas

condiciones son multifactoriales (interacción de varios genes, conocidos como poligenes, con el medio ambiente, por ejemplo, el asma, la hipertensión, la diabetes, el cáncer, la enfermedad bipolar, etc.), se comienzan a identificar a las personas que tienen alguna susceptibilidad genética a estas enfermedades cuyo componente ambiental está relacionado muchas veces a los estilos de vida, intervención en la que la contribución de los psicólogos será fundamental, entre otros aspectos, en la prevención y/o manejo de las enfermedades desde la perspectiva del comportamiento.

Para facilitar la lectura el artículo presenta una revisión de conceptos básicos que le permitirán al lector contextualizarse si así lo requiere.

REVISIÓN DE CONCEPTOS BÁSICOS

El conjunto de instrucciones básicas para la formación de un organismo se conoce con el nombre del genoma (el material genético). Los genes tradicionalmente han sido definidos como segmentos del ácido desoxirribonucleico (ADN) que codifican la información para la formación de una característica, es decir, una proteína. Asimismo, los genes son las unidades de herencia. Se estima que el genoma humano contiene aproximadamente entre 30.000 genes y 40.000 genes. El gen, en su visión clásica, contiene en su secuencia de bases nitrogenadas la información necesaria para la formación de la proteína con la intervención de una molécula intermediaria,

el ARNm (ácido ribonucleico de tipo mensajero):

ADN -> ARNm -> Proteína.

La longitud total del ADN de un núcleo celular es de aproximadamente 2.00 m, siendo necesario, por tanto, que el ADN se pueda enrollar para que pueda caber en el núcleo de una célula. La cromatina representa la mezcla de los diferentes materiales que forman a los cromosomas. La cromatina está compuesta por el ADN, el cual se encuentra enrollado en proteínas que se conocen con el nombre de las histonas (aunque en menor proporción de la cromatina también forman parte proteínas no histonas y moléculas de ARN), formando, la unión de estas moléculas, unidades independientes denominadas los cromosomas. En los humanos existen 46 cromosomas; 23 cromosomas son provenientes de la madre a través del óvulo y 23 cromosomas son provenientes del padre a través del espermatozoide (Clavijo, 2002 y Clavijo, 2004).

Los 46 cromosomas de los humanos se dividen en dos grupos: 22 pares de cromosomas autosómicos (también conocidos como autosomas) y un par conocidos como los cromosomas sexuales que corresponden al X y al Y en donde se encuentran los genes que participan en forma determinante en la diferenciación sexual. El estudio de los cromosomas se denomina cariotipo, siendo que una mujer normal posee un cariotipo 46, XX (se interpreta como 46

cromosomas y componente sexual XX) y un hombre normal posee un cariotipo 46, XY (se interpreta como 46 cromosomas y componente sexual XY); el gen SRY (gen de la región determinante del sexo del cromosoma Y) dirige la formación de testículos (Clavijo, 2002; Clavijo, 2004; Mueller & Young, 2001; Solari, 2000).

El genotipo hace relación al conjunto de genes del individuo, el fenotipo representa la expresión del genotipo pudiendo ser modificado o no por el medio ambiente (dependiendo, en principio, de la característica).

A nivel molecular existen dos tipos de ácidos nucleicos: el ácido desoxirribonucleico (ADN) y el ácido ribonucleico (ARN). El ADN tiene la información (el código genético) que determinará la formación de las proteínas (compuestos orgánicos fundamentales para la vida que en su estructura primaria representan cadenas de aminoácidos), además, el ADN se replica para transmitir esta información de una generación a otra. La estructura básica del ADN es el nucleótido que está formado por un grupo fosfato, un azúcar (desoxirribosa) y una base nitrogenada. La reunión de nucleótidos conforma el polinucleótido. En el ADN las bases nitrogenadas son las purinas (adenina y guanina) y las pirimidinas (citosina y timina). El ADN de los humanos y de muchas otras especies está conformado por dos cadenas de polinucleótidos que forman la conocida estructura de la doble hélice, unidas las dos cadenas a través de las bases nitrogenadas siguiendo el prin-

cipio de complementariedad: adenina con timina (unidas por dos puentes de hidrógeno) y guanina con citosina (unidas por tres puentes de hidrógeno) con base en el modelo de Watson y Crick. Por convención, las bases nitrogenadas se representan por la primera letra de cada palabra: adenina (A); guanina (G); citosina (C) y timina (T). Las bases nitrogenadas representan las letras con las que se formarán palabras (en el ADN las palabras siempre son de tres letras y se conocen como tripletes o codones) con las cuales se armarán las frases (en este caso la información necesaria para sintetizar la proteína a partir de la unión de los aminoácidos). La formación del ARNm (ARN mensajero) a partir del molde del ADN se conoce con el nombre de la transcripción (proceso realizado en el núcleo). El ARNm interviene directamente en la elaboración de las proteínas en el proceso conocido con el nombre de la traducción el cual se realiza en los ribosomas. El ARNm (mensajero) está formado por una sola cadena, su azúcar es la ribosa y sus bases nitrogenadas son: adenina, guanina, citosina y el uracilo. Como se observa, en el ARNm (así como en las otras formas de ARN) la timina es remplazada por el uracilo (Clavijo, 2002; Clavijo, 2004; Guízar-Vásquez, 1999; Karp, 1996, Mueller & Young, 2001; Pinel, 2001; Solari, 2000).

El Proyecto Genoma Humano está permitiendo identificar varios *loci* (posición que los genes ocupan en los cromosomas) de interés en psicología. Cabe anotar que existen muchas va-

riables multifactoriales (interacción de los poligenes con el medio ambiente) y se debe considerar el enfoque de factores de riesgo, ya que en muchos casos de enfermedades multifactoriales, la intervención en los estilos de vida disminuye los riesgos. Los factores de riesgo son atributos, aspectos del comportamiento o

exposiciones ambientales que incrementan la probabilidad de ocurrencia de una enfermedad (House of Delegates, 2003). La tabla 1 presenta algunos ejemplos de *mapeamiento* (término que hace referencia al estudio de la ubicación de los genes en los cromosomas) de genes de interés en psicología y en otras profesiones.

Tabla 1. Ejemplos de *mapeamiento* de algunos genes de interés en psicología y en otras profesiones ^(a)

Número del cromosoma	Número aproximado de genes estimados en el cromosoma, longitud y proporción de conocimiento de la secuencia de las bases nitrogenadas	Ejemplos de genes ^(b)
Cromosoma 1	Contiene aproximadamente 3.000 genes. Longitud de 240 millones de pares de bases. 90% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Grupo sanguíneo RH. 2. Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson. 3. Susceptibilidad a la enfermedad de Alzheimer. 4. NTD1. Gen relacionado con el defecto del cierre del tubo neural. 5. Receptor de la Leptina. Disminuye el apetito. 6. Susceptibilidad al cáncer de cerebro.
Cromosoma 2	Contiene aproximadamente 2.500 genes. Longitud de 240 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad a la hipertensión esencial. 2. Susceptibilidad al asma. 3. HPER2. Regula el sueño. Ritmo circadiano. Variaciones en este gen se asocian a las personas que se duermen y despiertan más temprano de lo normal. 4. Susceptibilidad a las convulsiones familiares febriles. 5. Retraso en el lenguaje relacionado con el autismo. 6. Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson. 7. GBX. En el embrión es un organizador cerebral. 8. DLX2. En el embrión es un organizador cerebral. 9. LHCGR. Receptor de la hormona luteinizante. 10. Muerte celular programada. 11. Hipertensión inducida en el embarazo (incluye preeclampsia y eclampsia). 12. HPE2. Holoprosencefalia. 13. LIS2. Lisencefalia.
Cromosoma 3	Contiene aproximadamente 1.900 genes. Longitud de 200 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Retardo mental no sindrómico autosómico recesivo. 2. Susceptibilidad a la dislexia. 3. Susceptibilidad al autismo.
Cromosoma 4	Contiene aproximadamente 1.600 genes. Longitud de 190 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Acondroplasia. 2. Enfermedad de Huntington. 3. Susceptibilidad a la narcolepsia. 4. Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson. 5. Susceptibilidad a la soriasis.

a) Fuentes electrónicas:

<http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mapview/maps.cgi?taxid=9668&chr=Y>

<http://gdbwww.org/>

<http://hugo.gdb.org/>

Continúa

b) Dos o más genes pueden predisponer a la misma enfermedad.

Continuación

Número del cromosoma	Número aproximado de genes estimados en el cromosoma, longitud y proporción de conocimiento de la secuencia de las bases nitrogenadas	Ejemplos de genes
Cromosoma 5	Contiene aproximadamente 1.700 genes. Longitud de 180 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad al asma. 2. Síndrome de <i>Cockayne</i>. 3. GHR. Receptor de la hormona del crecimiento.
Cromosoma 6	Contiene aproximadamente 1.900 genes. Longitud de 170 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Epilepsia mioclónica juvenil. 2. Susceptibilidad a la migraña con o sin aura. 3. Susceptibilidad a la esquizofrenia. 4. Susceptibilidad a la <i>Diabetes mellitus</i> insulino dependiente. 5. HLA (Complejo mayor de histocompatibilidad). 6. FOXO3A. Gen que adelanta la menopausia. 7. Susceptibilidad al asma.
Cromosoma 7	Contiene aproximadamente 1.800 genes. Longitud de 150 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad a la formación de aneurismas. 2. Susceptibilidad a la obesidad. 3. Susceptibilidad al autismo (gen HOXA-1). 4. Síndrome de Williams. 5. <i>Sonic hedgehog</i>. Gen del desarrollo embrionario. 6. Fibrosis quística. 7. Gen FOXP2. Facilita la articulación del lenguaje.
Cromosoma 8	Contiene aproximadamente 1.400 genes. Longitud de 140 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Síndrome de Waardenburg. 2. Alopecia. 3. Sordera neurosensorial. 4. Convulsiones familiares febriles. 5. Tiroiditis de Hashimoto. 6. Epilepsia generalizada idiopática.
Cromosoma 9	Contiene aproximadamente 1.400 genes. Longitud de 130 millones de pares de bases. 85% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Microcefalia autosómica recesiva. 2. Esclerosis tuberosa. 3. Grupo sanguíneo ABO. 4. Receptor del glutamato N-Metil-D-Aspartato subunidad 1 (relacionado con los procesos del aprendizaje).
Cromosoma 10	Contiene aproximadamente 1.400 genes. Longitud de 130 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad a la bulimia. 2. Susceptibilidad a la <i>Diabetes mellitus</i> insulino dependiente. 3. Glioblastoma multiforme. 4. GAD2. Aumenta el apetito. Susceptibilidad a la obesidad.
Cromosoma 11	Contiene aproximadamente 2.000 genes. Longitud de 130 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad a la diabetes insulino dependiente. 2. Susceptibilidad al asma. 3. D4DR. Receptor 4 de la dopamina. Buscador de emociones (novedad). 4. Susceptibilidad al desorden afectivo bipolar. 5. DRD2. Receptor 2 de la dopamina. Relacionado con algunas adicciones. 6. Susceptibilidad al desorden obsesivo compulsivo. 7. EED. Desarrollo del ectodermo embrionario.
Cromosoma 12	Contiene aproximadamente 1.600 genes. Longitud de 130 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad a la enfermedad de Alzheimer. 2. Susceptibilidad a la enfermedad de Parkinson. 3. Susceptibilidad a la enuresis nocturna. 4. Alopecia. 5. Susceptibilidad a la <i>Diabetes mellitus</i> no insulino dependiente. 6. Miopía. 7. Susceptibilidad al asma. 8. Aldehído deshidrogenasa 2 (ADH2) relacionado con la predisposición al alcoholismo. 9. Fenilcetonuria.

Continúa

Continuación

Número del cromosoma	Número aproximado de genes estimados en el cromosoma, longitud y proporción de conocimiento de la secuencia de las bases nitrogenadas	Ejemplos de genes
Cromosoma 13	Contiene aproximadamente 800 genes. Longitud de 110 millones de pares de bases. 80% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad a la <i>Diabetes mellitus</i> no insulino dependiente. 2. Susceptibilidad a la enuresis nocturna. 3. Susceptibilidad a la esquizofrenia. 4. Susceptibilidad al desorden de pánico. 5. Susceptibilidad al autismo.
Cromosoma 14	Contiene aproximadamente 1.200 genes. Longitud de 100 millones de pares de bases. 80% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad al asma. 2. Susceptibilidad a la enfermedad de Alzheimer.
Cromosoma 15	Contiene aproximadamente 1.200 genes. Longitud de 100 millones de pares de bases. 80% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad al autismo. 2. Susceptibilidad al aumento de triglicéridos. 3. Microcefalia autosómica recesiva. 4. Susceptibilidad a la hipertensión esencial. 5. Gen que predispone a trastornos de ansiedad como ataques de pánico, agorafobia o fobias sociales. 6. GABRG3. Relacionado con la predisposición al alcoholismo. 7. BNC1. Mutaciones en este gen reducen la sensibilidad al tacto fino. 8. Glioma del cerebro.
Cromosoma 16	Contiene aproximadamente 1.300 genes. Longitud de 90 millones de pares de bases. 85% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad a la enfermedad coronaria. 2. Epilepsia mioclonica infantil. 3. Gen relacionado con el retraso en el lenguaje. 4. Receptor glutamato N-Metil-D-Aspartato subunidad (relacionado con los procesos del aprendizaje). 5. Susceptibilidad a la hiperactividad y al déficit de la atención. 6. CFDP1. Proteína 1 del desarrollo craneofacial.
Cromosoma 17	Contiene aproximadamente 1.600 genes. 70 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad al autismo. 2. Gliosis familiar progresiva subcortical. 3. Susceptibilidad a la hipertensión esencial. 4. Susceptibilidad a la <i>Diabetes mellitus</i> no insulino dependiente. 5. Gen p53 supresor de tumores. 6. NGFR. Receptor del factor de crecimiento nervioso. 7. Neurofibromatosis tipo I.
Cromosoma 18	Contiene aproximadamente 600 genes. Longitud de 70 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Miopía. 2. Susceptibilidad al desorden afectivo bipolar. 3. Susceptibilidad a la esquizofrenia. 4. Susceptibilidad a la dislexia. 5. Gen que inhibe la acción del circuito del aprendizaje en el miedo. 6. Susceptibilidad a la <i>Diabetes mellitus</i> insulino dependiente. 7. Síndrome de Seckel.
Cromosoma 19	Contiene aproximadamente 1.700 genes. Longitud de 60 millones de pares de bases. 85% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad a la migraña con o sin aura. 2. Susceptibilidad a la soriasis. 3. Ataxia espinocerebelosa. 4. Apolipoproteina E remueve el exceso de colesterol de la sangre.

Continúa

Continuación

Número del cromosoma	Número aproximado de genes estimados en el cromosoma, longitud y proporción de conocimiento de la secuencia de las bases nitrogenadas	Ejemplos de genes
Cromosoma 20	Contiene aproximadamente 900 genes. Longitud de 60 millones de pares de bases. 90% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Inmunodeficiencia severa combinada. 2. Susceptibilidad a la enfermedad de Alzheimer. 3. Susceptibilidad a la hipertensión esencial. 4. <i>Diabetes mellitus</i> no insulino dependiente. 5. Susceptibilidad a la obesidad.
Cromosoma 21	Contiene aproximadamente 400 genes. Longitud de 40 millones de pares de bases. 70% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Susceptibilidad a la enfermedad de Alzheimer. 2. Esclerosis lateral amiotrófica. 3. DCR. Región cromosómica del síndrome de Down.
Cromosoma 22	Contiene aproximadamente 800 genes. Longitud de 40 millones de pares de bases. 70% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Neurofibromatosis tipo II. 2. Síndrome de Di George. 3. Susceptibilidad a la esquizofrenia. 4. Gen COMT. Percepción del dolor. 5. Susceptibilidad a la formación de meningiomas.
Cromosoma X	Contiene aproximadamente 2.000 genes. Longitud de 150 millones de pares de bases. 95% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Síndrome de Kallman. 2. Susceptibilidad al autismo. 3. Alopecia. 4. Inmunodeficiencia severa combinada. 5. Síndrome de X frágil (asociado a retardo mental). 6. Síndrome de Lesch Nyhan. 7. Síndrome de Rett. 8. Hemofilia tipo A.
Cromosoma Y	Contiene aproximadamente 200 genes. Longitud de 50 millones de pares de bases. 50% de la secuencia determinada.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Genes relacionados con la azoospermia. 2. Gen del factor determinante testicular.

Si el escrutinio genético se ve coronado por el éxito, llegará un día en el que el análisis de la secuencia genética de un paciente dirá qué lugar le corresponde en el cuadro de riesgos. Con toda seguridad para la mayoría de las enfermedades multifactoriales se debe disponer e integrar la información relacionada con los factores ambientales de riesgo. Algunas personas quizá no deseen saber si tienen factores genéticos que incrementan el riesgo de desarrollar una cierta enfermedad (Bamshad & Olson, 2004). Se pronostica que en el futuro en el momento en el que los pacientes muestren síntomas de un trastorno,

la información genética resultará decisiva para evaluar las posibilidades diagnósticas y con base a la evidencia enfocar las estrategias terapéuticas. Asimismo, la prevención será fundamental, entre otros aspectos, con base en la intervención en los estilos de vida que pueden aumentar los riesgos. En una sociedad en que cada persona llevará inscrita en un chip la secuencia de su ADN, los legisladores tendrán que decidir quien tendría acceso a esta información (Hyman, 2003). Aunque la secuencia genética no puede predecir, por sí sola, si una persona presentará una depresión o un trastorno bipolar, es necesario reflexionar

sobre el uso que se le dará a la información relacionada con los riesgos genéticos. Atrás se está quedando la discusión de si es genético o ambiental para dar paso a la nueva pregunta: ¿Cómo interactúan los genes con el medio ambiente?

REFERENCIAS

Bamshad M.J. & Olson S.E. (2004). ¿Existen las razas? *Investigación y ciencia*, febrero, p. 6-12.

Bosch E., Calafell, F., Plaza S. *et al.* (2003). Genética e historia de las poblaciones del norte de África y la península ibérica. *Investigación y Ciencia*, febrero p. 62-69.

Clavijo H.A. (2002). Aspectos semiológicos de la genética, in Cediell, R. *Semiología médica*, 5ª edición, Celsus, Santa Fe de Bogotá D.C., p. 571-597.

Clavijo H.A. (2004). Genética: aspectos clínicos, epidemiológicos y moleculares, in Romero *et al. Texto de obstetricia*, Editorial Kimpres, Bogotá D.C., p. 187-204.

Chakravarti A. & Little P. (2003). Nature, nurture and human disease. *Nature*, vol. 421 (23) p. 412-414.

Getting E. & Hart, T. (2003). Genetics in dental practice: social and ethical issues surrounding genetic testing. *Journal of Dental Education*, vol. 67 (5) p. 549-562.

Guízar-Vázquez J.J. & Zafra De La Rosa GF. (1999). *Atlas diagnóstico de síndromes genéticos*, Editorial El Manual Moderno, México. D.F.

Gibbs W.W. (2004). El nacimiento de la epigenética. *Investigación y Ciencia*, abril, p. 18-23.

Glausiusz J. (2001). Las semillas de la psicosis. *Discovery en español*, noviembre, p. 20-21.

House of Delegates (2003). Competencies for entry into the profession of dental hygiene. *Journal of Dental Education*, vol. 67 (7), p. 796-800.

Hyman, S.E. (2003). Diagnóstico de las enfermedades mentales. *Investigación y Ciencia*, noviembre, p. 51-57.

Mueller R.F. & Young I.D. (2001). *Genética médica*, 10ª edición, Marban, Madrid.

Nestler E.J. (2000). Genes and addiction. *Nature genetics*, vol. 26, p. 277-281.

PINEL J.P.J. (2001). *Biopsicología*, 4ª edición, Prentice Hall, Madrid.

Quinsey V.L. (2002). Evolutionary theory and criminal behaviour. *Legal and criminological Psychology*, vol. 7, p. 1-13.

Smith D.V. & Margolskee R.F. (2001). El sentido del gusto. *Investigación y Ciencia*, mayo, p. 4-12.

Solari A.J. (2000). *Genética humana*. Fundamentos y aplicaciones en medicina, Editorial Médica Panamericana, Buenos Aires.

Turcotte L. (2003). Mitochondria: biogenesis, structure and function-symposium introduction. *Medicine & Science in Sports & Exercise*, vol. 35 (1) p. 82-85.

Yaspo M.L. (2001). Taking a functional genomics approach in molecular medicine. *Trends in molecular medicine*, vol. 7(11), p. 494-501.

Fuentes electrónicas:
<http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/mapview/maps.cgi?taxid=9668&chr=Y>
<http://gdbwww.org/>
<http://hugo.gdb.org/>

Recibido el 15 de julio y aceptado el 29 de julio de 2004