



## GUIA Nº 5 CANCER Y ANOMALIAS GENETICAS (BIOLOGÍA)

NOMBRE	
<b>INSTRUCCIONES:</b>	
- Usted deberá analizar esta guía y realizar las actividades en su cuaderno o en una hoja.	
- Además deberá indicar claramente el número de cada actividad correspondiente	
- Debe enviar las actividades en formato foto al correo institucional de la docente, indicando su nombre, apellido y curso en ASUNTO. También puede elegir enviar su tarea por la plataforma CLASSROOM si lo desea.	
<b>OBJETIVO:</b> Investigar y argumentar las causas y consecuencias de las anomalías genéticas.	
<b>FECHA ENTREGA:</b> 30 DE OCTUBRE	
<b>CORREO DOCENTE:</b> nataliaoliva@cnslourdes.cl	

### EL ORIGEN DEL CANCER

- En condiciones normales, las células crecen, se reproducen y mueren. Sin embargo, existen condiciones que pueden alterar el ciclo celular. Si una célula se divide rápidamente y sin control, provoca que las nuevas células se acumulen en el tejido formando masas de células denominadas tumores y son estos tumores los que podrían generar un cancer de tipo benigno o uno de tipo maligno.
- En ocasiones el material genético experimenta alteraciones denominadas mutaciones. Si la mutación se produce a nivel de los genes que participan en la regulación del ciclo celular, es probable que se desarrolle un cáncer. Los genes involucrados son los protooncogenes y los genes supresores de tumores.

#### Protooncogenes

Codifican proteínas, como las Cdk y las ciclinas, que estimulan la división celular. Estos genes, al experimentar mutaciones, se pueden transformar en **oncogenes**, lo que puede ocasionar el aumento de la síntesis de estas proteínas, activando o aumentando la división de algunas células.

#### Genes supresores de tumores

Codifican proteínas que regulan negativamente el ciclo celular y se encargan de que la mitosis no continúe debido a que la replicación del ADN ha ocurrido en forma incorrecta. Si el daño en el ADN es severo, una proteína denominada **p53** induce a apoptosis. Cualquier mutación que disminuya la actividad normal de una proteína supresora de tumores puede contribuir a la aparición de cáncer.

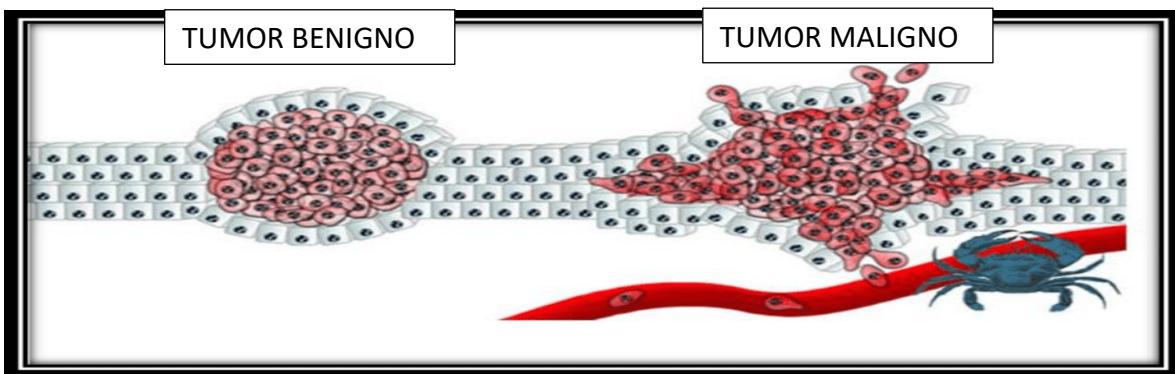


### ¿CÓMO SE FORMA UN TUMOR?

- La célula cancerosa se divide rápidamente, una y otra vez, provocando que nuevas células cancerosas se acumulen en el tejido, formando un tumor

### ¿CÓMO SE RAMIFICA UN CANCER?

- Existen tumores benignos, masas compactas de células que permanecen en el lugar del cuerpo donde se originaron y que, generalmente, pueden ser removidas a través de procedimientos quirúrgicos.
- En cambio, los tumores malignos o cancerosos invaden otros tejidos y órganos, impidiendo su normal funcionamiento, fenómeno conocido como metástasis.



### TRATAMIENTOS CONTRA EL CANCER

- Las personas que padecen cáncer pueden ser sometidas a diversos tratamientos. Los principales métodos para combatir esta enfermedad incluyen procedimientos quirúrgicos, y el uso de radiación y drogas.
- Si el cáncer es detectado en una fase prematura, es decir, antes de que se haya propagado a otras partes del cuerpo, es posible eliminar el tumor canceroso a través de una cirugía. De lo contrario, si este se ha ramificado, o bien no puede ser removido, se debe optar por otros tratamientos: la radioterapia y la quimioterapia.



## RADIOTERAPIA

- Corresponde al uso de radiación, ondas de alta energía que se utilizan para eliminar células cancerosas, y reducir tumores, dañando el ADN de estas células. Generalmente, la aplicación de radiación se localiza en una región específica, pues también puede dañar células sanas.

## QUIMIOTERAPIA

- Uso de fármacos que combaten el cáncer, los que son transportados a través del torrente sanguíneo, a diferentes partes del cuerpo. Estos medicamentos pueden eliminar células cancerosas o frenar su crecimiento.
- Lamentablemente muchos de estos fármacos también destruyen células normales, pudiendo ocasionar efectos secundarios en los pacientes, como por ejemplo:
  - Perdida de cabello y uñas
  - Náuseas y vomitos
  - Alteraciones en la médula osea
  - Infertilidad (dependiendo de la edad)

## ANOMALIAS EN LOS CROMOSOMAS

- Existen diversas enfermedades y anomalías cuyo origen se encuentra en mutaciones que afectan la estructura o el número de cromosomas de un organismo. Este tipo de mutaciones, denominadas cromosómicas, pueden ser estructurales o numéricas.

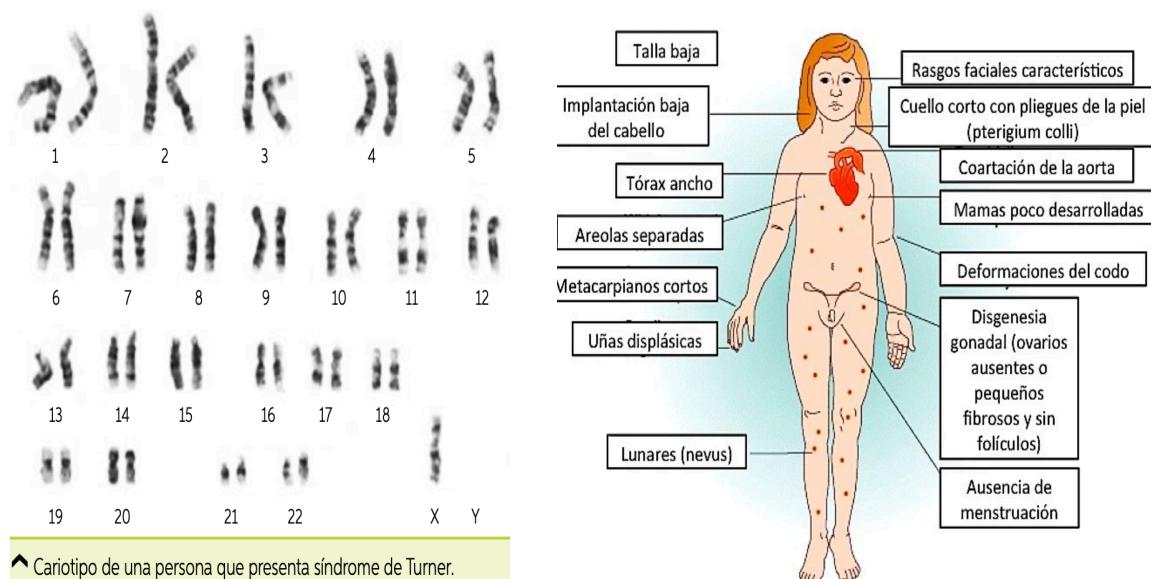
## MUTACIONES ESTRUCTURALES

- Son aquellas en las que se producen alteraciones en el tamaño o en la forma de los cromosomas, ocasionadas por pérdida, duplicación, inversión o translocación de alguno de sus fragmentos.

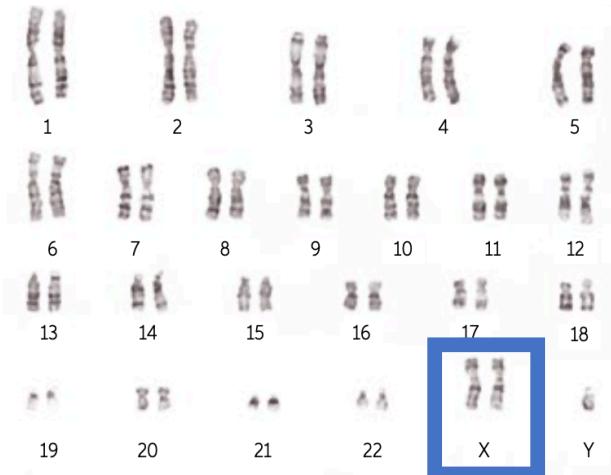
- Corresponden a cambios en el número de cromosomas propios de la especie. Estas pueden ser de dos tipos: **euploidías** y **aneuploidías**.
  - Euploidías:** son alteraciones que afectan al conjunto completo de cromosomas.
  - Las aneuploidías:** corresponden a anomalías que se evidencian en el número de cromosomas de un individuo. Surgen por errores en la distribución de los cromosomas homólogos durante la meiosis, por lo que las células resultantes de este proceso de división anormal, **presentan exceso o falta de cromosomas**, lo que suele ocasionar trastornos en sus portadores. **Las aneuploidías más comunes en los seres humanos son las monosomías y trisomías.**

### MONOSOMÍA

- Son aquellas alteraciones que se producen por la falta de un cromosoma en las células del individuo. Esto se produce debido a que uno de los gametos que originó a la persona afectada, presentaba 22 cromosomas, en vez de 23 (normal). En el ser humano existe una monosomía que es viable, el síndrome de Turner.

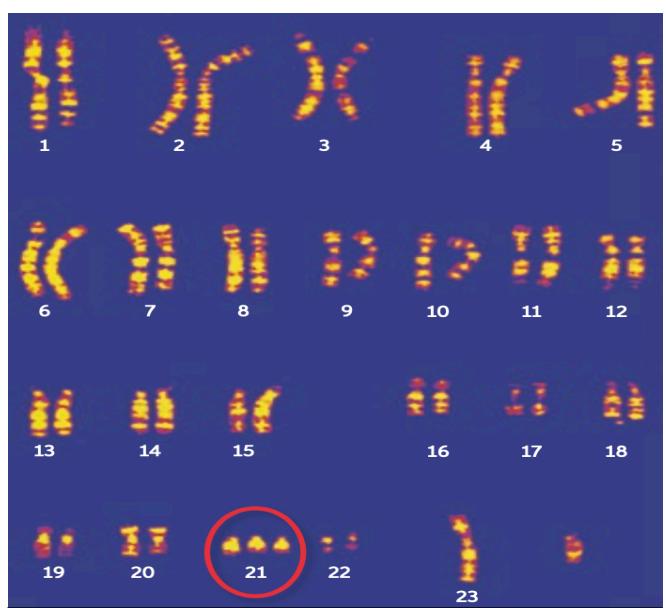


- Son alteraciones en las que hay un cromosoma extra en las células del individuo. En este caso, existen tres cromosomas de un mismo tipo, en lugar del par homólogo que se da en condiciones biológicamente normales. Esto se produce debido a que uno de los gametos que originó a la persona afectada, presentaba 24 cromosomas, en vez de 23.
- El **síndrome de Down** y **síndrome de Klinefelter** son ejemplos de trisomías.



### Síndrome de Klinefelter

- Presencia de 2 cromosomas X.
- estatura alta y cuerpo menos musculado
- caderas más anchas
- piernas y brazos más largos
- huesos más débiles
- menor nivel de energía
- testículos y pene de menor tamaño

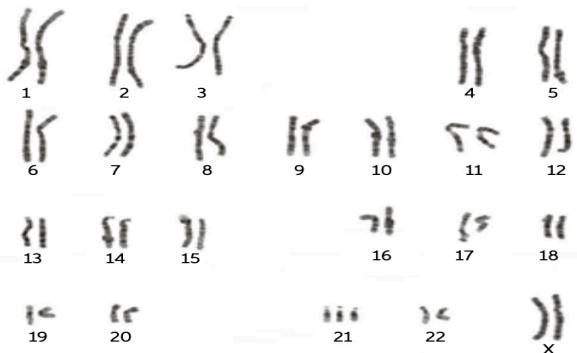


### Síndrome de Down

- Trisomía en el cromosoma 21.
- Las personas con síndrome de Down presentan ciertas dificultades de aprendizaje y algunos problemas de salud. Sin embargo, muchas de ellas tienen vidas muy productivas y se desarrollan plenamente en la sociedad.

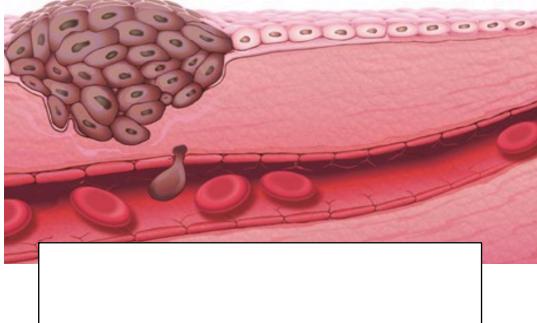
## ACTIVIDAD

1.- Imagina que eres un médico o médica, y que debes analizar los cromosomas de una célula somática de un paciente, con el fin de determinar si presenta alguna anomalía cromosómica. Para ello, obtienes el cariotípico de este paciente, el cual se muestra a continuación.



- A partir de las alteraciones mencionadas anteriormente. **Determina qué tipo de alteración presenta este paciente.**

2.- Indique el tipo de tumor (benigno o maligno) según corresponda.



3.- ¿En qué se diferencia una trisomía de una monosomía?

4.- ¿En qué se diferencia una mutación estructural de una numérica?

5.- ¿En qué se diferencia un tratamiento con quimioterapia de uno con radioterapia?

6.- Explique con sus palabras cómo se origina el cáncer?

7.- ¿Qué diferencias existen entre el síndrome de Turner y el síndrome de Klinefelter?