

DESARROLLO humano

15e



**Mc
Graw
Hill**

**Diane E. Papalia
Gabriela Martorell**

Desarrollo humano

DECIMOQUINTA EDICIÓN

Diane E. PAPALIA

Gabriela MARTORELL



VIVA EL LADO HUMANO del desarrollo

Desarrollo humano ayuda a los estudiantes a experimentar el lado humano del desarrollo al exponerlos a la cultura y la diversidad, sumergirlos en aplicaciones prácticas y auxiliarlos a que estudien mejor a través de un aprendizaje y de reportes de desempeño personalizados. **Desarrollo humano** adopta un enfoque práctico de la investigación y reconoce que, así como cada persona se desarrolla a su manera, también sus alumnos aprenden a su manera.

Diversidad, equidad e inclusión

En respuesta a solicitudes de profesores como usted, hemos dedicado un espacio sustancial a abordar temas de diversidad, equidad e inclusión. Cuando así procede, cada capítulo incluye estadísticas estadounidenses actuales extraídas de datos censales y bases de datos nacionales gubernamentales, y que incluyen no solo grandes tendencias poblacionales, sino también información demográfica y estadística sobre grupos étnicos y raciales. En muchos casos también hemos incluido información acerca de estadísticas, tendencias y diferencias culturales globales.

Además, cada capítulo incluye una sección de “Investigación en acción” y una más de “Ventana al mundo”. En la sección “Investigación en acción”, un grupo diverso de jóvenes expertos en psicología recibió la encomienda de examinar investigaciones sobre temas sujetos a influencias de raza, etnicidad, género, orientación sexual, edad, religión, discapacidad, posición socioeconómica, orientación política y demás. (Para una lista completa de expertos y temas, véanse las páginas iv-ix.) En la sección “Ventana al mundo”, un asunto intercultural de interés es abordado desde una perspectiva global. Estas secciones basadas en investigaciones se ocupan de una amplia variedad de temas, como los factores que afectaron el acceso a la educación durante la pandemia de COVID-19 y diferencias culturales en juicios generalizados acerca de la concepción y la fecundidad.

Asimismo, hemos incluido otras formas de diversidad. Por ejemplo, la influencia de la posición socioeconómica es puesta de manifiesto en temas como: bajo peso al nacer, resultados para la salud, CI calculado mediante pruebas y relaciones familiares. También incluimos información sobre personas con discapacidades o insertas en estructuras familiares diferentes, como padres LGBTQ+, familias reconstituidas, padres divorciados y familias en las que los adultos permanecen solteros por decisión propia.

Una lista completa de temas de diversidad, equidad e inclusión puede hallarse en las páginas xxviii-xlix.

Formación de una nueva vida

Sumario

La concepción de una nueva vida
Mecanismos de la herencia
Estudio de las influencias de la herencia y el medio ambiente
Desarrollo prenatal
Vigilancia y promoción del desarrollo prenatal

Objetivos de aprendizaje

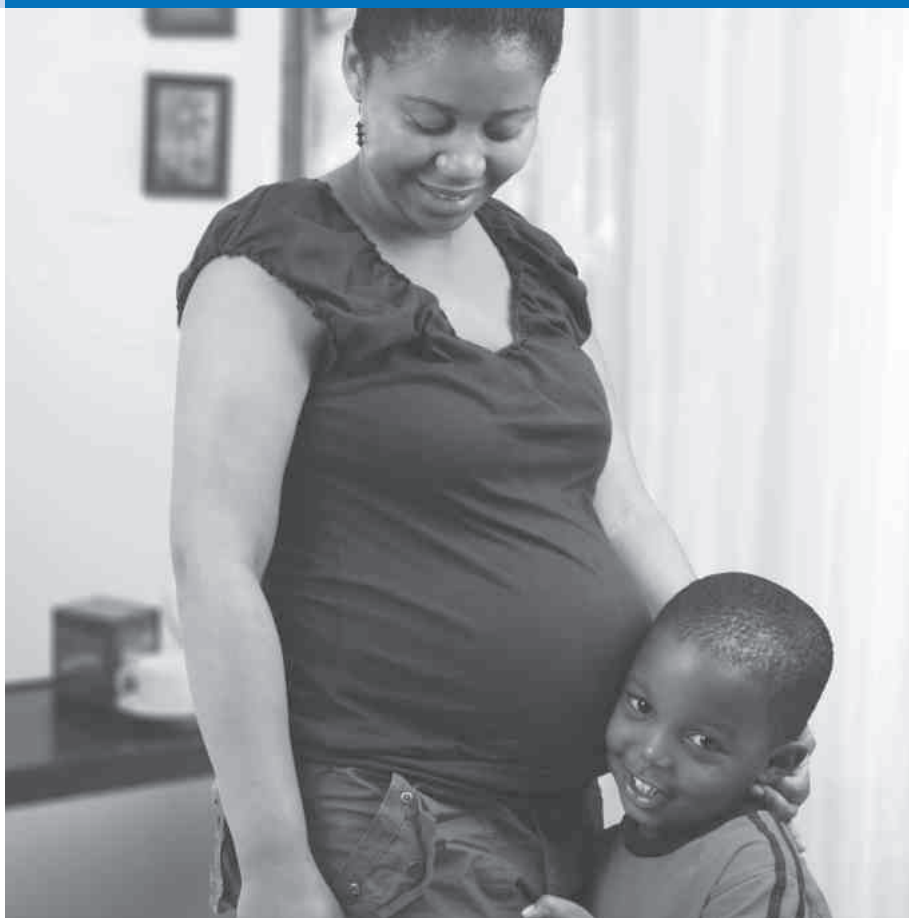
Explicar cómo ocurre la concepción y cuál es la causa de los nacimientos múltiples.

Describir los mecanismos de la herencia en el desarrollo humano dentro y fuera del rango esperado.

Explicar cómo interactúan la herencia y el medio ambiente en el desarrollo humano.

Describir el desarrollo prenatal, incluidas las influencias ambientales.

Examinar la importancia de cuidados prenatales de alta calidad.



Danie Nel Photography/Shutterstock

¿Sabías que...

- ▶ el sexo biológico de una persona es determinado por el padre?
- ▶ un feto puede aprender y recordar mientras se encuentra en el útero, y responde a la voz de su madre?
- ▶ las mujeres en mayor riesgo de dar a luz a bebés de bajo peso al nacer —adolescentes y solteras, con baja escolaridad y algunas mujeres BIPOC— son las que menos probabilidades tienen de recibir cuidados prenatales?

En este capítulo describiremos la concepción, cómo operan los mecanismos de la herencia y cómo interactúa la herencia biológica con las influencias del medio ambiente dentro y fuera del útero. Seguiremos el curso del desarrollo prenatal, describiremos las influencias que recibe y estudiaremos las maneras de vigilarlo. Dado que la mayoría de los embarazos marchan bien, nos centraremos en esto, aunque también incluiremos información sobre los factores que derivan en resultados negativos.

E *s posible todo porque vives.*

—Thich Nhat Hanh (1926-2022)

La concepción de una nueva vida

La mayoría de la gente concibe el desarrollo como un hecho que comienza el día en que nacemos, cuando el nuevo ser —que llora ruidosamente y está agitado— es introducido al mundo. Pero el desarrollo empieza antes, cuando un espermatozoide y un óvulo se unen y forman un individuo nuevo. Los genes se combinan y guían el desarrollo, y ambos influyen y son influidos por un medio ambiente en constante cambio. Hay riesgos: un niño podría heredar una variante peligrosa de un gen, una joven podría tener dificultades para conseguir atención prenatal, una pandemia global podría aislar y perturbar a una familia. Pero también existe una gran resiliencia. Aquí examinaremos los inicios mismos de la vida y sus influencias.

CREENCIAS CULTURALES SOBRE LA CONCEPCIÓN

Leyendas populares sobre el origen de la vida han sido comunes a todo lo largo de la historia y expresan valores y orientaciones importantes en una cultura. Por ejemplo, las creencias religiosas tradicionales del judaísmo, el islamismo y el cristianismo aludían a la implantación de una semilla por un hombre en la tierra fértil de la madre (Delaney, 1991). La creencia de que los niños venían de los pozos, los manantiales o las rocas era frecuente en el norte y el centro de Europa todavía a principios del siglo xx (Gélis y Morris, 1991).

En la sociedad matrilineal de los trobrianders de Nueva Guinea se cree que la concepción ocurre cuando el espíritu de un difunto entra en el cuerpo de una mujer y se mezcla con su sangre menstrual (Weiner, 1988). En contraste, los huas de Nueva Guinea piensan que la concepción es producto de la combinación de sangre menstrual y semen (Meigs y Meigs, 1984). La comprensión del lapso de fertilidad también varía. Investigaciones interculturales indican que los araucanos de Chile, los gusii de Kenia y los tarahumaras de México creían que la concepción era más factible durante la menstruación. En cambio, los maria gonds de la India, los marquesas de la Polinesia francesa, los lepchas de la India y Nepal, los masais de Kenia y Tanzania, los pukapukas de las islas Cook y los baigas de la India eran de la opinión de que el periodo de concepción ideal eran los días inmediatamente siguientes a la menstruación (Montgomery, 1974).

Imperaba asimismo el parecer de que fuerzas cósmicas influían en la concepción. En la Europa moderna temprana, si un bebé era concebido bajo la luna nueva, sería niño; si era concebido durante el cuarto menguante lunar, sería niña (Gélis y Morris, 1991). Los walpiris de Australia creían que si un bebé era concebido en un sitio asociado con un espíritu particular, este espíritu le daría vida (DeLoache y Gottlieb, 2000). Algunas familias chinas planean a sus hijos en torno al calendario zodiacal, de manera que los índices de embarazo aumentan en los prometedores años del dragón (Beam y Shrestha, 2020). En países occidentales como Estados Unidos persisten ideas en el sentido de que la personalidad es moldeada por la época del año en la que nacemos, como lo confirman las secciones astrológicas de muchos periódicos y revistas.

Aunque nuestra comprensión moderna difiere de todas esas creencias, la mayoría de los padres en todo el mundo entienden la concepción como un acontecimiento trascendental. Los caminos particulares que siguen los nuevos padres, sin embargo, varían de acuerdo con factores como la raza, el origen étnico, la cultura, la posición socioeconómica y otras diferencias individuales (véase “Investigación en acción” para conocer un ejemplo de esto).

FECUNDACIÓN

La **fecundación**, o concepción, es el proceso por el cual un espermatozoide y un óvulo —los gametos, o células sexuales, masculino y femenino— se combinan para crear una sola célula, llamada **cigoto**, que más tarde se duplica una y otra vez mediante la división celular para producir

fecundación

Unión de un espermatozoide y un óvulo para producir un cigoto; también llamada *concepción*.

cigoto

Organismo unicelular derivado de la fecundación.

Investigación en acción

MATERNIDAD INDÍGENA

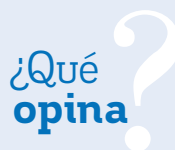
Annette sacude las manos mientras da vueltas en el baño, a la espera de los resultados de su prueba de embarazo. Un millón de ideas cruzan su cabeza en tanto trata de imaginar cómo podría cambiar su futuro a partir de este instante. Cierra los ojos y recuerda el cielo inmenso y las cobrizas arenas de su casa en Tuba City, Arizona. Este momento de incertidumbre y estrés despierta en ella la dolorosa conciencia de lo lejos que está del territorio navajo.

La maternidad es siempre un periodo de cambio, pero la maternidad indígena contemporánea se ha visto transformada adicionalmente por hechos históricos traumáticos, como el desplazamiento y la esterilización forzados, las escuelas residenciales y la marginación (Palacios y Portillo, 2009). En su carácter de joven indígena enfrentada a una prueba positiva de embarazo, Annette podría sentirse en conflicto entre sus valores culturales personales y los valores de la cultura dominante. En las comunidades indias americanas, la maternidad es vista con frecuencia como causa de celebración, independientemente de la edad de la madre. Esto entra en conflicto directo con las actitudes culturales prevalecientes en Estados Unidos, de acuerdo con las cuales la maternidad adolescente es negativa, y con la percepción del embarazo adolescente indígena como un estereotipo peyorativo (Palacios et al., 2012).

El embarazo suele derivar en cambios en la identidad de las mujeres conforme se adaptan a las modificaciones que sufren su cuerpo y los roles que ejercen (Hodgkinson et al., 2014). Las investigaciones indican que este proceso es más determinante en la experiencia de la maternidad indígena americana. Las indígenas reportan con frecuencia una sensación de responsabilidad en el sostenimiento y la perpetuación de su cultura (Schultz y Noyes, 2020). El quantum de sangre, o “cantidad” de antepasados indios americanos que posee un individuo, cumple una función importante en la capacidad de una persona para convertirse en miembro de su tribu y recibir beneficios tribales. Las indias americanas reportan que el quantum de sangre de sus hijos futuros puede influir incluso en la decisión de con quién establecer lazos de noviazgo (Schultz y Noyes, 2020).

La adopción, ofrecida en ocasiones como una opción para los embarazos adolescentes no deseados, es una decisión difícil para cualquier mujer. Sin embargo, para las indígenas es también un sendero repleto de traumas históricos. Entre la violencia de las escuelas residenciales y el rapto de niños indios americanos a manos de hogares de adopción, resulta comprensible que mujeres como Annette sientan reservas frente a la elección de la adopción. Los adoptados de origen indígena americano son colocados por lo general en el seno de familias no nativas y experimentan altas tasas de abuso de sustancias, trastornos alimentarios e ideas suicidas en la adultez (Landers et al., 2017). En respuesta a estos traumas históricos, la ley para el bienestar de los niños indígenas (ICWA, por Indian Child Welfare Act) de 1978 fue diseñada para garantizar que las familias indias americanas reciban preferencia cuando un adoptado indígena está listo para su asignación a un hogar. Pese a ello, las objeciones legales contra la ICWA van en aumento (Reid, 2020).

Ser padre es una ocasión memorable en cualquier circunstancia. No obstante, las mujeres indígenas deben sortear no solo los cambios habituales que proceden de la maternidad, sino también la integración de sus creencias culturales con un sistema cultural mayoritario que con frecuencia entra en conflicto con ellas.



¿Piensa que es correcto que la gente tenga que verificar su quantum de sangre para poder registrarse como miembro de una tribu?

¿Cree que es mejor para un niño permanecer en una escuela residencial si no es posible encontrar una familia indígena que lo adopte, o que se le entregue en adopción a una familia no indígena?

todas las células que integran a un bebé. La “ventana fértil” —el periodo durante el cual la concepción es posible— resulta sumamente impredecible (Ecochard et al., 2015). Pese a que la concepción es mucho más probable en determinados momentos, una mujer puede concebir o no, en cualquier momento del mes.

Se calcula que, al nacer, una mujer cuenta con alrededor de 2 millones de óvulos inmaduros en sus dos ovarios, cada uno de ellos dentro de su propio folículo, o saco pequeño. En una mujer sexualmente madura, la ovulación —ruptura de un folículo maduro en cualquiera de los ovarios y expulsión de su óvulo— ocurre una vez cada 28 días, hasta la menopausia. El óvulo es arrastrado a través de una de las trompas de falopio por los cilios, células pilosas diminutas, hacia el útero, o matriz.

Los espermatozoides son producidos en los testículos, o glándulas reproductivas, de un hombre maduro, a razón de varios cientos de millones diarios, y son eyaculados en el semen durante el clímax sexual. Depositados en la vagina, intentan atravesar a nado el cérvix, la abertura del útero, hasta las trompas de falopio, aunque solo una minúscula fracción de ellos lo consigue.

La fecundación ocurre normalmente mientras el óvulo transita por la trompa de falopio. De no suceder, tanto el óvulo como las células espermáticas presentes en el cuerpo de la mujer, mueren. Los espermatozoides son absorbidos por los glóbulos blancos de la mujer, mientras que el óvulo atraviesa el útero y sale por la vagina.

TECNOLOGÍAS REPRODUCTIVAS ASISTIDAS

Aproximadamente 80 % de las parejas en edad reproductiva experimentarán una concepción en los primeros 6 meses de actividad sexual sin protección. Si transcurridos 4 años no han experimentado una concepción, es muy improbable que tengan un hijo sin asistencia (Vander Borgh y Wyns, 2018). Para las parejas que enfrentan problemas de infertilidad, la ciencia les ofrece varias vías alternativas hacia la parentalidad.

La **tecnología reproductiva asistida (TRA)**, o concepción por medios artificiales, brinda a las parejas con dificultades para concebir naturalmente un medio para aumentar su fertilidad. Aunque los índices de éxito han mejorado, solo 23.6 % de las pruebas de TRA resultaron en un embarazo satisfactorio en 2019 (Centers for Disease Control and Prevention, 2021). No obstante, dado que este recurso ha estado en uso desde 1978, se calcula que 9 millones de niños en todo el mundo han sido concebidos por medio de la TRA (European Society of Human Reproduction and Embryology, 2020).

La forma más simple de TRA es la inseminación artificial, en la que espermatozoides son inyectados en la vagina, el cérvix o el útero de una mujer. En otro método común, la fertilización *in vitro* (FIV), óvulos de una mujer son quirúrgicamente extraídos, fertilizados en un platillo de laboratorio e implantados en el útero de aquella. Los índices de acierto son bajos, puesto que es poco probable que, en esas condiciones, un óvulo se fije firmemente en la matriz. Con objeto de incrementar las posibilidades de éxito, en ocasiones son implantados múltiples embriones. Este procedimiento aumenta la probabilidad de nacimientos múltiples, por lo común prematuros (Centers for Disease Control and Prevention, 2018), además de estar asociado con un mayor riesgo para los niños (Qin et al., 2015). Así, existen argumentos a favor de limitar las transferencias a un solo embrión. En fecha más reciente, algunas mujeres han recurrido a la criopreservación, o congelación de óvulos, para prolongar sus años de fertilidad. Los óvulos son cosechados con la intención de concebir un bebé en una fecha posterior, con la intervención de la FIV (Brezina y Zhao, 2012).

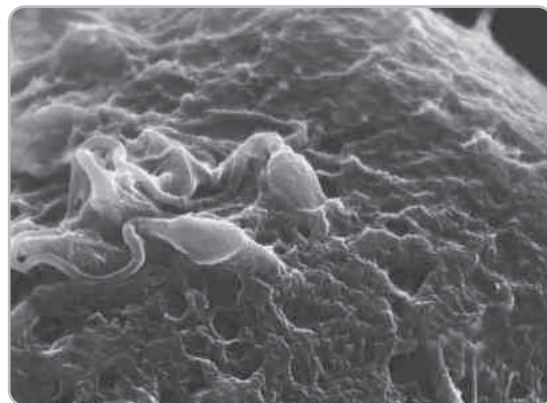
A escala internacional, la tasa de transferencia de un solo embrión varía. Sin embargo, diversas regiones, como Estados Unidos, Australia y Nueva Zelanda, Canadá, la Europa continental, Reino Unido, Japón y América Latina, han registrado una disminución en las tasas de transferencia de múltiples embriones (Kushnir et al., 2017) debido a políticas que limitan el número de embriones transferidos durante la fertilización *in vitro* (Blencowe et al., 2013).

PARTOS MÚLTIPLES

Los índices globales de partos múltiples varían ampliamente: 9.1 por cada 1 000 nacimientos en Rumania, 26.5 en Chipre (Heino et al., 2016) y 27.2 en Corea del Sur (Lim, 2011). Aunque los mellizos son la variante más común, los de trillizos, cuatrillizos y otros partos múltiples son posibles. El riesgo, tanto de parto prematuro como de bajo peso al nacer, aumenta rápidamente con el número de bebés esperados, y se acerca al 100 % en el caso de los cuatrillizos (Martin et al., 2019).

Los **gemelos dicigóticos**, o bivitelinos, son resultado de dos óvulos separados fecundados por dos espermatozoides distintos para formar dos individuos únicos. En términos genéticos, son como hermanos que habitan el mismo útero al mismo tiempo, y pueden ser de sexo igual o diferente. Los gemelos dicigóticos tienden a presentarse con mayor frecuencia en ciertas familias y son producto de la liberación de múltiples óvulos al mismo tiempo. Esta tendencia posee una base genética (Boomsma, 2020).

Los **gemelos monocigóticos** son resultado de un proceso muy distinto. Se derivan de la segmentación de un óvulo fecundado y por lo general son genéticamente idénticos. Aun así, pueden presentar diferencias externas, porque todos los seres humanos somos producto de la interacción de genes e influencias ambientales.



Esta microfotografía por barrido de electrones (SEM, por scanning electron micrograph) muestra dos espermatozoides (gris claro) atraídos a la superficie de un óvulo (en gris oscuro). La larga cola del espermatozoide le permite atravesar el cérvix hasta la trompa de falopio. Su cabeza redondeada libera enzimas que le ayudan a penetrar la gruesa superficie del óvulo y fecundarlo, fundiéndose con su núcleo.

Pascal Goetgheluck/Science Source

tecnología reproductiva asistida (TRA)

Métodos empleados para lograr la concepción por medios artificiales.

gemelos dicigóticos

Gemelos concebidos por la unión de dos óvulos diferentes (o de un solo óvulo que se ha dividido) con dos células espermáticas diferentes; también llamados *gemelos fraternos*; no son más parecidos genéticamente que otros hermanos cualesquiera.

gemelos monocigóticos

Gemelos que resultan de la división de un solo cigoto después de la fecundación; también llamados *gemelos idénticos*; son genéticamente similares.

Punto de control ¿Puede...

- ▶ dar ejemplos de creencias culturales sobre la concepción?
- ▶ explicar cómo y cuándo sucede normalmente la fecundación?
- ▶ distinguir entre gemelos monocigóticos y dicigóticos?
- ▶ explicar por qué las tasas de nacimientos de bebés múltiples han cambiado a lo largo del tiempo?

El ADN es el material genético en todas las células vivas. Consta de cuatro unidades químicas, llamadas bases. Estas bases son las letras del alfabeto del ADN. La A (adenina) forma par con la T (timina) y la C (citosina) con la G (guanina). Hay 3 mil millones de pares de bases en el ADN humano.

Letras del alfabeto del ADN

T = timina
A = adenina
G = guanina
C = citosina

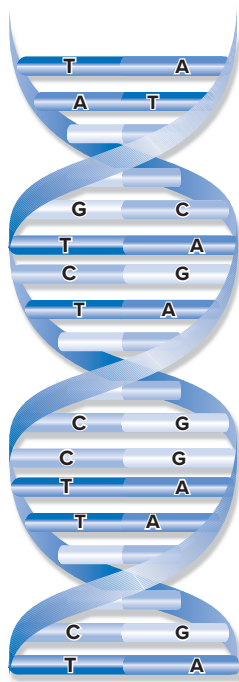


FIGURA 1
ADN: El código genético

Fuente: Adaptado de Ritter (1999).

El índice de gemelos monocigóticos (un poco menos de 4 por cada 1 000 bebés nacidos vivos) parece ser constante en el tiempo y en el espacio, mientras que el índice de gemelos dicigóticos, el tipo más común, varía (Smits y Monden, 2011). Por ejemplo, las tasas de partos múltiples en las mujeres del oeste de África han sido reportados en 1 por cada 40, en tanto que las tasas en Japón son muy inferiores, de 1 por cada 200 (Blencowe et al., 2013). Las influencias en los partos múltiples son 1) la tendencia a una maternidad tardía y 2) el mayor uso de medicamentos promotores de la fertilidad, los cuales estimulan la ovulación, y de técnicas reproductivas asistidas como la fertilización in vitro, que suelen ser usadas por mujeres en edad avanzada reproductiva (Martinet et al., 2009).

Mecanismos de la herencia

La ciencia de la genética es el estudio de la herencia, la transmisión genética de características heredables de padres biológicos a sus descendientes.

EL CÓDIGO GENÉTICO

La “base” de la herencia es una sustancia química llamada ácido desoxirribonucleico (ADN). La estructura de doble hélice de la molécula del ADN semeja una larga escalera en espiral cuyos peldaños están hechos de pares de unidades químicas llamadas bases (figura 1). Las bases —adenina (A), timina (T), citosina (C) y guanina (G)— son las “letras” del **código genético**, que la maquinaria celular “lee”.

Los **cromosomas** son serpentines de ADN que constan de segmentos más pequeños llamados **genes**, las unidades funcionales de la herencia. Cada gen está ubicado en una posición específica en su cromosoma y contiene miles de bases. La secuencia de bases en un gen le indica a la célula cómo lograr que las proteínas que la hacen posible ejerzan funciones específicas. La secuencia completa de genes en el cuerpo humano constituye el **genoma humano**. Desde luego que cada ser humano tiene un genoma único. El genoma humano no persigue ser una receta para producir un ser humano particular. En cambio, es un punto de referencia, o genoma representativo, que muestra la ubicación de todos los genes humanos.

Una analogía útil es considerar el ADN de un individuo como una serie de libros en una biblioteca. Hasta que esos libros son “leídos” por una enzima, llamada ARN polimerasa, y transcritos en una copia legible del mensajero ARN (m-ARN), el conocimiento contenido en los libros no se actualiza. Y qué libros tomaremos del anaquele y leeremos, está determinado en parte por factores ambientales que activan y desactivan los genes en momentos diferentes del desarrollo (Champagne y Mashoodh, 2009).

Cada célula en el cuerpo humano normal, salvo las células sexuales (espermatozoides y óvulos), tiene 23 pares de cromosomas, 46 en total. A través de un tipo de división celular llamada meiosis, que las células sexuales experimentan cuando se desarrollan, cada célula sexual termina con solo 23 cromosomas, uno por cada par. Cuando un espermatozoide y un óvulo se unen en la concepción, producen un cigoto con 46 cromosomas, 23 del padre y 23 de la madre (véase la figura 2).

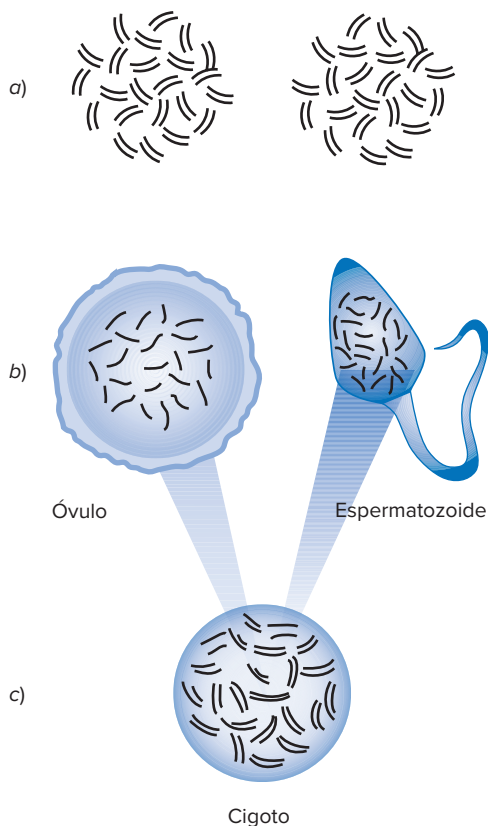


FIGURA 2
Composición hereditaria del cigoto

a) Las células corporales de hombres y mujeres contienen 23 pares de cromosomas, que portan los genes, las unidades básicas de la herencia. b) Cada célula sexual (óvulo y espermatozoide) tiene solo 23 cromosomas, a causa de un tipo especial de división celular (meiosis). c) En la fecundación, los 23 cromosomas del espermatozoide se unen con los 23 del óvulo, de tal manera que el cigoto recibe 46 cromosomas, o 23 pares.

En la concepción, entonces, el cigoto unicelular posee toda la información biológica necesaria para guiar su desarrollo en un individuo único. A través de la mitosis, un proceso por el cual las células no sexuales se dividen a la mitad una y otra vez, el ADN se reproduce, así que cada célula recién formada posee la misma estructura de ADN que todas las demás. Cada división celular crea un duplicado genético de la célula original, con la misma información hereditaria. A veces ocurre un error en el copiado, de lo que podría resultar una **mutación**. Las mutaciones son alteraciones permanentes en el material genético. Cuando el desarrollo es normal, cada célula (salvo las células sexuales) continúa teniendo 46 cromosomas idénticos a los del cigoto original. Al tiempo que las células se dividen, se diferencian, especializándose en una amplia variedad de complejas funciones físicas que permiten al infante crecer y desarrollarse.

Los genes entran en acción cuando son activados o desactivados, ya sea por factores ambientales externos como la nutrición o el estrés, o por factores internos como los niveles hormonales en la madre o el feto. Así, desde el principio, la herencia y el medio ambiente están entrelazados.

DETERMINACIÓN DEL SEXO

Veintidós de los 23 pares de cromosomas son **autosomas**, cromosomas no relacionados con la expresión sexual. El vigesimotercer par está integrado por **cromosomas sexuales** —uno del padre y uno de la madre— que rigen el sexo del bebé.

Los cromosomas sexuales son cromosomas X o cromosomas Y. El cromosoma sexual de cada óvulo es un cromosoma X, mientras que el espermatozoide puede contener un cromosoma X o Y. El cromosoma Y contiene el gen de la masculinidad, llamado gen SRY. Cuando un óvulo (X) es fecundado por un espermatozoide portador de X, el cigoto formado es XX, una hembra genética. Cuando un óvulo (X) es fecundado por un espermatozoide portador de Y, el cigoto resultante es XY, un macho genético (véase la figura 3).

La diferenciación sexual es un proceso más complejo que la simple determinación de genes. Al principio del desarrollo, el rudimentario sistema reproductivo del embrión parece casi idéntico en hombres y en mujeres. Investigaciones con ratones han revelado que una vez que las hormonas activan el gen SRY en el cromosoma Y, se desencadenan la diferenciación celular y la formación de los testículos. De las 6 a 8 semanas después de la concepción, los testículos comienzan a producir la hormona masculina testosterona. La exposición de un embrión genéticamente masculino a altos y constantes niveles de testosterona resulta por lo común en la formación de un cuerpo masculino con órganos sexuales masculinos (Arnold, 2017). Sin esta influencia hormonal, un ratón genéticamente macho producirá genitales de apariencia femenina más que masculina.

La evolución del sistema reproductivo femenino es igualmente compleja y depende de diversas variantes genéticas. Estas variantes promueven el desarrollo de los ovarios e inhiben el de los testículos (Ono y Harley, 2013). Esto incluye a los genes HOX (Taylor, 2000) y a una molécula indicadora llamada Wnt-4, una variante de la cual puede masculinizar a un feto genéticamente hembra (Bouty et al., 2020).

PATRONES DE LA TRANSMISIÓN GENÉTICA

Durante la década de 1860, Gregor Mendel, un monje austriaco, sentó las bases de nuestra comprensión de los patrones de la herencia. Mediante la hibridación de variedades de chícharos, descubrió dos principios fundamentales de la genética. Primero, los rasgos pueden ser dominantes o recesivos. Los rasgos dominantes se expresan siempre, mientras que los rasgos recesivos se expresan solo

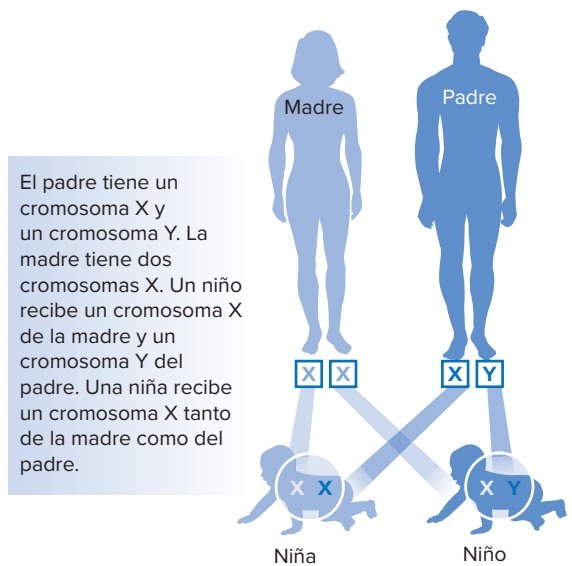


FIGURA 3

Determinación genética del sexo

Como todos los bebés reciben un cromosoma X de la madre, el sexo es determinado por el hecho de si un cromosoma X o Y es recibido del padre.

ácido desoxirribonucleico (ADN)

Sustancia química que porta las instrucciones heredadas para el desarrollo de todas las formas celulares de vida.

código genético

Secuencia de bases dentro de la molécula del ADN; rige la formación de las proteínas que determinan la estructura y funciones de las células vivas.

cromosomas

Serpientes de ADN que constan de genes.

genes

Pequeños segmentos de ADN ubicados en posiciones definidas en cromosomas particulares; unidades funcionales de la herencia.

genoma humano

Secuencia completa de genes en el cuerpo humano.

mutaciones

Alteraciones permanentes en los genes o cromosomas que pueden generar características perjudiciales.

autosomas

En los seres humanos, los 22 pares de cromosomas no relacionados con la expresión sexual.

cromosomas sexuales

Par de cromosomas que determinan el sexo: XX en la mujer humana típica, XY en el varón humano típico.

El genoma del Neanderthal fue secuenciado en 2013, y el análisis de los rasgos comunes entre los genes del Neanderthal y los humanos indica que participamos en una cruzada limitada. En otras palabras, algunos de aquellos genes sobreviven en nosotros. De hecho, se calcula que solo de 1.5% a 7% del genoma humano es exclusivamente humano (Schaefer et al., 2021).

Punto de control ¿Puede...

- ▶ describir la estructura del ADN y su papel en la herencia de características?
- ▶ distinguir entre meiosis y mitosis?
- ▶ explicar por qué el espermatozoide determina normalmente el sexo de un bebé?

alelos

Dos o más formas alternas de un gen que ocupan la misma posición en cromosomas apareados y afectan al mismo rasgo.

homocigótico

Que posee dos alelos idénticos respecto a un rasgo.

heterocigótico

Que posee alelos diferentes respecto a un rasgo.

herencia dominante

Patrón de herencia en el cual, cuando una criatura recibe alelos diferentes, solo se expresa el dominante.

herencia recesiva

Patrón de herencia en el que una criatura recibe alelos recesivos idénticos, lo que deriva en la expresión de un rasgo no dominante.

FIGURA 4

Herencia dominante y recesiva

Debido a la herencia dominante, el mismo fenotipo observable (en este caso, cabello café) puede resultar de dos genotipos diferentes (RR y Rr). Un fenotipo que expresa una característica recesiva (como el cabello rojo) debe tener un genotipo homocigótico recesivo (rr).

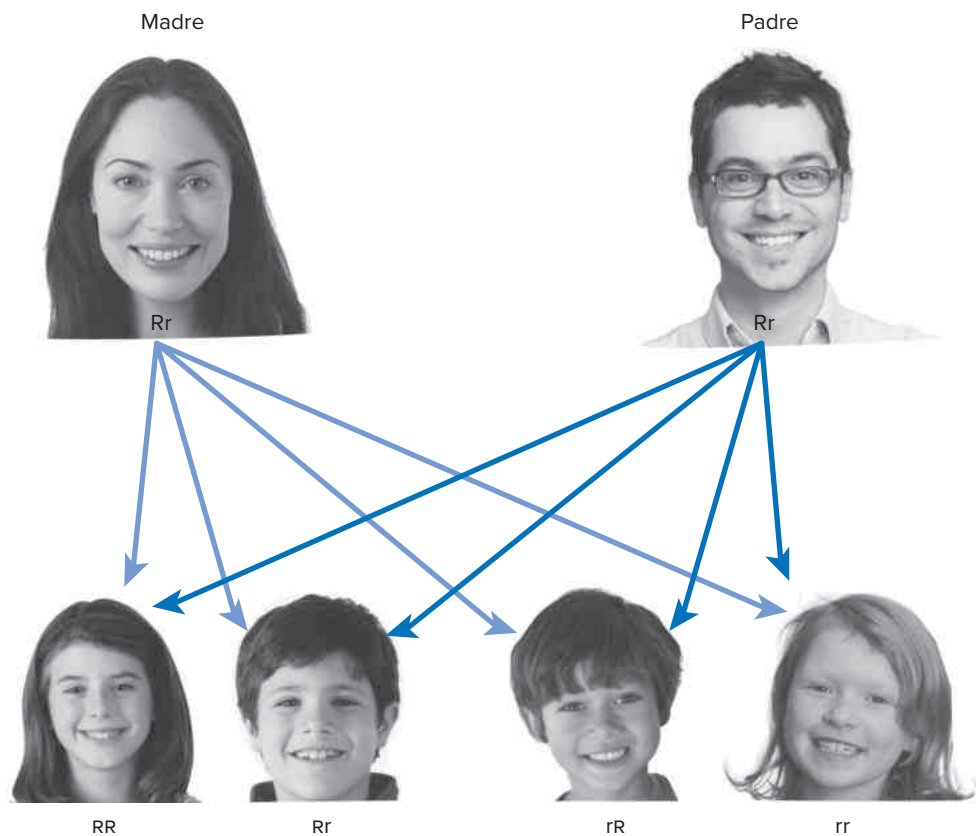
(De izquierda a derecha) Dougal Waters/Photodisc/Getty Images; Ioannis Pantzi/Shutterstock; Ed-Imaging; Ed-Imaging; BDLM/Cultura/Getty Images; Pete Pahlham/Shutterstock

si ambas copias del gen son recesivas. Segundo, los rasgos son transmitidos con independencia entre sí. Por ejemplo, el color del cabello de usted y su estatura son rasgos heredables, pero no están asociados entre sí.

Aunque algunos rasgos humanos son heredados, vía la simple transmisión dominante, la mayoría se ubican a lo largo de un espectro continuo y se derivan de las acciones de muchos genes concertados. No obstante, la precursora labor de Mendel sentó las bases de nuestra comprensión moderna de la genética.

Herencia dominante y recesiva Los genes que pueden producir expresiones alternas de una característica (como la presencia o ausencia de hoyuelos en las mejillas) se llaman **alelos**. Los alelos son versiones alternas del mismo gen. Cada persona recibe un alelo materno y uno paterno por cada rasgo dado. Cuando ambos alelos son iguales, la persona es **homocigótica** respecto a esa característica; cuando son diferentes, la persona es **heterocigótica**. En la **herencia dominante**, el alelo dominante se expresa siempre, o se manifiesta como un rasgo en la persona en cuestión. Esta se verá igual así sea o no heterocigótica u homocigótica, porque el alelo recesivo no se manifiesta en ella. Para que el rasgo se exprese en la **herencia recesiva**, la persona debe tener dos alelos recesivos, uno de cada padre. Si un rasgo recesivo se expresa, no es posible que la persona en cuestión tenga un alelo dominante.

Tomemos como ejemplo el cabello de color rojo. Puesto que el cabello rojo es un rasgo recesivo, usted debe recibir dos copias recesivas (r) del gen —una de cada padre— a fin de que exprese el cabello rojo. Tener un cabello que no sea rojo (R , café en este ejemplo) es un rasgo dominante, así que usted tendrá cabello café si recibe al menos una copia de este rasgo (R) de uno de sus padres (Rr o RR) (véase la figura 4). Si recibe una copia del alelo del cabello rojo (r) y una copia de un alelo de cabello café (R), será heterocigótico (Rr o Rr); si tiene dos copias del alelo del cabello café, será homocigótico dominante (RR). En ambos casos, tendrá cabello café. Si heredó un alelo del cabello rojo de cada padre, será homocigótico recesivo en este rasgo (rr) y será pelirrojo. Así, la única situación en la que tendría cabello rojo es la de que recibiera dos copias recesivas (r), una de cada padre.



Un número relativamente reducido de rasgos son determinados de esta manera simple. La mayoría de los rasgos resultan de la **herencia poligénica**, la interacción de varios genes. Por ejemplo, no existe un gen de la “inteligencia” que determine si usted es listo o no. En cambio, un gran número de genes trabajan en común para determinar su potencial intelectual. Como la inteligencia, la mayoría de las variaciones individuales en comportamientos o rasgos complejos son regidas por las influencias acumuladas de muchos genes con efectos limitados pero identificables. Aunque genes sueltos suelen determinar rasgos atípicos, no existe uno solo que explique significativamente por sí mismo diferencias individuales en cualquier comportamiento complejo.

Transmisión multifactorial Si usted tiene cabello café, esto forma parte de su **fenotipo**, las características observables a través de las cuales su **genotipo**, o composición genética básica, se expresa. El fenotipo es producto del genotipo y toda influencia ambiental pertinente. La diferencia entre genotipo y fenotipo contribuye a explicar por qué un clon (una copia genética de un individuo) o incluso un gemelo idéntico no puede ser nunca un duplicado exacto de otra persona.

Tal como ilustra la figura 4, personas con genotipos diferentes pueden exhibir el mismo fenotipo. Por ejemplo, un niño homocigótico en un alelo dominante de cabello café tendrá el cabello café, pero también lo tendrá un niño heterocigótico en el mismo alelo. Como este es dominante, el cabello café se expresa, y el alelo recesivo del cabello rojo es ocultado.

La experiencia ambiental modifica la expresión del genotipo en la mayoría de los rasgos, fenómeno denominado **transmisión multifactorial**. La transmisión multifactorial ilustra la interacción de naturaleza y ambiente y la forma en la que estas afectan los resultados. Imagine que Rio ha heredado el talento atlético y procede de una familia de avezados deportistas. Si su familia cultiva ese talento y él practica con regularidad, podría convertirse en un atleta calificado. Sin embargo, si no es alentado o motivado a practicar deportes, su genotipo respecto a la capacidad atlética podría no expresarse (o expresarse en menor medida) en su fenotipo. Algunas características físicas (como estatura y peso) y la mayoría de las características psicológicas (como inteligencia y habilidad musical) son producto de la transmisión multifactorial. Muchos trastornos (entre ellos el de déficit de atención/hiperactividad) aparecen cuando una predisposición heredada (una variante atípica de un gen típico) interactúa con un factor ambiental, ya sea antes o después del nacimiento (Yang et al., 2013).

Influencias epigenéticas en la expresión de los genes ¿Alguna vez se ha preguntado el motivo de que gemelos idénticos —quienes comparten 100 % de su código genético— luzcan y actúen de manera ligeramente distinta? La variación epigenética contribuye a explicar esto. El campo de la epigenética incluye el estudio de las modificaciones bioquímicas de la expresión genética “por encima del genoma”, sin alterar la secuencia del ADN. Las diferencias surgen cuando ciertos genes son desactivados o activados según sea necesario para el cuerpo en desarrollo o cuando son detonados por el medio ambiente. Este fenómeno se llama **epigénesis**, o epigenética.

La epigénesis opera vía las moléculas, o “etiquetas”, químicas adscritas a un gen que afectan la manera en que una célula “lee” el ADN de ese gen. Como cada célula del cuerpo hereda la misma secuencia de ADN, la función de las etiquetas químicas es diferenciar varios tipos de células del cuerpo, como las células del cerebro, las células de la piel y las células del hígado, algo equivalente a que usted utilice notas adhesivas en su libro de texto para que le indiquen dónde buscar información. Estas etiquetas funcionan activando o desactivando genes particulares durante la formación del embrión.

Factores ambientales como la nutrición, el tabaquismo, los hábitos de sueño, el estrés y la actividad física pueden causar cambios epigenéticos (Wong et al., 2014). A su vez, estos cambios epigenéticos pueden contribuir a padecimientos tan comunes como el cáncer, la diabetes y las cardiopatías (Biswas y Rao, 2018; Ling y Rönn, 2019; Prasher et al., 2020). Esto podría explicar por qué un gemelo monocigótico es susceptible a una enfermedad como la esquizofrenia, mientras el otro gemelo no, y por qué algunos gemelos contraen la misma enfermedad, pero en edades diferentes (Demir y Demir, 2018). Las influencias del medio ambiente también pueden ser de naturaleza social. Por ejemplo, la presencia de adversidades en la niñez puede derivar en varias vulnerabilidades de salud, entre ellas enfermedades cardiovasculares, reacciones inmunológicas reducidas y mayor riesgo de trastornos psicológicos (Pierce et al., 2020; Berens et al., 2017).

herencia poligénica

Patrón de herencia en el que múltiples genes en sitios diferentes de cromosomas afectan a un rasgo complejo.

fenotipo

Características observables de una persona.

genotipo

Composición genética de una persona, que contiene características tanto expresadas como no expresadas.



Su genotipo es la receta para elaborarlo a usted. Su fenotipo es cómo resulta en realidad.

transmisión multifactorial

Combinación de factores genéticos y ambientales para producir ciertos rasgos complejos.

epigénesis

Mecanismo que activa o desactiva genes y determina funciones de células del cuerpo.



Los gemelos idénticos pueden desbloquear usualmente el teléfono del otro mediante reconocimiento facial. Sin embargo, como cada persona —aun los gemelos idénticos— tiene huellas dactilares únicas (Tao et al., 2012), no pueden hacer lo mismo con un teléfono que escanee esas huellas.



Cambios epigenéticos pueden explicar la razón de que gemelos idénticos luzcan cada vez más diferentes en su apariencia con la edad.

LPETTET/E+/Getty Images

Las células son particularmente susceptibles a la modificación epigenética durante periodos críticos como el embarazo (Naffee et al., 2008). Además, las modificaciones epigenéticas, especialmente las que ocurren pronto en la vida, pueden ser heredables. Por ejemplo, las nietas de mujeres y los nietos de hombres que experimentaron hambre en el útero viven menos tiempo en promedio (Pembrey et al., 2014).

ANORMALIDADES GENÉTICAS Y CROMOSÓMICAS

La mayoría de los trastornos al nacer son muy raros (véase la tabla 1), pues afectan solamente a 3 % de los niños nacidos vivos (Centers for Disease Control and Prevention, 2020). No obstante, son la causa principal de muerte de lactantes en Estados Unidos, ya que representan 21 % de las defunciones de lactantes (Ely y Driscoll, 2020). Los defectos más frecuentes son el pie equino varo congénito, el paladar hendido, el síndrome de Down y las malformaciones cardíacas, en ese orden (Mai et al., 2019).

Los índices de trastornos varían con la raza y el origen étnico. Por ejemplo, los lactantes de las islas de la región Asia/Pacífico presentan la menor prevalencia de anencefalia, una variedad de malformaciones del corazón y la aorta, pie equino varo congénito, anomalías gastrointestinales, defectos de las extremidades y espina bífida. Los lactantes hispanos y de los indios americanos y de Alaska, en contraste, se cuentan entre los grupos con más altos índices de esos trastornos. Los lactantes negros no hispanos presentan altas tasas de onfalocelo (un defecto congénito en la pared abdominal) y trisomía 13 (Mai et al., 2019). Los índices de sobrevivencia también difieren por origen étnico. En particular, los lactantes afroestadounidenses e hispanos están en mayor riesgo que los blancos no hispanos (Wang et al., 2015).

No todas las anomalías genéticas o cromosómicas son evidentes al nacer. El mal de Tay-Sachs, un padecimiento degenerativo fatal del sistema nervioso central, y la anemia falciforme, un trastorno sanguíneo, no aparecen por lo común hasta al menos los 6 meses de edad. De igual modo, la fibrosis quística, una afección en la que un exceso de moco se acumula en los pulmones y el tracto intestinal, podría no manifestarse sino hasta los 4 años de edad. Algunas enfermedades registran una aparición aún más tardía, como el glaucoma, una dolencia en la que una presión de líquidos se intensifica en los ojos, y el mal de Huntington, una degeneración progresiva del sistema nervioso, que por lo general no aparece antes de la madurez.

Es en las anomalías y enfermedades genéticas donde percibimos con mayor claridad la operación de la transmisión dominante y recesiva, así como de una variación, la herencia ligada al sexo, de la que nos ocuparemos en la sección Herencia de anomalías asociadas con el sexo.

Punto de control ¿Puede...

- explicar la forma en la que ocurren la epigénesis y la impronta genómica, y dar ejemplos?

Herencia dominante o recesiva de anomalías En la mayoría de los casos, los genes habituales predominan sobre los que portan rasgos anómalos, pero en ocasiones el gen de un rasgo anómalo resulta el dominante. Cuando es así, incluso una copia del gen “malo” derivará en un niño que exprese el trastorno de que se trate. Entre los 1 800 trastornos comprobadamente transmitidos por la herencia dominante están la acondroplasia (un tipo de enanismo) y el mal de Huntington. Las anomalías transmitidas por herencia dominante tienen menos posibilidad de ser letales a temprana edad que los transmitidos por herencia recesiva, porque cualquier niño afectado probablemente moriría antes de reproducirse. En consecuencia, el gen implicado no sería transmitido a la generación siguiente y desaparecería pronto de la población.

Las anomalías recesivas se expresan solo si el niño es homocigótico en ese gen; en otras palabras, un niño debe heredar una copia del gen recesivo de cada uno de sus padres. Dado que los genes recesivos no se expresan si el padre o madre es heterocigótico en ese rasgo, podría no siempre resultar obvio que un infante está en riesgo de recibir dos alelos de un gen recesivo. Las anomalías transmitidas por genes recesivos tienden a ser letales a temprana edad, en contraste con las transmitidas por genes dominantes, porque los genes recesivos pueden ser transmitidos por portadores heterocigóticos que no presentan el trastorno. Así, estos están en posibilidad de reproducirse y transmitir los genes a la siguiente generación.

TABLA 1 Algunas anomalías congénitas y trastornos genéticos			
Problema	Características de la afección	Quién está en riesgo	Qué puede hacerse
Talasemia alfa	Anemia severa que reduce la capacidad de la sangre para transportar oxígeno; casi todos los infantes afectados son mortinatos o mueren poco después de nacer	Principalmente familias de ascendencia malasia, africana y del sudeste asiático	Transfusiones de sangre frecuentes
Talasemia beta (anemia de Cooley)	Anemia severa resultante en debilidad, fatiga y enfermedades frecuentes; usualmente fatal en la adolescencia o la adultez temprana	Principalmente familias de ascendencia mediterránea	Transfusiones de sangre frecuentes
Fibrosis quística	Sobrepresión de mucosidad, la cual se acumula en los pulmones y el tracto intestinal; los niños no crecen normalmente; el ciclo vital es corto; es la anomalía heredada letal más común entre los blancos	1 de cada 2 000 nacimientos de niños blancos	Terapia física para aflojar la mucosidad; antibióticos para las infecciones pulmonares; enzimas para mejorar la digestión; trasplante de pulmón
Distrofia muscular de Duchenne	Enfermedad fatal común en los hombres, caracterizada por debilidad muscular y leve discapacidad intelectual; deficiencia respiratoria y muerte suelen ocurrir en la adultez temprana	1 de cada 3 000 a 5 000 nacimientos de varones	Sin tratamiento
Hemofilia	Hemorragia excesiva, que afecta usualmente a los hombres; en su forma más extrema, puede derivar en una artritis devastadora en la adultez	1 de cada 10 000 familias con historia de hemofilia	Frecuentes transfusiones de sangre con factores coagulantes
Anencefalia	Ausencia de tejidos cerebrales; los infantes son mortinatos o mueren poco después de nacer	1 de cada 1 000	Sin tratamiento
Espina bífida	Canal espinal incompletamente cerrado, debilidad muscular o parálisis y pérdida del control de la vejiga y los intestinos; suele acompañarse de hidrocefalia, acumulación de líquido espinal en el cerebro, y de discapacidad intelectual	1 de cada 1 000	La cirugía previene lesiones adicionales; una derivación colocada en el cerebro drena el exceso de líquido
Fenilcetonuria (PKU)	Trastorno metabólico que resulta en discapacidad intelectual	1 de cada 15 000 nacimientos	Una dieta especial puede prevenir la discapacidad intelectual
Riñón poliquístico	<i>Modalidad infantil:</i> riñones agrandados, lo que produce problemas respiratorios y deficiencia cardíaca congestiva <i>Modalidad adulta:</i> dolor de riñones, cálculos renales e hipertensión resultantes en deficiencia renal crónica	1 de cada 1 000	Trasplantes de riñón
Anemia falciforme	Glóbulos rojos deformes que bloquean los vasos sanguíneos, privando de oxígeno al cuerpo; los síntomas incluyen dolor severo, crecimiento interrumpido, infecciones, ulceraciones en las piernas, cálculos biliares, pulmonía y derrame cerebral	1 de cada 500 afroestadounidenses	Analgésicos, transfusiones para combatir la anemia y prevenir el derrame cerebral, antibióticos contra las infecciones
Mal de Tay-Sachs	Enfermedad degenerativa del cerebro y las células nerviosas, que resulta en muerte antes de los 5 años de edad	Casi privativo de familias judías de Europa Oriental	Sin tratamiento

Fuentes: Adaptado de Centers for Disease Control and Prevention (2021) y Ross et al. (2013).

Normalmente la presencia de un par de genes dominante/recesivo desemboca en la plena expresión del gen dominante y el ocultamiento del gen recesivo. Sin embargo, en la **dominación incompleta**, el fenotipo resultante es una combinación de ambos genes. Por ejemplo, las personas con un solo alelo falciforme y un alelo “bueno” no presentan anemia falciforme con sus distintivos

dominación incompleta

Patrón de herencia en el que un niño recibe dos alelos diferentes, lo que resulta en una expresión parcial de un rasgo.

glóbulos de forma anormal. Sus glóbulos no poseen tampoco la habitual forma redondeada. Son de forma intermedia, lo que demuestra que el gen falciforme de estas personas es incompletamente dominante.

herencia ligada al sexo

Patrón de herencia en el que ciertas características portadas en el cromosoma X heredado de la madre son transmitidas de diferente manera a sus descendientes masculinos y femeninos.

Las niñas con síndrome de Turner tienen solo un cromosoma X, carecen del segundo cromosoma sexual y siempre son mujeres. Debido a que tan escasa información es transportada en el cromosoma Y, un embrión con solo un cromosoma Y y sin cromosoma X no es viable. En cambio, un embrión con un solo cromosoma X y sin Y a menudo sí lo es.



Herencia de anomalías asociadas con el sexo En la **herencia ligada al sexo** (véase la figura 5), ciertos trastornos recesivos afectan de manera diferente a niños y niñas. Esto se debe a que los varones son XY y las mujeres XX. En los seres humanos, el cromosoma Y es más pequeño y porta muchos menos genes que el cromosoma X. Una consecuencia de esto es que los hombres reciben solo una copia del gen que casualmente es transportado en los cromosomas sexuales, mientras que las mujeres reciben dos copias. Así, si una mujer tiene una “mala” copia de un gen particular, cuenta con una copia de respaldo. En cambio, si un hombre tiene una copia “mala” de un gen particular, ese gen se expresará.

Las mujeres heterocigóticas que portan una copia “mala” de un gen recesivo y una “buena” se llaman “portadoras”. Si una mujer de este tipo tiene hijos con un hombre no afectado (un hombre que tiene una copia “buena” del gen), cuenta con 50 % de posibilidades de transmitir ese trastorno a los hijos varones que procrea. Si tiene un hijo varón (el cual es XY en virtud de que es hombre), el padre aportó un cromosoma Y, y la madre el cromosoma X. Como ella posee una copia “buena” y una “mala”, cualquier resultado es igualmente probable. Las hijas (quienes son XX en virtud de que son mujeres) podrían estar protegidas, ya que el padre les transmitirá su copia “buena”, de modo que ellas tendrán una posibilidad de 50 % de salir completamente ilesas o de portar una copia recesiva oculta del gen.

Los trastornos recesivos ligados al sexo son más comunes en los hombres que en las mujeres. Por ejemplo, el daltonismo, la hemofilia (trastorno en el que la sangre no coagula cuando debería) y la distrofia muscular de Duchenne (trastorno que deriva en degeneración muscular y finalmente en muerte) son comunes en los hombres, y todas ellas resultan de genes localizados en el cromosoma X. Ocasionalmente, una mujer no hereda una afección asociada con el sexo. Para que esto ocurra, el padre debe poseer una copia “mala” y la madre también debe ser portadora o padecer ella misma la enfermedad.

Anomalías cromosómicas

Las anomalías cromosómicas suelen deberse a errores en la división celular, lo que desemboca en un cromosoma de más o de menos. Por ejemplo, el síndrome de Klinefelter es causado por

FIGURA 5

Herencia ligada al sexo

En la forma más común, el cromosoma sexual femenino de una madre no afectada porta un gen recesivo anómalo y un gen “bueno” dominante (X). El padre tiene un gen masculino X “bueno” y un complemento cromosómico Y.

Las probabilidades para cada hijo varón son de 50-50:

1. 50 % de riesgo de heredar el gen anómalo X y el trastorno
2. 50 % de posibilidades de heredar genes X y Y “buenos”

Las probabilidades para cada hija son de 50-50:

1. 50 % de posibilidades de heredar un gen X anómalo y de ser portadora como su madre
2. 50 % de posibilidades de no heredar ningún gen anómalo

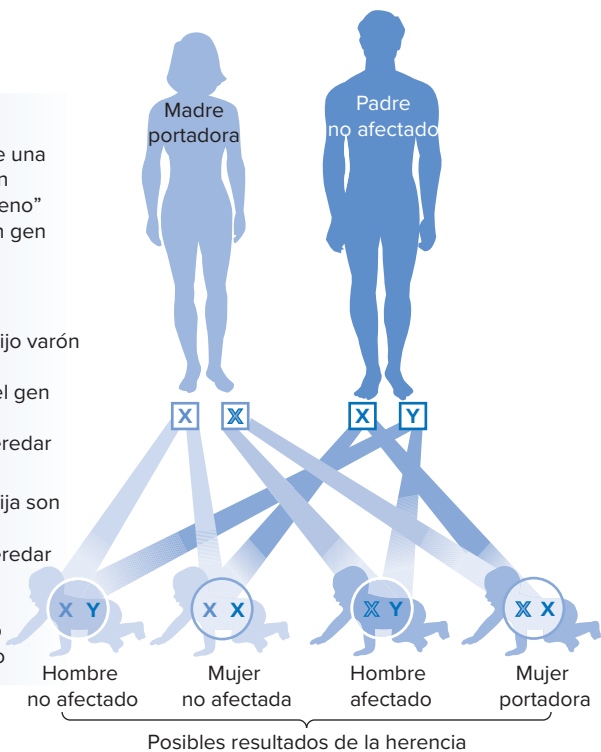


TABLA 2 Anomalías de los cromosomas sexuales			
Patrón/nombre	Características más comunes*	Incidencia	Tratamiento
YYY	Hombre; alta estatura; tendencia a un CI bajo, especialmente verbal	1 de cada 1000 nacimientos de hombres	Sin tratamiento especial
XXX (triple X)	Mujer; apariencia normal, irregularidades menstruales, trastornos del aprendizaje, discapacidad intelectual	1 de cada 1000 nacimientos de mujeres	Educación especial
XXY (Klinefelter)	Hombre; esterilidad, características sexuales secundarias subdesarrolladas, testículos pequeños, trastornos del aprendizaje	1 de cada 1000 nacimientos de hombres	Terapia hormonal, educación especial
XO (Turner)	Mujer; corta estatura, cuello reticulado, capacidades espaciales deficientes, sin menstruación, esterilidad, órganos sexuales subdesarrollados	1 de cada 1500 a 2500 nacimientos de mujeres	Terapia hormonal, educación especial
X frágil	Discapacidad intelectual de leve a severa, más extrema en los hombres; retraso en el desarrollo lingüístico y motor, hiperactividad; es la forma <i>heredada</i> más común de discapacidad intelectual	1 de cada 1200 nacimientos de hombres; 1 de cada 2000 nacimientos de mujeres	Terapias educativas y conductuales en caso necesario

*No todas las personas afectadas presentan la totalidad de las características.

un cromosoma sexual femenino extra (indicado en el patrón xxy). El síndrome de Turner se deriva de un cromosoma sexual de menos (xo). La probabilidad de errores aumenta en la descendencia de mujeres de 35 años o más. Las características de los trastornos de cromosomas sexuales más comunes aparecen en la tabla 2.

El **síndrome de Down**, la anomalía cromosómica más común, representa 40 % de todos los casos de discapacidad intelectual moderada a severa (Pennington et al., 2003). Esta afección también recibe el nombre de trisomía 21, porque se caracteriza en más de 90 % de los casos por un cromosoma 21 extra.

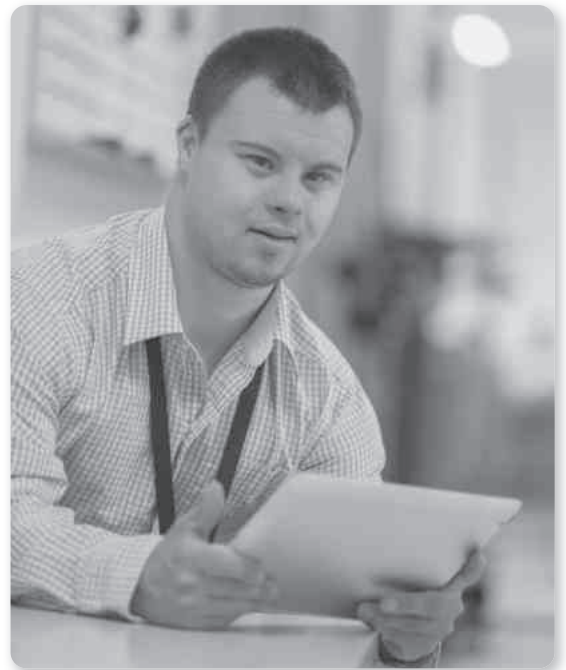
Poco más de uno de cada 700 niños nacidos vivos es un niño con síndrome de Down (Mai et al., 2019). Aunque el riesgo de tener un hijo con este síndrome aumenta con la edad materna, ahora más madres jóvenes lo tienen, debido a las mayores tasas de natalidad de mujeres jóvenes (Centers for Disease Control and Prevention, 2021). Las investigaciones indican también que tener un padre varón de menos de 20 años de edad o de más de 40 aumenta el riesgo de padecer este síndrome (Fang et al., 2020). Además, los padres con un hijo con síndrome de Down están más expuestos a tener otro con iguales características (Davidson, 2008).

Entre 1979 y 2003, una mayor tendencia a retardar la procreación y por lo tanto, un número más grande de madres mayores derivaron en el correspondiente aumento en la cantidad de niños nacidos con síndrome de Down (Shin et al., 2009). Sin embargo, esta tendencia fue compensada por la aparición de auscultaciones prenatales no invasivas en 2011, que permitieron la oportuna detección de trastornos genéticos en mujeres embarazadas sin riesgo de provocar un aborto. Se calcula que 30 % de los embarazos en los que se diagnosticó síndrome de Down fueron llevados a término por libre decisión de la madre (De Graaf et al., 2015).

Los niños con síndrome de Down, lo mismo que otros niños con discapacidades, tienden a beneficiarse cognitiva, social y emocionalmente cuando reciben con regularidad terapias intensivas destinadas a contribuir a que adquieran habilidades importantes (Smith et al., 2020; Ruiz-González et al., 2019; Lukowski et al., 2019). De adultos, muchos de ellos viven en pequeños hogares grupales y se valen por sí mismos; por lo general se desempeñan satisfactoriamente en situaciones laborales estructuradas. Dado el aumento en su ciclo vital promedio, hoy existe en la población estadounidense una

síndrome de Down

Trastorno cromosómico caracterizado por una discapacidad intelectual de moderada a severa y por rasgos físicos como un pliegue cutáneo descendente en el raballo del ojo. También llamada *trisomía 21*.



Aunque el síndrome de Down es una de las principales causas de discapacidad intelectual, las personas con esta anomalía cromosómica pueden llevar una vida feliz y productiva.

Disability Images/Blend Images LLC

Otro signo común del síndrome de Down son las líneas de la mano, justo las que leen los adivinos para descifrar la suerte de la gente. En los niños con síndrome de Down, una sola línea horizontal cruza la palma.

asesoría genética

Servicio clínico que orienta a padres en potencia sobre su probable riesgo de tener hijos con anomalías hereditarias.

mucho más amplia gama de edades de personas con síndrome de Down que antes (De Graaf et al., 2015). Aun así, un reciente metaanálisis internacional de 34 estudios indicó que, en una extensa variedad de países, las personas con síndrome de Down viven 28 años menos que la población general (O'Leary et al., 2018).

ASESORÍA Y PRUEBAS GENÉTICAS

La **asesoría genética** puede ayudar a padres en potencia a evaluar su riesgo de procrear hijos con anomalías genéticas o cromosómicas. Las personas que ya tienen un hijo con una anomalía genética, que cuentan con una historia familiar de enfermedades hereditarias, que padecen afecciones de las que se sabe o sospecha que son heredables o que proceden de grupos étnicos en mayor riesgo de transmitir genes de ciertas dolencias, pueden obtener información sobre la probabilidad de que sus hijos resulten afectados.

Un asesor genético revisa una historia familiar y aplica exámenes físicos a los padres en potencia y, en su caso, sus hijos biológicos. Exámenes de laboratorio de la sangre, la piel, la orina o las huellas dactilares podrían efectuarse. Cromosomas de tejidos corporales podrían ser analizados y fotografiados, y las fotografías ampliadas y dispuestas por tamaño y estructura en una gráfica llamada cariotipo. Esta gráfica muestra anomalías cromosómicas y puede indicar si una persona está en posibilidad de transmitir alteraciones genéticas a un hijo (véase la figura 6). El asesor intenta ayudar a sus pacientes a entender el riesgo matemático de una afección particular, expone sus implicaciones y presenta información sobre cursos alternos de acción.

Los genetistas han hecho grandes contribuciones a la prevención de anomalías de nacimiento. Por ejemplo, dado que en numerosas parejas judías se han detectado oportunamente genes portadores del mal de Tay-Sachs, enfermedad fatal que supone la degeneración de capacidades mentales y físicas, ahora nacen muchos menos bebés judíos con ese padecimiento (Zhang et al., 2019). De igual forma, la exploración y asesoría de mujeres en edad de procrear procedentes de países mediterráneos, donde es común la talasemia beta (véase la tabla 1), ha redundado en una disminución en la cantidad de nacimientos de bebés afectados y en un mayor conocimiento de los riesgos de ser portadores (Cao y Kan, 2013).

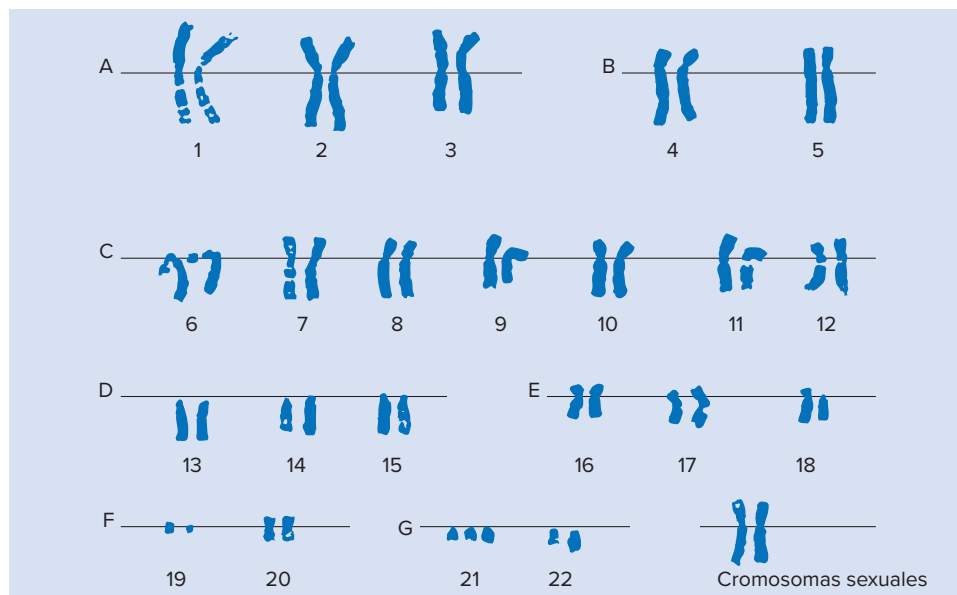


FIGURA 6

Cariotipo de una mujer con síndrome de Down

Un cariotipo es una fotografía que muestra los cromosomas cuando están separados y alineados para su división celular. Sabemos que este es un cariotipo de una persona con síndrome de Down porque hay tres cromosomas en lugar de los dos usuales en el par 21. Dado que el par 23 consta de dos X, sabemos que se trata del cariotipo de una mujer.

Fuente: Babu y Hirschhorn (1992); March of Dimes Birth Defects Foundation (1987).

Punto de control ¿Puede...

- explicar la operación de la herencia dominante, la herencia recesiva, la dominación incompleta, la herencia ligada al sexo y las mutaciones en la transmisión de anomalías congénitas?
- detallar los propósitos de la asesoría genética?

Estudio de las influencias de la herencia y el medio ambiente

Hoy ya está claro que, aunque ciertos trastornos físicos raros son heredados en prácticamente 100 %, los fenotipos de la mayoría de los rasgos, como los relacionados con la inteligencia y la personalidad, están sujetos a una compleja serie de fuerzas hereditarias y ambientales.

MEDICIÓN DE LA HEREDABILIDAD

Un enfoque del estudio de la herencia y el medio ambiente es cuantitativo: procura medir el grado en el que la herencia y el ambiente influyen en rasgos particulares. Esta es la meta tradicional de la ciencia de la **genética de la conducta**.

Los genetistas de la conducta idearon un medio para calcular la proporción en la que un rasgo se debe a la genética y aquella otra en la que es resultado de influencias ambientales con el empleo de un concepto llamado **heredabilidad**. Cada rasgo es consecuencia de los genes y el ambiente. Mediante el examen de grupos de personas con relaciones genéticas conocidas y la evaluación de si son **concordantes** —o iguales— o no en un rasgo dado, los genetistas de la conducta pueden calcular la influencia relativa de los genes y el ambiente.

La heredabilidad es imposible de medir de manera directa. Por lo tanto, los investigadores en el campo de la genética conductual han creado métodos indirectos para evaluar la relación entre la expresión de rasgos y los factores genéticos y ambientales que influyen en ellos. Aunque existen variaciones en los detalles, la lógica de base de los enfoques prevalecientes en este tipo de estudios es la misma.

Si dos personas no están relacionadas, sabemos que es improbable que compartan genes. Si dos personas son gemelos idénticos, sabemos que comparten todos sus genes. Si dos personas son gemelos fraternales, cuates, hermanos o padre e hijo, comparten alrededor de 50 % de sus genes. Y si sabemos, en promedio, cuántos genes comparten las personas, podemos medir cuán similares son en ciertos rasgos (es decir, su índice de concordancia) y retroceder desde ahí para determinar las influencias ambientales relativas. En consecuencia, si la herencia ejerce una gran influencia en un rasgo particular, los gemelos idénticos deberían ser más parecidos en ese rasgo que los gemelos fraternales, y los hijos adoptados deberían ser más semejantes a sus padres biológicos que a los adoptivos. Obsérvese que esto puede aplicarse también a parientes genéticos más lejanos. En cuanto a rasgos con fuertes influencias genéticas, por ejemplo, los hermanos deberían ser más parecidos entre sí que los primos.

También podemos utilizar el medio ambiente para calcular las influencias. Si el medio ejerce gran influencia en un rasgo, las personas que viven juntas deberían ser más similares que las que viven separadas, y los genes compartidos importarían menos. En esta situación, por ejemplo, podríamos comparar a hijos adoptados con sus padres biológicos y adoptivos. Si los hijos adoptados son más parecidos a sus padres adoptivos que a sus padres biológicos en determinado rasgo, es probable que este reciba una fuerte influencia del ambiente.

En esencia, este enfoque se reduce a comparaciones de genes compartidos, el mismo medio o ambientes diferentes y tasas de concordancia. El empleo de estas tres variables permite a los investigadores calcular la influencia relativa de los genes y el ambiente en un rasgo. Diferentes variaciones de este enfoque básico son de utilidad. En estudios de familias, los investigadores miden el grado en el que parientes biológicos comparten ciertos rasgos y determinan si la cercanía de la relación familiar está asociada o no, con el grado de semejanza. Estudios sobre la adopción examinan similitudes entre hijos adoptados y su familia adoptiva y entre hijos adoptados y su familia biológica. Estudios de gemelos comparan pares de gemelos monocigóticos, o idénticos, con gemelos dicigóticos, o fraternales, del mismo sexo.

La heredabilidad se expresa como un porcentaje que va de 0.0 a 1.0: cuanto más grande sea el número, mayor será también la heredabilidad de un rasgo. Una estimación de heredabilidad de 1.0 indica que los genes son 100 % responsables de varianzas en el rasgo dentro de la población. Una estimación de heredabilidad de 0.0 % indicaría que exclusivamente el ambiente moldeó el rasgo implicado. Adviértase que la heredabilidad no se refiere a las influencias que formaron a una persona en particular, porque tales influencias son prácticamente imposibles de singularizar. La heredabilidad tampoco nos dice cómo evolucionan los rasgos. Simplemente indica el

genética de la conducta

Estudio cuantitativo de las influencias relativas hereditarias y ambientales en el comportamiento.

heredabilidad

Estimación estadística de la contribución de la herencia a diferencias individuales en un rasgo específico dentro de una población dada.

concordante

Término que describe la tendencia de un par de gemelos a compartir el mismo rasgo o trastorno.



Tome en cuenta que una alta estimación de heredabilidad no significa que un rasgo no pueda recibir influencia del medio ambiente. Si el medio cambia, la estimación de heredabilidad podría cambiar también.

Punto de control ¿Puede...

- enunciar la premisa básica de los estudios de genética de la conducta y cómo se aplica a estudios de familias, gemelos y la adopción?

escala de reacción

Variabilidad posible, dependiendo de las condiciones ambientales, en la expresión de un rasgo hereditario.

canalización

Limitación de la varianza de expresión de ciertas características heredadas.

grado estadístico en el que los genes contribuyen a un rasgo en un momento y una población determinados.

CÓMO OPERAN EN COMÚN LA HERENCIA Y EL MEDIO AMBIENTE

En la actualidad, muchos científicos del desarrollo conciben la herencia y el medio ambiente como fundamentalmente entrelazados. Desde la concepción y a todo lo largo de la vida, una combinación de factores constituyentes (relacionados con la composición biológica y psicológica) y de factores sociales, económicos y culturales contribuye a dar forma al desarrollo.

Escala de reacción Muchas características varían, dentro de ciertos límites, bajo distintas condiciones hereditarias o ambientales. El concepto de escala de reacción sirve para visualizar el modo en que esto sucede.

Por **escala de reacción** entendemos una escala de expresiones posibles de un rasgo hereditario. La estatura, por ejemplo, depende en gran medida de procesos biológicos, genéticamente regulados. Los individuos altos tienen hijos altos y los individuos pequeños tienen hijos pequeños. Aun así, una escala de estaturas es posible. En sociedades en las que la nutrición ha mejorado de manera sustancial, una generación entera creció tanto que dejó atrás a la generación anterior. Los hijos mejor alimentados comparten los genes de sus padres, pero respondieron a un mundo más saludable. En última instancia, la talla tiene límites genéticos. No observamos personas con un desarrollo típico que midan solo 30 centímetros o hasta 3 metros.

La herencia puede influir en el hecho de que una escala de reacción sea amplia o reducido. En otras palabras, el genotipo impone límites a la escala de posibles fenotipos. Por ejemplo, un infante nacido con una anomalía que produce restricciones cognitivas moderadas es más capaz de responder a un ambiente favorable que uno nacido con restricciones graves. De igual forma, un infante con mayor inteligencia innata tenderá a beneficiarse más de un ambiente familiar y escolar enriquecido que uno con un nivel de inteligencia habitual (véase la figura 7).

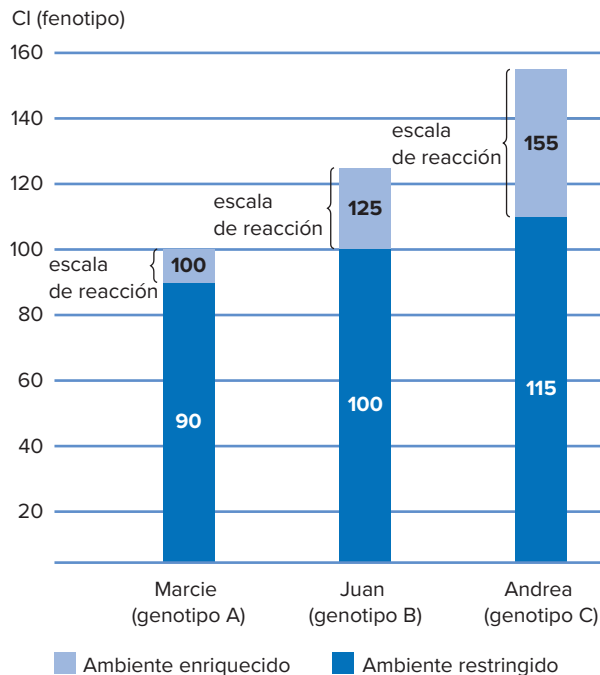


FIGURA 7

Inteligencia y escala de reacción

Niños con diferentes genotipos de inteligencia mostrarán variadas escalas de reacción si son expuestos a un ambiente restringido (porción gris claro de la barra) o enriquecido (barra completa).

Canalización Algunos rasgos tienen una escala de reacción sumamente reducida. La metáfora de la **canalización** ilustra la manera en que la herencia restringe la escala de desarrollo de algunos rasgos. Después de una intensa tormenta, el agua de lluvia que se precipitó en el pavimento tiene que ir a alguna parte. Si la calle tiene baches, el agua los llenará. Si canales profundos han sido cavados a la orilla de la calle, el agua correrá por ellos.

Rasgos altamente canalizados, como el color de ojos, son análogos a los canales profundos. Han sido rigurosamente programados por los genes, y existen pocas oportunidades de varianza en su expresión. Debido al profundo canal genéticamente cavado, se requeriría un cambio extremo en el ambiente para alterar su curso. El canal es demasiado profundo como para que el agua se desborde con facilidad.

Numerosos rasgos altamente canalizados tienden a ser los necesarios para la sobrevivencia. En el caso de rasgos muy importantes como estos, la selección natural los diseñó para que evolucionen en una forma predecible y confiable dentro de varios ambientes y múltiples influencias. Son demasiado importantes como para que se les deje al azar. Así, rasgos como estos suelen estar altamente canalizados. Respecto al desarrollo motor, los bebés con un desarrollo dentro de lo esperado siguen una secuencia predecible: gatear o deslizarse, caminar y después correr, en ese orden, a ciertas edades aproximadas. Es de suponer que esta secuencia está canalizada, ya que los niños seguirán este mismo esquema independientemente de numerosas variaciones en el medio ambiente. Un proceso similar ocurre en el lenguaje. Pese a diferencias en los ambientes lingüísticos, bebés del mundo entero cumplen hitos de la lengua aproximadamente al mismo tiempo y en el mismo orden.

La cognición y la personalidad, en cambio, no están altamente canalizadas. Están más sujetas a variaciones en la experiencia. Consideremos la lectura. No estamos preprogramados para leer: la selección natural no nos preparó para desplegar esa habilidad. El ambiente cumple en ella una función decisiva. Los padres que practican juegos de letras y palabras y que les leen a sus hijos presentan más probabilidades de tener hijos que aprendan a leer más pronto que si esas habilidades no fueran alentadas o reforzadas. Los niños que no son enseñados a leer no aprenden a hacerlo por sí solos.

Interacción de genotipo y medio ambiente Por **interacción de genotipo y ambiente** entendemos los efectos de condiciones ambientales similares en individuos genéticamente distintos, y el estudio de estas interacciones es una vía para conceptualizar y hablar de diferentes formas en que la naturaleza y la cultura interactúan. Para poner un conocido ejemplo, muchos infantes son expuestos al polen y el polvo, pero aquellos con una predisposición genética son más propensos a presentar reacciones alérgicas (Sordillo et al., 2015). Las interacciones pueden operar también en el otro sentido: chicos genéticamente similares suelen desarrollarse de diferente manera dependiendo de su ambiente familiar. Un niño que nació con un temperamento difícil podría manifestar problemas para adaptarse a una familia y, en cambio, florecer en otra, dependiendo en gran medida del trato que reciba de los padres.

Correlación entre genotipo y medio ambiente El ambiente suele reflejar o reforzar las diferencias genéticas. Esta tendencia se denomina **correlación entre genotipo y ambiente**, y opera de tres formas para afianzar la expresión fenotípica de una tendencia genotípica (Bergeman y Plomin, 1989). Las dos primeras formas son comunes entre los niños menores, y la tercera, entre niños más grandes, adolescentes y adultos.

- **Correlaciones pasivas:** Usted no hereda solamente genes de sus padres biológicos, también hereda ambientes. Por ejemplo, un padre con gusto por la música, probablemente cree un ambiente familiar en el que se escuche música con regularidad, dé clases de música a su hijo y lo lleve a conciertos. Si el chico heredó el talento musical del padre, su musicalidad responderá a una combinación de influencias genéticas y ambientales. Este tipo de correlación se llama pasiva porque el hijo no la controla. Las correlaciones pasivas son particularmente aplicables a los niños menores, cuyos padres ejercen un alto grado de control sobre sus primeras experiencias. Además, las correlaciones pasivas operan solo cuando un chico vive con uno de sus padres y sostiene con él una relación biológica.
- **Correlaciones reactivas o evocativas:** Infantes de diferente composición genética evocan en los demás reacciones distintas. Por ejemplo, padres carentes de inclinación musical podrían hacer un esfuerzo especial para brindar experiencias musicales a su hijo, quien muestra interés y habilidad en la música. Esta respuesta, afianza a su vez la inclinación genética del hijo por la música. Este tipo de correlación se denomina reactiva porque los demás reaccionan a la composición genética del niño.
- **Correlaciones activas:** Cuando los infantes crecen y tienen más libertad para elegir sus actividades y ambientes, seleccionan activamente o crean experiencias acordes con sus tendencias genéticas. Un adolescente con talento musical buscará probablemente amigos con gusto por la música, tomará clases de música y asistirá a conciertos si le es posible. Esta tendencia a buscar ambientes compatibles con el genotipo propio se llama **selección de nichos**; contribuye a explicar por qué gemelos idénticos educados por separado suelen tener características similares.

Influencias ambientales no compartidas Aunque dos hijos de la misma familia podrían guardar entre sí una notoria semejanza física, los hermanos pueden diferir enormemente en inteligencia y, sobre todo, en personalidad (Plomin y Daniels, 2011). Esto podría deberse, entre otras cosas, a diferencias genéticas, que llevan a los niños a necesitar diferentes tipos de estimulación o a responder de manera distinta a un ambiente familiar similar. Por ejemplo, un chico podría verse más afectado por discordias familiares que otro (Horowitz et al., 2010). Además, estudios de genética de la conducta indican que muchas de las experiencias que afectan profundamente el desarrollo varían para hijos distintos de una familia (Dunn y Plomin, 1991).



En los seres humanos, caminar y hablar son rasgos canalizados. ¿Se le ocurren otras características físicas o conductuales humanas que podrían ser altamente canalizadas?

interacción de genotipo y ambiente

La porción de la variación fenotípica que se deriva de las reacciones de individuos genéticamente distintos a condiciones ambientales similares.



Un factor ambiental que ha sido identificado como protector contra alergias severas en los niños es la exposición temprana a animales (Wegienka et al., 2011).

correlación entre genotipo y ambiente

Tendencia de ciertas influencias genéticas y ambientales a reforzarse entre sí; puede ser pasiva, reactiva (evocativa) o activa. También llamada covarianza de genotipo y ambiente.



Investigaciones de genética de la conducta con gemelos y hermanos muestran si nuestro disfrute o aversión del ejercicio físico es de influencia genética y exhibe heredabilidad moderada (Schutte et al., 2017).

selección de nichos

Tendencia de una persona, especialmente después de la segunda infancia, a buscar ambientes compatibles con su genotipo.



Un adolescente con talento artístico buscará oportunidades para participar en actividades creativas. Este es un ejemplo de selección de nichos.
Hill Street Studios/Getty Images

efectos ambientales no compartidos

El ambiente particular en el que cada niño crece, compuesto por influencias distintivas o influencias que afectan a un hijo de manera diferente que a otro.

Los niños pueden vivir en una misma familia, pero eso no significa que sus experiencias sean idénticas.

Estos **efectos ambientales no compartidos** se derivan del medio ambiente particular en el que crece cada uno de los hijos de una familia. Estos tienen un ambiente compartido —el hogar en el que viven, las personas que lo ocupan y las actividades en las que los miembros de la familia participan colectivamente—, pero también, aun si son gemelos, tienen experiencias que sus hermanos y hermanas no comparten con ellos. Padres y hermanos podrían tratar a cada niño de diferente manera. Ciertos sucesos, como enfermedades y accidentes, así como experiencias fuera del hogar, afectan a un niño y no a otro. Pese a pertenecer a la misma familia, las influencias no son idénticas. De hecho, algunos genetistas de la conducta han concluido que, aunque la herencia responde por la mayoría de las semejanzas entre hermanos, el ambiente no compartido responde por la mayor parte de la diferencia (Hetherington et al., 2013).

Podemos prolongar asimismo la disquisición sobre correlaciones entre genotipo y ambiente para explicar algunos de los efectos del ambiente no compartido en las experiencias de los hermanos. Diferencias genéticas de los hijos pueden conducir a los padres a reaccionar a ellos de distinto modo y a tratarlos de manera diferente. Si un hijo es tímido, podría incitar a sus padres

a adoptar para con él un comportamiento más amable; si otro es osado, quizá reciba más libertad y aliento para explorar. Los niños también moldean sus ambientes con las decisiones que toman —qué hacen y con quién— y su composición genética influye en esas decisiones. Un infante al que le gusta leer podría pasar varias horas en soledad; uno atlético y sociable preferirá salir a jugar con sus amigos. Así, no solo los talentos de los hijos (como la lectura o el deporte) se desarrollan de diferente forma, sino que también su vida social será distinta. Estas diferencias tienden a acentuarse cuando los niños crecen y tienen más experiencias fuera de la familia (Plomin, 1996; Scarr, 1992).

Punto de control ¿Puede...

- ▶ explicar y dar al menos un ejemplo de la canalización, de la escala de reacción y de cada una de las tres correlaciones entre genotipo y ambiente?
- ▶ diferenciar los tres tipos de correlación entre genotipo y ambiente?
- ▶ enlistar tres tipos de influencias que contribuyen a los efectos ambientales no compartidos?

obesidad

Sobrepeso extremo en relación con la edad, el sexo, la estatura y el tipo físico, definido por tener un índice de masa corporal en o por encima del percentil 95.

CARACTERÍSTICAS INFLUIDAS POR LA HERENCIA Y EL MEDIO AMBIENTE

Sin olvidar la complejidad que implica desentrañar las influencias de la herencia y el medio ambiente, ocupémonos de lo que sabemos sobre sus roles en la producción de ciertas características.

Salud física El riesgo de manifestar una extensa variedad de trastornos médicos, como alta presión arterial, cardiopatías, derrame cerebral, artritis reumatoide y epilepsia, está comprobadamente influido por la genética (Olczak et al., 2021; Assimes y Roberts, 2016; Dichgans et al., 2019; Okada et al., 2019; Myers et al., 2019). También el ciclo vital parece estar sujeto a la influencia de los genes (Melzer et al., 2020).

La **obesidad** es medida por lo general con el índice de masa corporal, o IMC (comparación entre el peso y la estatura) y constituye un factor de riesgo de numerosas consecuencias negativas de salud. Los niños ubicados entre los percentiles 85 y 95 son clasificados como víctima de sobrepeso, y los que se ubican por encima del percentil 95, como obesos. El riesgo de obesidad es de dos a tres veces superior para un niño con una historia familiar de obesidad (Bahreynian et al., 2017). Por lo tanto, podríamos concluir razonablemente que la obesidad involucra contribuciones genéticas.

Las investigaciones demuestran que, en efecto, la obesidad es afectada por la genética. No existe “un” gen de la obesidad; en cambio, esta es una afección multifactorial. Estudios de gemelos, adopción y otros temas señalan que la heredabilidad de la obesidad es de 40 % a 50 % en la población en general. No obstante, la heredabilidad varía con el peso. En las personas obesas, las estimaciones de heredabilidad son del orden del 60 % al 65 %. En las personas severamente obesas, las estimaciones de heredabilidad son superiores a 80 % (Bouchard, 2021).

Sin embargo, este riesgo mayor no es exclusivamente genético. También las experiencias ambientales contribuyen a la obesidad (Willyard, 2014). El tipo y cantidad de los alimentos que se consumen en un hogar particular y la cantidad de ejercicio estimulada pueden aumentar o disminuir la probabilidad de que un niño sea obeso. Además, el amplio contexto social también entra en juego. Los índices de obesidad se elevan en países de rápido crecimiento socioeconómico

y con incrementos del producto interno bruto (Min et al., 2013). En los países occidentales, es probable que la obesidad se derive de la interacción de una predisposición genética con la alimentación compulsiva, el consumo de porciones de tamaño supergrande e insuficiente práctica del ejercicio físico (Lakerveld et al., 2017).

Inteligencia La herencia ejerce una fuerte influencia en la inteligencia en general, medida por pruebas de inteligencia, y un efecto moderado en capacidades específicas como la memoria, la habilidad verbal y la habilidad espacial (Plomin y Von Stumm, 2018). Obsérvese que, aunque genes específicos podrían contribuir a la inteligencia, vale sostener que esta es moldeada por la operación conjunta de un gran número de genes.

Evidencias indirectas del papel de la herencia en la inteligencia proceden de estudios de adopción y de gemelos. La puntuación de hijos adoptivos en pruebas estandarizadas de inteligencia es sistemáticamente más próxima a la de su madre biológica que a la de sus padres y hermanos adoptivos; los gemelos monocigóticos son más semejantes en inteligencia que los dicigóticos (Briley y Tucker-Drob, 2013).

La inteligencia depende en parte, asimismo, del tamaño y estructura del cerebro, los cuales se hallan bajo estricto control genético (Goriounova y Mansvelder, 2019). La experiencia también cuenta. Un entorno enriquecido o depauperado afecta sustancialmente el desarrollo y expresión de las capacidades innatas (Kempermann 2019). La influencia ambiental es mayor y la heredabilidad menor entre familias pobres que entre familias económicamente privilegiadas (Nisbett et al., 2012).

La influencia de los genes aumenta significativamente con la edad (Plomin y Dreary, 2015). Quizá este incremento resulte de la selección de nichos. El ambiente familiar compartido ejerce una fuerte influencia en los niños, pero una influencia menor en los adolescentes, quienes son más aptos para encontrar su nicho mediante la activa selección de ambientes compatibles con sus destrezas hereditarias e intereses asociados (Bouchard, 2013).

Temperamento y personalidad Cuando los bebés son expuestos a una experiencia nueva, como abordar un tren o jugar con un nuevo y ruidoso juguete, algunos de ellos reaccionan con interés y entusiasmo, y otros, con aprensión y retraimiento. Algunos bebés son activos, otros menos. Algunos duermen y comen a la misma hora todos los días, otros tienen dificultad para establecerse en un horario fijo. Desde el principio mismo de su existencia, los infantes son marcadamente únicos.

Los psicólogos llaman **temperamento** a las singulares y características formas que tienen los bebés para abordar y reaccionar a estímulos ambientales. El temperamento es en gran medida innato y relativamente estable a través de los años, aunque podría responder a experiencias particulares o a las prácticas de crianza de los padres (Goldsmith et al., 1987). En apoyo al papel de los genes, los hermanos —tanto gemelos como hijos únicos— tienden a ser de temperamento similar en rasgos, como las emociones positivas, el nivel de actividad (Saudino y Micalizzi, 2015) y la regulación del comportamiento (Gagne y Saudino, 2010).

El temperamento está en la base de la personalidad adulta. Dadas las comprobadas contribuciones genéticas al temperamento, uno pronosticaría que también las investigaciones de la personalidad deberían ilustrar las influencias hereditarias. Así es, en efecto. Los científicos han identificado genes directamente asociados con aspectos específicos de la personalidad, como neurosis y extroversión (Vinkhuyzen et al., 2013). En general, la heredabilidad de rasgos de personalidad parece ser de 40 % (Vukasović y Bratko, 2015) y hay pocas evidencias de influencia ambiental compartida (Plomin, 2011). Igual que en el caso de la inteligencia, las influencias genéticas en la personalidad se vuelven aparentemente más importantes con la edad (Briley y Tucker-Drob, 2014) y son moldeadas en parte por una activa selección de nichos (Kandler y Zapko-Willmes, 2017).

Psicopatología Existen evidencias de una influencia hereditaria en trastornos mentales como la esquizofrenia, el autismo, el alcoholismo y la depresión. Todos ellos tienden a aparecer en familias y a mostrar mayor concordancia entre gemelos monocigóticos que entre dicigóticos. Sin embargo, por sí sola, la herencia no produce esos trastornos; es posible que una tendencia heredada sea detonada por factores ambientales (Smoller et al., 2019).

temperamento

Disposición característica o estilo de abordar las situaciones y reaccionar a ellas.



Otro rasgo sujeto a la influencia de la genética es la religiosidad. Investigaciones de los genetistas conductuales señalan que la tendencia a profesar una honda fe religiosa es moderadamente heredable; es decir, prácticamente similar en este aspecto a la inteligencia (Waller et al., 1990).



Aunque características temperamentales como la timidez son de influencia genética, el ambiente modula la expresión de estas tendencias y forma la personalidad adulta resultante.

Patricia Marks/Shutterstock

esquizofrenia

Trastorno mental caracterizado por la pérdida de contacto con la realidad; entre los síntomas se encuentran las alucinaciones y los delirios.

Punto de control
¿Puede...

- ▶ analizar las evidencias de influencias genéticas y ambientales en rasgos físicos y fisiológicos como obesidad, inteligencia, temperamento y esquizofrenia?

gestación

Lapso de desarrollo entre la concepción y el parto.

edad gestacional

Edad de un nonato, usualmente contada a partir del primer día del último ciclo menstrual de la futura madre.

La esquizofrenia ilustra la interacción de herencia y genética. La **esquizofrenia** es un trastorno neurológico que afecta al 1 % de la población estadounidense cada año (Society of Neuroscience, 2008). Se caracteriza por la pérdida de contacto con la realidad, alucinaciones y delirios, pérdida del pensamiento lógico y coherente y una emotividad inadecuada.

Las estimaciones de la heredabilidad van de 60 % a 80 % (Schwab y Wildenauer, 2013). Una amplia variedad de mutaciones genéticas raras, algunas de las cuales involucran la falta o duplicación de segmentos de ADN, aumenta la susceptibilidad a la esquizofrenia (Giegling et al., 2017). Sin embargo, los gemelos monocigóticos no siempre presentan concordancia en el diagnóstico de esquizofrenia, debido quizá a procesos epigenéticos (Smigielski et al., 2020).

Los investigadores también han examinado posibles influencias no genéticas, como una serie de lesiones neurológicas en la vida fetal (Debnath et al., 2015), exposición a influenza o rubeola (Brown, 2012) o alto grado de estrés experimentado por una madre durante el embarazo (Lipner et al., 2019). Los infantes nacidos en zonas urbanas o aquellos cuya madre experimentó complicaciones obstétricas, o vivieron en condiciones de pobreza o sufrieron una privación severas a causa de una guerra o hambruna, se encuentran en un riesgo mayor (Rapoport et al., 2012), lo mismo que los infantes nacidos durante los meses del invierno (Martnez-Ortega et al., 2011). La avanzada edad de los padres también es un factor de riesgo de esquizofrenia (Lan et al., 2020), y existen indicios de que, al menos por lo que toca a los hijos varones, tener padres muy jóvenes puede colocar a los niños en un riesgo elevado por igual (Miller et al., 2010).

Desarrollo prenatal

En el caso de muchas mujeres, la primera señal clara (aunque no necesariamente confiable) de embarazo es la ausencia de un periodo menstrual. Pero aun antes de ese primer periodo faltante, el cuerpo de una mujer embarazada sufre cambios sutiles pero notorios. La tabla 3 enlista los primeros signos y síntomas de embarazo.

Durante la **gestación**, el lapso que transcurre entre la concepción y el parto, un nonato atraviesa drásticos procesos de desarrollo. El rango considerado normal de gestación es de entre 37 y 41 semanas. La **edad gestacional** suele correr a partir del primer día del último ciclo menstrual de una futura madre.

TABLA 3 Primeros signos y síntomas de embarazo	
Cambio físico	Causas y momento
Ausencia de un periodo	Puede indicar embarazo, aunque podría tratarse de una señal engañosa.
Pechos sensibles o inflamados	Una mayor producción de las hormonas femeninas estrógeno y progesterona estimula el crecimiento de los senos a fin de prepararlos para la producción de leche.
Sangrado o cólicos leves	Una hemorragia por implantación podría ocurrir de 10 a 14 días después de la fecundación, cuando el óvulo se fija al revestimiento del útero. Las mujeres también pueden presentar cólicos conforme el útero se agranda.
Náuseas con o sin vómito	Es probable que las hormonas del embarazo intervengan aquí. Las náuseas del embarazo pueden comenzar desde 2 semanas después de la concepción, aunque usualmente lo hacen a las 4 a 8 semanas, y podrían presentarse también en cualquier hora del día.
Micción frecuente	El agrandamiento del útero durante el primer trimestre ejerce presión en la vejiga.
Fatiga	El corazón trabaja más intensa y rápidamente para llevar nutrientes al feto. La mayor producción de hormonas implica un esfuerzo extra. La progesterona deprime el sistema nervioso central y puede causar somnolencia.
Cambios anímicos	El torrente de hormonas en las primeras etapas del embarazo puede producir altibajos emocionales.
Estreñimiento	El aumento de progesterona retarda la digestión, así que el alimento atraviesa más lentamente el tracto intestinal.
Aversión a ciertos alimentos	Los cambios hormonales podrían alterar las preferencias alimentarias, especialmente durante el primer trimestre. Un más agudo sentido del olfato puede desencadenar náuseas en respuesta a determinados alimentos.
Desvanecimientos y mareo	Es posible que una sensación de aturdimiento sea desencadenada por la dilatación de los vasos sanguíneos y una baja presión arterial o por la reducción del azúcar en la sangre.
Elevación de la temperatura base	La temperatura base (la tomada a primera hora de la mañana) aumenta normalmente poco después de la ovulación cada mes y disminuye durante la menstruación. Cuando esta se interrumpe, la temperatura permanece en un alto nivel.

Fuente: Mayo Clinic (2021).

CREENCIAS CULTURALES ACERCA DEL DESARROLLO PRENATAL

Aunque nuestra interpretación moderna del embarazo difiere de las creencias tradicionales vigentes en gran parte del mundo, personas de todas las culturas comparten la comprensión de que el ambiente prenatal moldea en muy alto grado al ser humano en evolución.

Gran parte de las investigaciones sobre las creencias culturales acerca del desarrollo prenatal se han realizado en países asiáticos, donde las prácticas comunes durante el embarazo incluyen masajes, el uso de curanderos tradicionales, hierbas y medicinas, tabús contra el consumo de alimentos calientes o fríos, tabús conductuales y supersticiones (Withers et al., 2018). Por ejemplo, en Chiang Mai, Tailandia, se previene en ocasiones a las mujeres contra la ingesta de papaya, alimentos en vinagre o más de la mitad de un plátano durante el embarazo. También se les advierte contra los alimentos picantes, supuestamente asociados con la calvicie de nacimiento, además se tiene la creencia de que el café o té afecta negativamente la inteligencia de los hijos (Liamputtong et al., 2005).

Tabús similares se encuentran presentes en el mundo entero. En algunas zonas de la India, alimentos “fríos” como la leche, el yogur, el coco, el trigo, las verduras y el arroz son recomendados a las mujeres embarazadas, pues se considera que protegen contra el aborto (Choudry, 1997). Por su parte, las madres guatemaltecas son instadas a evitar alimentos “calientes” como la carne y los frijoles (Cosminsky, 1982). El pueblo aborígen australiano de los walpiris advierte a las mujeres embarazadas que no coman alimentos hechos de animales con espinas como el oso hormiguero, el varano o la zarigüeya, así como no dañar a animales asociados con el espíritu de su bebé en crecimiento, el cual es determinado por la zona geográfica en la que la criatura es concebida (Pierroutsakos, 2000). Los criterios tradicionales entre los konyas de Turquía especifican a las madres que deben consumir membrillo si quieren que su bebé tenga hoyuelos en las mejillas, o manzanas si desean que tenga mejillas rojizas (Okka et al., 2016). Finalmente, el pueblo canadiense First Nations cree que es importante ingerir alimentos como carne de animales salvajes, pescado, nabos, papas, arroz y moras en beneficio de la salud del bebé, y subraya también la importancia del ejercicio moderado para que el bebé no se fije a la matriz y experimente un parto difícil (Sokoloski, 1995).

Estas creencias culturales son interesantes porque destacan importantes mensajes y pareceres culturales sobre el embarazo. Sin embargo, también son importantes porque las creencias tradicionales pueden chocar con el tratamiento médico moderno, lo que provoca que algunas mujeres prescindan de la atención prenatal. Por ejemplo, mujeres embarazadas de Zambia reportaron en un estudio que evitaban la atención médica durante el embarazo debido en parte a que creían que si divulgaban el hecho de que recurrían a curanderos tradicionales para el cuidado de su salud, se les negaría el servicio (Maimbolwa et al., 2003).

ETAPAS DEL DESARROLLO PRENATAL

El desarrollo prenatal sucede en tres etapas: germinal, embrionaria y fetal (la tabla 4 ofrece una descripción mes a mes.)

Tanto antes como después del parto, el desarrollo avanza de acuerdo con dos principios fundamentales: el crecimiento y el desarrollo motor ocurren de arriba abajo y del centro del cuerpo hacia fuera. El **principio cefalocaudal**, término derivado del latín y que significa “de la cabeza a la cola”, dicta que el desarrollo avanza de la cabeza a la parte inferior del tronco. La cabeza, cerebro y ojos de un embrión evolucionan primero y son desproporcionadamente grandes hasta que las otras partes del cuerpo los alcanzan. De acuerdo con el **principio proximodistal**, término igualmente derivado del latín y que significa “de lo cercano a lo lejano”, el desarrollo avanza de las partes cercanas al centro del cuerpo a las distantes. La cabeza y el tronco del embrión evolucionan antes que las extremidades, y brazos y piernas antes que los dedos de manos y pies.

Etapas germinal (de la fecundación a las 2 semanas) Durante la **etapa germinal**, de la fecundación a las 2 semanas de edad gestacional, el cigoto se divide, se vuelve más complejo y es implantado en la pared del útero.

En las 36 horas posteriores a la fecundación, el cigoto entra en un periodo de rápida división y duplicación celular (mitosis). Setenta y dos horas después de la fecundación, se ha dividido primero en 16 y después en 32 células; un día después, tiene 64 células. Mientras el óvulo fecundado se divide, se abre paso también por la trompa de falopio hacia el útero, un viaje de 3 o 4 días



Las pruebas de embarazo identifican la presencia de gonadotropina coriónica humana, la que en condiciones normales solo es producida por embriones y fetos. Así, no puede haber en este caso positivos falsos. Un embarazo podría no ser viable, pero una prueba de embarazo positiva le hace saber a una mujer que la concepción ha ocurrido.

principio cefalocaudal

Principio según el cual el desarrollo avanza en dirección de la cabeza a la cola; es decir, las partes superiores del cuerpo evolucionan antes que las partes inferiores del tronco.

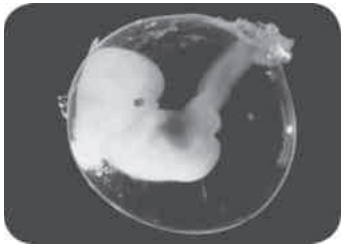
principio proximodistal

Principio según el cual el desarrollo avanza de adentro hacia fuera; es decir, las partes del cuerpo cercanas al centro evolucionan antes que las extremidades.

etapa germinal

Primeras 2 semanas del desarrollo prenatal, caracterizadas por una rápida división celular, la formación de blastocistos y la implantación en la pared del útero.

TABLA 4 Hitos del desarrollo prenatal

Edad	Logros	
3 semanas	El sistema nervioso empieza a formarse.	 Biophoto Associates/Science Source
4 semanas	El corazón comienza a latir.	
5 semanas	La cabeza continúa su rápido crecimiento.	
8 semanas	Casi todas las partes del cuerpo ya están diferenciadas.	
12 semanas	El crecimiento de la cabeza se retarda. La formación de glóbulos rojos por el hígado se retarda también.	
14 semanas	Comienza la coordinación del movimiento de las extremidades.	 Clouds Hill Imaging Ltd/Corbis Documentary/Getty Images
16 semanas	Es posible determinar visualmente el sexo del bebé. El ultrasonido muestra una estructura ósea claramente definida.	
20 semanas	Es posible escuchar el latido del corazón con un estetoscopio. El bebé está cubierto ya por un vello fino y sedoso llamado lanugo. Movimientos fetales llamados “animación” son sentidos por la madre.	
21 semanas	Inician los movimientos rápidos del ojo. Sustancial aumento de peso.	 James Stevenson/Science Source
24 semanas	Ya son apreciables las uñas.	
28 semanas	Los ojos abren y cierran. Los pulmones son capaces de respirar.	
32 semanas	La piel es lisa y rosada Apariencia rolliza	
38 semanas	El sistema nervioso puede ejecutar algunas funciones de integración. El bebé reacciona a la luz. Usualmente adopta una posición cabeza abajo conforme el parto se aproxima.	

Fuentes: Leifer (2003); Moore y Persaud (2003); Olds et al. (1996).

implantación

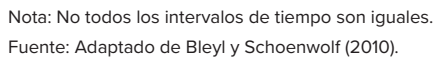
Fijación del blastocisto a la pared uterina, ocurrida el día 6.

de duración. Su forma cambia a la de un blastocisto, una esfera llena de líquido, que flota libremente en el útero hasta el sexto día posterior a la fecundación, cuando comienza a implantarse en la pared uterina. Solo de 10 % a 20 % de los óvulos fecundados consuman la tarea de **implantación** y prosiguen con su desarrollo. El sitio en que el óvulo se implante determinará la colocación de la placenta.

Antes de la implantación, a medida que comienza la diferenciación celular, algunas células en torno a la orilla del blastocisto se agrupan a un lado para formar el disco embrionario, una gruesa masa celular a partir de la cual el embrión comienza a formarse. Esta masa se diferenciará en tres capas. El ectodermo, la capa superior, se convertirá en la capa exterior de la piel, las uñas, el cabello, los dientes, los órganos de los sentidos y el sistema nervioso, que incluye al cerebro y la médula espinal. El endodermo, la capa interior, pasará a ser el aparato digestivo, el hígado, el páncreas, las glándulas salivales y el aparato respiratorio. El mesodermo, la capa intermedia, se desarrollará y diferenciará en la capa interior de la piel, los músculos, el esqueleto y los aparatos excretor y circulatorio.

Otras partes del blastocisto empiezan a convertirse en órganos que nutrirán y protegerán el desarrollo en la matriz: la cavidad amniótica, o saco amniótico, con sus capas exteriores, amnios y corión; la placenta, y el cordón umbilical. El saco amniótico es una membrana llena de líquido que

Las diversas partes y aparatos del cuerpo son especialmente vulnerables durante la organogénesis, cuando se desarrollan más rápidamente, por lo general, en el primer trimestre de embarazo.



Desarrollo prenatal 67

La Suprema Corte de Estados Unidos decidió invalidar el caso *Roe vs. Wade*, poniendo así en riesgo la atención médica en caso de aborto espontáneo. Puesto que tratar un aborto espontáneo lleva aparejados los mismos procedimientos y medicamentos que un aborto quirúrgico, los médicos en los estados en los que el aborto está prohibido se arriesgan a ser demandados por tratar un aborto espontáneo. Las mujeres de esos estados se enfrentan ahora a tener que continuar con un embarazo no viable, lo que aumenta el riesgo de hemorragias, infecciones y sepsis.



Punto de control ¿Puede...

- describir la manera en que un cigoto se convierte en embrión y explicar el motivo de que anomalías y abortos espontáneos ocurran principalmente durante la etapa embrionaria?

El ultrasonido, procedimiento al que está siendo sometida esta mujer, es un instrumento diagnóstico que presenta una imagen inmediata del feto en la matriz. Ondas sonoras de alta frecuencia dirigidas al vientre de la mujer revelan el contorno y movimientos del feto. Este recurso es de amplio uso para monitorear el desarrollo fetal y detectar anomalías.

Monkey Business Images/Shutterstock

o feto incapaz de sobrevivir fuera de la matriz. Un aborto que ocurre después de 20 semanas de gestación se caracteriza por lo general como parto de un mortinato.

Ochenta por ciento de los abortos espontáneos ocurren en el primer trimestre antes de que la mujer se dé cuenta de que está embarazada, lo que dificulta determinar las tasas precisas. Sin embargo, de entre aquellas que se percatan de que están embarazadas, 1 de cada 4 padecerá un aborto espontáneo (American College of Obstetricians and Gynecologists, 2018). Se calcula que esto desemboca en 1 millón de muertes fetales al año solo en Estados Unidos. Los abortos naturales son más comunes en las afroestadounidenses, las indias americanas o las nativas de Alaska, que en las blancas y en las madres, tanto jóvenes como de mayor edad (más de 35 años); también tienden a ocurrir más en embarazos de gemelos o de partos múltiples de mayor orden (MacDorman y Gregory, 2015).

Los hombres son más propensos que las mujeres a ser espontáneamente abortados o a nacer muertos (en o después de la vigésima semana de gestación). Así, aunque 125 hombres son concebidos por cada 100 mujeres —hecho que ha sido atribuido a la mayor movilidad de los espermatozoides que portan el cromosoma Y, de menor tamaño—, nacen solo 105 niños por cada 100 niñas (Martin et al., 2021). La mayor vulnerabilidad de los hombres persiste después del parto: mueren más en las primeras semanas de vida y en cada edad son más susceptibles a numerosos trastornos. En consecuencia, hay solo 97 hombres por cada 100 mujeres en Estados Unidos (US Census Bureau, 2020).

Etapas fetal (de la semana 8 al parto) La aparición de las primeras células óseas en la semana 8 señala el inicio de la **etapa fetal**, la última fase de la gestación. Durante este periodo, el feto crece rápidamente hasta 20 veces su longitud previa, y los órganos y aparatos corporales se vuelven más complejos. Justo hasta el momento del nacimiento, últimos toques como las uñas de las manos y los pies y los párpados continúan progresando.

Los fetos no son pasajeros pasivos en la matriz de su madre. Respiran, patean, se voltean, flexionan su cuerpo, dan volteretas, bizquean, tragan, cierran el puño, hipean y se chupan el pulgar. Las flexibles membranas de las paredes uterinas y el saco amniótico, que rodean la barrera protectora del líquido amniótico, permiten y estimulan la ejecución de movimientos limitados, y después de 16 a 25 semanas de gestación los movimientos son tan intensos que la futura madre los detecta. Los científicos pueden observar el movimiento fetal a través del **ultrasonido**, el empleo de ondas sonoras de alta frecuencia para detectar el perímetro del feto. Otros instrumentos logran monitorear el pulso, cambios en el nivel de actividad, estados de sueño y vigilia y reactividad cardíaca.



Los movimientos y el nivel de actividad de los fetos muestran marcadas diferencias individuales y su pulso varía en regularidad y velocidad. Los fetos masculinos, por encima de su tamaño, son más activos y tienden a moverse con mayor vigor que los femeninos a todo lo largo de la gestación (Almli et al., 2001). Por lo tanto, la tendencia de los niños a ser más activos que las niñas podría tener causas innatas, al menos en parte (DiPietro et al., 2002).

A partir de la octava semana de gestación, unas 250 000 **neuronas** —células nerviosas— inmaduras son producidas cada minuto. La cantidad de neuronas aumenta con particular celeridad entre la vigesimoquinta semana de gestación y los primeros meses tras el parto. Originalmente, las neuronas son cuerpos celulares con un núcleo, o centro, compuesto por ácido desoxirribonucleico (ADN), el cual contiene la programación genética de la célula. A medida que el cerebro crece, estas células rudimentarias migran a diferentes partes de él (Bystron et al., 2006). La mayor parte de las neuronas en las zonas más altas del cerebro han ocupado su lugar para la semana 20 de la gestación, y la estructura adquiere creciente definición durante las 12 semanas siguientes.

Desarrollo perceptual y cognitivo del feto Tanto las papilas gustativas (gusto) como los receptores olfativos (olfato) empiezan a formarse en la semana 8 de la gestación. A partir de la semana 12, el feto traga e inhala parte del líquido amniótico en el que flota. Para la semana 20, las papilas gustativas entran en operación, y poco después ocurre lo mismo con los receptores olfativos (Bloomfield et al., 2017). Como el líquido amniótico contiene sustancias que atraviesan la placenta desde el torrente sanguíneo de la madre, esto influye en la evolución del gusto y el olfato. La exposición a sabores más fuertes (como el del ajo, por ejemplo) de manera repetida durante el embarazo, como puede suceder si la dieta de la mujer embarazada contiene altos niveles de alimentos de esa clase, tiene efectos comprobados más tarde en la mayor aceptación de ellos en la dieta infantil (De Cosmi et al., 2017).

Los fetos responden a la voz y latido de la madre y a las vibraciones de su cuerpo, lo que indica que oyen y sienten. Las reacciones a sonidos y vibraciones parecen comenzar en la semana 26 de la gestación, y alcanzar una meseta en la semana 32 (Kisilevsky et al., 1992). Las voces, en especial de las mujeres y en particular la de la madre, son aparentemente relevantes para los fetos. Por ejemplo, datos del pulso indican que el feto reconoce la voz de su madre y la prefiere a la de otras mujeres (Paquette et al., 2018) y la de su padre (Lee y Kisilevsky, 2014). Aunque a partir de la semana 33 de la gestación el feto se orienta y presta atención a la música (Kisilevsky et al., 2004), el habla ejerce un atractivo mayor. Fetos próximos a llegar a término expuestos a música o habla, muestran cambios de pulso coherentes con una atención más sostenida y mayor procesamiento del habla sobre la música (Granier-Deferre et al., 2011). Una vez parido, el neonato prefiere las voces femeninas a las masculinas y la lengua de su madre a cualquier otra (Pino, 2016), como lo ilustra su disposición a succionar durante más tiempo un chupón preparado para reproducir una grabación mientras continúe la succión.

Aunque en ocasiones el feto se mueve en respuesta al tacto o la presión, es muy improbable que tome conciencia del dolor antes del tercer trimestre. Esto se debe a que muchas de las estructuras pertinentes son inmaduras en ese momento. Por ejemplo, los receptores de la piel carecen de las necesarias vías nerviosas a la médula espinal para transferir estímulos dolorosos al cerebro hasta las semanas 16 a 25 de gestación (Tadros et al., 2015) y la corteza cerebral (donde creemos que reside la conciencia) es inmadura antes de esa fecha (Bellieni y Buonocore, 2012). Además, las vías talamocorticales responsables de la percepción del dolor no parecen entrar en operación hasta las semanas 29 a 30 de gestación (Kostović y Judaš, 2010). Más todavía, las expresiones faciales de dolor están casi ausentes (5 % de los eventos faciales) a las 24 semanas de gestación, pero aparecen con mayor frecuencia (21.2 % de los eventos faciales) a las 36 semanas de gestación (Reissland et al., 2013).

El feto aprende y recuerda conforme se aproxima al final del embarazo. Datos de la frecuencia cardíaca indican que posee cierta capacidad para recordar material auditivo por periodos cortos (Pino, 2016). Estimaciones actuales indican que la memoria fetal comienza a operar a las 30 semanas de edad gestacional, cuando el feto es capaz de contener información en la memoria durante 10 minutos. Para la semana 34, es capaz de recordar información por un periodo de un mes (Dirix et al., 2009). Además, no solo recuerda y reconoce voces, sino que también posee una capacidad limitada para reproducirlas. Por ejemplo, infantes de Camerún cuya madre hablaba una lengua tonal producían gritos más complejos que niños alemanes, en respuesta a la compleja estructura tonal de su ambiente lingüístico (Wermke et al., 2016).

etapa fetal

Última etapa de la gestación (de la semana 8 al parto), caracterizada por una mayor diferenciación de las diversas partes del cuerpo y el notorio agrandamiento de la estatura.

ultrasonido

Procedimiento médico prenatal con el empleo de ondas sonoras de alta frecuencia para detectar el contorno de un feto y sus movimientos, a fin de determinar si el embarazo progresa con normalidad.

neuronas

Células nerviosas.



Existen indicios de que la variabilidad de la frecuencia cardíaca fetal, indicador de desarrollo neurológico, podría ser menor en los fetos de población negros en comparación con los fetos de población blancos (Marie, 2015). En consecuencia, dado que los valores de referencia se calibran con base en los fetos blancos, los resultados de los fetos negros podrían apuntar a problemas inexistentes y derivar en intervenciones médicas innecesarias.

Punto de control ¿Puede...

- ▶ enlistar varios cambios que ocurren durante la etapa fetal?
- ▶ analizar los hallazgos de actividad, desarrollo sensorial y memoria fetales?

INFLUENCIAS AMBIENTALES: FACTORES MATERNOS

En las sociedades tradicionales, el embarazo es reconocido como un periodo riesgoso tanto para una mujer como para su nonato. Entre los beng de Costa de Marfil, en el oeste de África, por ejemplo, una mujer que “ha echado panza” es prevenida contra la proximidad de cadáveres, para evitar que su bebé nazca enfermo; contra el peligro de ofender a alguien que podría maldecirla, y contra el consumo de ciertos alimentos, como puré de camote, que podrían dificultar su trabajo de parto (Gottlieb, 2016). Muchas creencias populares tienen fundamento en la realidad. Puesto que el ambiente prenatal es el cuerpo de la madre, prácticamente todo lo que influye en su bienestar podría alterar el medio de su nonato y afectar su crecimiento.

teratógeno

Agente ambiental, como un virus, sustancia o radiación, capaz de interferir en el avance prenatal normal y provocar anomalías de desarrollo.

Un **teratógeno** es un agente ambiental, como un virus, sustancia o radiación, capaz de interferir en el desarrollo prenatal normal. Sin embargo, no todos los peligros ambientales son igualmente riesgosos para la totalidad de los fetos. Un suceso, sustancia o proceso puede ser teratogénico para algunos fetos, pero tener escaso o nulo efecto en otros. Los teratógenos ejercen asimismo sus efectos más nocivos en sistemas en desarrollo durante el lapso en el que la exposición ocurre. A veces la vulnerabilidad depende de un gen en el feto o la madre. El momento de la exposición, la dosis, la duración y la interacción con otros factores teratogénicos pueden tener por igual un efecto importante.

Nutrición y peso materno Es común que las mujeres embarazadas necesiten de 300 a 500 calorías adicionales diarias, lo que incluye proteínas. Las recomendaciones de aumento de peso varían de una mujer a otra. Las recomendaciones en vigor son que las mujeres que se encuentran por debajo de su peso esperado aumenten de 13 a 18 kilogramos, aquellas de peso esperado suban de 11 a 16, las mujeres con sobrepeso de 7 a 11 y las obesas, únicamente de 5 a 9. Las que portan en su seno a mellizos u otros embarazos múltiples, han de aumentar de 6 a 10 kilogramos, dependiendo del estado de su peso antes de que se embarazaran (Centers for Disease Control and Prevention, 2021).

Las mujeres que suben el monto de peso recomendado tienen menos probabilidades de presentar complicaciones durante el parto o de alumbrar bebés cuyo peso al nacer sea peligrosamente bajo o demasiado alto. Si una mujer no aumenta de peso lo suficiente, expone a su bebé a sufrir un retraso de crecimiento en la matriz, nacer prematuramente, experimentar sufrimiento durante el trabajo de parto y el parto, o morir al nacer o poco después. Una mujer que aumenta demasiado se arriesga a tener un bebé muy grande que deba ser alumbrado por trabajo de parto inducido o por cesárea. Asimismo, tanto la madre como el bebé están en mayor riesgo de problemas de peso posteriores y la aparición de factores de riesgo cardiometabólicos (Centers for Disease Control and Prevention, 2021; Catalano y Shanker, 2017). En Estados Unidos, por desgracia, 21 % de las mujeres no aumentan de peso lo suficiente y 48 % aumenta demasiado (Branum et al., 2016).

Lo que come una futura madre también es importante. Por ejemplo, un ácido graso omega E, el ácido docosahexenoico (ADH), presente en ciertos pescados, es de utilidad en el sistema nervioso central y en la retina, de manera que resulta presuntamente valioso para la evolución de esas zonas (Rogers et al., 2013). En apoyo a esto, los recién nacidos cuya madre consumió ADH muestran patrones de sueño más asentados, una señal de desarrollo avanzado, que los infantes la sangre de cuya madre tiene menores niveles de ADH (Cheruku et al., 2002) y exhiben indicios de mayor atención a los 12 y 18 meses (Colombo et al., 2004). También hay efectos en la salud del embarazo. Las madres que consumen niveles más altos de ADH son más propensas a tener bebés de mayor peso (signo de buena salud) y un periodo de gestación más prolongado, y presentan menor riesgo de tener un alumbramiento pretérmino (Carlson et al., 2013; Salvig y Lamont, 2011).

El ácido fólico, o folato (una vitamina B), presente en las verduras con hojas y en los cereales fortificados, también es decisivo en la dieta de una mujer embarazada. Niveles insuficientes de ácido fólico ponen a un bebé en riesgo de manifestar una anomalía neurológica como anencefalia, afección en la que el cerebro se forma de modo incompleto o inadecuado, o como espina bífida, afección en la que la médula espinal del bebé no está del todo recubierta. La adición de ácido fólico a productos de cereales enriquecidos es obligatoria en Estados Unidos desde 1998, lo que ha reducido la incidencia de tales anomalías en 1 300 niños al año (Williams et al., 2015). Moderadas deficiencias de ácido fólico en mujeres embarazadas pueden desembocar en problemas leves, pero aun así perturbadores. Por ejemplo, bajos niveles de folato durante el embarazo han sido asociados con un posterior déficit de atención/hiperactividad en niños de 7 a 9 años (Schlotz et al., 2009).

Desnutrición La desnutrición es un problema global determinado por factores como pobreza, conflicto y cambio climático, y en fecha más reciente por la pandemia de COVID-19. A escala mundial, 820 millones de personas padecen una deficiencia de calorías (Organización Mundial de la Salud, 2020). Aunque prevalecen vacíos en los datos, se calcula que 2 mil millones de personas sufren deficiencias crónicas de micronutrientes (Ritchie y Roser, 2017). Los micronutrientes son vitaminas o minerales requeridos en cantidades reducidas, pero con un profundo impacto negativo en su ausencia. Cualquier modalidad de desnutrición durante el embarazo es un problema que demanda una solución urgente, ya que no solo perjudica a la futura madre y su hijo, sino que también tiene efectos en varias generaciones (Martorell y Zongrone, 2012).

Cuando futuras madres padecen un déficit de calorías, los resultados pueden ser restricciones al crecimiento fetal y bajo peso al nacer. Además, los bebés de madres que no consumen calorías suficientes corren más riesgo de morir, y los niños sobrevivientes pueden padecer raquitismo. Las futuras madres también pueden sufrir deficiencias de micronutrientes en vitaminas o minerales. Por ejemplo, deficiencias de vitamina A y cinc desembocan en mayor riesgo de morir, tanto para el bebé como para la madre (Black et al., 2013) y los hijos de madre con deficiencia de vitamina D pueden padecer debilidad o fragilidad ósea (Anastasiou et al., 2017).

La desnutrición del feto ha sido asociada por igual con varios riesgos mayores de enfermedades en la edad adulta. Por ejemplo, diversos estudios han identificado un vínculo entre hambre experimentada durante el embarazo y posterior ocurrencia de esquizofrenia en niños nacidos durante ese periodo (Rapoport et al., 2012; Lumey et al., 2011). Hallazgos similares han emergido en relación con un mayor riesgo de diabetes (Wang et al., 2017), sobrepeso/obesidad en la adultez (Lumey et al., 2011) e incluso mortalidad (Ekamper et al., 2015).

Es importante identificar la desnutrición pronto en el embarazo, a fin de que sea tratada. Las mujeres desnutridas que toman suplementos de dieta calórica mientras están embarazadas suelen tener bebés más grandes, más sanos, más activos y con mayor alerta visual (Brown, 1987; Vuori et al., 1979; Imdad y Bhutta, 2011). De igual forma, los suplementos de micronutrientes para futuras madres desnutridas derivan en bebés más grandes y menos mortinatos (Haider y Bhutta, 2017).

Actividad física y trabajo Entre los ifalukes de las islas Carolinas occidentales, las mujeres reciben la recomendación de no cosechar durante los 7 primeros meses del embarazo, cuando el feto en desarrollo es presumiblemente débil, pero reanudar el trabajo manual durante los 2 últimos, para alentar un parto ágil (Le, 2000). En realidad, el ejercicio moderado en cualquier momento durante el embarazo no parece poner en peligro al feto de mujeres saludables. El ejercicio regular reduce el estreñimiento y dolor de espalda y puede aminorar el riesgo de complicaciones como diabetes gestacional, preeclampsia o cesárea.

El American College of Obstetricians and Gynecologists (2021) recomienda que las mujeres con embarazos de bajo riesgo realicen al menos 150 minutos de ejercicio aeróbico de moderado a intenso cada semana, así como que beban agua en abundancia y eviten sofocarse. Los deportes de contacto o actividades que podrían derivar en una caída deberían evitarse. El empleo durante el embarazo no debe entrañar, por lo general, riesgos especiales. En cambio, condiciones de trabajo agotadoras, fatiga ocupacional y un largo horario de trabajo pueden asociarse con mayor riesgo de parto prematuro (Bell et al., 2008).

Consumo de drogas y medicamentos ¿Cuáles son los efectos del consumo de drogas y medicamentos específicos durante el embarazo? Examinemos la influencia de las medicinas con receta, después del alcohol, la nicotina y la cafeína y por último la marihuana, la cocaína y las metanfetaminas.

Medicamentos Entre las medicinas que pueden ser nocivas durante el embarazo están la tetraciclina, de uso antibiótico; ciertos barbitúricos, opiáceos y otros depresores del sistema nervioso; varias hormonas, como dietilstilbestrol (DES) y andrógenos; ciertos medicamentos contra el cáncer, como metotrexate; Accutane, medicina a menudo recetada con el acné severo; sustancias utilizadas para tratar la epilepsia, y varios medicamentos antipsicóticos (Briggs et al., 2012). Los inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (ACE) y las sustancias antiinflamatorias no esteroideas (NSAID) como naproxeno e ibuprofeno han sido asociados con anomalías congénitas cuando se toman en cualquier momento a partir del primer trimestre del embarazo (Halpren et al., 2019; Antonucci et al., 2012). El uso de antidepresivos como



Durante muchos años fue un misterio por qué China tenía la mayor incidencia de anencefalia y espina bífida. ¿La causa? Tradicionalmente, las parejas chinas se casaban en enero o febrero e intentaban concebir lo más pronto posible. Así, los embarazos comenzaban por lo común en invierno, cuando las mujeres rurales tenían escaso acceso a frutas y verduras frescas, importantes fuentes de ácido fólico (Berry et al., 1999).



Aunque la investigación con animales tiene reservado un lugar en las pruebas médicas, padece limitaciones. Una sustancia —talidomida— fue probada en animales antes de que fuera recetada a mujeres embarazadas y no reveló efectos nocivos. En humanos, sin embargo, rápida y trágicamente quedó claro que la talidomida estaba estrechamente asociada con graves anomalías congénitas.

Prozac durante el embarazo también puede causar daños. Las madres tratadas de depresión durante el embarazo presentan más probabilidades de tener bebés con bajo peso al nacer o recién nacidos ingresados en cuidados intensivos neonatales que las madres no tratadas de depresión (Xing et al., 2020). Además, ciertas medicinas antipsicóticas utilizadas para controlar trastornos psiquiátricos graves pueden tener efectos en el feto, como síntomas de abstinencia al nacer (Hudak y Tan, 2012).

Dados los problemas asociados con el consumo de sustancias durante el embarazo, ¿por qué las mujeres embarazadas tendrían que tomarlas de todas maneras? El consumo de cualquier medicamento implica un equilibrio de riesgos y beneficios, y a veces el riesgo de no tomar un medicamento es mayor que el riesgo potencial para el embarazo. Las recomendaciones son que ningún medicamento sea recetado a una mujer embarazada o en lactancia a menos que resulte esencial para su salud o la de su hijo. Si se requiere medicina, debe seleccionarse la sustancia más eficaz con la menor cantidad de efectos secundarios (Riley et al., 2017).

Opioides En años recientes, el número de mujeres embarazadas que abusan de opioides legales e ilegales ha ido en aumento. Pese que el consumo de opioides no se ha visto implicado en anomalías congénitas, está asociado con bebés de pequeño tamaño, muerte fetal, parto prematuro y aspiración de meconio (la primera defecación producida por el bebé). Igualmente, los bebés de madres drogadictas suelen ser adictos ellos mismos y experimentar síntomas de abstinencia una vez que nacen y dejan de recibir la sustancia. Esto desemboca en síndrome de abstinencia en el neonato, afección en la que el recién nacido puede presentar perturbaciones del sueño, temblores, dificultad para regular el cuerpo, irritabilidad y llanto, diarrea, fiebre y dificultades en la alimentación.

De 2010 a 2017, la prevalencia de esta afección aumentó de 4 a 7.3 casos por cada 1000 nacimientos hospitalarios (Hirai et al., 2021). Los efectos a largo plazo incluyen deficiencias en el crecimiento, así como problemas de atención, memoria y percepción. Sin embargo, los estudios sobre las consecuencias cognitivas no son concluyentes y los resultados podrían deberse a otras variables (como posición socioeconómica o consumo de otras sustancias) correlacionadas con el empleo de opioides (Reddy et al., 2017). Medidas punitivas como prisión para las mujeres embarazadas que consumen estas drogas han demostrado ser ineficaces. Esto ha derivado en llamados para abordar la crisis de opioides en las mujeres embarazadas como un problema de salud pública, no un asunto legal (Patrick y Schiff, 2017).

síndrome de alcoholismo fetal (SAF)

Combinación de anomalías mentales, motrices y de desarrollo que afectan a los descendientes de algunas mujeres que consumen elevadas cantidades de bebidas alcohólicas durante el embarazo.



Una madre que consume bebidas alcohólicas durante el embarazo se arriesga a que su criatura nazca con síndrome de alcoholismo fetal.

PhotoMediaGroup/Shutterstock

Alcohol La exposición al alcohol en el desarrollo prenatal es la causa más común de discapacidad intelectual y la principal causa prevenible de anomalías congénitas en Estados Unidos (Sacks et al., 2015). El **síndrome de alcoholismo fetal (SAF)** se caracteriza por una combinación de crecimiento retardado, malformaciones faciales y corporales y trastornos del sistema nervioso central. A escala mundial, 119 000 niños nacen con SAF cada año (Tsang y Elliot, 2017). Los índices de exposición varían en alto grado por región, de 25.2 % en países europeos a un valor mínimo de 0.2 % en las regiones mediterráneas orientales (Popova et al., 2018). En Estados Unidos, el SAF y otras afecciones menos severas relacionadas con el alcohol ocurren comprobadamente en 1 de cada 20 nacimientos (Sacks et al., 2015). Incluso montos reducidos de consumo social de bebidas alcohólicas pueden perjudicar a un feto, y cuanto más beba la madre, mayor será el efecto. Un consumo moderado o intenso durante el embarazo puede perturbar el funcionamiento neurológico y conductual de un infante.

Los problemas relacionados con el SAF pueden incluir menor respuesta a estímulos y lento tiempo de reacción en la lactancia y, a lo largo de la infancia, corta capacidad de concentración, distracción, agitación, hiperactividad, problemas de aprendizaje, déficit de memoria, trastornos anímicos, agresividad y comportamiento problemático (Gupta et al., 2016). La exposición prenatal al alcohol es asimismo un factor de riesgo para la aparición de trastornos de alcoholismo y psiquiátricos en la adultez (Rangmar et al., 2015).

Algunos problemas del SAF se desvanecen después del parto, pero otros, como crecimiento retardado, problemas conductuales y de aprendizaje e hiperactividad, tienden a persistir. No obstante, la pronta intervención puede ayudar a los niños a alcanzar todo su potencial. La intervención puede centrarse en el niño afectado o

brindar apoyo, entrenamiento y educación a los padres. Las investigaciones demuestran que estas intervenciones mejoran la concentración, autorregulación, operación adaptativa y habilidades sociales de los infantes afectados (Reid et al., 2015; Petrenko, 2015).

Pese a que resulta claro que el consumo de alcohol durante el embarazo puede tener consecuencias devastadoras, precisamos de más investigaciones. En particular, la investigación sobre intervenciones destinadas a adolescentes y adultos afectados es escasa, lo cual resulta inquietante, dada la evidencia de que las dificultades enfrentadas por los niños se complican con la edad si no son tratadas (Reid et al., 2015). Aparte, a escala internacional, hacen mucha falta investigaciones sobre barreras culturales. Por ejemplo, una táctica clave de intervención implica educar a los padres acerca de los riesgos de beber durante el embarazo. Sin embargo, en culturas en las que el consumo de alcohol durante el embarazo no está estigmatizado, esa educación es menos efectiva. Ahora bien, si beber durante el embarazo es una práctica estigmatizada, este mismo hecho podría dificultar la obtención de información confiable sobre la exposición prenatal al alcohol (Petrenko y Alto, 2017).

Nicotina El tabaquismo materno durante el embarazo ha sido identificado como el factor más importante de consecuencias adversas en el embarazo en países tanto desarrollados como en vías de desarrollo. Aproximadamente 45 % de las mujeres que fuman son capaces de abandonar esta práctica durante el embarazo, aunque 80 % volverá a fumar en menos de un año (Mund et al., 2013). En 2019, 6 % de las estadounidenses que dieron a luz reportaron tabaquismo durante el embarazo (Martin et al., 2021).

Las mujeres que fuman estando embarazadas tienen una probabilidad superior a 1½ veces sobre las no fumadoras de tener bebés de bajo peso al nacer (con un peso en el parto inferior a los 2.5 kilogramos). Las mujeres que fuman durante el embarazo tienen asimismo más probabilidades de presentar un aborto espontáneo o de sufrir complicaciones en el parto, bebés prematuros o hijos que fallecen a causa del síndrome infantil de muerte súbita (Centers for Disease Control and Prevention, 2020). Aunque incluso el tabaquismo leve (menos de cinco cigarros al día) se asocia con mayor riesgo de bajo peso al nacer, el efecto depende de la dosis. Así, las madres que fuman más de 20 cigarros diarios tienen los bebés más pequeños (Ko et al., 2014).

El humo de segunda mano tiene efectos similares. En países de bajo a mediano ingreso, los datos existentes indican que esto es más común que el tabaquismo activo, y por lo tanto, una variable clave en las consecuencias al nacer (Reece et al., 2019). Los efectos de la exposición prenatal al humo de segunda mano sobre el desarrollo tienden a empeorar cuando los niños experimentan asimismo penurias socioeconómicas durante los 2 primeros años de vida (Rauh et al., 2004) y cuando están expuestos a teratógenos adicionales como plomo (Froehlich et al., 2009) o se ven privados al mismo tiempo de nutrientes indispensables como el ácido fólico (Mook-Kanamori et al., 2010).

Cafeína Varios informes de gran escala han indicado que la ingesta de cafeína por debajo de los 300 miligramos diarios no está asociada con mayor riesgo de aborto espontáneo, mortinatos o anomalías congénitas (Peck et al., 2010; Doepker et al., 2018). Aun así, otros informes han revelado un riesgo ligeramente mayor de aborto espontáneo, mortinato, bajo peso al nacer y otras afecciones para las madres que consumen cafeína durante el embarazo (James, 2021), y existen indicios de que el riesgo puede aumentar con la dosis (Chen et al., 2014). Peor todavía, todo indica que los individuos pueden ser diferencialmente sensibles a la cafeína. En otras palabras, algunas mujeres embarazadas (o su feto) reaccionarán negativamente a la exposición, mientras que otras no (Qian et al., 2020). En consecuencia, las recomendaciones actuales para limitar la cafeína a 200 miligramos o menos (una taza de café) se mantienen en pie, y los individuos sensibles a los efectos de la cafeína deben ser prudentes.

Mariguana La mariguana es la droga recreativa de consumo más común durante el embarazo, y las tasas de mujeres que reportan haber consumido mariguana durante el embarazo han aumentado de acuerdo con leyes de consumo más liberales en muchos estados (Gnofam et al., 2020). Poco más del 4 % de las mujeres embarazadas dicen consumir mariguana durante el embarazo (Ko et al., 2020). Algunas mujeres refieren molestias como náusea, ansiedad y control del dolor como la causa de que consuman mariguana durante el embarazo (Metz y Borgelt, 2018).



Puesto que sería poco ético realizar el tipo de investigación aleatoria experimental que contestaría la pregunta, no podemos determinar cuáles son los niveles "inofensivos" de beber alcohol.



La sustancia acutano es empleada en particular contra el acné severo, aunque tiene muchas otras aplicaciones, como el tratamiento de algunos cánceres. El acutano es altamente teratogénico y puede causar varias anomalías congénitas graves, entre ellas discapacidad intelectual, anomalías faciales y problemas de audición y visión. ¿Debería permitirse el consumo de acutano a mujeres en edad de procrear? ¿Qué salvaguardas deberían requerirse?



Uno de los problemas para precisar la influencia de la mariguana en el embarazo y resultados al nacer es que gran parte de las investigaciones en este campo fue realizada en la década de 1980 y antes. En ese entonces, la concentración del ingrediente activo de la mariguana, tetrahidrocanabinol (THC) delta 9, era mucho más baja que ahora (Thompson et al., 2019) lo que dificulta las comparaciones.

Las investigaciones sobre la marihuana son difíciles de realizar. Por ejemplo, muchas mujeres embarazadas que consumen marihuana también fuman cigarros o consumen alcohol, y factores socioeconómicos parecen ser igualmente importantes (Metz y Stickrath, 2015). Además, los efectos de la exposición prenatal a la marihuana son relativamente leves y difíciles de interpretar (Sharapova et al., 2018).

Algunas investigaciones indican que la exposición a la marihuana, en especial a altos niveles, está asociada con bajo peso al nacer, parto prematuro, nacimientos difíciles e ingreso a cuidados neonatales intensivos (Metz y Borgelt, 2018; Gunn et al., 2016). No obstante, la exposición a la marihuana no ha sido asociada con un decremento en la inteligencia general (Torres et al., 2020). Además, las investigaciones que indagan el desempeño en variables cognitivas y neurológicas han revelado un menor rendimiento en memoria, control de impulsos, resolución de problemas, razonamiento, desarrollo verbal y análisis visual, pero mayor en otros indicadores, como concentración y percepción del movimiento (Sharapova et al., 2018).

Con todo, el consumo de marihuana durante el embarazo ha sido asociado con sutiles diferencias neurológicas y deficiencias en habilidades de resolución de problemas (Viteri et al., 2015; McLemore y Richardson, 2016) y podría alterar patrones de flujo sanguíneo en el cerebro (Smith et al., 2016). Esto podría explicar la causa de que la exposición a la marihuana durante el periodo prenatal también esté asociada con decrementos en logros académicos (Goldschmidt et al., 2012). Existen asimismo claras razones teóricas para sospechar que tal exposición alterará el desarrollo cerebral. Así, las recomendaciones son que las mujeres embarazadas deben evitar o reducir lo más posible su consumo.

Cocaína El consumo de cocaína durante el embarazo ha sido asociado con retraso en el crecimiento, desplazamiento de la placenta, parto prematuro, bajo peso al nacer, tamaño reducido de la cabeza y problemas en el desarrollo neurológico (Dos Santos et al., 2018). En algunos estudios, los recién nacidos expuestos a cocaína presentan hipertonia (más tono muscular y menos flexibilidad) y son más excitables e irritables. En la niñez, la exposición está asociada a sutiles retrasos lingüísticos y problemas de concentración y autorregulación (Smith y Santos, 2016). La exposición prenatal a la cocaína no parece afectar el desarrollo cognitivo general; pese a ello, podría afectar preferentemente zonas del cerebro involucradas en tareas lingüísticas y nemotécnicas y ha sido asociada con disminuciones en el rendimiento académico en la adolescencia (Richardson y Day, 2018; Buckingham-Howes et al., 2013). También se ha vinculado con otros problemas en la adolescencia y la adultez, como agresividad, trastornos de conducta, mayor posibilidad de arresto, abuso de sustancias y comportamientos sexuales riesgosos (Min et al., 2014; Richardson et al., 2019). Otros estudios, en cambio, han detectado escasa relación específica entre exposición prenatal a la cocaína y deficiencias que no podrían atribuirse también a otros factores de riesgo, como bajo peso al nacer; exposición al tabaco, el alcohol o la marihuana, o un entorno familiar desfavorable (Konijnenberg, 2015).



¿El interés de la sociedad en proteger a los nonatos justifica el uso de medidas coercitivas como la cárcel contra las mujeres embarazadas que ingieren sustancias nocivas? ¿Dónde debería ubicarse el límite entre las libertades personales y la protección del feto?

Metanfetaminas Las metanfetaminas son la segunda droga ilegal de consumo más común a escala mundial (Perez et al., 2021). En términos físicos, la exposición prenatal a las metanfetaminas está asociada con parto prematuro, bajo peso al nacer y reducida circunferencia de la cabeza. Asimismo, esa exposición está implicada en anomalías neuroconductuales neonatales como calidad de movimientos, letargia, estrés y despertar. Por fortuna, muchas de estas alteraciones parecen resolverse solas para el mes de edad (Kiblawi et al., 2014). Sin embargo, la exposición prenatal a las metanfetaminas ha sido asociada con daño cerebral fetal en zonas involucradas en el aprendizaje, la memoria y el control, lo que tiende a presentar consecuencias de largo plazo (Roussotte et al., 2011). Por ejemplo, los niños expuestos a metanfetaminas tienen más probabilidades de presentar problemas de comportamiento, altos niveles de agresividad, bajo rendimiento académico y deficiencias en las funciones ejecutivas, en particular si también son expuestos a adversidades tempranas (Perez et al., 2021).

Enfermedades maternas Ambos padres en perspectiva deberían intentar prevenir todas las infecciones: resfriado común, influenza, infecciones en el tracto urinario y vaginales, así como enfermedades de transmisión sexual. Si la madre contrae una infección, debe ser tratada muy pronto.

El **síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA)** es una enfermedad causada por el virus de inmunodeficiencia humana (VIH), el cual debilita el funcionamiento del sistema inmunológico.

síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA)
Enfermedad viral que debilita la eficaz operación del sistema inmunológico.

Si una futura madre lleva el virus en la sangre, puede ocurrir la transmisión perinatal. El virus puede arribar al torrente sanguíneo del feto a través de la placenta durante el embarazo, el trabajo de parto o el parto o, después del nacimiento, mediante la leche materna.

El mayor factor de riesgo de la transmisión perinatal del VIH es una madre que ignora que lo tiene. En Estados Unidos, los nuevos casos de SIDA pediátrico se han reducido sistemáticamente desde 1992, gracias a las pruebas y tratamientos de rutina de mujeres embarazadas y recién nacidos y a adelantos en la prevención, detección y tratamiento de la infección de VIH en infantes. El riesgo de infección perinatal de VIH quizá sea tan reducido como del 1 % cuando una madre infectada toma medicina contra el VIH todos los días durante su embarazo, trabajo de parto y parto, da medicina contra el VIH a su bebé por 4 a 6 semanas después del parto, opta por la cesárea si su carga viral no está suficientemente aminorada y evita la lactancia o la premasticación de los alimentos de su hijo (Centers for Disease Control and Prevention, 2021).

La rubeola (o sarampión alemán) es un padecimiento capaz de causar aborto espontáneo o mortinatos y está asociado con una amplia variedad de anomalías congénitas en el bebé que sobrevive, como paladar hendido, sordera y alteraciones cardíacas. El virus que lo provoca no es el mismo del sarampión, es menos contagioso y por lo general de naturaleza más moderada. No obstante, sus efectos en el embarazo son catastróficos, y cuanto más pronto una mujer contrae rubeola durante el embarazo, más peligrosa resulta esta para el niño en desarrollo (Centers for Disease Control and Prevention, 2020).

Campañas globales de vacunación redujeron los casos reportados de rubeola en 97 % en el periodo transcurrido entre 2000 y 2018 (Organización Mundial de la Salud, 2019). La pandemia de COVID-19, sin embargo, puso un alto a algunos esfuerzos de salud pública. En la actualidad, 41 países han demorado sus campañas de vacunación, lo que eleva el riesgo de brotes mayores para todos (Centers for Disease Control and Prevention, 2022). En Estados Unidos ha habido brotes de sarampión debido sobre todo a la importación de la enfermedad en viajes internacionales. En 2019, 1 282 casos de sarampión fueron confirmados en ese país, el mayor brote desde 1992. La mayoría de los infectados no estaban vacunados. Esa cifra cayó a 13 casos en 2020, seguidos por 49 en 2021 (Centers for Disease Control and Prevention, 2022). Este descenso generalizado es una probable consecuencia de las medidas de distancia social implantadas para abordar la pandemia de COVID-19.

Una infección llamada toxoplasmosis, causada por un parásito albergado en vacas, ovejas y cerdos y en el tracto intestinal de gatos, produce habitualmente síntomas nulos o similares a los del resfriado común. En una futura madre, no obstante, sobre todo durante el segundo y tercer trimestres del embarazo, puede provocar daño cerebral en el feto, visión severamente dañada o ceguera, convulsiones, aborto espontáneo, mortinatos o defunción del bebé. Si este sobrevive, podría presentar problemas posteriores, como infecciones oculares, pérdida de la audición y dificultades del aprendizaje. Para evitar infecciones, las futuras madres no deben comer carne cruda o muy rara, deben lavarse las manos y todas las demás superficies de trabajo después de tocar carne cruda, deben pelar o lavar a conciencia las frutas y verduras crudas y no deben cavar en un jardín en el que podrían estar enterradas heces de gato. Las mujeres dueñas de un gato deben verificar que no esté enfermo y, de ser posible, delegar en otra persona la tarea de asear el recipiente de arena (Centers for Disease Control and Prevention, 2018).

A fines de 2019, un novedoso coronavirus respiratorio transportado por el aire y altamente infeccioso, el COVID-19, se convirtió en **pandemia**, una enfermedad que se propaga por múltiples países o continentes. Muchos **coronavirus**, como los que causan el resfriado común, son relativamente inocuos. En cambio, otros han sido responsables de grandes brotes de enfermedades. En anteriores brotes de coronavirus, como el del síndrome respiratorio agudo severo (SARS, por Severe Acute Respiratory Syndrome) y el síndrome respiratorio de Medio Oriente (MERS, por Middle East Respiratory Syndrome), las mujeres embarazadas y los fetos estuvieron en mayor riesgo de morir que las mujeres no embarazadas (Schwartz y Graham, 2020). Lo mismo puede decirse del COVID-19. Las mujeres embarazadas están en mayor riesgo de complicaciones como preeclampsia (presión arterial materna peligrosamente elevada), parto prematuro, mortinatos, ingreso a cuidados neonatales intensivos, graves enfermedades maternas y muerte materna (Wei et al., 2021; Adhikari y Spong, 2021). Por fortuna, las evidencias indican que la transmisión vertical del virus, caso en el que este es trasladado de la madre al bebé antes o durante el proceso de alumbramiento, ocurre muy raramente (Kotlyar et al., 2021). Además, aunque la reciente aparición de vacunas contra el COVID-19 limita el monto de datos disponibles, los beneficios de la vacunación en mujeres



Su veterinario puede efectuar una sencilla prueba de sangre en su gato para detectar la probable presencia del parásito. O bien, usted misma puede hacer analizar su sangre en busca de anticuerpos contra la toxoplasmosis. Si se vio previamente expuesta, de este modo estará fuera de peligro.

COVID-19

Novedosa enfermedad causada por un coronavirus que provoca fatiga, pérdida del olfato, fiebre y dificultad para respirar; fuente de la pandemia de 2019.

pandemia

Epidemia o enfermedad propagada por múltiples países o continentes.

coronavirus

Enorme familia de virus respiratorios, como los que causan el resfriado común, el síndrome respiratorio agudo severo (SARS), el síndrome respiratorio del Medio Oriente (MERS) y el COVID-19.

embarazadas rebasan con mucho los riesgos. Igualmente, las investigaciones preliminares apuntan a que las madres embarazadas contagiadas y vacunadas transmiten anticuerpos a su bebé, hallazgo que indica que, más tarde, estos bebés podrían mostrar resistencia a la enfermedad (Adhikari y Spong, 2021; Edlow et al., 2020).

Estado emocional de la madre Algunas tensiones y preocupaciones durante el embarazo son normales y no elevan el riesgo de complicaciones en el parto (Ravid et al., 2018). Una ansiedad materna moderada puede estimular incluso la organización del cerebro en desarrollo. En un estudio, los recién nacidos cuya madre experimentó niveles moderados de estrés tanto positivo como negativo mostraron signos de acelerado desarrollo neurológico (DiPietro et al., 2010), aumentos que podrían persistir en el tiempo. Asimismo, hay indicios de que el estrés prenatal leve podría estar asociado con una mayor resiliencia posterior de cara a sucesos estresantes (Monaghan y Haussman, 2015).

Sin embargo, estos beneficios imponen un costo: un desarrollo cerebral atípico (Johnson et al., 2015). El **estrés** y la ansiedad durante el embarazo reportados por la propia madre, cuando son crónicamente altos, han sido asociados con un temperamento más activo e irritable en recién nacidos, una emotividad e impulsividad negativa y trastornos conductuales en la segunda infancia (DiPietro et al., 2010; Van Den Bergh, 2017).

La depresión también puede tener efectos negativos en el desarrollo. Algunos estudios informan que las mujeres deprimidas son más propensas a dar a luz a hijos prematuros; en cambio, otros estudios no han detectado este efecto, el cual sigue sujeto a controversias (Gentile, 2017; Staneva et al., 2015). Los hijos de madres deprimidas se encuentran en elevado riesgo de retrasos en el desarrollo como infantes, mayor incidencia de síntomas, tanto de interiorización (depresión, por ejemplo) como de exteriorización (comportamiento impulsivo y agresividad, por ejemplo) en la niñez y altos niveles de conductas violentas y antisociales en la adolescencia (Gentile, 2017; Deave et al., 2008; Hay et al., 2010).

Estos hallazgos tienen inmensas implicaciones para la salud pública. A escala mundial, 20 % de los niños y adolescentes experimentan problemas de salud mental y existen indicios de que la tasa de interiorización de trastornos en las chicas va en aumento (Bor et al., 2014). Es posible que estas cuestiones se exacerbén en países con ingreso bajo a medio, sobre todo cuando es difícil conseguir una atención médica satisfactoria, así como en países abrumados por la guerra, la violencia, desastres naturales o pobreza (Glover et al., 2018). Acontecimientos aún en marcha como la pandemia de COVID-19 han sido asociados también con deficientes resultados perinatales (Preis et al., 2021). Los datos sobre la influencia del estado emocional de la madre señalan que la atención prenatal para las mujeres debería incluir asimismo componentes relacionados con la salud mental y que la psicopatología en las nuevas generaciones podría reducirse de esta manera.

Edad de la madre A escala global, la edad promedio de las madres ha disminuido de un valor máximo de poco más de 29 años en la década de 1950 a poco más de 28 en 2020. No obstante, en los países desarrollados, la edad promedio de la madre ha aumentado y hoy en día se ubica en los 30 años (Organización de las Naciones Unidas, 2019). Todo indica que esta tendencia ha sido determinada por el aplazamiento del primer parto (Base de datos de familias de la OCDE, 2019). En términos globales, la edad al primer parto en los países desarrollados se ha elevado de los 22 a los 25 años y de ahí hasta más allá de los 30 en algunos países europeos. En los países menos desarrollados, las mujeres tienden aún a ser madres a una edad más temprana; sin embargo, incluso muchas de estas naciones han mostrado una tendencia al aplazamiento de la maternidad (Beaujouan y Sobotka, 2017).

En Estados Unidos, la media de edad de las madres al momento del primer parto alcanzó un máximo histórico de 27 años. Esta cifra ilustra en parte una reducción en el número de primeros partos entre mujeres adolescentes y en su adultez temprana antes que un incremento proporcional de partos entre mujeres mayores. Los índices de primer alumbramiento de las mujeres entre 15 y 19 años de edad exhibieron una disminución de 5 %, y mujeres ligeramente mayores mostraron disminuciones un tanto más reducidas (Martin et al., 2021, figura 9).

La posibilidad de aborto espontáneo y mortinatos aumenta con la edad de la madre. Las mujeres de 30 a 35 están más expuestas a sufrir complicaciones a causa de la diabetes, alta presión arterial o hemorragias severas. Existe también un riesgo más alto de parto prematuro, crecimiento fetal retardado, anomalías congénitas y cromosómicas como el síndrome de Down. Pese a todo,

estrés

- 1) Exigencias físicas o psicológicas sobre una persona u organismo.
- 2) Respuesta a exigencias físicas o psicológicas.

Índice por cada 1 000 mujeres

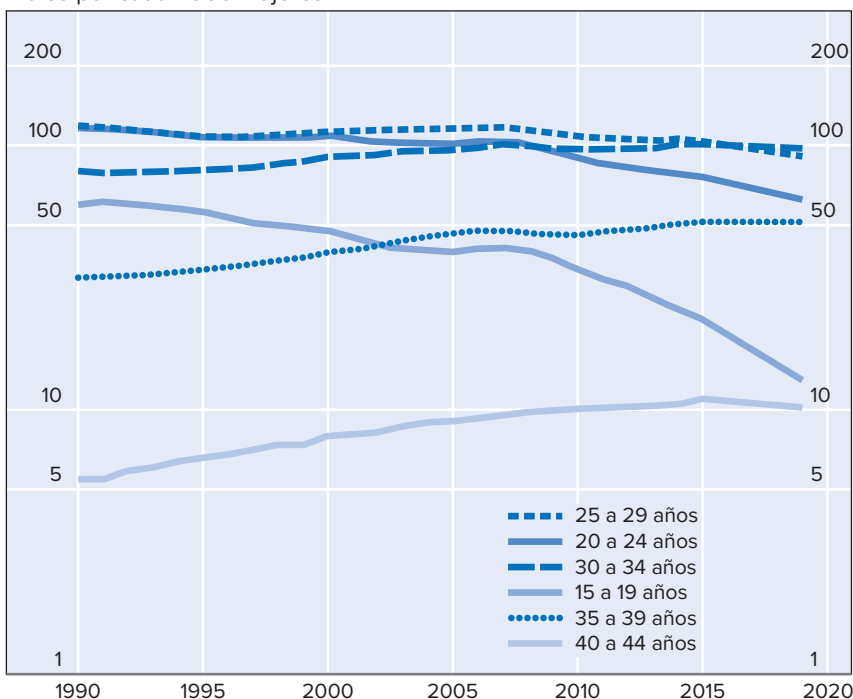


FIGURA 9

Tasas de natalidad en Estados Unidos, por edad de la madre, 1990-2019

Fuente: Martin et al. (2021).

y debido a la extendida revisión e interrupción voluntaria de embarazos afectados entre futuras madres de mayor edad, el número de niños implicados en muchos países se ha mantenido relativamente estable con el paso del tiempo, aunque esto varía por región (Loane et al., 2013). Por ejemplo, las mujeres en Estados Unidos, el Reino Unido, los Países Bajos y Singapur son más proclives a optar por la continuación de un embarazo cuando pruebas prenatales no invasivas indican una alta probabilidad de que tengan un hijo afectado, mientras que las mujeres en China, Hong Kong, Taiwán, Francia y España son mucho menos proclives a hacer eso mismo (Hill et al., 2017).

También la adolescencia acarrea riesgos. Las madres adolescentes suelen tener hijos prematuros o de bajo peso, quizá debido a que el cuerpo aún en crecimiento de una joven consume nutrientes vitales que el feto necesita o, más todavía, debido a la insuficiente o ausente atención prenatal (Malabarey et al., 2012). Estos recién nacidos se encuentran en riesgo extremo de morir en el primer mes de vida, lo mismo que de discapacidades o problemas de salud. Aunque las tasas de natalidad de las adolescentes estadounidenses han ido sostenidamente a la baja en el largo plazo, siguen contándose entre las más altas en las naciones industrializadas (Maddow-Zimet y Kost, 2021). Nos ocuparemos con mayor detalle del embarazo adolescente en el capítulo 12.

Riesgos ambientales externos El desarrollo prenatal también puede verse afectado por la contaminación del aire, sustancias químicas, radiación, calor y humedad extremos y otros factores del medio ambiente. Las mujeres embarazadas que respiran un aire con altos niveles de finas partículas relacionadas con la combustión como gases y humos de la gasolina son más propensas a tener hijos prematuros o más pequeños de lo esperado (Bai et al., 2021), que presentan anomalías cromosómicas o del desarrollo (Xiong et al., 2019) o en riesgo de retrasos cognitivo y psicomotores (Xu et al., 2016). De igual modo, la exposición a altas concentraciones de subproductos de la desinfección está asociada con bajo peso al nacer y anomalías congénitas (Nieuwenhuijsen et al., 2013), en tanto que la exposición a plaguicidas con fosfato orgánico lo está con un riesgo mayor de manifestar trastornos del desarrollo neurológico (Sapbamrer y Hongsibsong, 2019).

La exposición del feto a bajos niveles de toxinas ambientales, como plomo, mercurio y dióxido de carbono, lo mismo que nicotina y etanol, quizá ayude a explicar el pronunciado aumento de asma, infecciones del oído y alergias (Parker-Lalomio et al., 2018). Los cánceres infantiles, entre ellos la leucemia, han sido vinculados con el consumo por madres embarazadas de agua del subsuelo químicamente contaminada (Boyles, 2002) y con el empleo de plaguicidas en el hogar (Menegaux



De la década de 1920 a la de 1970, una máquina probadora de calzado que permitía a los clientes visualizar sus pies en rayos X dentro de zapatos, fue un ardid publicitario común en las zapaterías. Ahora que sabemos lo perjudicial que son los rayos X, lo mismo para adultos que para niños, esas máquinas han dejado de utilizarse.

et al., 2006). Los infantes expuestos en el periodo prenatal a incluso bajos niveles de plomo son más pequeños y menos largos al nacer que los bebés no expuestos (Xie et al., 2013) y tienden a exhibir déficit de CI durante la niñez (Schnaas et al., 2006).

La exposición en el útero a la radiación ha sido ligada con aborto espontáneo, discapacidad intelectual, tamaño reducido de la cabeza, mayor riesgo de cáncer y menor CI. El riesgo de problemas por el uso ocasional de procedimientos diagnósticos médicos es reducido. Aun así, en desastres nucleares como los accidentes en las plantas nucleares de Chernobyl y Fukushima Daiichi en 1996 y 2011, respectivamente, donde la exposición a la radiación es alta, es probable que las mujeres embarazadas estén en sumo riesgo de consecuencias adversas en su embarazo (Groen et al., 2012).

INFLUENCIAS AMBIENTALES: FACTORES DE LOS PADRES

Aunque las mujeres ejercen sobre el embarazo una influencia mucho mayor que la de los hombres, hay crecientes evidencias de que el estilo de vida o características del padre también tienen efectos en el hijo. Un estrés agudo, una dieta deficiente o la exposición a venenos en el ambiente como metales pesados o plaguicidas pueden provocar cambios epigenéticos y desembocar en un esperma anómalo o de mala calidad (Braun et al., 2017; Chan et al., 2018). Por ejemplo, los descendientes de hombres destinados en barcos militares se encontraban en elevado riesgo de mortalidad infantil, y su madre en riesgo de una peligrosa hipertensión arterial durante el embarazo (Baste et al., 2012). De igual forma, los bebés cuyo padre fue sometido a rayos x de diagnóstico, o tuvo una alta exposición a plomo en el trabajo, tendieron a presentar bajo peso al nacer y parto prematuro (Chen et al., 2018).

El tabaquismo también puede ser un problema. Los fumadores tienen más probabilidades de transmitir anomalías genéticas (Beal et al., 2017) y alteraciones cardíacas (Deng et al., 2013). Además, la exposición de una mujer embarazada al humo de segunda mano del padre ha sido vinculada con asma (Simons et al., 2014), problemas para concentrarse (Langley et al., 2012), bajo peso al nacer (Zhou et al., 2014) y cáncer en la niñez (Cao et al., 2020).

Los padres con más edad pueden ser una fuente importante de anomalías congénitas a causa de un esperma dañado o deteriorado. Los índices de natalidad relacionados con padres mayores han aumentado en Estados Unidos en todas las razas y niveles educativos (Khandwala et al., 2017). Tener un padre mayor es un factor de riesgo de esquizofrenia (Lan et al., 2020), como lo es por igual tener, al menos por lo que respecta a los hijos varones, un padre joven (Miller et al., 2010). La edad avanzada del padre también puede ser un factor en el trastorno bipolar, el autismo y trastornos afines (Andersen y Urhoj, 2017; Malaspina et al., 2015).

Punto de control ¿Puede...

- ▶ resumir las recomendaciones sobre la dieta de una futura madre?
- ▶ examinar los efectos en el feto en desarrollo del consumo por parte de los padres de medicamentos bajo receta, alcohol, tabaco, cafeína, marihuana, cocaína y metanfetaminas?
- ▶ evaluar los riesgos de enfermedades, ansiedad, estrés y avanzada edad de la madre para el embarazo y el feto?

Vigilancia y promoción del desarrollo prenatal

Hace no mucho tiempo, la única decisión que los padres debían tomar sobre sus bebés antes de que nacieran, era la decisión de concebir; la mayor parte de lo que sucedía en los meses intermedios estaba fuera de su control. Ahora los científicos han elaborado toda una serie de instrumentos para evaluar el progreso y bienestar de un nonato, e incluso para intervenir y corregir algunas condiciones anómalas (véase la tabla 5).

Existen varios tipos de técnicas de revisión no invasivas. En los exámenes con ultrasonido, ondas sonoras de alta frecuencia son utilizadas para proporcionar una imagen del feto en desarrollo. Esto puede complementarse con análisis de sangre de la madre, en los que el torrente sanguíneo de esta es sometido a prueba para detectar los niveles de hormonas asociados con anomalías fetales. Otra técnica de evaluación es el escaneo del ADN prenatal libre de células, caso en que una muestra del ADN del feto es extraída de la sangre de la madre para ser analizada. Estas pruebas han demostrado ser útiles para la temprana detección de problemas genéticos, aunque no siempre son definitivas (Norwitz y Levy, 2013).

Si una prueba no invasiva indica un riesgo elevado, se dispone igualmente de técnicas de evaluación invasivas. La amniocentesis es un procedimiento en el que una muestra de líquido amniótico es retirada para su análisis. En el muestreo de vello coriónico, tejido de la membrana que rodea al feto, es extraído y analizado. Ambos procedimientos brindan evidencias definitivas

TABLA 5 Técnicas de evaluación prenatal			
Técnica	Descripción	Usos y ventajas	Riesgos y comentarios
Ultrasonido (ecografía)	Ondas sonoras de alta frecuencia dirigidas al vientre de la madre producen una imagen del feto en el útero.	Monitoreo del crecimiento, movimientos, posiciones y forma del feto; detección de graves anomalías estructurales o de muerte fetal; evaluación del volumen del líquido amniótico; juicio acerca de la edad gestacional; detección de embarazos múltiples.	Se efectúa por rutina en numerosos lugares.
Embrioscopia, fetoscopia	Una diminuta lente de inspección es insertada en el vientre de la madre para ver al embrión o feto.	Orientación sobre transfusiones sanguíneas y trasplantes de médula ósea al feto y asistencia en el diagnóstico de trastornos genéticos no cromosómicos.	Más riesgosos que otros procedimientos diagnósticos prenatales.
Amniocentesis	Una muestra de líquido amniótico con células fetales es extraída con la guía del ultrasonido y analizada.	Usualmente efectuada en mujeres con 35 años o más, puede detectar trastornos cromosómicos y ciertas anomalías genéticas o multifactoriales; el índice de precisión es superior a 99%.	No suele realizarse antes de las 15 semanas de gestación; reducido riesgo adicional (0.5-1%) de pérdida del feto o lesiones a este; puede emplearse para determinar el sexo del nonato.
Muestro del vello coriónico (MVC)	Tejidos del vello coriónico (proyecciones de la membrana que rodea al feto) son extraídos y analizados.	Diagnóstico temprano de anomalías y trastornos congénitos; puede efectuarse entre las semanas 10 y 12 de la gestación.	No debe realizarse antes de las 10 semanas de gestación; quizá sea un poco más riesgoso que la amniocentesis.
Diagnóstico genético preimplantacional	Tras la fecundación in vitro, una muestra celular es extraída del blastocisto y analizada.	Puede evitar la transmisión de anomalías genéticas o predisposiciones de presencia comprobada en la familia; un blastocisto con anomalías <i>no</i> se implanta en el útero	Sin riesgos conocidos.
Muestreo del cordón umbilical (cordocentesis o muestreo de la sangre del feto)	Una aguja guiada por ultrasonido es insertada en los vasos sanguíneos del cordón umbilical.	Permite el acceso directo al ADN del feto con fines de medidas de diagnóstico, como trastornos e infecciones sanguíneos, y medidas terapéuticas como transfusiones sanguíneas	Pérdida del feto o aborto espontáneo es reportado en 1-2 % de los casos; eleva el riesgo de hemorragias en el cordón umbilical y de angustia del feto.
Análisis de sangre de la madre (incluido el escaneo prenatal del ADN libre de células)	Una muestra de sangre de la futura madre es examinada para analizar la alfafetoproteína o el ADN del feto	Puede señalar anomalías en la formación del cerebro o la médula espinal (anencefalia o espina bífida); también puede detectar síndrome de Down u otras anomalías.	Sin riesgos conocidos, aunque los negativos falsos son posibles. Requiere ultrasonido, amniocentesis o ambos para confirmar condiciones anticipadas.

Fuentes: Chodirker et al. (2001); Cicero et al. (2001); Cunniff y the Committee on Genetics (2004); Kurjak et al. (1999); Verlinsky et al. (2002).

de alguna irregularidad genética. A diferencia de lo que ocurría con indagaciones previas, ni la amniocentesis ni el muestreo de vello coriónico (los cuales pueden emplearse en un momento temprano del embarazo) parecen implicar riesgos adicionales. Cuando mujeres embarazadas que reciben cualquiera de estos procedimientos, son comparadas con mujeres embarazadas con un perfil de riesgo similar que no los reciben, no se perciben incrementos en tasas de aborto espontáneo (Salomon et al., 2019). La embrioscopia, inserción de una minúscula lente de inspección en el útero de la madre a través de la pared abdominal con objeto de obtener una vista directa del embrión, puede servir para diagnosticar trastornos no cromosómicos, en tanto que el muestreo del cordón umbilical permite tener acceso al ADN del feto en los vasos sanguíneos de dicho cordón para efectos de diagnóstico.

Los exámenes para detectar anomalías y enfermedades son solo una entre las razones importantes para la temprana atención prenatal. Cuidados prenatales tempranos de alta calidad que incluyen servicios educativos, sociales y nutricionales, contribuyen a prevenir la muerte de la madre o el infante y otras complicaciones del nacimiento. Pueden ofrecer a las madres primerizas información sobre el embarazo, el parto y el cuidado infantil y permitir que las madres con bajo nivel socioeconómico tengan acceso a servicios de salud y sociales. El grado de atención prenatal recibida por una mujer está linealmente relacionado con resultados positivos (Partridge et al., 2012).



Las mujeres con marcado gusto por lo dulce durante el embarazo son más propensas a dar a luz a una niña, mientras que aquellas otras con gusto por frutas y verduras tienden a parir un niño (Hainutdzinava et al., 2017).

Ventana al mundo

LOS CUIDADOS PRENATALES ALREDEDOR DEL MUNDO

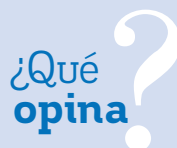
La Organización de las Naciones Unidas (2020) calcula que cada año nacen en el mundo entero 140 millones de bebés. Unas 810 mujeres mueren cada día por complicaciones en el parto, y 99 % de estas muertes suceden en zonas de escasos recursos (Organización Mundial de la Salud, 2019). Hemorragias, trastornos de la hipertensión e infecciones son los responsables de más de la mitad del deceso de madres, la mayor parte de los cuales podrían prevenirse con una educación y cuidados prenatales adecuados (UNICEF Millennium Development Goals, 2015).

El África subsahariana y el sur de Asia dan cuenta del grueso de esas muertes. El riesgo de morir después de un embarazo y el parto es particularmente agudo para las jóvenes, en especial las menores de 15 años. Además, como las mujeres en los países en vías de desarrollo acostumbran comenzar a tener hijos a una edad más temprana, su cifra promedio de embarazos, y en consecuencia su riesgo de vida, es mayor (Organización Mundial de la Salud, 2019).

Las normas del cuidado prenatal no son iguales en todo el mundo. En los países de ingreso alto y medio, más del 90 % de las mujeres embarazadas reciben atención prenatal. En los países de ingreso bajo, solo el 40 % de las mujeres reciben la norma mínima de cuatro visitas establecida por la Organización Mundial de la Salud. A menudo, la pobreza limita tanto el acceso como la disponibilidad de los servicios. Las mujeres que viven en zonas alejadas tienen un acceso limitado a los servicios prenatales; a veces la distancia a un centro es enorme, no hay suficientes trabajadores calificados que atiendan a la población o los cri-

terios y prácticas culturales interfieren en la prestación de los servicios (Organización Mundial de la Salud, 2019). Igualmente, hay indicios de que la pandemia de COVID-19 provocó un descenso en la utilización de servicios prenatales, lo que apunta al hecho de que las mejoras recientes en la salud del feto y de la madre podrían estar en entredicho (Townsend et al., 2021).

La tasa de mortalidad materno-infantil bajó en los últimos 20 años, pero continúa siendo alta. Se calcula que, en 2016, dos millones de bebés nacieron muertos y otros 2.4 millones fallecieron durante su primer mes de vida (UNICEF, 2020). Los esfuerzos globales de la OMS, los Centers for Disease Control and Prevention, Save the Children, Médicos sin Fronteras, Care, UNICEF y muchas otras instituciones contribuyen a obtener logros considerables en este renglón. Todas las mujeres deben tener acceso a la atención prenatal, la educación, la planificación familiar y el apoyo durante el embarazo y en las semanas posteriores al parto.



En un mundo de recursos limitados, no podemos ayudar a todos. ¿Qué proporción de servicios debería prestarse a las mujeres embarazadas con comparación con otros grupos? ¿Qué proporción de los fondos estadounidenses debería emplearse para el socorro de su población en comparación con las campañas globales?

Punto de control ¿Puede...

- ▶ describir siete técnicas para la identificación prenatal de anomalías o desórdenes?
- ▶ analizar las posibles razones de disparidades en la utilización de los servicios prenatales?
- ▶ mencionar por qué es importante una atención prenatal temprana y de alta calidad y por qué son necesarios los cuidados previos a la concepción?

En Estados Unidos, la atención prenatal está muy extendida pero no es universal como en muchos países europeos, y carece de estándares nacionales uniformes y cobertura financiera garantizada. Sin embargo, pese a la disponibilidad de cuidados prenatales, las tasas de bajo peso al nacer (8.51 %) y parto prematuro (10.48 %) siguen siendo altas (Driscoll et al., 2022).

En términos históricos, los índices de bajo peso al nacer y parto prematuro no han cesado de aumentar. ¿A qué se debe esto? Una respuesta es el incremento de nacimientos múltiples, que por lo común entrañan partos tempranos, con un acentuado riesgo de muerte en el primer año de vida. Por fortuna, los nacimientos múltiples parecen ir a la baja en la mayoría de las zonas de Estados Unidos (Martin y Osterman, 2019).

Una segunda respuesta es que los beneficios de la atención prenatal no están equitativamente distribuidos. Aunque el uso de los cuidados prenatales ha aumentado, sobre todo entre grupos étnicos que no solían recibir una atención temprana, las mujeres en mayor riesgo de tener hijos con bajo peso al nacer —adolescentes y solteras, aquellas con escasa educación y algunas integrantes de minorías— siguen siendo las que menos probabilidades tienen de recibirla (Partridge et al., 2012; véase “Ventana al mundo”).

Una buena atención prenatal puede conceder a cada infante la mayor oportunidad posible de llegar al mundo en condiciones aceptables para enfrentar los desafíos de la vida fuera de la matriz, desafíos que estudiaremos en el capítulo siguiente.

La concepción de una nueva vida

- La fecundación, la unión de un óvulo y un espermatozoide, deriva en la formación de un cigoto unicelular, que después se duplica mediante la división celular.
- Nacimientos múltiples pueden ocurrir por la fecundación de dos ovarios (o de uno solo que se ha dividido) o por la división de óvulo fecundado. Nacimientos múltiples de orden mayor se derivan de uno de estos mismos procesos o de una combinación de ambos.
- Los gemelos dicigóticos (fraternales) tienen una composición genética diferente y pueden ser de sexos distintos. Aunque es común que los gemelos homocigóticos (idénticos) compartan gran parte de su composición genética, pueden diferir en temperamento y otros aspectos.

fecundación (47)

cigoto (47)

tecnología reproductiva asistida (49)

gemelos dicigóticos (49)

gemelos monocigóticos (49)

Mecanismos de la herencia

- Las unidades funcionales básicas de la herencia son los genes, hechos de ácido desoxirribonucleico (ADN). El ADN porta las instrucciones bioquímicas, o código genético, que rige el desarrollo de las funciones celulares. Cada gen es colocado por función en una posición definida de un cromosoma particular. La secuencia completa de los genes en el cuerpo humano es conocida como genoma humano.

ácido desoxirribonucleico (ADN) (51)

código genético (51)

cromosomas (51)

genes (51)

genoma humano (51)

mutaciones (51)

- Al momento de la concepción, cada ser humano recibe 23 cromosomas de la madre y 23 del padre. Estos forman 23 pares de cromosomas, 22 de autosomas y 1 par de cromosomas sexuales. Una criatura que recibe un cromosoma X de cada uno de sus padres es genéticamente

mujer. Una criatura que recibe un cromosoma Y del padre, es genéticamente hombre.

- Los patrones más simples de la transmisión genética son la herencia dominante y la recesiva. Cuando un par de alelos son iguales, la persona es homocigótica en ese rasgo; cuando son diferentes, la persona es heterocigótica.

autosomas (51)

cromosomas sexuales (51)

alelos (52)

homocigótico (52)

heterocigótico (52)

herencia dominante (52)

herencia recesiva (52)

- La mayoría de las características humanas son resultado de transmisión poligénica o multifactorial. Salvo por el caso de casi todos los gemelos monocigóticos, cada infante hereda un genotipo único. La herencia dominante y la transmisión multifactorial explican por qué el fenotipo de una persona no siempre expresa el genotipo de base.

herencia poligénica (53)

- El marco epigenético controla las funciones de genes particulares; puede ser afectado por factores ambientales.

fenotipo (53)

genotipo (53)

transmisión multifactorial (53)

epigénesis (53)

- Las anomalías y enfermedades congénitas pueden derivarse de la herencia dominante simple, la recesiva o la ligada al sexo; mutaciones, o la impronta genética. Las anomalías cromosómicas también pueden causar alteraciones congénitas.
- Mediante la asesoría genética, los padres, en perspectiva, pueden recibir información sobre las posibilidades matemáticas de procrear hijos con ciertos defectos.
- Las pruebas genéticas entrañan riesgos tanto como beneficios.

dominación incompleta (55)

herencia ligada al sexo (56)

síndrome de Down (57)

asesoría genética (58)

Estudio de las influencias de la herencia y el medio ambiente

- Las investigaciones de genética de la conducta se basan en la premisa de que las influencias relativas de la herencia y el ambiente dentro de una población pueden ser medidas con recursos estadísticos. Si la herencia es una influencia importante en un rasgo, las personas genéticamente cercanas serán más similares en ese rasgo. Los estudios de familias, estudios de la adopción y estudios de gemelos permiten a los investigadores medir la heredabilidad de rasgos específicos.
- Los conceptos de escala de reacción, canalización, interacción de genotipo y ambiente, correlación (o covarianza) entre genotipo y ambiente y selección de nichos describen formas en las que la herencia y el medio ambiente operan en común.
- Los hermanos tienden a ser más diferentes que semejantes en inteligencia y personalidad. De acuerdo con algunos genetistas de la conducta, la herencia explica la mayor parte de la semejanza, mientras que los efectos ambientales no compartidos hacen lo propio con la mayor parte de la diferencia.

genética de la conducta (59)

heredabilidad (59)

concordante (59)

escala de reacción (60)

canalización (60)

interacción de genotipo y ambiente (61)

correlación entre genotipo y ambiente (61)

selección de nichos (61)

efectos ambientales no compartidos (62)

- Obesidad, longevidad, inteligencia, temperamento y otros aspectos de la personalidad son influidos tanto por la herencia como por el medio ambiente.

- La esquizofrenia es un trastorno neurológico sumamente heredable que también recibe la influencia del ambiente.

obesidad (62)

temperamento (63)

esquizofrenia (63)

Desarrollo prenatal

- El desarrollo prenatal ocurre en tres etapas de gestación: las etapas germinal, embrionaria y fetal.
- Los embriones con anomalías severas suelen ser objeto de aborto espontáneo durante el primer trimestre de embarazo.
- Conforme el feto crece, se mueve menos, pero con más vigor. Tragar líquido amniótico, que contiene sustancias del cuerpo de la madre, estimula el gusto y el olfato. Todo indica que un feto es capaz de oír, ejercer discriminación sensorial, aprender y recordar.

gestación (64)

edad gestacional (64)

principio cefalocaudal (65)

principio proximodistal (65)

etapa germinal (65)

implantación (66)

etapa embrionaria (67)

aborto espontáneo (67)

etapa fetal (69)

ultrasonido (69)

neuronas (69)

- El organismo en desarrollo puede verse sumamente afectado por su ambiente prenatal. La probabilidad de una anomalía congénita podría depender del momento e intensidad de un suceso ambiental y su interacción con factores genéticos.
- Importantes influencias ambientales que involucran a la madre son, entre otras, la nutrición, el tabaquismo, la ingesta de alcohol u otras sustancias, la transmisión de enfermedades o infecciones maternas, el estrés, la ansiedad o la depresión de la madre, la edad y actividad física de la madre y riesgos ambientales externos como sustancias químicas y radiación. Influencias externas también pueden afectar el esperma del padre.

teratógeno (71)

síndrome de alcoholismo fetal (SAF) (72)

COVID-19 (75)

pandemia (75)

coronavirus (75)

estrés (76)

Vigilancia y promoción del desarrollo prenatal

- Ultrasonido, amniocentesis, muestreo del vello coriónico, fetoscopia, diagnóstico genético preimplantacional, muestreo del cordón umbilical y análisis de sangre de la madre pueden ser utilizados para determinar si un nonato se desarrolla de manera normal.
- Una atención prenatal temprana y de alta calidad es esencial para el desarrollo saludable. Puede desembocar en detección de anomalías y trastornos y, en especial si empieza pronto y se dirige a las necesidades de mujeres en riesgo, contribuye a reducir la muerte materno-infantil, el bajo peso al nacer y otras complicaciones del nacimiento.
- Disparidades raciales/étnicas en la atención prenatal son posiblemente un factor en las disparidades en bajo peso al nacer y muerte perinatal.