
ALGUNOS CONOCIMIENTOS INDISPENSABLES

El riñón normal

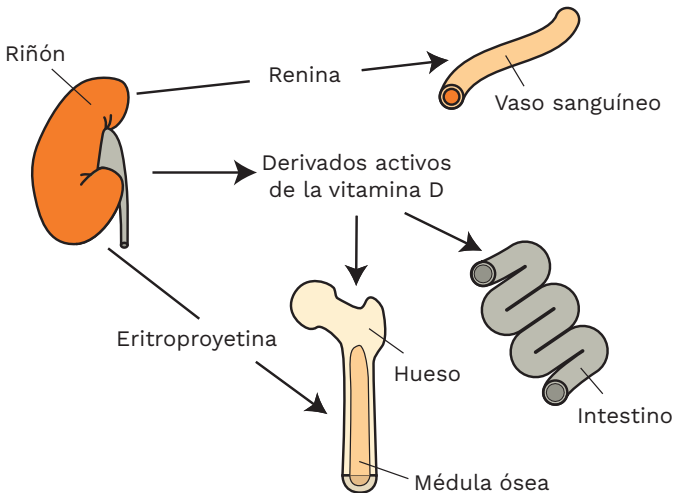
¿CUÁLES SON LAS FUNCIONES DE LOS RIÑONES?

Los riñones mantienen el equilibrio interno del organismo regulando las entradas y las salidas de agua y de electrolitos (sodio, cloro, calcio, fósforo, potasio, magnesio, bicarbonato).

Su función reside también en la eliminación de sustancias, en particular los desechos que el organismo necesita eliminar.

Además el riñón es un órgano que fabrica:

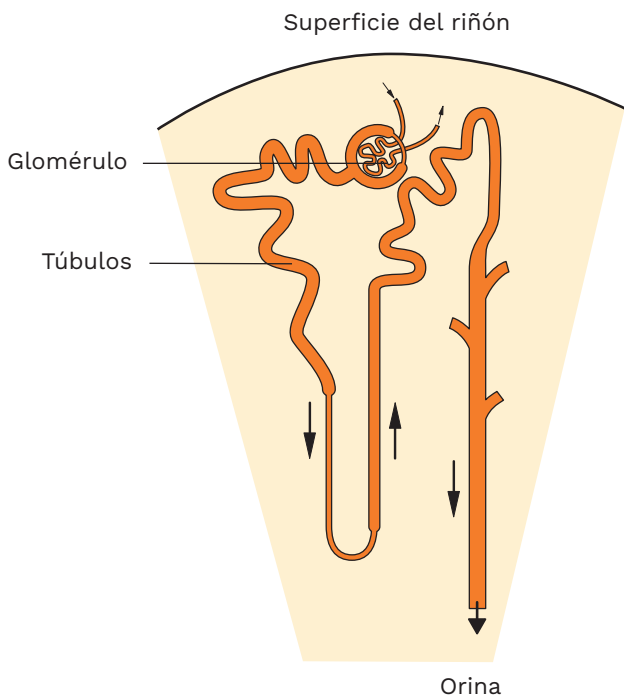
- La eritropoyetina (EPO) que estimula la formación de glóbulos rojos en la sangre.
- La renina que juega un papel esencial en la regulación de la tensión arterial.
- La forma activa de la vitamina D que permite la solidificación de los huesos y la absorción de calcio por los intestinos.



¿CUÁL ES SU ESTRUCTURA?

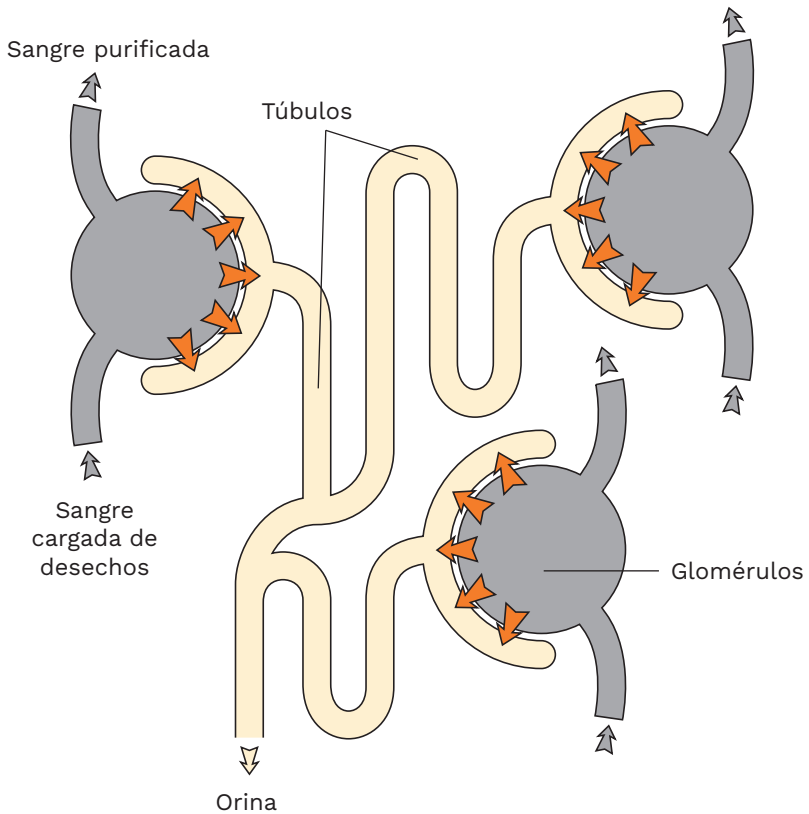
Los dos riñones están situados a los dos costados de la columna vertebral, en la parte posterior del abdomen. Cada uno de ellos está compuesto de un millón de pequeñas unidades funcionales llamadas nefronas. Estas nefronas se encuentran dispersas en el tejido intersticial y se entrecruzan con vasos sanguíneos que llevan la sangre al interior del riñón.

Una nefrona normal comienza por un filtro, el glomérulo, a través del cual se forma una orina primitiva. Esta recorre un largo tubo, el túbulo y sufre varias modificaciones. Los túbulos de las diferentes nefronas convergen y se abren en las cavidades urinarias (cálices y pelvis). La orina pasa por el uréter, un conducto que une el riñón con la vejiga.



El glomérulo normal

Cada glomérulo está formado por una red de vasos sanguíneos. Cuando la sangre cargada de residuos entra en el glomérulo a través de una arteriola aferente que se convierte en ramas divisionales de esa arteriola que se convierten en capilares sanguíneos. Estos capilares se reúnen de nuevo para formar una nueva arteriola, llamada arteriola eferente que es por donde sale la sangre purificada. La barrera del filtro está compuesta por la pared de capilares sanguíneos.

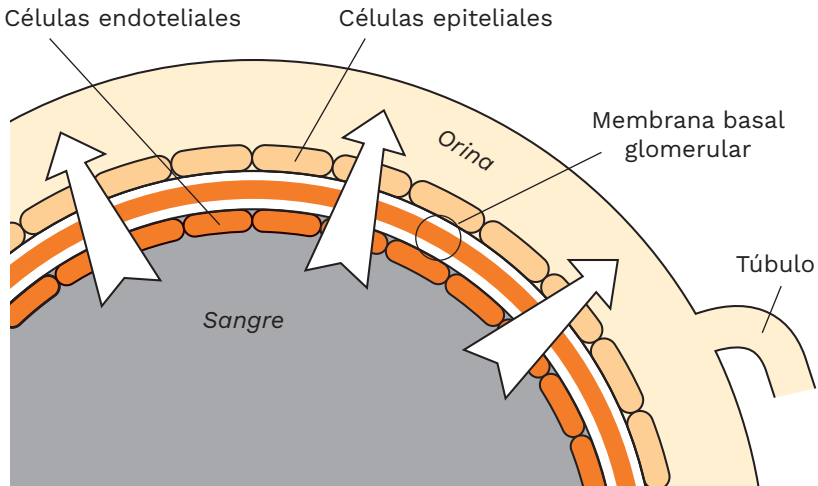


¿CUÁL ES LA ESTRUCTURA DE ESTA PARED?

El estudio en el microscopio óptico o microscopio electrónico demuestra que la estructura de esa pared está compuesta de:

- una membrana llamada membrana basal que actúa como una barrera,
- una capa de células ubicadas dentro de la membrana basal y en contacto con la sangre llamadas células endoteliales,
- una capa de células ubicada fuera de la membrana basal llamadas células epiteliales.

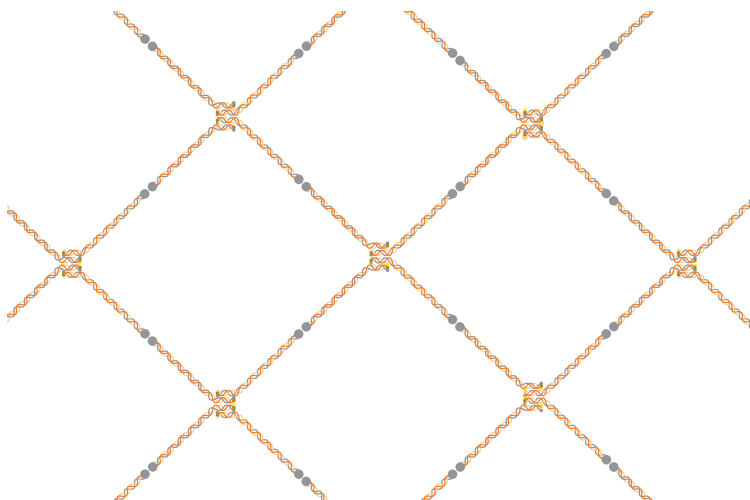
En la microscopía óptica la membrana basal normal aparece como una línea continua. La microscopía electrónica muestra una zona central gruesa, densa (lámina densa) bordeada a cada lado, de una zona clara y delgada. Su grosor aumenta gradualmente con la edad: de 100 nanómetros en el nacimiento a 350 nanómetros en el adulto.



¿CUÁLES SON LOS COMPONENTES DE ESTA MEMBRANA?

El colágeno es el componente principal de los tejidos de soporte del organismo (huesos, tendones, membranas basales que sujetan las células). Aparece en una compleja red formada por diferentes cadenas, llamadas cadenas alfa que difieren dependiendo del tejido de soporte. El colágeno presente en las membranas basales se llama colágeno tipo IV y se sintetiza en las células epiteliales.

En la membrana basal glomerular, la red de colágeno está formada por cadenas alfa 3, alfa 4 y alfa 5. Estas cadenas también están presentes en algunas estructuras de los oídos y los ojos.



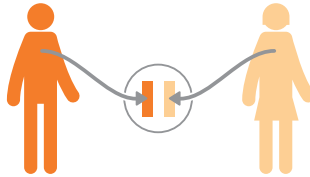
Las moléculas de colágeno están formadas por 3 grupos de cadenas alfa. Sus extremidades se unen, dando lugar a la formación de una red bien organizada y sólida.

Algunos conocimientos de genética

La primera célula del embrión contiene toda la información genética necesaria para fabricar las herramientas que cada célula necesita hasta el final de la edad adulta. En una célula, el material genético se presenta bajo forma de filamentos o cromosomas que se pueden observar bajo el microscopio.

¿QUÉ ES UN CROMOSOMA?

Las células somáticas de un organismo humano contienen en su núcleo 46 cromosomas divididos en 23 pares. Cada par está formado por una copia del cromosoma heredado del padre y una copia del cromosoma heredado de la madre.



Hay 22 pares de cromosomas, idénticos en ambos sexos; se les conoce como autosomas y van numerados del 1 al 22.

El par 23 está formado por dos cromosomas llamados cromosomas sexuales. Son elementales para la determinación del sexo y difieren en la mujer y en el varón. En la mujer, el par n° 23 está formado por 2 cromosomas X, uno proveniente de la madre y el otro del padre. En los varones el par n° 23 está formado por un cromosoma X proveniente de la madre y un cromosoma diferente, el cromosoma Y que proviene del padre.

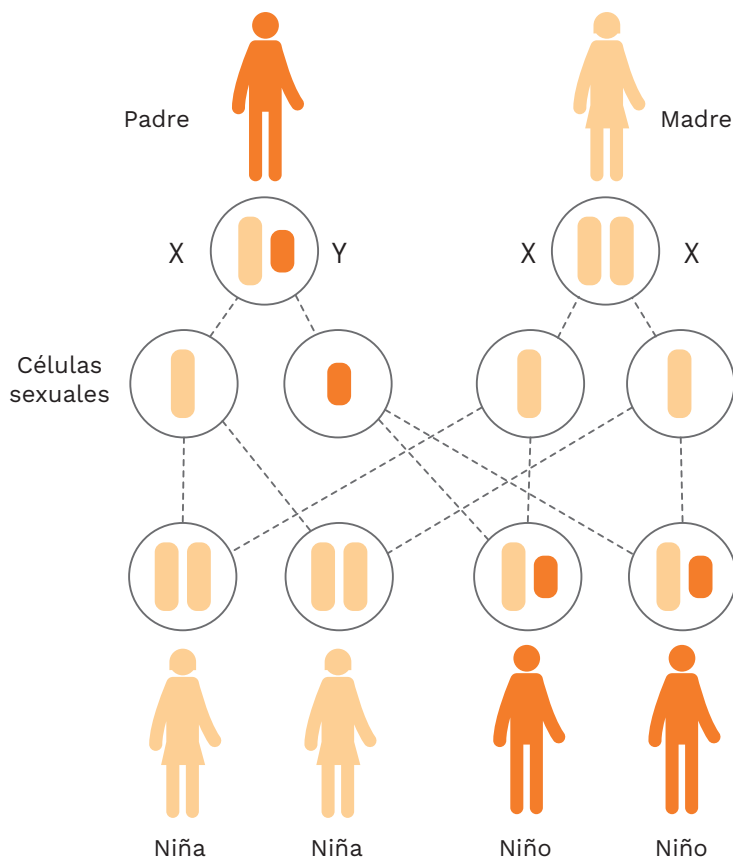
Sólo los núcleos de las células sexuales reproductivas (óvulos en mujeres, espermatozoides en los varones) contienen un solo ejemplar de cada par y poseen 23 cromosomas.

El óvulo fertilizado, resultado de la unión de un óvulo y un espermatozoide, contiene el material genético de ambos padres. Esta primera célula se multiplicará para dar los billones de células que conforman el ser humano.

¿CÓMO SE DETERMINA EL SEXO?

La distribución de los cromosomas sexuales es aleatoria en las células sexuales. En las mujeres, el óvulo contiene uno de los dos cromosomas X. En los varones, el espermatozoide contiene el cromosoma X o el cromosoma Y.

Si la primera célula del embrión contiene dos cromosomas X, es decir un cromosoma X del padre y un cromosoma X de la madre, el embrión se convierte en una niña. Si esta primera célula contiene un cromosoma X de la madre y un cromosoma Y del padre, el embrión se convierte en un niño.



¿QUÉ ES EL ÁCIDO DESOXIRIBONUCLEICO (ADN)?

El ADN es una molécula muy grande compuesta de diferentes elementos químicos, entre otros, pares de bases que se suceden en un orden determinado.

Es el principal constituyente de los cromosomas.

El ADN de un organismo constituye el genoma y contiene la totalidad de información genética. Determina tanto las características comunes de todos los miembros de una especie como las características propias de cada individuo.

GEN Y PROTEÍNAS

El gen es la unidad elemental de la herencia genética de todo ser vivo.

Se estima que hay 30.000 genes diferentes en los humanos. Cada uno de ellos ocupa un lugar específico en un cromosoma.

Cada gen lleva información: dirige la fabricación (codifica) de una (o más) proteína(s). Las proteínas pueden ser consideradas como herramientas que hacen funcionar todo el cuerpo. Cada proteína se forma en un momento particular en la evolución del ser vivo y asegura una función biológica precisa en una célula o en el cuerpo. Las proteínas interactúan entre sí y con sus interacciones evolucionan durante la vida del individuo.

En cada división de una célula se reproduce la información genética necesaria para la formación de proteína(s): cada célula contiene la información que se encontraba en la célula de inicio.

ADN Y PROTEÍNAS

El paso del gen a la proteína es un fenómeno complejo que se desarrolla en varias etapas. Una proteína está compuesta de aminoácidos que siguen un orden preciso.

La secuencia normal de bases en la molécula de ADN determina la secuencia normal de aminoácidos de la proteína, lo que asegura el buen funcionamiento de esta proteína.

TRANSMISIÓN DE GENES

Los genes son transmitidos por las células sexuales de una generación a otra.

¿QUÉ ES UNA MUTACIÓN?

Es una modificación bioquímica accidental brusca del genoma. Sus causas son poco conocidas. Las mutaciones son las responsables de la evolución de las especies. Afectan tanto a las células somáticas como a las células sexuales. Cuando se produce una mutación en el ADN de un espermatozoide o de un óvulo, la

alteración de la información genética puede ser transmitida a los descendientes y por lo tanto es hereditaria¹.

MUTACIONES Y ENFERMEDADES HEREDITARIAS

La diversidad de mutaciones que pueden afectar a un gen es grande. Algunas no tienen efectos nocivos. Por el contrario otras son perjudiciales y alteran la información que proporcionan los genes.

De acuerdo a las peculiaridades² de la mutación y su ubicación en el gen, una mutación puede provocar:

- la ausencia de la proteína normalmente codificada por el gen en cuestión,
- la fabricación de una proteína que funcione mal.

MUTACIONES EN LOS PACIENTES Y SUS FAMILIAS

Las mutaciones dañinas son responsables de la aparición de diferentes enfermedades hereditarias.

ENFERMEDAD HEREDITARIA EN UNA FAMILIA

Todos los miembros de la misma familia, si están afectados, tienen la misma mutación en el mismo gen. Sin embargo, las manifestaciones y la severidad de la enfermedad pueden diferir de un sujeto a otro.

De una familia a otra las características de esta mutación y/o su ubicación en el gen pueden ser diferentes. Esta diversidad explica en parte las diferencias clínicas y evolutivas observadas entre las familias.

¿CÓMO SE TRANSMITEN LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS EN LAS FAMILIAS?

Se dice que una enfermedad es autosómica cuando el gen involucrado en su ocurrencia se localiza en uno de los cromosomas 1 al 22, los autosomas. Las enfermedades autosómicas son transmitidas tanto por el padre como por la madre y se manifiestan de la misma manera en niños y niñas.

Se dice que una enfermedad está relacionada con el sexo, es decir ligada al cromosoma X, cuando el gen involucrado se encuentra en un cromosoma X.

1 La transmisión obedece a las leyes establecidas por el monje Gregor Mendel, de ahí el nombre de enfermedades mendelianas.

2 Por ejemplo, el cambio de un solo par de bases (mutación puntual) o la pérdida (eliminación) de uno o varios pares de bases, a veces incluso la pérdida de miles de pares de bases.

Las enfermedades relacionadas con el sexo se expresan en los niños y se transmite por la madre, llamado por este motivo portadoras de la enfermedad.

Algunas enfermedades se llaman dominantes: basta con que la mutación esté presente en uno de los dos cromosomas (que componen una pareja de cromosomas) para que la enfermedad se manifieste. Una persona afectada recibe el gen mutado de uno de sus progenitores afectado por la misma mutación, mientras que el otro progenitor no está afectado.

A menudo las mutaciones son muy antiguas, la enfermedad se conoce desde varias generaciones atrás en la familia. Sólo a veces (10% de las familias) la enfermedad se origina sin que ningún padre esté afectado. Se trataría de una mutación nueva (conocida como mutación de novo). Simplemente sucedió durante la fertilización en una persona cuyos padres no tienen ninguna anomalía genética. Una vez que aparece la mutación, se transmitirá de acuerdo con las reglas de transmisión vistas con anterioridad: la persona con una mutación de novo lleva el riesgo de transmitirla a sus descendientes.

Otras enfermedades se llaman recesivas: la enfermedad se manifiesta solo si la mutación está presente en los dos cromosomas (de una pareja de cromosomas). La persona afectada recibe un gen mutado tanto de su padre como de su madre. El número de mutaciones dañinas es muy elevado y tanto el padre como la madre pueden tener mutaciones diferentes entre sí en el mismo gen. Cada uno de los padres lleva solo una copia del gen mutado. Los matrimonios entre personas dentro de una misma familia (parejas consanguíneas) tienen mayor probabilidad de tener descendencia con los mismos genes mutados en los dos cromosomas.