



HERENCIA RECESIVA

HOJA INFORMATIVA A PACIENTES

Genes y Cromosomas

Los seres humanos son organismos muy complejos con unas instrucciones muy precisas que permiten su correcto funcionamiento. Estas instrucciones se almacenan en cada una de nuestras células en forma de ADN. El ADN es una secuencia muy larga de combinaciones de 4 tipos de letras (A, T, C, G). Las diferentes secuencias que forman la unidad fundamental de la información y de la herencia se denominan genes. La información contenida en los genes permite generar proteínas, que son los componentes básicos que forman la estructura y hacen funcionar las células. Dentro de las células, el ADN se organiza en estructuras llamadas cromosomas. Cada célula contiene 46 cromosomas que se disponen en parejas (llamados cromosomas homólogos), haciendo en realidad dos juegos de 23 cromosomas. En cada pareja, uno de los miembros es aportado por la madre y el otro por el padre. Igualmente, al tener hijos les transmitimos la mitad de nuestra información (23 cromosomas), que junto con los cromosomas heredados del otro progenitor, obtenemos otra vez 46 cromosomas. Las mujeres tienen dos cromosomas homólogos X, mientras que los varones tienen un cromosoma X y un cromosoma Y, los llamados cromosomas sexuales. A los 22 pares de cromosomas restantes se les denomina autosomas. Se estima que existen unos 22.000 genes (al conjunto de genes se le llama genoma) distribuidos en cada juego de cromosomas y, por lo tanto, tenemos dos copias de cada uno de esos genes, excepto algunos de los que están contenidos en los cromosomas sexuales.

La integridad de la información genética es fundamental para el desarrollo y funcionamiento del organismo. Tanto la ganancia (duplicaciones) y la pérdida (deleciones) de material genético, como los cambios en la secuencia (mutaciones) del ADN, son susceptibles de provocar alteraciones que causen anomalías físicas o mentales.

Tipos de Herencia

La información genética se hereda dependiendo de su localización en el genoma (cromosomas autosómicos y sexuales) y de su funcionalidad (dominante y recesiva). Por lo tanto, hay cuatro tipos básicos de herencia: Autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada al sexo dominante y ligada al sexo recesiva. Cada una de ellas tiene unas características específicas y pueden ser diferenciadas a través de la creación de genealogías en familias con varios miembros y generaciones.

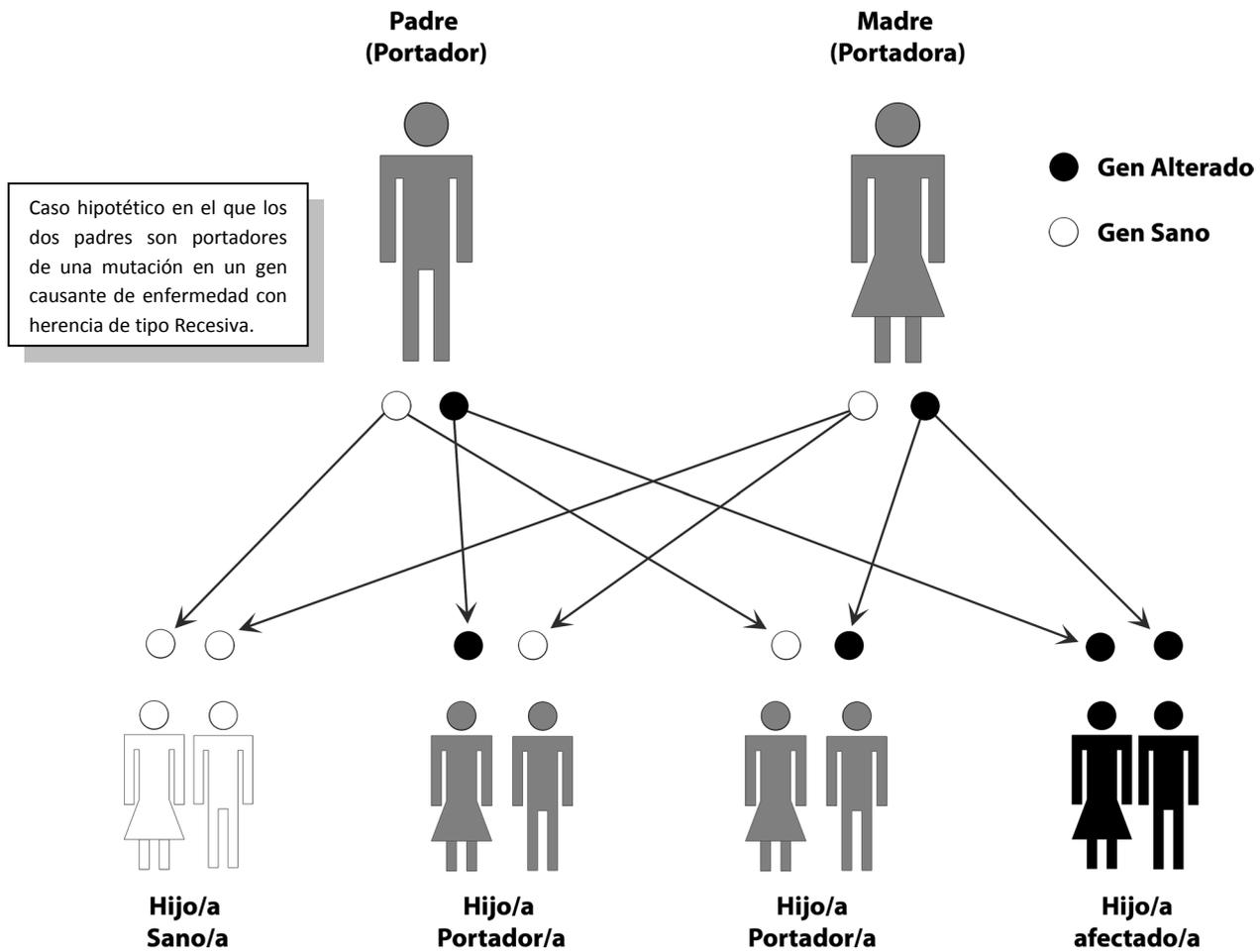
Herencia Recesiva

Debido a que tenemos dos copias de cada gen, en algunos casos cuando una de las copias está alterada, la copia restante es capaz de producir suficiente proteína para que pueda llevar a cabo su función. En otros casos, es necesario que las dos copias del gen produzcan proteína para que ésta sea completamente funcional. Se dice que algunos trastornos o enfermedades genéticas se transmiten de forma recesiva cuando la alteración de una de las copias NO es suficiente para causar la patología. En la herencia recesiva, las personas con una sola copia dañada están sanas y se les denomina portadores. La diferencia entre rasgos dominantes y recesivos no siempre es absoluta y la posible expresión de un rasgo o una enfermedad puede variar ampliamente entre individuos, incluso dentro de una misma familia. Se estima que todos somos portadores de 6 a 8 genes recesivos con una de las dos copias dañada.

¿Qué ocurre al tener hijos?

En el patrón de herencia recesivo, si tanto el padre como la madre tienen una copia sana y una copia del mismo gen alterada (NO muestran la enfermedad), los hijos tienen una probabilidad del 50% de heredar el gen alterado de un progenitor y, por lo tanto, un 25% de probabilidad de heredar los dos genes alterados, uno de cada progenitor, independientemente del sexo y, así, mostrar la enfermedad. La probabilidad de heredar las dos copias sanas es del 25%. Como se trata de una probabilidad estadística

esto ocurre en cada embarazo, independientemente del resultado de un embarazo anterior. El diagrama muestra un patrón típico de herencia recesiva.



Las parejas que tienen un parentesco familiar, por ejemplo si son primos, tienen más probabilidades de compartir genes recesivos alterados y, por lo tanto, de tener hijos con trastornos genéticos recesivos