



Enfermedades hereditarias monogénicas



Las enfermedades monogénicas son aquellas producidas por alteraciones en la secuencia de ADN de un solo gen.

Los genes son pequeños segmentos de ADN. Están dispuestos en orden en los cromosomas, dentro del núcleo de las células. Cada célula tiene 23 pares de cromosomas; dos de ellos, el X y el Y, son los cromosomas sexuales y determinan el sexo; el resto se llaman autosómicos.

Todos los genes sirven de patrón para la producción de diferentes proteínas y juntos proporcionan la información necesaria para estructurar el cuerpo y sus funciones. Cuando uno de ellos es anormal, puede producir una proteína anormal o en cantidades anormales que altere estas funciones.

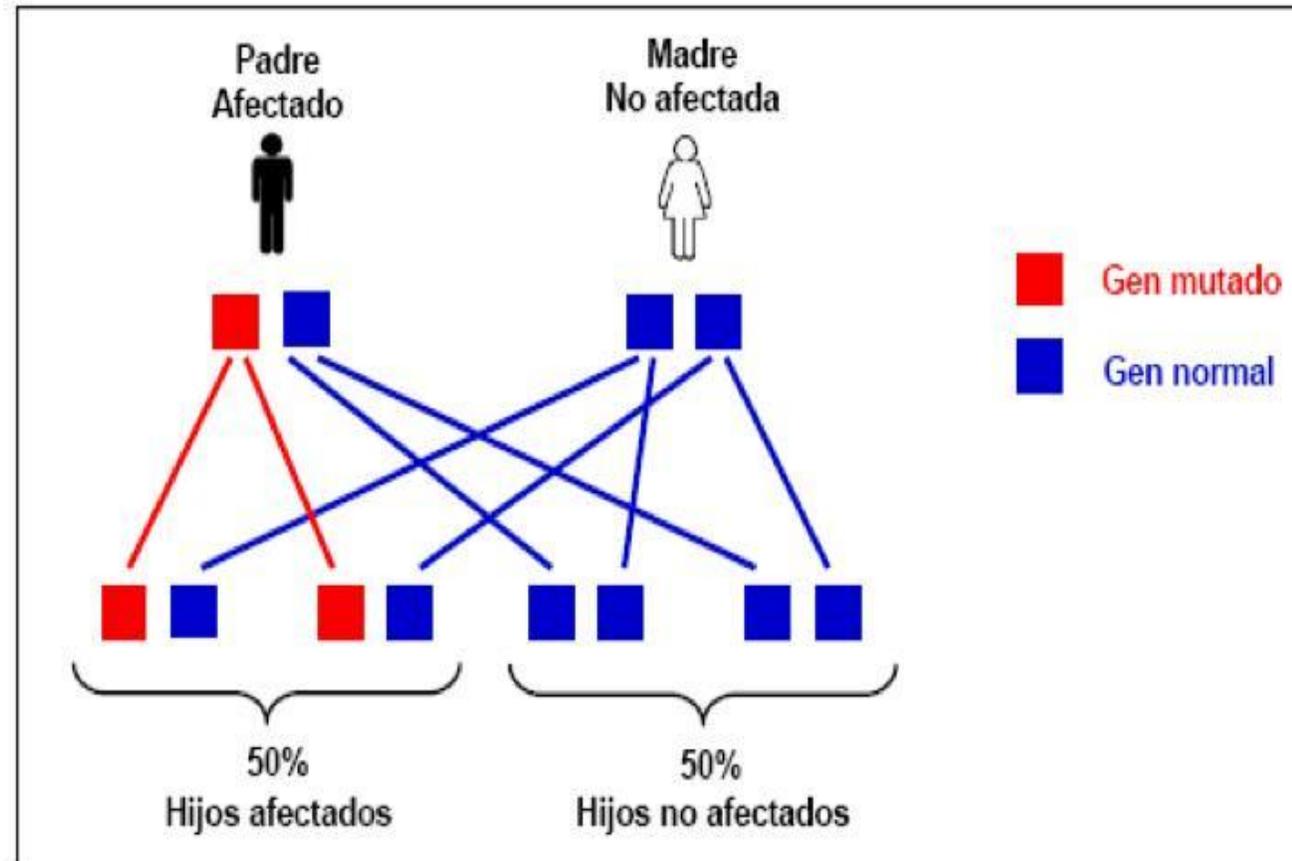
No siempre los rasgos anormales heredados tienen consecuencias para la salud; a veces las consecuencias son mínimas, pero también pueden producir alteraciones que lleven a una disminución importante en la calidad de vida. Las enfermedades hereditarias afectan al 1-2% de la población general.



Autosómico dominante: Se dice que una enfermedad es dominante cuando sólo se necesita un gen defectuoso (de las dos copias que posee un individuo, la paterna y la materna) para causar los síntomas de la enfermedad. En estos casos las anomalías generalmente aparecen en cada generación y cada niño afectado tiene un padre igualmente afectado. Las personas no afectadas no transmiten la enfermedad. Cuando uno de los padres está afectado, el hijo tiene un 50% de probabilidades de heredar la enfermedad. Además, hombres y mujeres tienen la misma probabilidad de padecerla. Ejemplo: Neurofibromatosis tipo 1.

¿Cómo se transmiten?

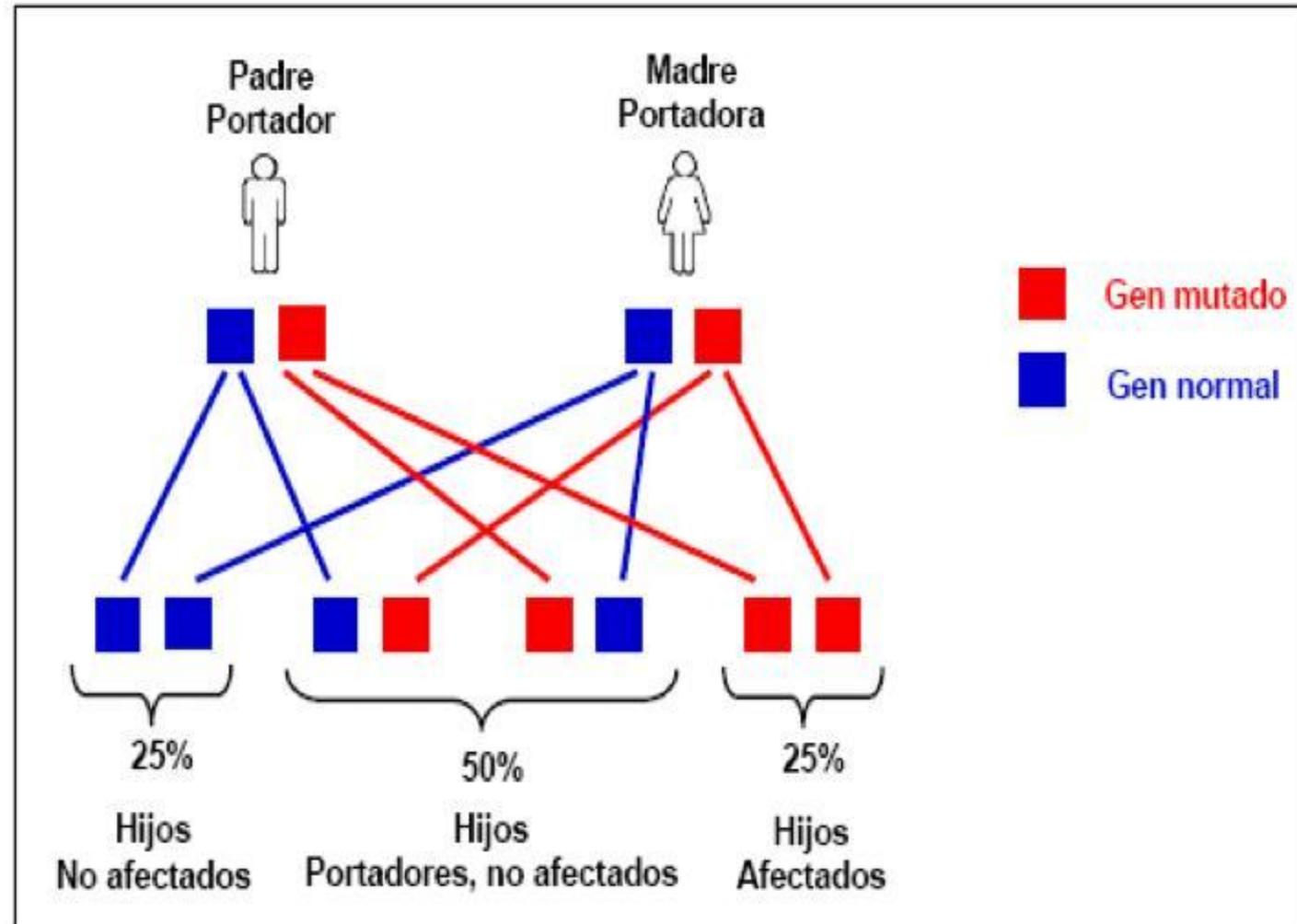
PATRÓN DE HERENCIA AUTOSÓMICO DOMINANTE





Autosómico recesivo: En estos casos, aunque uno de los genes del par esté afectado, el otro puede producir suficiente proteína normal y entonces la anomalía no es clínicamente visible; estos individuos no sufrirán la enfermedad, pero serán portadores, porque presentan la mutación y pueden trasmitírsela a los hijos. Sólo los individuos con las dos copias del gen afectado presentarán la enfermedad. Ejemplo: Fibrosis quística.

PATRÓN DE HERENCIA AUTOSÓMICO RECESIVO



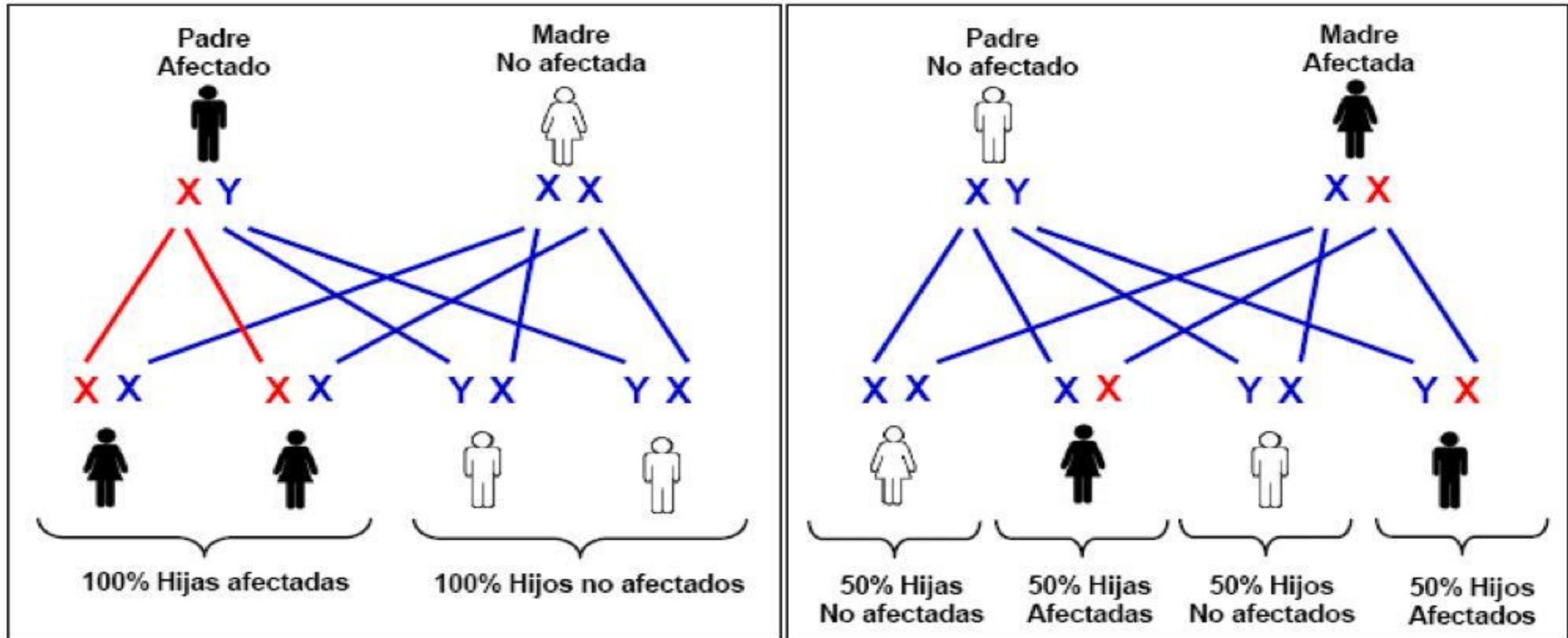


Dominante ligado al cromosoma X

Los caracteres dominantes ligados al cromosoma X son infrecuentes, pero existen. Se manifiestan en las mujeres que tienen una mutación en una de las dos copias del gen en el cromosoma X, y en los hombres que presentan el gen mutado en el único cromosoma X que tienen. Tanto los hijos como las hijas de una madre afectada tienen un 50% de probabilidades de estar afectados, aunque la manifestación de la enfermedad es generalmente más leve en mujeres que en varones. Los varones afectados sólo transmiten la enfermedad a sus hijas; sus hijos serán sanos. Ejemplo: Raquitismo hipofosfatémico.



PATRÓN DE HERENCIA DOMINANTE LIGADO AL CROMOSOMA X

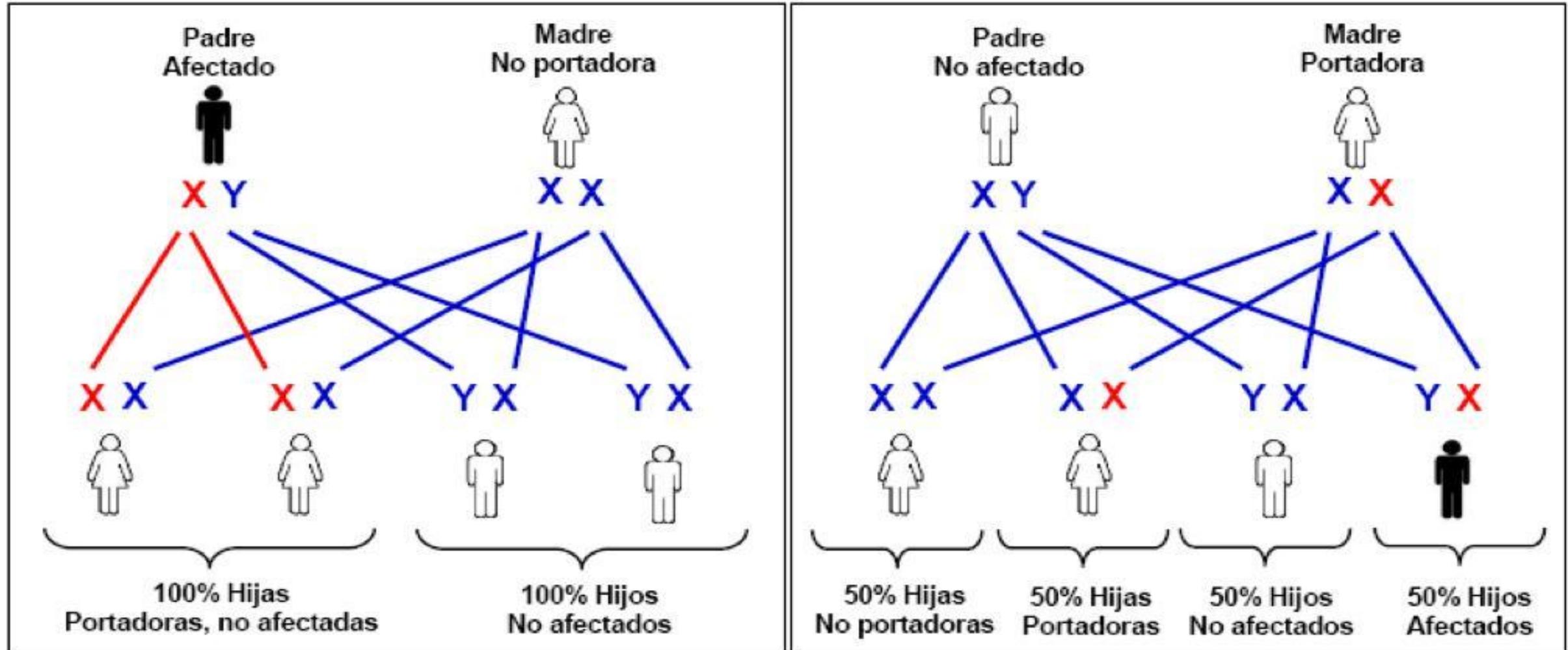




Recesivo ligado al cromosoma X

En estos casos, aunque la mujer sea portadora de un gen anómalo, no padecerá la enfermedad, porque el cromosoma X normal compensará la anomalía. En cambio, cualquier varón que reciba el cromosoma X anómalo sufrirá la enfermedad. Cada hijo varón nacido de una mujer portadora de una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X tiene un 50% de probabilidades de heredar el gen defectuoso y por tanto de desarrollar la enfermedad. Cada una de las hijas tendrá un 50% de probabilidades de heredar el gen defectuoso y ser portadora de la enfermedad. Las portadoras generalmente no presentan síntomas de la enfermedad, pero pueden tener un hijo afectado. Un hombre afectado por una enfermedad ligada al cromosoma X no puede transmitir la enfermedad a sus hijos varones, porque les aporta el cromosoma Y, pero se lo transmitirá a todas sus hijas, que serán portadoras. Ejemplo: Hemofilia A.

PATRÓN DE HERENCIA RECESIVO LIGADO AL CROMOSOMA X





Herencia ligada al cromosoma Y

Sólo los varones padecerán una enfermedad ligada al cromosoma Y. Por lo tanto, un varón afectado transmitirá la enfermedad a todos sus hijos, pero a ninguna de sus hijas. Este tipo de herencia es muy poco frecuente.

Herencia mitocondrial (materna)

Las enfermedades mitocondriales están causadas por mutaciones en el ADN mitocondrial. La mitocondria es el orgánulo celular encargado principalmente de suministrar energía a la célula, y tiene su propio ADN, independiente del ADN nuclear. Dado que las mitocondrias se heredan de la madre, a través del ovocito, estas enfermedades presentan herencia materna: pueden afectar tanto a hombres como a mujeres, pero se transmiten exclusivamente a través de las mujeres. Ejemplo: Síndrome MELAS.