

Condiciones genéticas: Información sobre la herencia autosómica dominante (Genetic conditions: Learning about autosomal dominant inheritance)

Los genes son las instrucciones que indican cómo debe desarrollarse y funcionar su cuerpo. Son como una receta para hacer galletas o los planos para construir una casa.

Usted tiene 2 copias de casi todos los genes. Una copia proviene del óvulo y la otra proviene del espermatozoide que lo formaron. Existen miles de genes que son importantes para la salud.

Todos tenemos diferencias en nuestras instrucciones genéticas que nos hacen distintos entre nosotros. A estas diferencias se les llama variantes. Muchas de estas diferencias no causan problemas de salud. A estas se les llama variantes benignas. Pero, en ocasiones, una diferencia en nuestras instrucciones genéticas puede causar problemas de salud. Estas diferencias se llaman variantes patogénicas o variantes que causan enfermedad. Las condiciones genéticas pueden ocurrir de diferentes maneras, incluso si usted tiene una variante patogénica en un gen importante.

Herencia autosómica dominante (Autosomal dominant inheritance)

La herencia autosómica dominante se refiere a una de las maneras en que una condición genética puede ocurrir y cómo puede transmitirse de un padre a un hijo. El término **autosómica** significa que la condición puede afectar a cualquier persona, sin importar su género o sexo. El término **dominante** significa que solo se necesita 1 copia del gen con una variante patogénica para que la condición ocurra. La otra copia del gen no necesita tener la variante patogénica.

Condiciones autosómicas dominantes (Autosomal dominant conditions)

Existen muchas condiciones autosómicas dominantes diferentes que pueden afectar nuestra salud y nuestro desarrollo. En algunas condiciones autosómicas dominantes, todas las personas con la variante desarrollarán la condición. En otras condiciones autosómicas dominantes, las personas con la variante pueden desarrollarla o no.

Las condiciones autosómicas dominantes pueden afectar a las personas en diferentes etapas de su vida. Dependiendo de la condición, los signos pueden estar presentes antes o en el momento del nacimiento, durante la infancia, en la adolescencia o en la edad adulta. Las condiciones autosómicas dominantes pueden impactar de manera diferente a las personas en una misma familia.

Las pruebas genéticas para condiciones autosómicas dominantes pueden estar disponibles o no. En general, se pueden considerar pruebas genéticas para personas que presentan signos y síntomas de la condición o para personas con antecedentes familiares debido a una variante patogénica conocida.

Cómo se transmiten las condiciones autosómicas dominantes de un padre a un hijo

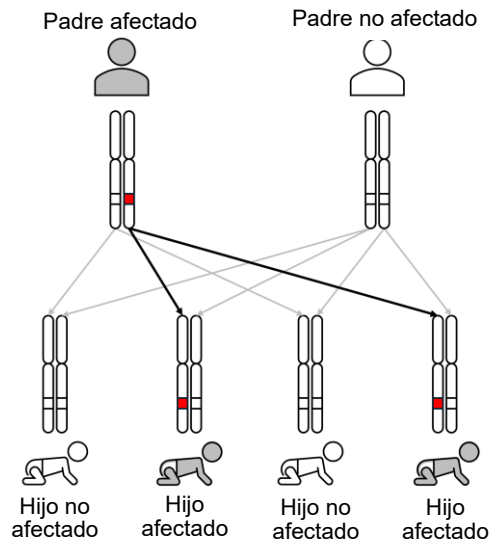
(How autosomal dominant conditions are passed down from parent to child)

Si uno de los padres tiene una condición autosómica dominante, tiene 1 gen sin una variante patogénica y 1 gen con una variante patogénica. En cada embarazo, el hijo recibe 1 gen de cada uno de los pares de genes de sus padres biológicos.

Esto significa que, en cada embarazo en el que uno de los padres tiene una condición genética autosómica dominante, existe:



- Una probabilidad de 1 en 2 (o un 50%) de que el hijo herede el gen con la variante patogénica. Cuando el hijo hereda este gen, desarrollará la condición autosómica dominante o tendrá un riesgo mayor de desarrollarla.
- Una probabilidad de 1 en 2 (o un 50%) de que el hijo herede el gen sin la variante patogénica. Esto significa que el hijo no tendrá la condición autosómica dominante y no podrá transmitirla a generaciones futuras.



Los padres no pueden controlar qué genes se transmiten a sus hijos. Tener una condición genética, o tener un hijo con una condición genética, no ocurre por algo que una persona o un padre hizo o no hizo. El riesgo de heredar una condición autosómica dominante **tampoco** está influido por:

- el sexo del padre o del hijo
- cuál de los padres tiene la variante patogénica
- cualquier cosa que un padre haya hecho o no haya hecho antes o durante el embarazo
- el resultado de un embarazo previo (todos los embarazos entre las mismas 2 personas tendrán la misma probabilidad de 1 en 2 [50%] de que el hijo herede la condición autosómica dominante)

Encontrar una variante genética por primera vez: Variantes *de novo*

(Finding a genetic variant for the first time: *De novo* variants)

Una persona con una condición autosómica dominante puede o no tener antecedentes familiares de la condición. En algunas familias, la variante genética responsable de la condición ha estado presente por generaciones. Otras veces, la variante genética puede encontrarse en una persona por primera vez. Esto se llama una variante *de novo* (o “nueva”), ya que no se hereda de ninguno de los padres y ha ocurrido por primera vez en esa persona. Una vez que ocurre una variante *de novo*, esa persona tiene un 50% de probabilidad de transmitir la variante a su propio hijo.

Asesoramiento genético

(Genetic counselling)

Si tiene preguntas sobre las condiciones autosómicas dominantes o sobre la herencia, hable con su equipo de atención médica.

El asesoramiento genético está disponible para las personas que tienen una condición genética o que pueden tener riesgo de una condición genética. Un consejero genético puede revisar su historia familiar, las opciones de pruebas genéticas y las opciones de detección, y puede ayudar a las familias y a las personas a adaptarse a su diagnóstico. Consulte con su profesional de atención médica si una remisión para asesoramiento genético podría ser adecuada para usted.

Para obtener consejos de enfermería e información médica general 24/7, llame a Health Link al 811.

Última revisión: 23 de agosto de 2024

Autor: Programa de Genética Clínica y Metabólica (Clinical and Metabolic Genetics Program), Alberta Health Services

Este material no sustituye las recomendaciones de un profesional médico calificado. Este material está previsto únicamente para información general y se da "tal cual", "donde está". Aunque se hicieron esfuerzos para confirmar la veracidad de la información, Alberta Health Services no otorga representación o garantía alguna, explícita, implícita o estatutaria, en relación con la veracidad, fiabilidad, completitud, aplicabilidad o adecuación para un fin determinado de esta información. Alberta Health Services rechaza expresamente toda responsabilidad por el uso de este material o por cualquier reclamo, queja, demanda o acción judicial que surja de su uso.