

Condiciones genéticas: Aprender sobre la herencia autosómica recesiva

(Genetic conditions: Learning about autosomal recessive inheritance)

Los genes son las instrucciones que indican cómo debe desarrollarse y funcionar su cuerpo. Son como una receta para hacer galletas o como 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 las llamamos variantes. Muchas de estas variantes no causan problemas de salud. Estas se llaman variantes benignas. Pero, en ocasiones, las diferencias en nuestras instrucciones genéticas pueden causar problemas de salud. A estas diferencias se les llama variantes patogénicas o variantes que causan enfermedad. Las condiciones genéticas pueden ocurrir de diferentes maneras, incluso cuando una persona tiene una variante patogénica en ambas copias de un gen importante.

Herencia autosómica recesiva

(Autosomal recessive inheritance)

La herencia autosómica recesiva se refiere a una de las maneras en que una condición genética puede ocurrir y cómo puede transmitirse de los padres a sus hijos. El término **autosómica** significa que la condición puede afectar a cualquier persona, sin importar su género o sexo. El término **recesiva** significa que ambas copias del gen deben tener una variante patogénica para que la condición ocurra.

En las condiciones autosómicas recesivas, si usted tiene solo 1 copia del gen con una variante patogénica, **no** tiene la condición. A esto se le llama ser portador. Para la mayoría de los genes, ser portador no representa riesgos de salud personal, pero sí significa que usted puede transmitir la variante patogénica a sus hijos.

Condiciones autosómicas recesivas

(Autosomal recessive conditions)

Existen muchas condiciones autosómicas recesivas que pueden afectar nuestra salud y nuestro desarrollo. Las condiciones autosómicas recesivas pueden presentarse en diferentes etapas de la vida. Dependiendo de la condición, los signos pueden aparecer durante el embarazo o en el nacimiento, en la infancia, en la adolescencia o en la edad adulta. Las condiciones autosómicas recesivas pueden impactar de forma diferente a las personas en una misma familia.

Las pruebas genéticas para condiciones autosómicas recesivas pueden o no estar disponibles. En general, las pruebas genéticas pueden considerarse para personas que presentan signos y síntomas de la condición. Esto se llama prueba genética diagnóstica. Las pruebas genéticas también pueden considerarse si usted tiene antecedentes familiares de una condición autosómica recesiva y desea saber si podría tener un hijo con la condición. A esto se le llama prueba genética para portadores. La prueba genética para portadores generalmente se realiza solo en adultos mayores de 18 años. Esto se debe a que no existen intervenciones médicas para las personas portadoras, por lo que normalmente no es necesario hacer pruebas durante la infancia.



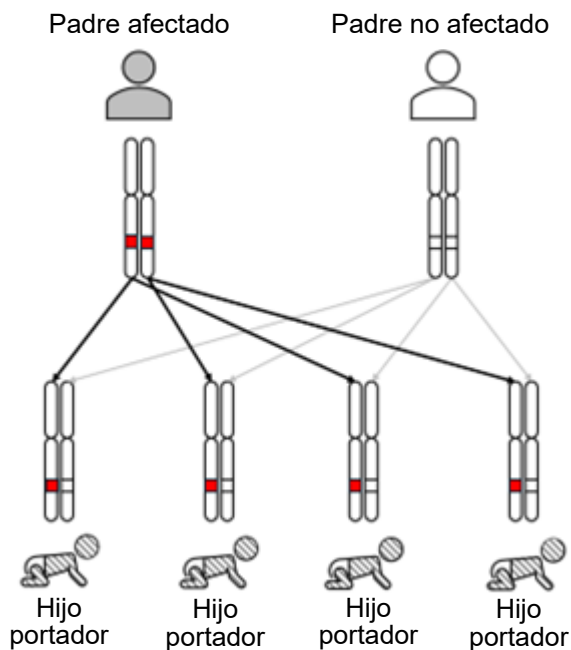
Cómo se transmiten las condiciones autosómicas recesivas de un padre a un hijo

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

Si uno de los padres biológicos tiene la condición y el otro no es portador

Si uno de los padres tiene una condición autosómica recesiva, tiene 2 copias del gen con una variante patológica. Si el otro padre no es portador de la condición (es decir, no está afectado), tiene 2 copias del mismo gen sin una variante patológica. En cada embarazo, el hijo recibe 1 copia del gen de cada uno de los pares de genes de sus padres biológicos.

Esto significa que, en cada embarazo en el que un padre tiene una condición autosómica recesiva y el otro no es portador de esa condición, el hijo heredará 1 copia del gen con una variante patológica y 1 copia del gen sin una variante patológica. El hijo será portador de la condición, pero no lo afectará la condición.

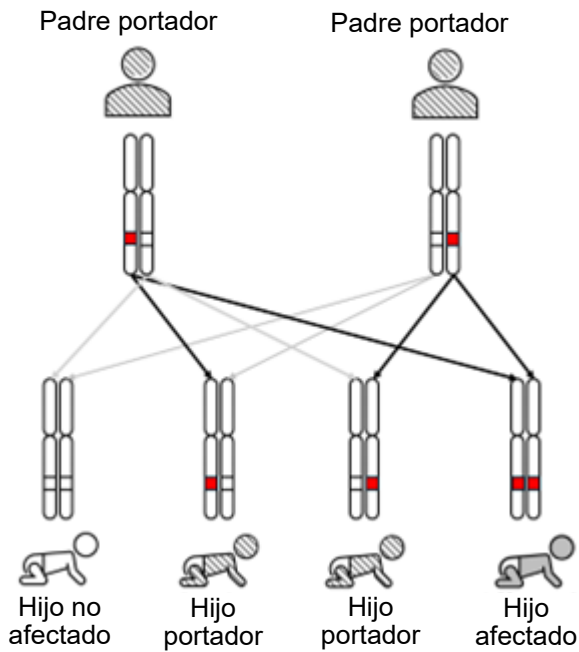


Si ambos padres biológicos son portadores

Si ambos padres son portadores de la misma condición autosómica recesiva, cada uno tiene 1 copia del gen sin una variante patológica y 1 copia del gen con una variante patológica.

Esto significa que, en cada embarazo en el que ambos padres sean portadores de la misma condición autosómica recesiva, existe una:

- Probabilidad de 1 en 4 (o 25%) de que el hijo herede 2 copias del gen sin una variante patológica (no afectado). **No** estarían en riesgo de tener esta condición y **no** serían portadores de la condición.
- Probabilidad de 1 en 2 (o 50%) de que el hijo herede 1 copia del gen sin una variante patológica y 1 copia del gen con una variante patológica. Serán portadores de la condición.
- Probabilidad de 1 en 4 (o 25%) de que el hijo herede 2 copias del gen con una variante patológica. Dependiendo de la condición, podrían desarrollar la condición autosómica recesiva o tener un mayor riesgo de desarrollarla.

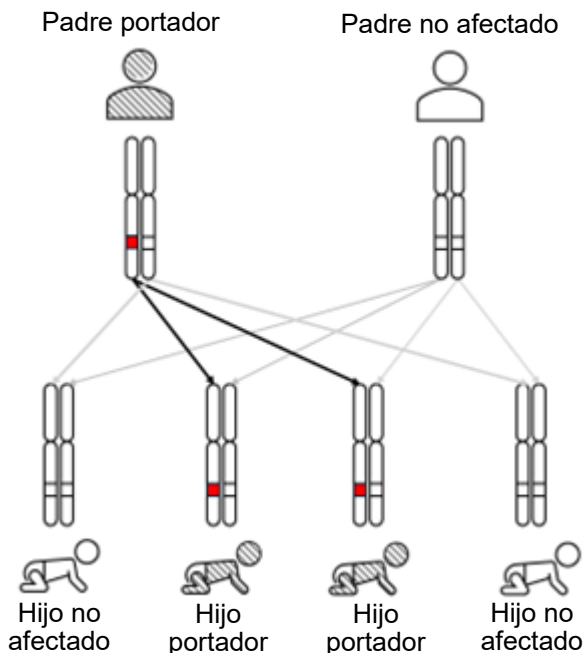


Si un padre biológico es portador y el otro no lo es

Si uno de los padres es portador de una condición autosómica recesiva, tiene 1 copia del gen con una variante patológica. Si el otro padre no es portador (no afectado), no tiene variantes patológicas para esa condición.

Esto significa que, en cada embarazo entre un padre portador y un padre no afectado, existe una:

- Probabilidad de 1 en 2 (o 50%) de que el hijo herede 1 copia del gen sin una variante patológica y 1 copia del gen con una variante patológica. Será portador de la condición.
- Probabilidad de 1 en 2 (o 50%) de que el hijo herede 2 copias del gen sin una variante patológica (no afectado). **No** estaría en riesgo de tener esta condición y **no** sería portador de la condición.



Los padres no pueden controlar qué genes se transmiten a sus hijos

(Parents cannot control what genes are passed on to their children)

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 recesiva **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 las mismas probabilidades de que el hijo herede o no herede la condición autosómica recesiva)

Asesoramiento genético

(Genetic counselling)

Si tiene alguna pregunta sobre las condiciones autosómicas recesivas o sobre la herencia, hable con su equipo de atención médica.

El asesoramiento genético está disponible para las personas que tienen una condición genética, que pueden estar en riesgo de una condición genética, o que pueden tener un historial familiar de una condición autosómica recesiva. 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: 25 de noviembre 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.