

Condiciones genéticas: Aprender sobre la herencia ligada al cromosoma X

(Genetic conditions: Learning about X-linked 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. Los genes están empaquetados en estructuras llamadas cromosomas. Usted tiene 2 copias de la mayoría de los **cromosomas**. Una copia proviene del óvulo y la otra proviene del espermatozoide que lo formaron.

Un conjunto de cromosomas se llama cromosomas sexuales. El sexo es una categoría que se asigna a las personas en el nacimiento en función de la apariencia de sus genitales externos. Esto generalmente incluye femenino, masculino o X. Normalmente, las personas asignadas como femeninas en el nacimiento tienen dos cromosomas X, y las personas asignadas como masculinas en el nacimiento tienen un cromosoma X y un cromosoma Y.

Variantes genéticas

(Genetic variants)

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, las diferencias en nuestras instrucciones genéticas pueden causar problemas de salud. Estas diferencias se llaman variantes patogénicas o variantes que causan enfermedad.

Herencia ligada al cromosoma X

(X-linked inheritance)

La herencia ligada al cromosoma X se refiere a una forma en que una condición genética puede ocurrir y cómo puede transmitirse de los padres a los hijos. El término **ligada al cromosoma X** significa que el gen con una variante patogénica incluida en la condición está ubicado en el cromosoma X.

Condiciones ligadas al cromosoma X

(X-linked conditions)

Existen muchas condiciones ligadas al cromosoma X que pueden afectar nuestra salud y desarrollo. Las condiciones ligadas al cromosoma X pueden lucir diferentes en hombres y mujeres porque tienen diferentes cantidades de cromosomas X. Ya que los hombres generalmente tienen un cromosoma X y un cromosoma Y, tener una variante patogénica en un gen del cromosoma X suele ser más significativo para ellos que para las mujeres, que generalmente tienen dos cromosomas X.

En algunas condiciones ligadas al cromosoma X, tanto los hombres como las mujeres desarrollarán la condición, aunque la condición generalmente será más grave en los hombres. Para otras condiciones ligadas al cromosoma X, solo los hombres desarrollarán la condición, mientras que las mujeres no tendrán síntomas. Para estas condiciones, a las mujeres se las llama portadoras de la condición ligada al cromosoma X. Las mujeres portadoras pueden transmitir la variante patogénica a sus hijos e hijas.

Es importante hablar con su equipo de atención médica sobre una condición ligada al cromosoma X específica y cómo puede afectarlo a usted o a sus hijos de manera diferente según el sexo.

Las condiciones ligadas al cromosoma X pueden afectar a las personas en diferentes etapas de su 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 pruebas genéticas para condiciones ligadas al cromosoma X 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 ligadas al cromosoma X de un padre a un hijo

(How X-linked conditions are passed down from parent to child)

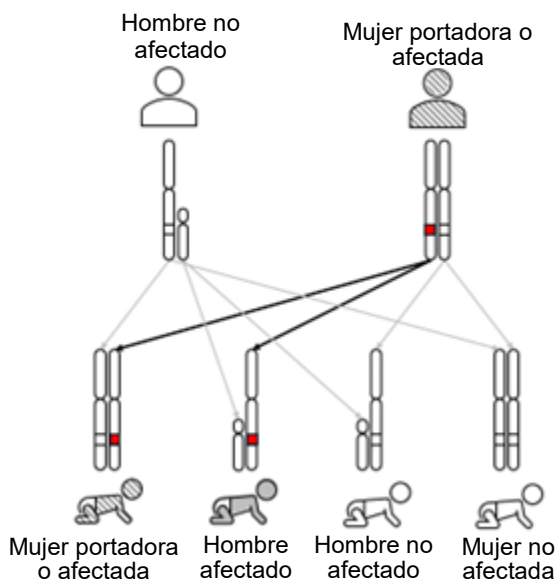
En cada embarazo, el hijo recibe un cromosoma sexual de cada uno de los pares de cromosomas sexuales de sus padres biológicos. El hijo recibirá un cromosoma X del óvulo y un cromosoma X o Y del espermatozoide. Los hijos masculinos recibirán el cromosoma Y del espermatozoide, y las hijas femeninas recibirán el cromosoma X del espermatozoide.

Si la madre es portadora (o está afectada por la condición) y el padre no tiene la condición

Una mujer con dos cromosomas X que es portadora de una condición ligada al cromosoma X tiene un gen del cromosoma X con una variante patogénica y un gen del cromosoma X sin una variante patogénica.

Esto significa que, en cada embarazo donde la madre sea portadora de la condición (o esté afectada por la condición) y el padre no esté afectado por la condición, existe una:

- Probabilidad de 1 en 4 (o 25%) de que el hijo tenga dos cromosomas X (femenino) y no herede la variante patogénica. **No** estaría en riesgo de tener esta condición y **no** sería portador de la condición.
- Probabilidad de 1 en 4 (o 25%) de que el hijo tenga dos cromosomas X (femenino) y herede la variante patogénica. Dependiendo de la condición, podría ser portador de la condición o podría tener o desarrollar la condición.
- Probabilidad de 1 en 4 (o 25%) de que el hijo tenga un cromosoma X y un cromosoma Y (masculino) y no herede la variante patogénica. **No** estarían en riesgo de tener esta condición.
- Probabilidad de 1 en 4 (o 25%) de que el niño tenga cromosomas X e Y (masculino) y herede la variante patogénica. Dependiendo de la condición, pueden tener o desarrollar la condición ligada al cromosoma X.

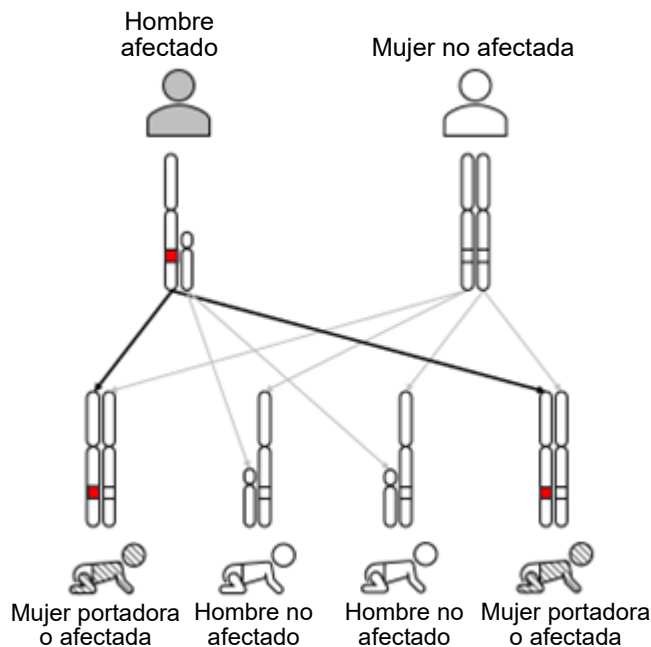


Si el padre masculino tiene la condición ligada al cromosoma X y la madre femenina no es portadora (o no está afectada por la condición)

Un hombre con un cromosoma X y un cromosoma Y que está afectado por la condición ligada al cromosoma X tiene un cromosoma X con una variante patogénica y un cromosoma Y.

Esto significa que, en cada embarazo en el que el padre masculino esté afectado por la condición y la madre femenina no sea portadora (o no esté afectada por la condición):

- Todos los hijos con dos cromosomas X (femeninos) heredarán la variante patogénica. Dependiendo de la condición, pueden ser portadores de la condición o pueden tener o desarrollar la condición.
- Ningún hijo con un cromosoma X y un cromosoma Y (masculino) heredará la variante patogénica. **No** estarían en riesgo de tener esta 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 ligada al cromosoma X **tampoco** está influido por:

- 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 ligada al cromosoma X)

Asesoramiento genético

(Genetic counselling)

Si tiene alguna pregunta sobre las condiciones ligadas al cromosoma X 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: 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 hicimos el esfuerzo para confirmar la exactitud de la información, Alberta Health Services no ofrece ninguna declaración ni garantía, explícita, implícita o legal, sobre la exactitud, confiabilidad, integridad, aplicabilidad o idoneidad para algún 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.