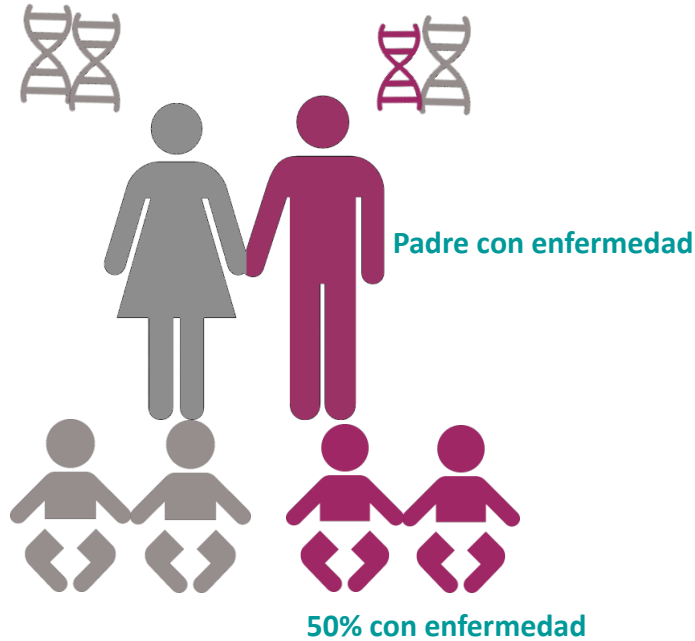
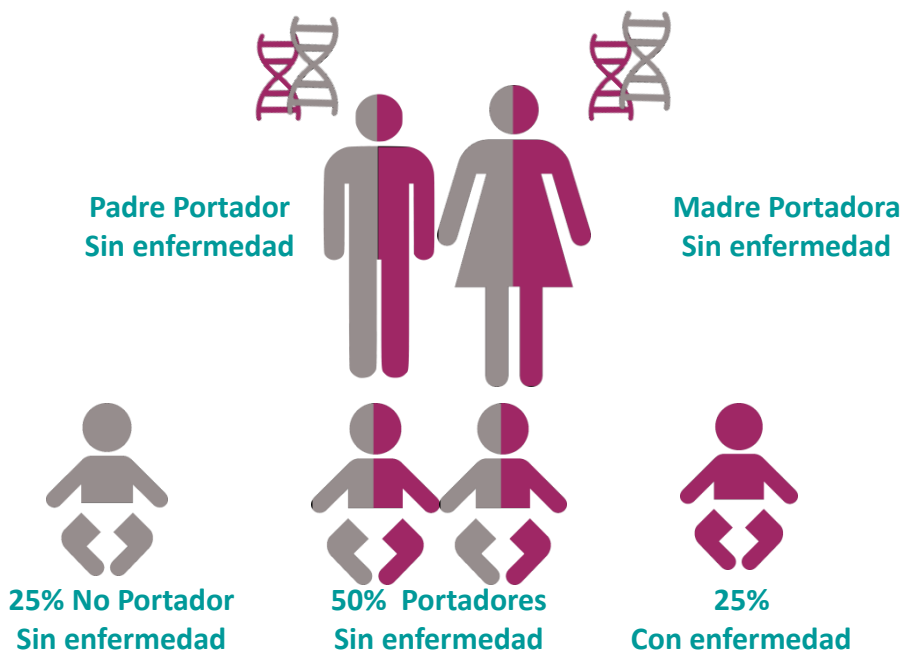


a. Autosómica dominante:



Se presenta cuando la copia del gen alterado es dominante sobre el normal y basta una sola copia para que se exprese la enfermedad. El gen se encuentra en uno de los 22 pares de cromosomas no sexuales (autosomas), por tanto la enfermedad puede expresarse tanto en hijos como en hijas. La alteración se puede haber heredado del padre o de la madre. Normalmente se da en todas las generaciones de una familia. Cada persona enferma tiene un progenitor afectado y una probabilidad del 50% que su hijo (a) herede la mutación.

b. Autosómica recesiva:



La copia del gen alterado es recesivo sobre el normal, una sola copia NO expresa la enfermedad. El gen se encuentra en uno de los 22 pares de cromosomas no sexuales (autosomas), por tanto la enfermedad puede expresarse tanto en hijos como en hijas. La alteración debe heredarse tanto del padre como de la madre. Normalmente no se da en todas las generaciones de una familia. Cada persona afectada tiene ambos progenitores sanos pero portadores de la mutación. Los hijos de una pareja en la que ambos son portadores de la misma mutación tienen una probabilidad del 50% de ser portadores de una copia del alelo alterado (no expresaran la enfermedad pero podrían transmitirla a sus descendientes), 25% de probabilidad de tener dos copias del alelo alterado y desarrollar la enfermedad autosómica recesiva y 25% de probabilidad de heredar dos copias del alelo normal y no desarrollar la enfermedad ni ser portador.

c. Dominante Ligada a X:

Figura 1:

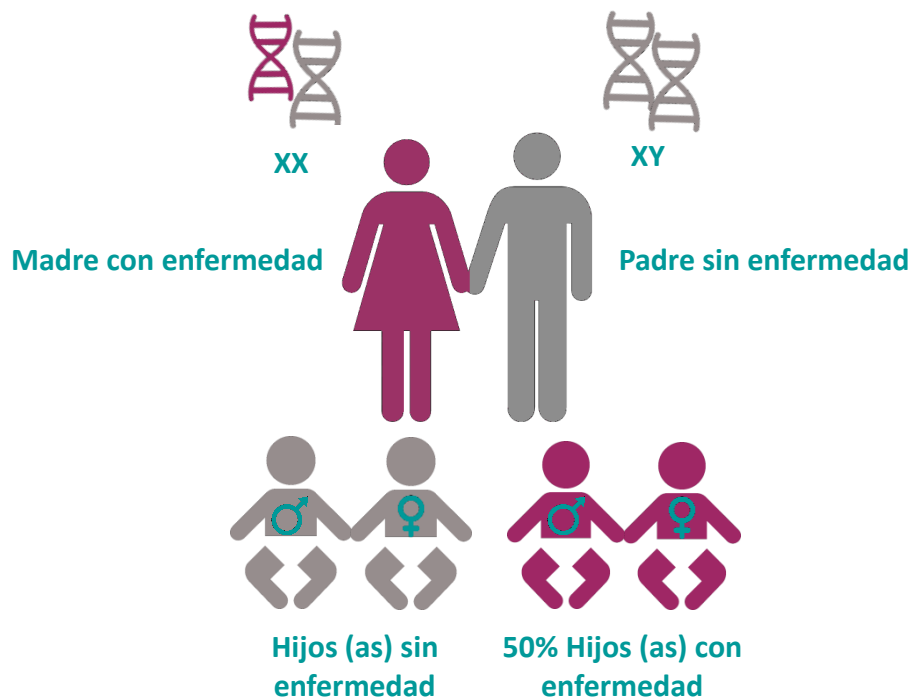
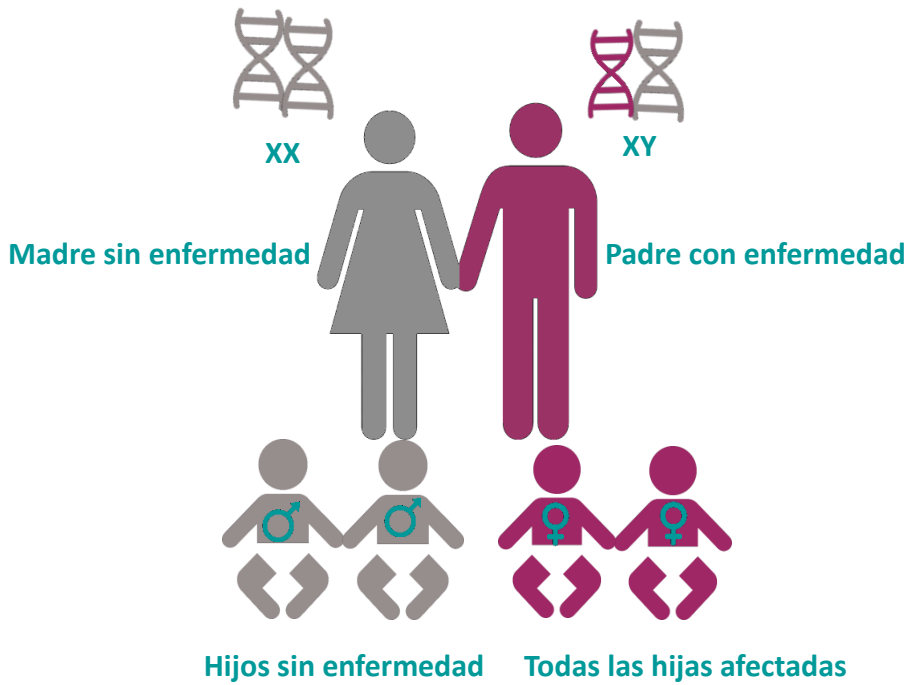


Figura 2:



Se presenta cuando la copia del gen alterado es dominante sobre el normal y basta una sola copia para que se exprese la enfermedad. El gen se encuentra en el cromosoma X (las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres uno X y uno Y). Normalmente se da con más frecuencia en mujeres dado que pueden heredar el alelo mutado tanto de un padre como de una madre con la alteración. Una mujer afectada tiene una probabilidad del 50% con cada hijo o hija (independientemente de su sexo) que este herede el alelo mutado y desarrolle la enfermedad dominante ligada al cromosoma X (figura 1), mientras que un hombre afectado transmitirá el alelo mutado de su cromosoma X y por tanto la enfermedad a todas sus hijas pero a ninguno de sus hijos (figura 2).

d. **Recesiva Ligada a X:**

Figura 1:

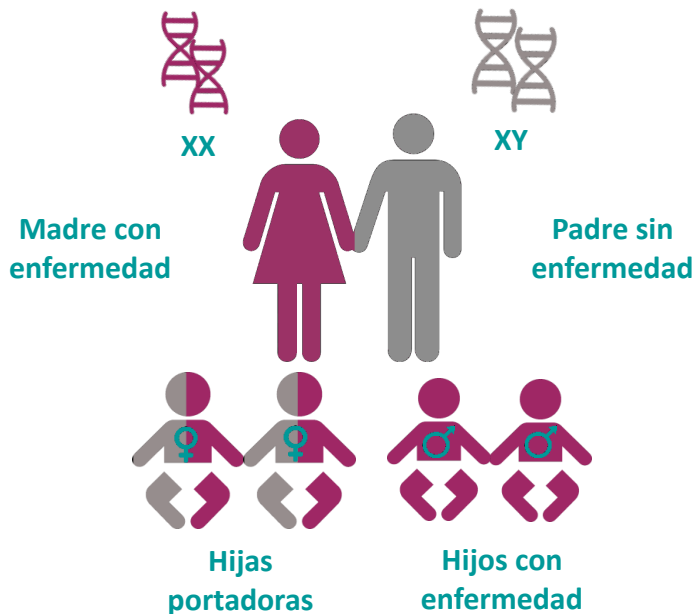


Figura 2:

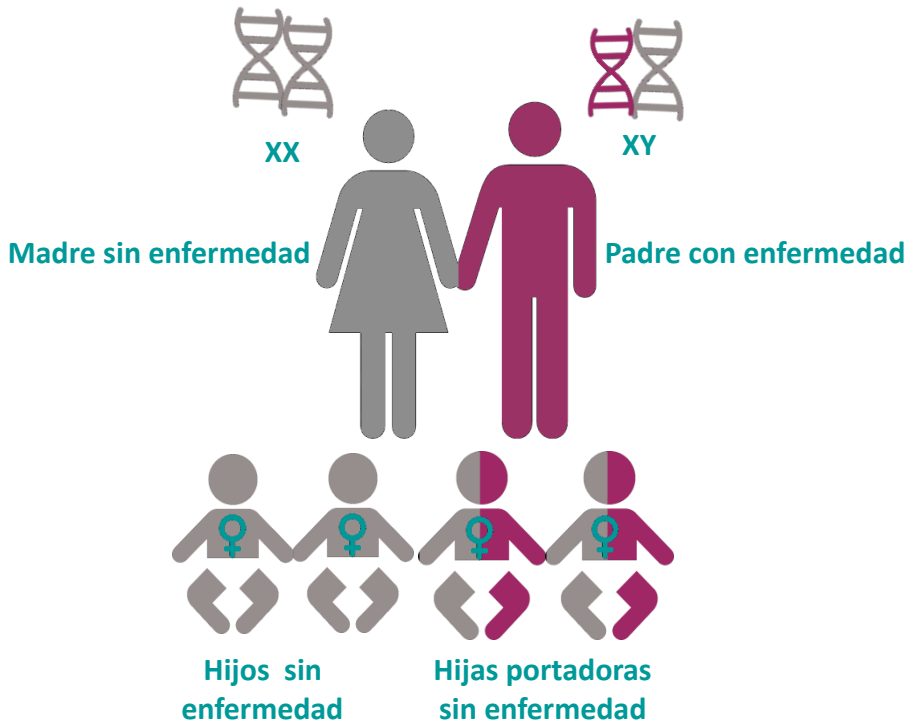
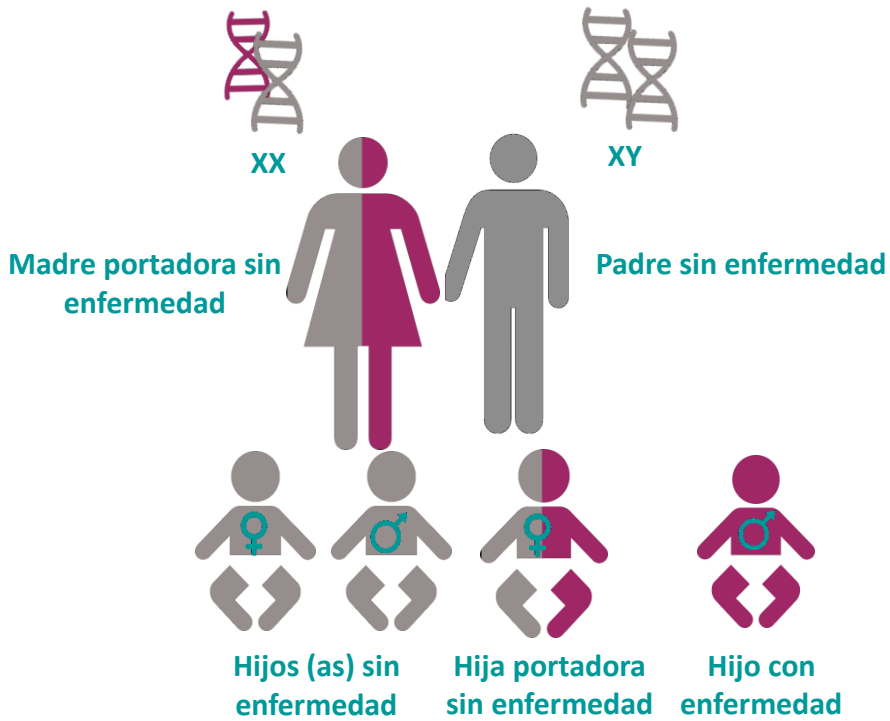


Figura 3:

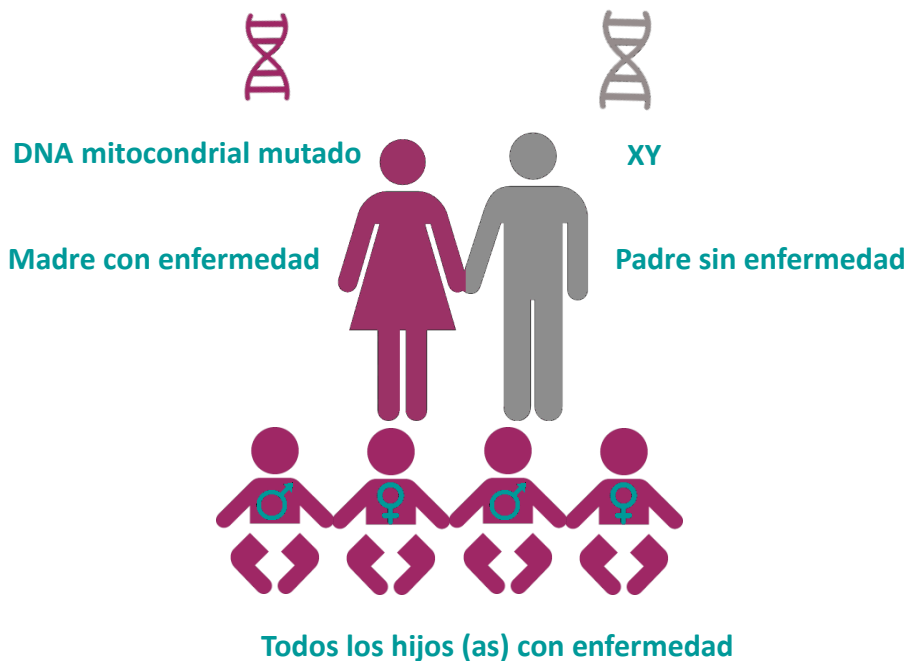


El patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma X se da cuando el alelo alterado es recesivo sobre el normal, por lo que con una sola copia del alelo alterado no se expresa la enfermedad, y el gen se encuentra en el cromosoma X (las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres uno X y uno Y). Normalmente se da con más frecuencia en hombres dado que tienen un solo cromosoma X,

por lo que si heredan el alelo mutado desarrollaran la enfermedad, sin embargo las mujeres al tener dos cromosomas X si solo heredan un alelo mutado serán portadoras pero no desarrollaran la enfermedad, para esto tendrían que heredar dos alelos mutados.

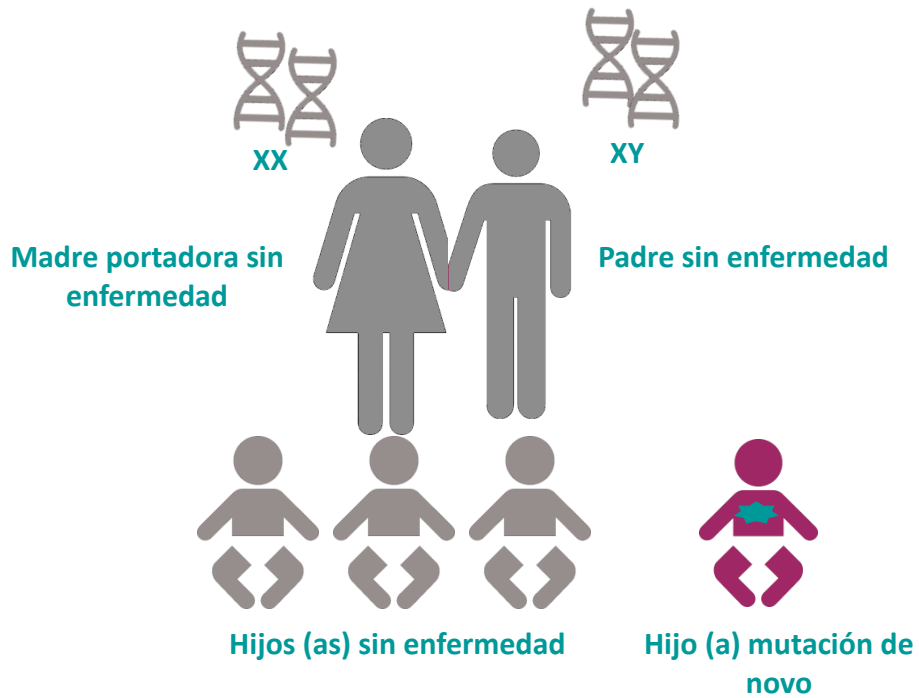
Una mujer afectada por una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X transmitirá el alelo mutado a todos sus descendientes, todas las hijas serán portadoras (pero no afectadas) y todos los hijos afectados por la enfermedad (figura 1), mientras que un hombre afectado transmitirá el alelo mutado a todas sus hijas, que serán portadoras, pero a ninguno de sus hijos (figura 2). Una mujer portadora tiene una probabilidad del 50% con cada hijo o hija (independientemente de su sexo) de que este herede el alelo mutado, si lo hereda un niño desarrollará la enfermedad y si lo hereda una niña será portadora de la enfermedad (figura 3).

e. Herencia mitocondrial:



Las mitocondrias son unos orgánulos del interior celular que producen la energía que utilizan las células en el metabolismo, éstas contienen una pequeña cantidad de ADN denominado ADN mitocondrial. Las alteraciones del material genético de las mitocondrias son la causa de algunas enfermedades que se transmiten con un patrón característico debido a que las mitocondrias solo se heredan de la madre. Todos los hijos e hijas de una mujer afectada heredarán las mitocondrias con la mutación y serán afectados por la enfermedad.

f. Mutación de novo:



Una mutación de novo es una mutación que aparece por primera vez en una familia. Ni los padres ni los abuelos presentan esta alteración genética. Es el resultado de una mutación nueva en una célula germinal de los padres (óvulo o espermatozoide) o en el cigoto. Una vez que aparece una mutación de novo, si la persona afectada tiene descendencia, la mutación se transmitirá siguiendo el patrón de herencia que corresponda a esa enfermedad genética concreta.