

# Trastornos autosómicos

Es una de varias formas en que un rasgo o trastorno se puede transmitir de padres a hijos.

Heredar una enfermedad, afección o rasgo depende del tipo de cromosoma afectado

no sexual o cromosoma sexual

También depende de si el rasgo es dominante o recesivo

Un solo gen anormal en uno de los primeros 22 cromosomas no sexuales

cualquiera de los padres puede causar un trastorno autosómico.

## Herencia dominante

Quiere decir que un gen anormal de uno de los padres puede causar la enfermedad

Esto sucede aunque el gen compatible del otro padre sea normal

El gen anormal domina.

Esta enfermedad también puede ocurrir como una nueva afección en un niño cuando ninguno de los padres tiene el gen anormal.

Un padre con una afección autosómica dominante tiene un 50% de probabilidades de tener un hijo con la enfermedad

Esto es válido para cada embarazo.

## Autosómico recesivo

Heredar una enfermedad, afección o rasgo específico depende del tipo de cromosoma afectado

Los dos tipos son cromosomas autosómicos y cromosomas sexuales

También depende de si el rasgo es dominante o recesivo.

Una mutación en un gen en uno de los primeros 22 cromosomas

## PROBABILIDADES DE HEREDAR UN RASGO

Un 25% de probabilidades de que el niño nazca con dos genes normales (normal)

Un 50% de probabilidades de que el niño nazca con un gen normal y otro anormal (portador, sin la enfermedad)

Un 25% de probabilidades de que el niño nazca con dos genes anormales (en riesgo de padecer la enfermedad)

# Los cromosomas sexuales y sus anomalías,

Un cromosoma sexual es un tipo de cromosoma que participa en la determinación del sexo

Los seres humanos y la mayoría de los otros mamíferos tiene dos cromosomas sexuales, el X y el Y

Las hembras tienen dos cromosomas X en sus células somáticas

Mientras que los machos tienen un X y un Y

Todos los óvulos, sin embargo, contienen solo un cromosoma X

Mientras que los espermatozoides pueden contener un cromosoma X o uno Y

Esta disposición significa que es el macho el que determina el sexo de la descendencia cuando se produce la fertilización

Anomalías

Las **anomalías cromosómicas sexuales** se producen cuando falta un **cromosoma sexual** completo

llamado monosomía

O se tiene más de una copia de un **cromosoma sexual**

Una copia adicional se denomina trisomía

También se pueden producir anomalías cuando falta *un fragmento* de un cromosoma sexual

lo que se denomina deleción

Las anomalías cromosómicas sexuales

Son frecuentes y dan lugar a síndromes que están asociados a una serie de problemas físicos y de desarrollo

Muchos de estos síndromes pasan desapercibidos mientras la madre está embarazada

Pero pueden ser descubiertos si se realizan pruebas prenatales por otras razones, como la edad avanzada en la madre

Las anomalías son a menudo difíciles de reconocer al nacer y puede que no se diagnostiquen hasta la pubertad