



**Jacqueline Domínguez Arellano**

**Quím. Hugo Nájera Mijangos**

**Ensayo del tema herencia ligada al  
sexo**

**Genética humana**

**PASIÓN POR EDUCAR**

**3° Semestre**

Comitán de Domínguez Chiapas a 27 de marzo de 2021

## Introducción

En los humanos, el sexo biológico está determinado por un par de cromosomas sexuales: XX para las mujeres y XY para los hombres. Los otros 44 cromosomas son autosomas. Los genes de los cromosomas X o Y determinan los rasgos relacionados con el sexo. Los genes del cromosoma X se pueden encontrar en hombres y mujeres, mientras que los genes del cromosoma Y solo se pueden encontrar en hombres.

Los rasgos ligados al cromosoma X son mucho más que los ligados al cromosoma Y porque el cromosoma Y es mucho más corto que el cromosoma X y tiene menos genes. Las mujeres tienen dos cromosomas X, por lo que cada gen ligado al cromosoma X tiene dos copias, lo que les da la oportunidad de volverse homocigotos o heterocigotos para cada gen ligado al sexo. Las enfermedades genéticas relacionadas con el género como las relacionadas con los hombres son más comunes que las mujeres. Dado que un hombre tiene solo un cromosoma X, una copia de cualquier gen ligado al X expresará, por lo tanto, cualquier alelo que el hombre haya heredado del gen ligado al X.

Resulta que, en las mujeres, la mayoría de los genes de uno de los cromosomas X están inactivos porque forma el cuerpo de Barr. Esta inactivación se produce de forma aleatoria durante el desarrollo embrionario. Un ejemplo común de inactivación de X se puede ver en gatos. Si una gata es heterocigótica para los alelos negro y naranja del gen del color del pelaje en el cromosoma X, uno de los dos X (y por lo tanto uno de los dos alelos del cromosoma X) se inactiva durante el desarrollo. Genes del color del pelaje) en diferentes células, lo que da como resultado un patrón de pelaje llamado carey, que se compone de áreas alternas de pelaje negro y naranja.

La aneuploidía, o trastorno en el número de cromosomas, generalmente es causada por la no segregación. Esto sucede cuando un par de cromosomas homólogos o cromátidas hermanas no se separan durante la división celular. Las personas con aneuploidía autosómica rara vez sobreviven hasta el nacimiento. Sin embargo, debido al tamaño del cromosoma X y la inactivación de X, el daño de la aneuploidía del cromosoma X suele ser mucho menor.

## Desarrollo

Muchas enfermedades son de origen genético y se transmiten en las familias. La mayoría de las inmunodeficiencias primarias se heredan a través de uno de dos métodos de herencia diferentes: herencia recesiva ligada al cromosoma X o herencia autosómica recesiva; la herencia rara vez es autosómica dominante. La investigación de laboratorio puede ayudar a determinar el posible papel de los genes o cromosomas en inmunodeficiencias específicas. Además, los antecedentes familiares pueden ayudar a determinar patrones de herencia específicos, así como comparaciones con otras familias con problemas similares. Dado que las mujeres tienen dos cromosomas X, por lo general no tienen problemas cuando los genes del cromosoma X no funcionan correctamente. “Esto se debe a que usualmente el segundo cromosoma X porta un gen normal y compensa al gen anormal en el cromosoma afectado. Los hombres solo tienen un cromosoma X, el cual está apareado con el cromosoma Y determinante del sexo masculino. El cromosoma Y no contiene mucha información genética activa.” (Nussbaum & Willard)

Por lo tanto, si hay un gen anormal en el Cromosoma X, el cromosoma Y emparejado no tiene el gen normal para coincidir con el gen anormal en el cromosoma X afectado, y el niño (varón) tiene este cambio. Este tipo particular de herencia se conoce como recesivo ligado al cromosoma X. Con este tipo de herencia, se pueden encontrar antecedentes familiares de varios hombres afectados. La enfermedad se transmite de mujeres (madres) a hombres (niños). Si bien los hombres se ven afectados por la enfermedad, las mujeres portadoras generalmente son asintomáticas y sanas, incluso si portan el gen de la enfermedad, ya que también portan un gen normal en el otro cromosoma X.

Cuando ocurre una enfermedad, causada debido a una mutación en un gen en el Cromosoma X hablamos de una enfermedad asociada al cromosoma X. Las mutaciones pueden tener un comportamiento dominante o recesivo. Muchas de estas mutaciones se deben a errores en la síntesis y reparación del ADN. Existen dos posibles patrones de herencia ligados al cromosoma X basados en la expresión génica, recesiva y dominante. La herencia es dominante cuando se expresa en estado de heterocigosidad, es decir, en presencia de un solo alelo mutado, y recesivo cuando se expresan ambos alelos mutados (esto en mujeres, mientras que, en hombres, debido a un solo cromosoma X, se requiere un solo alelo mutado).

“Si una inmunodeficiencia primaria solo puede ocurrir cuando dos genes anormales (uno de cada padre) están presentes en el producto, entonces la enfermedad es heredada de manera

autosómica recesiva. Si un individuo hereda solo un gen de la enfermedad entonces él o ella porta dicho gen de la enfermedad, pero no tiene la enfermedad en sí.” (Aldana, 2004)

En esta forma de herencia, hombres y mujeres se ven afectados por la misma frecuencia. Ambos padres son portadores del gen de la enfermedad, incluso si están sanos.

“En situaciones raras un gen normal en la presencia de un gen mutante no puede compensar al gen defectuoso; en esta situación se dice que el gen anormal ejerce un "efecto dominante negativo.”” (Aldana, 2004) En este caso, el padre se ve afectado, pero dado que ambos padres son normales, debe haber ocurrido una mutación de "recién nacido" durante el desarrollo de cualquier espermatozoide u óvulo que haya formado al padre. Desde el principio hasta el final se refiere a la "nueva" mutación que causa Ninguno de los padres estuvo presente. Las mutaciones de novo generalmente ocurren en el genoma humano, pero dado que solo una pequeña porción del ADN heredado realmente codifica genes funcionales, la mayoría de las mutaciones novo no se nota. Solo cuando se produzca una mutación de este tipo en un gen crítico, su presencia se hará visible en generaciones posteriores. Se ha estimado que en algunas enfermedades raras ligadas al cromosoma X, hasta un tercio de los niños recién diagnosticados son el resultado de una mutación de novo que no estaba presente en el ADN genómico de la madre.

## Conclusión

Como se ha mencionado con anterioridad es de suma importancia conocer el tema de herencia ligada al sexo ya que está íntimamente relacionada con las enfermedades de origen genético como son la Distrofia muscular de Duchenne, síndrome de lesch-nyhan, hemofilia, enfermedad de hunter, síndrome de menkes, adrenoleucodistrofia, etc. dichas enfermedades están relacionadas con el patrón de herencia recesiva ligada al cromosoma x. La razón por la cual las enfermedades con un patrón de herencia recesivo ligado al cromosoma X se transmiten de mujeres clínicamente sanas y portadoras del gen mutado al 50% de sus hijos varones es porque el hombre es hemicigótico para los genes ubicados en el cromosoma X. mientras que las mujeres que tienen dos cromosomas X pueden neutralizar el alelo anormal recesivo mediante la acción del otro alelo, que es normal; Para que una mujer presente la enfermedad, debe ser homocigótica. Actualmente se conocen una gran cantidad de enfermedades y solo con este patrón de herencia, algunos trastornos genéticos se clasifican como dominantes ligados al cromosoma X.

Otro punto importante de comprender el tema es que algunas personas piensan que un rasgo recesivo ligado al cromosoma X es más común en las mujeres porque tienen dos cromosomas X. Sin embargo, es menos probable que las mujeres expresen los rasgos recesivos ligados al cromosoma X debido a la posibilidad de que un alelo "bueno" enmascare a uno "malo". Por otro lado, si un hombre obtiene un alelo "malo" de su madre, no tiene ninguna posibilidad de obtener un alelo "bueno" de su padre (quien le da una Y) para ocultar el malo. Con la inactivación de X, las mujeres expresan solo un cromosoma X en cada célula, lo que hace que el cromosoma X se exprese individualmente en lugar de en pares. Dado que el cromosoma X inactivado no es el mismo en todas las células, las células vecinas pueden expresar diferentes proteínas si diferentes cromosomas X portan diferentes alelos.

## Bibliografía

Aldana, M. E. (2004). Enfermedades ligadas al cromosoma sexual X. *Boletín Médico - Facultad de Medicina UAS*, 1-5.

Nussbaum, R. L., & Willard, R. R. (s.f.). *Genetica en medicina 7a edición*. Elsevier Masson .