



ENSAYO UNIDAD IV

Pizano Gómez Aranza Montserrat

Universidad del Sureste

Lic. en Nutrición

Biología Celular y Genética

2do. Cuatrimestre

L.N. Leal López Jhoanna Guadalupe

Tapachula, Chiapas a 30 de marzo de 2025

Herencia ligada al cromosoma X

La herencia ligada al cromosoma X es un fenómeno genético que se clasifica en dos tipos: dominante y recesiva. Ambos están relacionados con genes ubicados en el cromosoma X, uno de los dos cromosomas sexuales en los seres humanos y otros mamíferos.

En los varones, la presencia de una mutación en un gen del único cromosoma X provoca la enfermedad, ya que poseen solo un cromosoma X (XY). En cambio, en las mujeres, la afección se manifiesta únicamente cuando la mutación está en ambos cromosomas X, pues ellas cuentan con dos (XX), lo que les brinda una copia funcional que puede compensar el defecto genético.

El patrón de herencia dominante ligada al cromosoma X ocurre cuando un alelo alterado es dominante sobre el normal, por lo que basta con una sola copia para que se exprese la enfermedad. Este tipo de herencia es más frecuente en mujeres, ya que pueden heredar el alelo mutado tanto del padre como de la madre.

Una mujer afectada tiene un 50% de probabilidad en cada embarazo, independientemente del sexo del bebé, de transmitir el alelo mutado y, por lo tanto, la enfermedad. En contraste, un hombre afectado transmitirá la mutación a todas sus hijas, pero no a sus hijos.

Muchas enfermedades dominantes ligadas al cromosoma X resultan mortales en los varones. En las mujeres, aunque el gen mutado sea dominante, la presencia de un segundo cromosoma X con una copia funcional puede mitigar en cierta medida la gravedad de la afección.

Las enfermedades graves causadas por los genes dominantes ligados al cromosoma X son raras. Un ejemplo de cómo funciona este tipo de herencia es la nefritis hereditaria o síndrome de Allport, una enfermedad renal causada por mutaciones en los genes que codifican el colágeno tipo IV y que provoca insuficiencia renal.

En mujeres, la nefritis hereditaria generalmente no genera síntomas y presentan una función renal ligeramente anormal, mientras que los varones afectados presentan insuficiencia renal al inicio de su vida adulta.

Por otro lado, la herencia recesiva ligada al cromosoma X ocurre cuando el alelo alterado es recesivo frente al normal, lo que significa que una sola copia del gen mutado no es suficiente para que la enfermedad se manifieste. Este tipo de trastorno

suele afectar principalmente a los varones, ya que, al poseer un único cromosoma X, no tienen un gen emparejado que compense el efecto del gen anormal.

En cambio, las mujeres, al contar con dos cromosomas X, generalmente poseen un gen funcional en el segundo cromosoma, lo que evita el desarrollo de la enfermedad y las convierte en portadoras. Sin embargo, en casos excepcionales, el gen normal puede inactivarse o perderse, permitiendo la manifestación del trastorno.

Si un padre afectado por la enfermedad tiene un gen anormal y la madre posee dos genes normales, todas sus hijas heredarán el gen mutado junto con uno sano, convirtiéndolas en portadoras. En contraste, ninguno de sus hijos varones desarrollará la enfermedad, ya que heredan el cromosoma Y del padre en lugar del X afectado.

Por otro lado, si la madre es portadora y el padre tiene genes normales, cada hijo varón tiene un 50% de probabilidad de heredar el gen mutado y, por lo tanto, padecer la enfermedad. Del mismo modo, cada hija tiene un 50% de probabilidad de ser portadora si recibe el gen alterado y otro 50% de probabilidad de heredar dos genes normales.

Un ejemplo común de rasgo recesivo ligado al cromosoma X es el daltonismo, que afecta aproximadamente al 10% de los varones, pero es poco frecuente en las mujeres. En los hombres, el gen responsable del trastorno proviene de la madre, quien tiene visión normal, pero es portadora. Dado que el padre aporta el cromosoma Y, nunca transmite el gen del daltonismo a sus hijos varones. De igual manera, aunque las hijas de padres daltónicos hereden el gen mutado, rara vez desarrollan la condición, aunque siempre serán portadoras.

Ahora bien, ¿qué sucede cuando un niño es la primera persona en su familia en presentar la enfermedad? En algunos casos, un recién nacido con una enfermedad genética ligada al cromosoma X es el primero en su descendencia en manifestarla. Esto puede deberse a una mutación de novo, es decir, una alteración genética que surge espontáneamente durante la formación del óvulo o el espermatozoide que dio origen al bebé. Cuando esto ocurre, los padres no están afectados y la probabilidad de que tengan otro hijo con la misma enfermedad es baja. Sin embargo, el niño afectado portará el gen mutado y podrá transmitirlo a su descendencia.

Es fundamental reconocer que la prevalencia y los efectos de estas formas de herencia están influenciados por factores culturales, sociales y educativos. Además, la genética médica desempeña un papel clave en la concienciación sobre las implicaciones de estas condiciones.

El estudio de la herencia ligada al X también tiene implicaciones importantes en la salud pública y la investigación poblacional. Las enfermedades hereditarias

requieren estrategias educativas y estructurales que fomenten el diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado. En este sentido, los programas de monitoreo genético resultan esenciales para detectar trastornos ligados al cromosoma X en sus primeras etapas, ofreciendo mayores oportunidades de intervención.

En conclusión, la herencia ligada al cromosoma X, tanto en su forma dominante como recesiva, no solo tiene repercusiones en la medicina y la genética, sino que también plantea desafíos sociales y éticos. La historia de la genética ha permitido ampliar nuestro conocimiento sobre la herencia y ha impulsado investigaciones que continúan desafiando nuestra comprensión del ADN. A medida que avanzamos en este campo, será crucial garantizar que el conocimiento científico se utilice con responsabilidad, en beneficio de toda la humanidad.

Linkografía

1. *Herencia ligada al cromosoma X recesiva*. (2022, febrero 10). Health in Code. <https://healthincode.com/informacion-al-paciente/informacion-sobre-genetica-y-enfermedades-hereditarias/conceptos-basicos-de-genetica/tipos-de-herencia-genetica/herencia-ligada-al-cromosoma-x-recesiva/>
2. *Herencia ligada al cromosoma X dominante*. (2022, febrero 10). Health in Code. <https://healthincode.com/informacion-al-paciente/informacion-sobre-genetica-y-enfermedades-hereditarias/conceptos-basicos-de-genetica/tipos-de-herencia-genetica/herencia-ligada-al-cromosoma-x-dominante/>
3. *Khan Academy*. (s/f). Khanacademy.org.
<https://es.khanacademy.org/science/ap-biology/heredity/non-mendelian-genetics/a/sex-linkage-sex-determination-and-x-inactivation>
4. Padiath, Q. S. (s/f). *Herencia de los trastornos monogénicos*. Manual MSD versión para público general.
<https://www.msmanuals.com/es/hogar/fundamentos/gen%C3%A9tica/herencia-de-los-trastornos-monog%C3%A9nicos?ruleredirectid=757>
5. *¿Qué es la herencia recesiva ligada al cromosoma X?* (s/f). Share4Rare.
<https://www.share4rare.org/es/news/que-es-la-herencia-recesiva-ligada-al-cromosoma-x>