

Sepamos algo de herencia y los distintos tipos

Las enfermedades neuromusculares son en su inmensa mayoría de carácter hereditario. Sin embargo los modos en que las mismas se heredan son diversos, veamos algo de esto.

Formas Comunes de Herencia

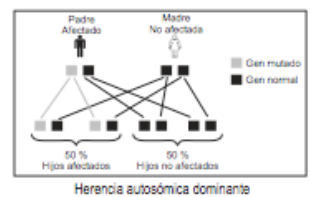
Cada uno de nosotros tiene dos copias de cada gen en su cuerpo: una procedente del padre y otra de la madre. Los genes que conforman cada par contienen instrucciones para un rasgo dominante o recesivo. Algunas veces los genes se alteran por alguna razón y se produce un trastorno médico.

Herencia autosómica dominante

Si un padre tiene el gen para una condición o enfermedad autosómica dominante, existe una probabilidad del 50 por ciento (una probabilidad de cada dos) de que el niño tenga la misma condición. Los trastornos dominantes suelen ser bastantes variables, con síntomas que pueden ser nulos o severos.

Algunas condiciones transmitidas por la herencia autosómica dominante son:

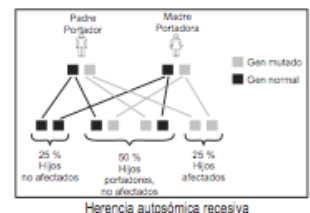
- Alto colesterol familiar.
- Distrofia Miotónica, Fasci escapulohumeral, y muchas otras.
- Neuropatías hereditarias (Charcot-Marie-Tooth IA).
- Enfermedad de Huntington, un trastorno progresivo del sistema nervioso.
- Algunas formas de glaucoma, un trastorno de la visión.
- Polidactilia, existencia de dedos adicionales en las manos o en los pies.
- Síndrome de Marfan, que afecta al tejido conectivo.



Herencia autosómica recesiva

Si ambos padres son portadores del mismo gen recesivo capaz de causar un defecto de nacimiento existe una probabilidad de cuatro de que cada uno de que sus hijos herede el problema. Si sólo un padre transmite el gen del trastorno, el gen normal recibido del otro padre evitará que la condición se manifieste. Los trastornos autosómicos recesivos suelen ser graves y pueden llevar a una muerte prematura. Algunas condiciones transmitidas por herencia autosómica recesiva son:

- Anemia de las células falciformes, una enfermedad de la sangre
- Enfermedad de Pompe.
- Distrofias Musculares (algunas formas).
- Neuropatías hereditarias tipo Charcot-Marie-Tooth (algunas formas).
- Enfermedad de Tay-Sachs, un trastorno del metabolismo.
- Fibrosis quística.
- Fenilcetonuria, un trastorno del metabolismo.

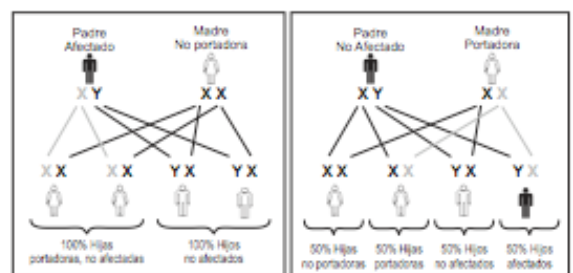


Herencia recesiva ligada al cromosoma X

Los cromosomas X e Y son los que determinan el sexo. Las mujeres normales tienen dos cromosomas X y los hombres un cromosoma X y uno Y.

Un trastorno causado por un gen anormal en uno de los cromosomas X se conoce como trastorno ligado al cromosoma X o ligado al sexo.

Una madre aparentemente normal con un gen anormal en uno de sus cromosomas X tiene una probabilidad del 50 por ciento (una de cada dos) de transmitirlo a su hijo. Una mujer que hereda un cromosoma X con un gen de un trastorno ligado al sexo por lo general no presenta síntomas de la enfermedad dado que tiene un cromosoma X de reserva con una copia normal del mismo gen. No obstante, los hombres que heredan un



cromosoma X con un gen de una enfermedad ligada al sexo no tienen un segundo cromosoma X de reserva y, por lo tanto, padecen la enfermedad.

Algunas condiciones que se transmiten a través de la herencia recesiva ligada al cromosoma X son:

- Hemofilia, un trastorno en la coagulación de la sangre.
- Daltonismo, un trastorno en la visión de los colores.
- Distrofia muscular de Duchenne.