

# Herencia Ligada al cromosoma X

## Información para el paciente

### ¿Qué es un gen?

Los genes son instrucciones que existen en las células de nuestro cuerpo y controlan el desarrollo y funcionamiento de nuestro organismo. Existen unos 24.000 genes, cada uno de ellos con una orden diferente para la producción de una proteína concreta con una misión específica. Si se daña o se altera un gen puede dar lugar a un trastorno o a una enfermedad genética. Estos cambios en los genes se conocen como **mutaciones**. Los genes están empaquetados en cromosomas. Las mujeres tienen dos cromosomas X (46,XX) y los hombres, un X y un Y (46,XY). El cromosoma Y es mucho más pequeño que el X y contiene menos genes.

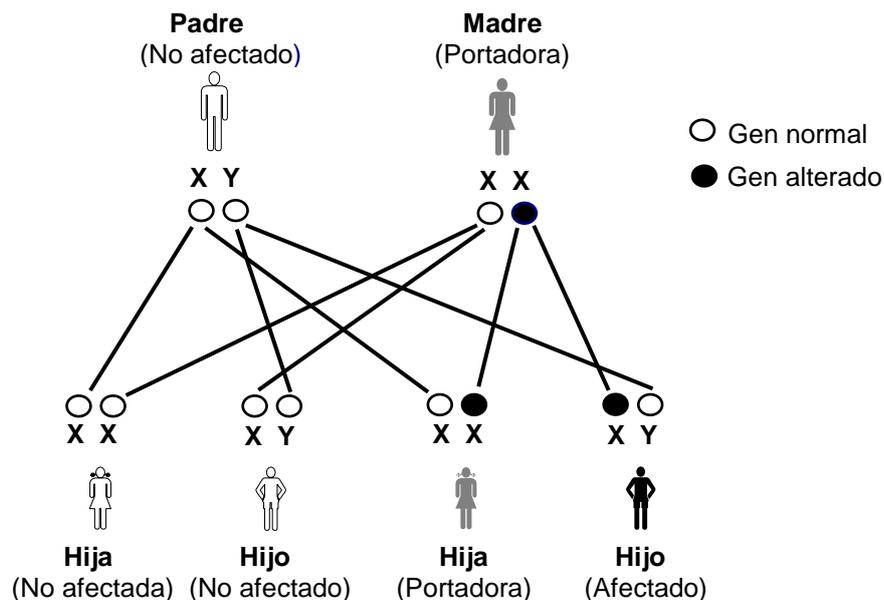
### ¿Qué quiere decir herencia ligada al cromosoma X?

Los trastornos genéticos ligados al cromosoma X se producen cuando el gen dañado se localiza en este cromosoma. Si una mujer tiene un gen alterado en uno de sus dos cromosomas X se convierte en portadora sana, ya que la copia sana del mismo gen en el otro cromosoma X compensa a la dañada. Pero si es un hombre el que tiene un gen alterado en su cromosoma X, resulta siempre afectado, ya que solo tiene un cromosoma X y no cuenta con otra copia sana del gen.

### ¿Qué ocurre entonces al tener hijos?

El diagrama muestra un patrón típico de herencia ligada al cromosoma X. Si una mujer portadora tiene un hijo varón, la probabilidad de que herede el gen alterado es una sobre dos, es decir 50%, y resultará afectado por el trastorno o enfermedad genética en cuestión. Si tiene una hija, la probabilidad es la misma, un 50%, pero en este caso la hija se convertirá en portadora sana, como su madre.

Cuando un hombre que padece un trastorno genético ligado al cromosoma X tiene descendencia, todas sus hijas heredarán el gen alterado en el cromosoma X paterno, y se convertirán en portadoras sanas. Como los hombres no transmiten el cromosoma X a sus hijos varones, ninguno de ellos resultará afectado.



Se dan algunos casos de varones afectados por trastornos con este tipo de herencia en los que no se consigue confirmar que la madre sea portadora, y pueden ser el resultado de una mutación nueva que ha ocurrido por primera vez en el óvulo que ha dado lugar a esa persona.