

Herencia Recesiva

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**.

Tenemos dos copias de cada gen, una recibida de nuestro padre y otra de nuestra madre. A su vez, cuando tenemos hijos, les pasamos a ellos (bien en el espermatozoide o bien en el óvulo) una sola copia de cada uno de nuestros genes.

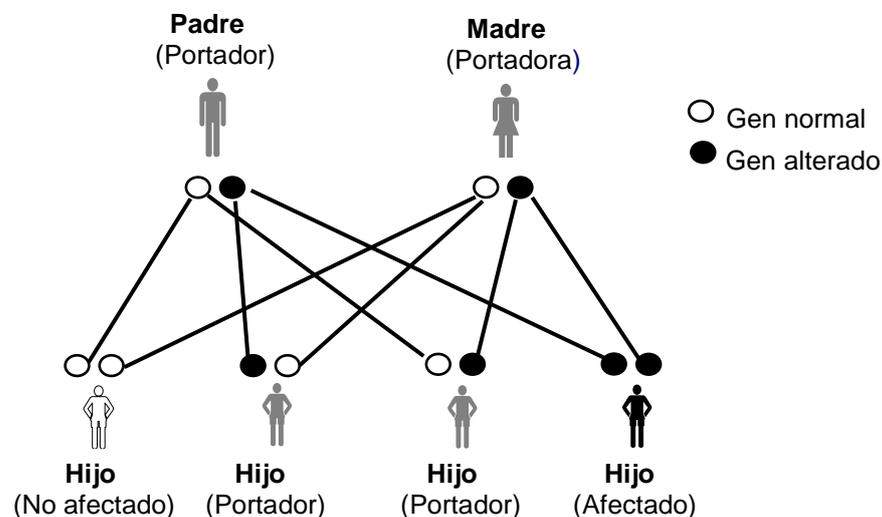
¿Qué quiere decir herencia recesiva?

Algunos trastornos o enfermedades genéticas se pueden transmitir en una familia de forma recesiva. En esta situación, las personas que tienen una sola copia dañada de un gen están completamente sanas. Se les denomina “portadores” porque tienen, o portan, una copia alterada del gen. Pero la otra copia sana compensa a la dañada, y evita que se produzca la enfermedad o trastorno genético. Se llama *recesiva* porque está oculta o latente, y su transmisión se interrumpe entre generaciones. Se estima que cada uno de nosotros es portador de unos 6 - 8 genes recesivos.

¿Qué ocurre entonces al tener hijos?

El diagrama muestra un patrón típico de herencia recesiva. Si ambos progenitores son portadores del mismo gen recesivo, cada uno de los hijos tiene una probabilidad sobre cuatro, es decir un 25%, de heredar el gen alterado de ambos padres y resultar afectado. Para cada uno de los hijos, independientemente de que sean varones o mujeres y de que tengan o no otros hermanos afectados, el riesgo es siempre el mismo = 25%.

La probabilidad de heredar una sola copia del gen alterado de uno de los progenitores es una sobre dos, es decir un 50%, lo que convertirá al hijo en portador, como sus padres; no resultará afectado, pero podrá transmitir el gen alterado a sus hijos. Por último, la probabilidad de heredar el gen sano de ambos progenitores es igualmente una sobre cuatro, 25%.



Las parejas que tienen parentesco familiar, por ejemplo si son primos, tienen más posibilidades de engendrar hijos con trastornos genéticos recesivos.