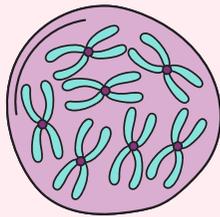




HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

¿Qué son los genes?

Los genes almacenan información. Contienen las instrucciones que le indican a nuestro cuerpo qué debe hacer para crecer y funcionar. Cada célula del cuerpo contiene miles de genes con distintas instrucciones.



Algunos genes son esenciales para que el cuerpo funcione bien, y si tienen alteraciones (también llamadas "variantes patológicas" o "mutaciones"), esto puede hacer que la información no se "lea" bien y se desarrolle una condición genética. Tenemos dos copias de la mayor parte de nuestros genes: una copia que heredamos de nuestra madre, y otra copia que heredamos de nuestro padre. Las alteraciones en los genes se pueden transmitir de padres a hijos.

¿Qué es una condición autosómica recesiva?

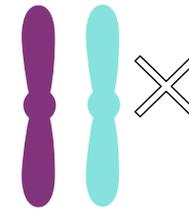
En una condición autosómica recesiva, hace falta que ambas copias de un gen estén alteradas para que el individuo afectado desarrolle síntomas. Las personas que tienen alteraciones en una única copia del gen se denominan portadores, y no suelen presentar síntomas, pero pueden transmitir la condición a su descendencia.

¿Cómo se hereda?

Si ambos padres son portadores de una condición, existe la posibilidad de que sus hijos/as la hereden.

Padre no afectado

Portador de alteración genética en una de las copias del gen



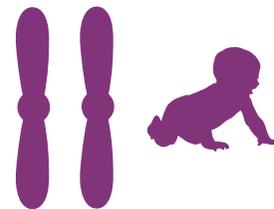
Madre no afectada

Portadora de alteración genética en una de las copias del gen

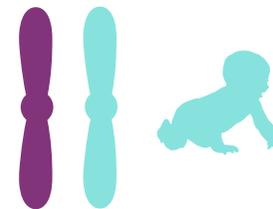


Al concebir, cada padre transmite una de sus copias al embrión, de forma aleatoria

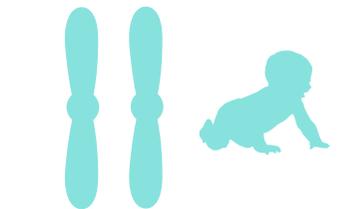
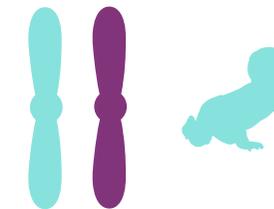
Probabilidades en la descendencia:



1 de cada 4 (25%)
Afectado/a



2 de cada 4 (50%)
Portador/a no afectado/a



1 de cada 4 (25%)
No portador/a no afectado/a