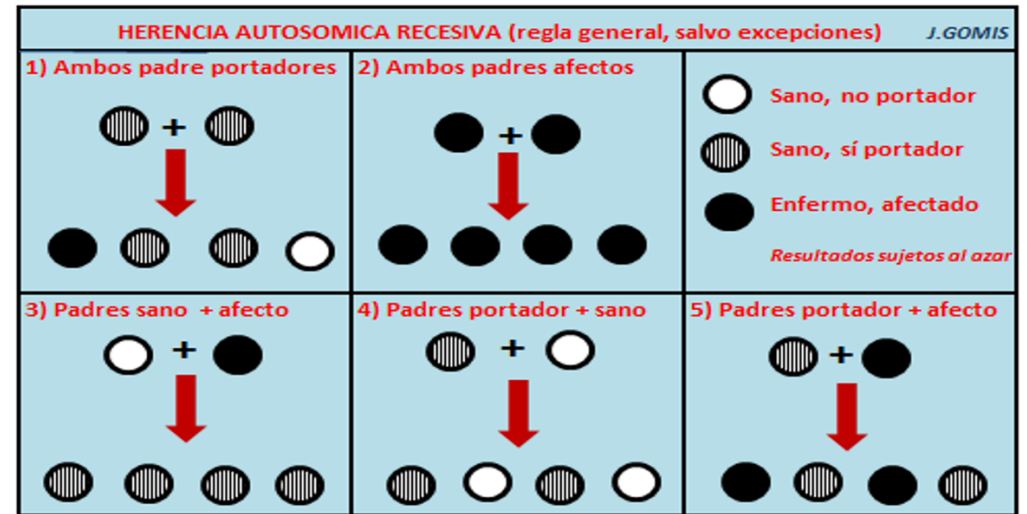


ENFERMEDADES HEREDITARIAS AUTOSÓMICAS RECESIVAS

Febrero- 2020

1. Afectan con misma probabilidad a hombres y a mujeres.
2. Para aparecer los síntomas de la enfermedad deben estar defectuosas las dos copias del gen causante, tanto la materna como la paterna.
3. Los llamados portadores llevan un sola copia defectuosa del gen de la enfermedad y son individuos generalmente normales y sanos (no exhiben síntomas), pero pueden transmitir a sus hijos el gen mutado causante de la enfermedad. Y podrían incluso tener un hijo afectado si existiese una combinación con otro copia defectuosa del gen del otro padre.
4. Salvo excepciones, ambos padres deben ser portadores del gen de la enfermedad para tener un hijo afectado: si ambos padres son portadores del gen defectuoso, la probabilidad de que cada uno de sus hijos herede dos copias del gen defectuoso y desarrolle la enfermedad es del 25 por ciento.
5. Si solamente uno de los padres fuera portador, la probabilidad de tener hijos afectados, salvo mutaciones puntuales, es nula, mientras la de tener hijos portadores es del 50 por ciento y la de tener hijos sanos no portadores es de otro 50 por ciento.
6. Con ambos padres portadores, la posibilidad teórica de que sus hijos sean portadores, como los padres, es del 50 por ciento, mientras hay un riesgo de 25 por ciento para hijos afectados por la enfermedad, y otro 25 por ciento para, felizmente, ni afectados ni portadores, totalmente sanos y libres.



Son porcentajes teóricos. ***
 Nunca se aplica al total de hijos, sino a cada hijo al nacer. (con independencia de lo que le haya sucedido en sus hermanos). ***
 Resultados de la combinación sujetos al azar.

Caso 1. Ambos padre portadores. Hijos, probabilidad de 25% enfermos, 50% portadores sanos asintomáticos y 25% no portadores sanos.

Caso 2. Ambos padres afectados. Hijos, 100% enfermos.

Caso 3. Un progenitor sano y otro progenitor enfermo. Hijos, 100% portadores sanos asintomáticos

Caso 4. Un progenitor sano y otro portador asintomático. Hijos probabilidad del 50% portadores sanos asintomáticos y 50% no portadores sanos.

Caso 5. Un progenitor portador sano asintomático y otro enfermo. Hijos probabilidad del 50% enfermos y 50% portadores sanos asintomáticos.