



Genética de las Neurofibromatosis



Cuaderno núm. 3

El texto de este cuaderno, ha sido cedido por **The Neurofibromatosis Association** (UK) y traducido por la **Asociación Catalana de las Neurofibromatosis** (Barcelona - España) en enero de 1999.

Traducción del original: Marta Bergés i Vaquer



**Associació Catalana de les Neurofibromatosis.
Grups d'Ajuda Mútua de les Neurofibromatosis.**

C/ Bilbao 93-95, 5º 1ª. 08005 Barcelona.

Teléfono i fax 933 074 664

E-mail: info@acnefi.org

<http://www.acnefi.org>

Registre d'Associacions de la Generalitat de Catalunya: 20.191

NIF: G61519476

Genética de la Neurofibromatosis

Contenido

<i>La genética de la Neurofibromatosis.....</i>	<i>1</i>
<i>Patrones hereditarios de las enfermedades genéticas</i>	<i>5</i>
El plan genético.....	5
<i>La transmisión de la información genética a los hijos.....</i>	<i>6</i>
<i>Herencia dominante (El caso de la Nf).....</i>	<i>7</i>
<i>Herencia recesiva</i>	<i>8</i>
<i>Herencia asociada al cromosoma X (recesiva).....</i>	<i>9</i>
<i>Notas:.....</i>	<i>10</i>

La genética de la Neurofibromatosis

Hay tres tipos de herencia simple: la dominante, la recesiva y la asociada al cromosoma X. De las aproximadamente 1.000 enfermedades genéticas dominantes, la Nf es una de las más comunes.

El término herencia dominante significa que la existencia de un solo gen mutante es suficiente para desencadenar la enfermedad.

Los cromosomas -que a su vez, contienen muchos y variados genes- se agrupan en pares. Hay 22 pares de cromosomas, más dos cromosomas sexuales. Los cromosomas sexuales son iguales en las mujeres (XX), pero no en los hombres (XY).

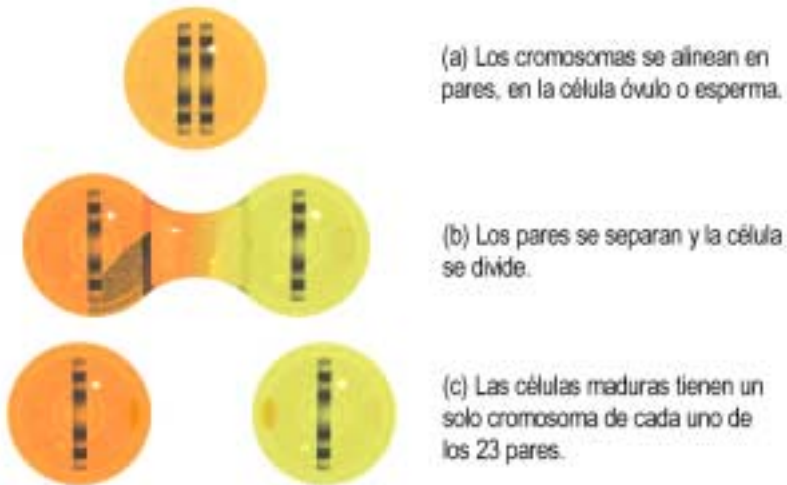
Un único gen mutante significa que un par de genes ha sufrido un cambio, es decir, ha mutado. A diferencia de la herencia dominante, la herencia recesiva se distingue de la primera porque es necesaria una dosis doble del gen mutado, es decir, para que se dé la enfermedad el gen de ambos pares de cromosomas debe mutar.

En el caso de la herencia asociada al cromosoma X, la enfermedad sólo afecta a los varones.

Un gen normal sano, produce una serie específica de instrucciones que controlan una particular función o característica del cuerpo. Un simple cambio químico, hace que el gen deje de producir las instrucciones correctas. La mutación no puede verse a través del microscopio ya que el cambio puede consistir simplemente en la sustitución de una instrucción química por otra. Una vez que la mutación se ha producido, la transmisión a las generaciones siguientes sigue un mismo patrón.

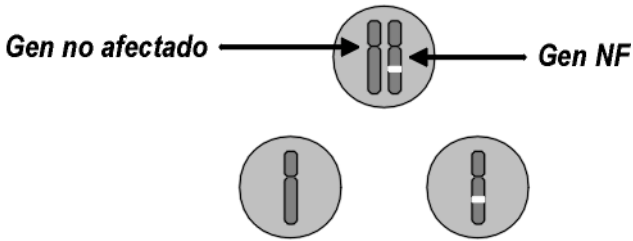
Cuando se forman las células-óvulo de las mujeres o las células del esperma en los hombres, éstas atraviesan una

proceso de división denominado *meiosis*. Como resultado, el óvulo y el espermatozoides maduros tienen sólo uno de cada par de cromosomas.

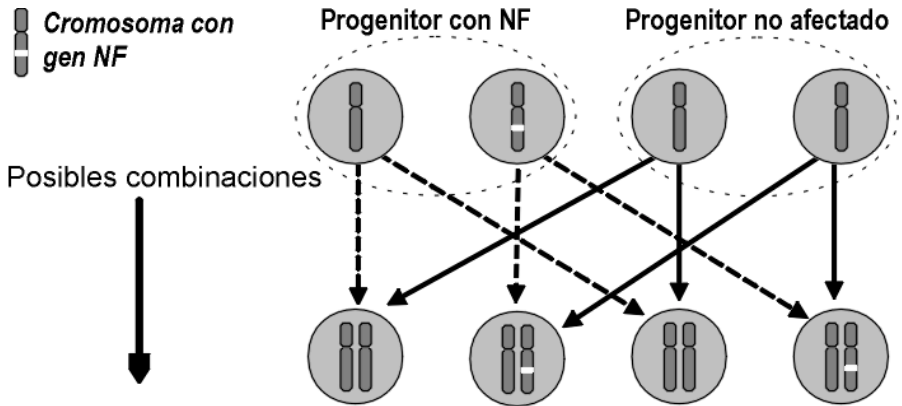


d) En el proceso de fecundación, el óvulo y el espermatozoides se unen y la célula resultante contiene 23 pares de cromosomas. Cada mitad de estos pares proviene del óvulo y del espermatozoides, respectivamente.

Si consideramos el caso de alguien que sufre Nf, podemos observar que la mitad de sus células óvulo o espermatozoides tendrán el cromosoma con el gen de la Nf, y la otra mitad no.



Cuando alguien con Nf se une con una persona no afectada, se dan cuatro posibles combinaciones de células:



Dos de las cuatro combinaciones han producido células con el gen Nf, así es como surge la posibilidad de transmisión de la enfermedad del 50%.

Cada hijo de una persona afectada tiene 2 posibilidades sobre 4, ó 1 sobre 2, de contraer la enfermedad.

En gen de la Nf1 se encuentra en el cromosoma 17, y el de la Nf2 en el cromosoma 22.

En algunos casos es posible realizar un test genético (ver cuaderno núm. 9). En la Nf1 todavía no es posible predecir quién estará severamente afectado y quién lo estará sólo ligeramente, sin embargo, en las familias con Nf2, la enfermedad sigue un proceso relativamente similar.

Los genetistas siempre realizan una historia genética familiar y normalmente se interesan por la salud de los parientes más próximos. Es suficiente con remontarse a las tres generaciones precedentes.

La Nf a menudo se da en varios miembros de la familia, pero no siempre es así. El gen puede mutar (cambiar) en cualquier fase, y a pesar de que dicha mutación puede haberse producido en una o dos generaciones anteriores, en aproximadamente la mitad de los casos las mutaciones se dan por vez primera en aquel individuo. Es probable que la mutación se produzca cuando el óvulo o el espermatozoide se están desarrollando, antes de que se unan en el momento de la fecundación. Este fenómeno se conoce como mutación espontánea. Otros descendientes de la misma pareja no tienen mayor riesgo.

Antes de llegar a la conclusión de que una persona está afectada como resultado de una mutación espontánea, el doctor debe examinar a fondo a ambos progenitores, para confirmar que ninguno de ellos muestra signos de la enfermedad.

El niño portador del gen Nf como resultado de una mutación espontánea tendrá, cuando alcance la madurez, un 50% de posibilidades de transmitir el gen Nf a sus hijos.

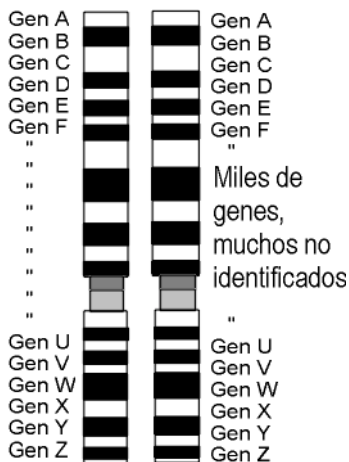
Patrones hereditarios de las enfermedades genéticas

Por Caroline Benjamin, Dept. de Genética del St. Mary's Hospital de Manchester.

El plan genético

Cada persona es única, desde el color de sus ojos o la forma de sus orejas hasta los componentes más importantes del corazón o del sistema nervioso. Nuestras características están controladas en parte por nuestros genes. Se calcula que cada uno de nosotros tiene aproximadamente de 50.000 a 100.000 pares de genes. Éstos están contenidos en unas estructuras llamadas cromosomas, y cada uno de nosotros tiene 46.

Un par de cromosomas
(uno de los 23 pares)



Los cromosomas se ordenan en 23 pares. Uno de estos pares determina el sexo, los hombres tienen un cromosoma X y otro Y, mientras que las mujeres tienen dos cromosomas X. Cada par de cromosomas, excepto el cromosoma sexual, contiene los mismos genes. El código genético se denomina ADN y es el material del que están constituidos los genes.

La transmisión de la información genética a los hijos

Cuando producimos óvulos o esperma, la información genética que contienen nuestras células se divide y la mitad de los cromosomas (23) se encuentran en cada óvulo o esperma. Este proceso se denomina *meiosis*. Cuando el óvulo es fertilizado por el esperma, se restaura el número correcto de cromosomas (46), ordenados en 23 pares.

Todos necesitamos este número exacto de cromosomas para funcionar normalmente. Las anomalías en cuanto al número o al tamaño de los cromosomas pueden causar problemas.

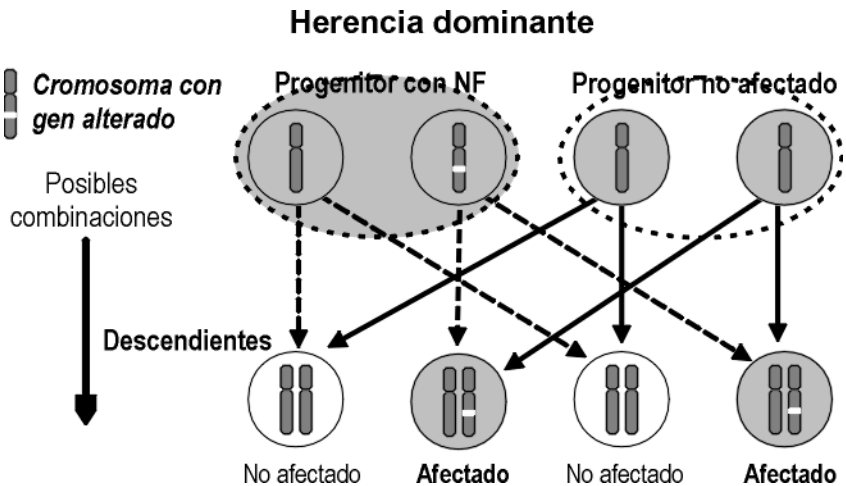
Estas anomalías pueden producirse espontáneamente, pero ciertas alteraciones de los cromosomas pueden haber sido heredadas.

La existencia de alteraciones en un solo gen puede dar lugar a enfermedades genéticas, que pueden heredarse de tres modos diferentes.

Herencia dominante (El caso de la Nf)

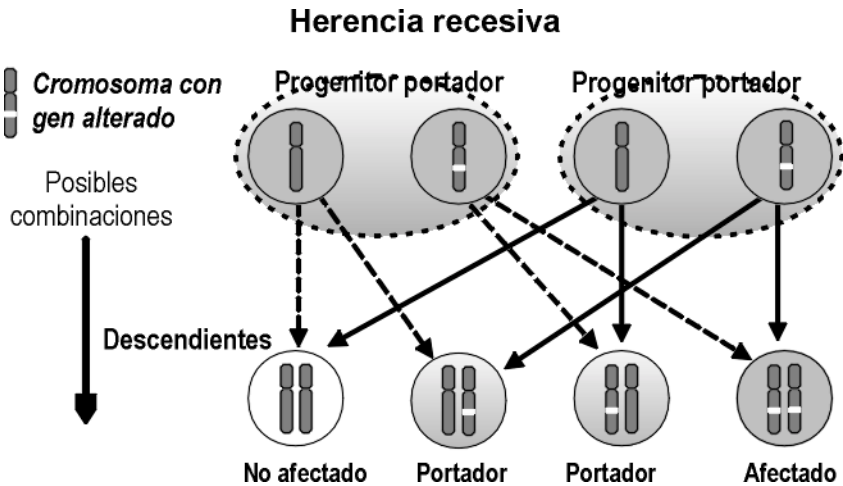
El gen, para funcionar correctamente, precisa de dos copias normales. En el caso de la herencia dominante, si una de las copias es defectuosa el individuo estará afectado. Una persona afectada tiene una posibilidad de 1 sobre 2 de transmitir el gen defectuoso a sus descendientes.

A veces, dos personas no afectadas pueden tener un hijo afectado por una enfermedad dominante, porque el defecto genético se ha producido por vez primera en este hijo. Este caso se denomina *mutación espontánea*. El riesgo de que estos mismos padres tengan otro hijo afectado es pequeño. Sin embargo, el hijo afectado tendrá una posibilidad de 1 sobre 2 de transmitir su defecto genético a sus descendientes.



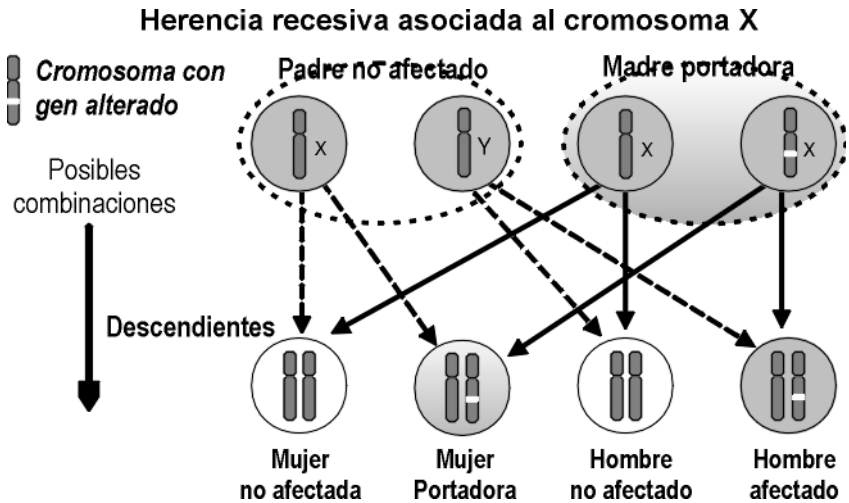
Herencia recesiva

En este caso, las dos copias del gen deben ser defectuosas para que afecten al individuo. Si éste tiene un solo gen defectuoso, se le denomina “portador”, y normalmente está sano. Cuando ambos progenitores son portadores del gen defectuoso, tienen una probabilidad de 1 sobre 4 de que su hijo reciba una dosis doble del gen defectuoso y resulte, en consecuencia, afectado.



Herencia asociada al cromosoma X (recesiva)

Se produce cuando hay un defecto en un gen de este cromosoma. Las mujeres portadoras de este gen defectuoso en un cromosoma, normalmente no están afectadas al tener una copia normal del gen en su otro cromosoma X. Los hombres que tienen el gen defectuoso en su cromosoma X estarán afectados, ya que no tienen una copia normal del gen.



Notas:
