

GENÉTICA EN CET

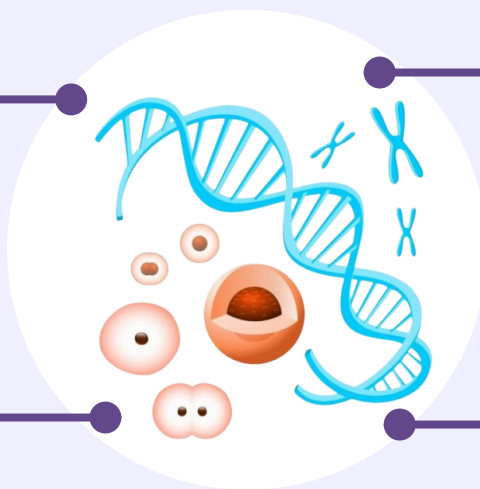
El Complejo de Esclerosis Tuberosa es una enfermedad genética

¿CÓMO SE PRODUCEN LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS?

6.000 PATOLOGÍAS DIFERENTES SE CONSIDERAN GENÉTICAS

LAS ENFERMEDADES GENÉTICAS AFECTAN A 1 DE CADA 25 PERSONAS

Las enfermedades genéticas son afecciones que ocurren debido a una mutación en un gen de las células del cuerpo.



Las enfermedades genéticas pueden ser causadas por un cambio en un único gen o en muchos genes o por daños en los cromosomas generales que transportan los genes.

¿QUÉ GENES CAUSAN CET?

LA ESCLEROSIS TUBEROSA (CET O TSC) SE DEBE A MUTACIONES EN DOS GENES, LLAMADOS TSC1 Y TSC2

Los genes TSC1 y TSC2 contienen las instrucciones para la creación de las proteínas hamartina y tuberina, respectivamente.



Estas proteínas al funcionar correctamente juntas, suprimen el crecimiento tumoral.

Cuando el gen TSC1 o TSC2 muta, el crecimiento celular no se puede controlar adecuadamente, lo que provoca la CET.

El CET es una enfermedad genética que puede heredarse de uno de los progenitores con CET o ser resultado de una mutación genética espontánea. Los niños tienen un 50 % de probabilidades de heredar CET si uno de sus progenitores padece esta afección. Los investigadores estiman que solo un tercio de los casos de CET se heredan. Los otros dos tercios son resultado de una mutación espontánea e impredecible que ocurre durante la concepción o en las primeras etapas del desarrollo del embrión humano.

CET HEREDADA

Aproximadamente una de cada tres personas con CET heredó la afección de un progenitor que también la padece. Esto se denomina «herencia dominante» y se produce porque el gen mutado que causa la CET se transmite al hijo.

Si una persona tiene CET, existe un 50 % de probabilidades de que su hijo la herede en cada embarazo. Esto se debe a que los genes se transmiten al hijo en pares: uno de la madre y otro del padre.

El sexo del progenitor con CET y el sexo del hijo no modifican estas probabilidades.

CET NO HEREDADA

En aproximadamente dos de cada tres personas con CET, ninguno de sus progenitores presenta signos o síntomas de padecerla. Esto significa que el cambio (mutación) en uno de los genes responsables de la CET fue aleatorio (lo que se conoce como mutación esporádica) y no hereditario.

En aproximadamente el 2% de los casos de CET, las parejas conciben un hijo con CET no hereditaria y luego tienen otro hijo con la misma afección. Esto se denomina «mosaicismo» y se produce porque la mutación genética que provoca la CET se encuentra únicamente en las células del esperma del hombre o en los óvulos de la mujer.

La distinción entre la CET esporádica y la familiar (o hereditaria) es importante, ya que afecta el riesgo de que otros miembros de la familia se vean afectados. Por lo tanto, los familiares directos de una persona con un nuevo diagnóstico de CET deben someterse a un examen exhaustivo.