

# Enfermedades genéticas y genética de las enfermedades

**E**n el cuadro que se presenta a continuación, se muestra la diversidad de funciones que se ven afectadas por las enfermedades genéticas:

Se ofrece una visión de las alteraciones genéticas y sus consecuencias tanto en el ámbito individual y familiar como en el económico (en particular la inversión con la que se mejora el bienestar del sujeto y se le permite preservar su papel social y económico).

En dicho cuadro se toman como referencia los parámetros establecidos por la OMS\* para evaluar las enfermedades crónicas e invalidantes.

La genética es una nueva clave para entender las minusvalías motoras, sensitivas y/o mentales. Aporta una nueva visión sobre las patologías más comunes como la hipertensión arterial o la diabetes. Su desarrollo constituye una puerta abierta hacia nuevos enfoques terapéuticos que ayuden a combatir las causas de estas afecciones.

Documento original de la AFM Asociación francesa contra las Miopatías -

Convenio de colaboración con ASEM Federación española contra las Enfermedades Neuromusculares.

Proyecto difusión ASEM Galicia.

*Este documento debe ser actualizado en función de la evolución de los conocimientos*



---

\* Organización Mundial de la Salud

# ALGUNAS ENFERMEDADES GENÉTICAS MONOGENÉTICAS

	ENFERMEDAD	ALGUNAS CIFRAS RX: recesiva ligada a X • AD: autosómica dominante • AR: autosómica recesiva	LESIÓN DEFICIENCIA	EVOLUCIÓN PRONÓSTICO
Aparato muscular	<b>Distrofia muscular de Duchenne</b>	33 de cada 10000 nacimientos. 1,6 de cada 5000 varones. Modo de transmisión: RX. Gen identificado en Xp21, código para la distrofina.	Degeneración progresiva de los músculos de los miembros, de la cabeza y del cuello, de los músculos respiratorios, del músculo cardíaco. Deficiencia del esqueleto y del aparato locomotor.	Aparición entre 1 y 5 años. Evolución grave en pocos años: Pérdida de fuerza muscular progresiva que conlleva pérdida de la marcha entre los 8 y 12 años, seguida de pérdida de actividad motora de los miembros superiores, escoliosis, insuficiencia respiratoria. Muerte hacia la 2ª o 3ª década.
	<b>Distrofia miotónica de Steinert</b>	13,5/100000 nacimientos. 1 persona de cada 8000. Modo de transmisión: AD. Gen identificado en 19q13,2 que codifica una proteína quinasa	Problemas del tono muscular y lesiones difusas del corazón, del ojo, de las gónadas, del sistema nervioso. Forma neonatal: Deficiencia intelectual.	Variabilidad de las formas adultas: disminución de la fuerza muscular, compatible o no con una vida normal. Gravedad de las formas neonatales a menudo mortales.
	<b>Hipertermia maligna</b>	Alrededor de 2/100000 anestésicos. 62 casos recogidos entre 1984 y 1988: 33 muertes. Modo de transmisión: AD o AR Varios genes localizados: 19q13,1 (riánodina). Gen de susceptibilidad: 17q11,2-24	Deficiencia de los canales del calcio. Afectación del sistema muscular.	Si no se realiza tratamiento, muerte en pocas horas.
Aparato osteoarticular	<b>Acondroplasia</b>	Alrededor de 10/100000 nacimientos. Modo de transmisión: AD.	Anomalía del cartílago de crecimiento de los huesos: deficiencia del esqueleto. Deficiencia estética.	Enanismo, fracturas. Deformidades óseas.
Sistema nervioso	<b>Corea de Huntington</b>	Entre 5 y 20 de cada 100000 nacimientos. Alrededor de 5000 casos. Modo de transmisión: AD. Gen localizado en 4p.	Afectación motora, intelectual y física por degeneración del sistema nervioso central (córtex, núcleos grises centrales).	Riesgo depresivo ligado a la amenaza diagnóstica. Comienzo entre los 20 y 60 años con movimientos anormales seguido de deterioro mental progresivo. Empeoramiento hasta la muerte en 1 ó 2 décadas.
	<b>Enfermedad de Von Recklinghausen</b>	25/100000 nacimientos. • Tipo I: 1/4000. Modo de transmisión: AD. Gen identificado en 17q11-22. • Tipo II: 1/50000. Gen localizado en 22q12.	• Tipo 1: Tumores nerviosos múltiples entrañando deformidades óseas y alteraciones sensitivo-motoras variables. Anomalías de pigmentación cutánea. Tipo 2: Tumores cerebrales con riesgo de secuelas neuropsicológicas.	Comienzo en la adolescencia o en el adulto joven. Agravación progresiva con multiplicación y crecimiento de los tumores nerviosos. En ocasiones sordera. Riesgo de muerte por tumor cerebral.
	<b>Enfermedad de Alzheimer hereditaria</b>	Modo de transmisión: AD. Al menos 3 genes localizados: Cromosomas 21, 14, 19.	Deficiencia mental y del comportamiento. Problemas esfinterianos.	Comienzo entre 45 y 75 años. Evolución irreversible hacia la muerte en algunos años.
Aparato visual	<b>Retinitis pigmentarias (5 a 10 enfermedades)</b>	30/100000 nacimientos. 30000 casos en Francia. Modo de transmisión: AD, AR, RX. Algunos genes localizados: Cromosomas 3, 6, 7, 8.	Degeneración progresiva de la retina: deficiencia visual.	Comienzo en la infancia, adolescencia o adulto joven. Ceguera irreversible.
Aparato auditivo	<b>Sorderas (al menos 30 formas hereditarias)</b>	Alrededor del 1/1000. Modo de transmisión: AD, AR. Un gen localizado en el cromosoma 5.	Deficiencia auditiva.	Forma AD precoz: sordera progresiva en la adolescencia o en el adulto joven.
Aparato Respiratorio	<b>Mucoviscidosis</b>	50/100000 nacimientos. 400 casos nuevos/año. 5000 casos en Francia. Modo de transmisión: AR. Gen identificado en 7q31,2 Código para la proteína CFTR.	Insuficiencia respiratoria y problemas digestivos por anomalía de las secreciones mucosas.	Comienzo en el lactante o en la primera infancia. Irreversible. Aumento de la duración de la vida gracias a los cuidados. Muerte en la infancia o en la adolescencia.

# ALGUNAS ENFERMEDADES GENÉTICAS MONOGENICAS

## MINUSVALÍA REPERCUSIÓN FAMILIAR

## INVERSIÓN Gestos y ayudas técnicas Elementos financieros

### INCAPACIDAD

Incapacidad progresivamente total para desplazarse, para levantar objetos, para cambiar de posición. Incapacidad relacionada con la seguridad personal, los cuidados personales, la realización de ciertas tareas (actividades domésticas cotidianas).

Dificultades unidas a la dependencia física y a la movilidad limitada. Restricción cualitativa y cuantitativa de la vida laboral. Hospitalizaciones reiteradas. Problemas de integración escolar y sociolaboral. Riesgo de desorganización de la vida familiar. Cuidados diarios laboriosos. Repercusión del consejo genético en la formación de una familia.

Fisioterapia regular. Reanimación laboriosa. Cirugía ortopédica mayor. Silla de ruedas eléctrica. Aparatos de asistencia respiratoria. Control del entorno. Educación en un medio especializado si el niño no puede quedarse con su familia. Adaptación del entorno si el niño se queda con su familia.

Todas las formas: Incapacidad variable que puede oscilar desde problemas para andar y escribir hasta la incapacidad motora total. Torpeza, cansancio. Incapacidad que afecta a la comunicación, la visión (cataratas). Forma neonatal: incapacidad unida a deficiencia intelectual.

Dificultad de integración sociolaboral (inadaptación). Absentismo, problemas sociales. Riesgo de desorganización familiar. Repercusión del control genético en la formación de una familia. Forma neonatal: Dificultades debidas a la dependencia física e intelectual. Discontinuidad de los cuidados maternos durante el primer año.

Forma común: Control cardíaco (Holter) y oftalmológico. Forma neonatal: Reanimación pediátrica, y más tarde seguimiento en centro especializado.

No hay incapacidad si existe prevención y tratamiento.

Dantroleno disponible inmediatamente (entre 3600 y 10800 FF) (90000 y 270000pts aprox.). Reanimación.

Incapacidad unida a la baja estatura, en lo que se refiere a la utilización corporal en determinadas tareas.

Dificultad de integración escolar y más tarde sociolaboral. Perjuicio estético. Adaptación del medio. Riesgo de desorganización familiar. Repercusión del consejo genético en la formación de una familia.

Cirugía ortopédica.

Incapacidad relacionada con los cuidados personales, la seguridad personal, las relaciones inter-individuales, la conciencia y el comportamiento, la limitación de la marcha y de los desplazamientos.

Dificultades laborales, de orientación, de dependencia física, de integración social, de independencia económica. Desorganización en la vida familiar con perturbación de las funciones parentales. Limitación de perspectivas familiares unida a la amenaza diagnóstica.

Hospitalización en un centro especializado o persona de ayuda. Diagnóstico precoz presintomático posible: coste: 20000FF (500000pts aprox) (en Francia a cargo de la SS).

Incapacidad variable según la localización de los tumores: locomotora, visual, auditiva, estética.

Según la localización de los tumores. Dificultad laboral, de movilidad, e incluso dependencia económica y física. Repercusión del consejo genético en la formación de una familia.

Neurocirugía reiterada de los tumores nerviosos cuando sea posible. Rehabilitación y ortopedia de las secuelas motoras eventuales.

Incapacidad relacionada con el comportamiento, la comunicación, los cuidados personales, la seguridad personal.

Invalidez progresiva total: dependencia física total, pérdida de orientación. Riesgo de desorganización familiar. Limitación de las perspectivas familiares unida a la amenaza evolutiva.

Hospitalización en centros especializados. Persona de ayuda.

Incapacidad visual.

Dificultad laboral, de integración escolar, y más tarde sociolaboral. Dificultades unidas a la ausencia de signos externos de la enfermedad. Adaptación del entorno. Limitación de las perspectivas familiares unida al pronóstico.

Control y balance a través de consultas con especialistas. Adaptación profesional.

Incapacidad de comunicación.

Dificultades laborales, de integración escolar, y más tarde sociolaboral.

Educación especializada.

Incapacidad para la movilidad física en determinadas tareas. Incapacidad en lo que se refiere a la resistencia física.

No hay signos exteriores de minusvalía. Discontinuidad de los cuidados maternos unido a las continuas hospitalizaciones. Dificultad de integración escolar y sociolaboral. Riesgo de desorganización familiar. Cuidados cotidianos laboriosos. Régimen obligatorio. Repercusión del consejo genético en la formación de una familia.

Cuidados de fisioterapia. Curas de antibióticos. Hospitalización (infecciones) incluso reanimación respiratoria. Trasplante de corazón-pulmón. Absentismo escolar.

<b>Sangre</b>	<b>Hemofilia Forma A (85%) o B (15%)</b>	10 de cada 100.000 personas. Modo de transmisión: RX. Genes identificados.	Defecto de coagulación sanguínea que conlleva hemorragias por déficit del factor VIII (forma A) o del factor IX (forma B).	Evolución variable. En el peor de los casos: múltiples accidentes hemorrágicos en la infancia, infecciones mortales tras transfusiones (hepatitis, SIDA) En el mejor de los casos: vida normal.
<b>Aparato Digestivo</b>	<b>Poliposis colo-rectal familiar</b>	10 de cada 100.000 nacimientos. Modo de transmisión: AD. Gen localizado en 5q21.	Polipos colo-rectales múltiples.	Degeneración cancerosa.
	<b>Hemocromatosis</b>	Entre 3 y 5 por cada 1.000 nacimientos. Modo de transmisión: AR.	Defecto de eliminación del hierro que se acumula en todos los órganos (hígado, páncreas, corazón, articulaciones...).	Comienzo hacia los 30 años. Seguido de diabetes, problemas cardíacos, cirrosis y cáncer de hígado.
<b>Riñones</b>	<b>Poliquistosis renal</b>	100/100.000 nacimientos. Modo de transmisión: AD. Un gen localizado en 16p13,31.	Insuficiencia renal hacia los 40- 50 años, en ocasiones antes.	Irreversible – Si no se somete a diálisis o trasplante de riñón: muerte en algunas semanas. Complicaciones de la diálisis (infecciones).

<b>Piel (más de 30 enfermedades)</b>	<b>Epidermolisis bullosa (al menos 18 formas)</b>	10.000 casos en Francia.	Fragilidad extrema de la piel y de las mucosas. Retracciones de las manos. Pérdida de los dientes. Infecciones cutáneas. Numerosas cicatrices.	Crónica – irreversible. Crecimiento lento unido a los problemas de alimentación en las formas graves.
--	---	--------------------------	---	--

## ALGUNAS ENFERMEDADES GENÉTICAS PLURIFACTORIALES

		ALGUNAS CIFRAS	LESIÓN DEFICIENCIA	EVOLUCIÓN PRONÓSTICO
<b>Enfermedades sistémicas</b>	<b>Lupus erimatoso diseminado</b>	Alrededor de 1/2.000 personas. Alrededor de 20.000 casos.	Afección de la piel y de las visceras (corazón, pulmones, riñones, articulaciones...).	Evolución por brotes hasta una afectación del estado general. Agravamiento en caso de embarazo.
	<b>Poliartritis reumatoide</b>	1 mujer de cada 100.	Degeneración dolorosa de las articulaciones. Comienzo en el adulto joven.	Comienzo en la mujer adulta. Agravamiento crónico hacia deformidades articulares invalidantes. Complicaciones derivadas del tratamiento.
<b>Sistema nervioso</b>	<b>Esclerosis en placas</b>	Alrededor de 50.000 personas. Enfermedad poligénica y plurifactorial, varios genes localizados.	Problemas neurológicos de todo tipo.	Comienzo en el adulto joven. Agravación progresiva irreversible durante varios años.
	<b>Alzheimer (varias formas)</b>	Alrededor de 300.000 personas.	Problemas mentales y del comportamiento seguidos de problemas esfinterianos.	Comienzo en el sujeto de más de 60 años. Degradación física seguida de psíquica. Muerte en algunos años.
<b>Aparato muscular</b>	<b>Miastenia</b>	Alrededor de 5/100.000 personas. De 3 a 5.000 enfermos.	Afectación de la unión neuromuscular: fatiga, debilidad muscular de los miembros con problemas respiratorios, problemas de deglución.	Comienzo en el adulto joven. Evolución por brotes más o menos regresivos de los problemas motores y respiratorios. Riesgo de insuficiencia respiratoria.
<b>Aparato cardiovascular</b>	<b>Hipertensión arterial</b>	5 millones de personas. Algunos genes localizados.	Sistema cardiovascular.	Complicaciones si no se realiza tratamiento: accidente vascular cerebral, infarto.
<b>Cancerología 5% de los cánceres son hereditarios</b>	<b>Mama (forma familiar)</b>	Varios genes localizados.	Mama más tarde con ganglios, huesos, si hay metástasis.	Favorable si existe diagnóstico precoz. Desfavorable si el diagnóstico es tardío.
	<b>Colo-rectal</b>	1 gen de predisposición localizado.	Colon, recto	Favorable si existe diagnóstico precoz.
<b>Endocrinología</b>	<b>Diabetes insulinodependiente</b>	2 millones de personas. 1/2.000.	Afectación ocular, renal, nerviosa.	Evolución crónica estabilizada mediante el tratamiento.
<b>Riñón</b>	<b>Insuficiencia renal crónica</b>	Alrededor de 50.000 personas.	Pérdida de la función de "mantenimiento" del medio interno (agua, equilibrio ácido- base, excreción de desechos nitrogenados...).	Evolución crónica irreversible.

Incapacidad unida a las reiteradas transfusiones, al cansancio.	Dificultades de integración escolar y sociolaboral en las formas graves. Absentismo escolar y profesional. Adaptación del entorno en caso de forma grave.	Transfusiones de concentrado de factor VIII. Hospitalizaciones reiteradas en caso de forma grave y de complicaciones. Coste de las complicaciones: SIDA, hepatitis.
No hay incapacidad.	Minusvalía estética y funcional si ano artificial.	Vigilancia regular mediante colonoscopia. Cirugía.
Incapacidad variable.	Minusvalía variable. Absentismo unido a los síntomas y al tratamiento. Limitación de las perspectivas familiares.	Sangrías. Desferín (100 FF/día. 2500pts aprox.), mediante curas
Incapacidad unida a las complicaciones y al cansancio.	No hay signos externos de minusvalía. Diálisis obligatoria (paso del tiempo, complicaciones). Limitación de las perspectivas familiares.	Diálisis (3 veces por semana). Trasplante renal
Aspecto físico desagradable. Dificultades de prensión. Perjuicio estético. Raquitismo. Dolores.	Repercusión del aspecto físico en la vida social. Dificultad de inserción escolar y sociolaboral. Limitación de las perspectivas familiares.	Tratamiento de las infecciones cutáneas. Curas cutáneas diarias. Cuidados estomatológicos.

## ALGUNAS ENFERMEDADES GENÉTICAS PLURIFACTORIALES

INCAPACIDAD	MINUSVALÍA REPERCUSIÓN FAMILIAR	INVERSIÓN <b>Gestos y ayudas técnicas</b> <b>Elementos financieros</b>
Incapacidad unida a las complicaciones de la enfermedad (infecciosas, cardíacas, renales, pulmonares...).	Hospitalizaciones reiteradas. Dificultad de inserción sociolaboral. Perjuicio estético variable. Limitación de las perspectivas familiares.	Tratamiento medicamentoso a largo plazo. Hospitalizaciones repetidas.
Incapacidad locomotora que oscila entre la simple molestia con los movimientos precisos y la impotencia funcional total.	Dificultad de inserción profesional. Absentismo. Hospitalizaciones reiteradas.	Tratamiento medicamentoso definitivo. Seguimiento en reumatología y cirugía.
Incapacidad locomotora que va desde la simple molestia a la impotencia funcional total. Incapacidad visual.	Dificultades de movilidad. Desinserción sociolaboral. Adaptación del entorno.	Vigilancia regular por el servicio de neurología. Hospitalizaciones.
Problemas de comunicación. Desaparición de las actividades.	Desinserción social. Dependencia física y psíquica total. Riesgo de desorganización familiar.	Persona de ayuda o ingreso en centro especializado.
Incapacidad locomotora por brotes: desde la simple fatiga a la imposibilidad de andar. Dificultad para llevar a término un embarazo en la mujer afectada.	Dificultades de movilidad, de alimentación, en la vida laboral. No aparición de fatiga muscular. Limitación de las perspectivas familiares de la mujer afectada.	Tratamiento medicamentoso a largo plazo – Fisioterapia. Hospitalización en reanimación si hay descompensación respiratoria. Adaptación profesional
Primera causa de mortalidad en Francia.	No hay minusvalía si se trata y si no se presentan complicaciones.	Tratamiento medicamentoso a largo plazo. Tratamiento de las complicaciones.
Absentismo unido a la enfermedad y al tratamiento.	Minusvalía estética.  Minusvalía estética y funcional si hay ano artificial.	Cirugía, radioterapia, quimioterapia.  Cirugía, cuidados de la colostomía.
No hay incapacidad si el tratamiento está bien equilibrado. Prohibición de desempeñar determinadas profesiones.	Tratamiento definitivo obligatorio.	Seguimiento especializado. Tratamiento sustitutivo definitivo.
Incapacidad en lo que se refiere a la restricción de las ocupaciones.	Obligación de tratamiento.	Tratamiento medicamentoso definitivo. Hemodiálisis, incluso trasplante renal.



# Enfermedades genéticas

## ◆ MONOGÉNICAS

### APARATO SENSORIAL

- ◆ Retinitis pigmentarias,
- ◆ Retinoblastoma,
- ◆ Síndrome de Waardenburg,
- ◆ Sorderas,...

### SISTEMA NERVIOSO

- ◆ Adrenoleucodistrofia,
- ◆ Alzheimer (Enfermedad de),
- ◆ Amiotrofias espinales infantiles,
- ◆ Ataxia de Friedreich,
- ◆ Autismo,
- ◆ Charcot Marie Tooth (Enfermedad de),
- ◆ Corea de Huntington,
- ◆ Distonías,
- ◆ Heredodegeneración espinocerebelosa,
- ◆ Narcolepsia –Cataplejía,
- ◆ Parkinson (Enfermedad de),
- ◆ Psicosis maniáco-depresiva,
- ◆ Recklinghausen (Enfermedad de),
- ◆ Rett (Síndrome de),
- ◆ Esquizofrenia,
- ◆ Esclerosis en placas,
- ◆ Esclerosis lateral amiotrófica,
- ◆ Espina Bífida,
- ◆ Williams (Enfermedad de),
- ◆ X frágil,...

### APARATO OSTEOARTICULAR

- ◆ Acondroplasia,
- ◆ Marfan (Enfermedad de),
- ◆ Osteogénesis imperfectas.
- ◆ Poliartritis reumatoide,
- ◆ Espondilartrosis anquilosante,...

### ENFERMEDADES SISTÉMICAS

- ◆ Goujerot Sjögren (Síndrome de),
- ◆ Lupus eritematoso diseminado,
- ◆ Esclerodermia,...

### APARATO RESPIRATORIO

- ◆ Mucoviscidosis,...

### PIEL

- ◆ Albinismos,
- ◆ Epidermólisis bullosa,
- ◆ Ictiosis,
- ◆ Psoriasis,...

### RIÑONES

- ◆ Insuficiencia renal crónica,
- ◆ Poliquistosis renal,
- ◆ Síndrome de Alport,...



# y genética de las enfermedades

## ◆ PLURIFACTORIALES

### APARATO MUSCULAR

- ◆ Distrofia muscular de Duchenne,
- ◆ Distrofia muscular facioescapulohumeral,
- ◆ Hipertemia maligna,
- ◆ Miastenia,
- ◆ Miopatía central core,
- ◆ Miopatía nemalínica,
- ◆ Distrofias musculares congénitas,
- ◆ Miopatías mitocondriales,
- ◆ Distrofia miotónica de Steinert,
- ◆ Síndromes miotónicos,
- ◆ Parálisis periódicas,
- ◆ Polidermatomiositis,...

### SISTEMA INMUNITARIO

- ◆ Agammaglobulinemia,
- ◆ Asma,
- ◆ Déficit inmunitarios combinados importantes,
- ◆ Eccema,...

### APARATO CARDIOVASCULAR

- ◆ Ateroma
- ◆ Miocardiopatías hipertróficas familiares,
- ◆ Cardiopatías congénitas,
- ◆ Hipertensión arterial,
- ◆ Hipercolesterolemias familiares,...

### SANGRE

- ◆ Drepanocitosis,
- ◆ Beta talasemias,
- ◆ Hemofilia,...

### APARATO DIGESTIVO

- ◆ Poliposis rectocólica familiar,
- ◆ Hemocromatosis,
- ◆ Hirschprung (Enfermedad de),
- ◆ Wilson (Enfermedad de),...

### ENDOCRINOLOGÍA METABOLISMO

- ◆ Alcoholismo,
- ◆ Déficit en alfa 1 antitripsina,
- ◆ Hiperplasia congénita suprarrenal,
- ◆ Fenilcetonuria,
- ◆ Diabetes no insulino dependiente,
- ◆ Diabetes insulino dependiente,
- ◆ Enfermedades del metabolismo de los aminoácidos,
- ◆ Enfermedades del metabolismo de los ácidos nucleicos,
- ◆ Glucogenosis,
- ◆ Lipidosis,
- ◆ Mucopolipidosis,
- ◆ Mucopolisacaridosis
- ◆ Esfingolipidosis,...

### CANCEROLOGÍA

- ◆ Mama,
- ◆ Colon,
- ◆ Nefroblastoma,
- ◆ Ovario,...



# Enfermedades genéticas y genética de las enfermedades

■ Esta ficha está desarrollada en un documento de trabajo, con formato de folleto que incluye las enfermedades genéticas monogénicas y plurifactoriales más frecuentes.

■ Para saber más sobre una enfermedad genética, puede contactar con *Allo-Gènes*, información sobre las enfermedades genéticas en el N°Vert: 05 40 20 00 (Francia).

## ASOCIACIÓN FRANCESA CONTRA LAS MIOPATÍAS

1, rue de l'International B.P. 59 – 91000 Evry Cedex  
Association loi 1901 reconocida de utilidad pública



1 rue de l'Internationale – BP 59  
91002 EVRY Cedex  
01 69 47 28 28 –  
[www.afm.france.org](http://www.afm.france.org)



C/ Jordi de San Jordi 26-28 bajo  
08027 Barcelona  
934 516 544  
[www.asem-esp.org](http://www.asem-esp.org)



