

autosoma – autosome

Authored by
memjavad

November 3, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *autosoma – autosome*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=2630>

Autosoma

Primary Disciplinary Field(s): Genética, Biología Molecular, Citogenética

1. Definición Central y Diferenciación

El **autosoma** (del griego *auto-*, "mismo" o "propio", y *-soma*, "cuerpo") se define en el ámbito de la genética como cualquier cromosoma que no es un cromosoma sexual (o alosoma). En los organismos diploides, los autosomas existen en pares homólogos idénticos tanto en machos como en hembras, lo que contrasta fundamentalmente con los alosomas, que son los responsables de la determinación del sexo y que a menudo son heteromórficos (como el par XY en humanos). Los humanos poseen un total de 23 pares de cromosomas: 22 de estos pares son autosomas y el par restante constituye los cromosomas sexuales.

La distinción entre autosomas y alosomas es crucial para comprender los patrones de herencia. Los genes ubicados en los autosomas rigen la vasta mayoría de las características somáticas y metabólicas de un organismo, incluyendo la estructura corporal, el color de ojos, los grupos sanguíneos y las funciones enzimáticas esenciales. Debido a que ambos sexos poseen el mismo complemento de autosomas, la expresión de los genes autosómicos no suele estar directamente ligada al sexo, a diferencia de los patrones de herencia ligados al X o al Y. Esto simplifica, en principio, el análisis de la segregación y expresión génica, aunque la expresión puede ser influenciada por hormonas sexuales.

Desde una perspectiva citológica, los autosomas son visualmente indistinguibles entre machos y hembras de la misma especie en un cariotipo estándar. Su función es asegurar la transmisión y expresión de la información genética necesaria para la supervivencia y el desarrollo no reproductivo. Cualquier alteración en el número o la estructura de estos cromosomas, conocida como aneuploidía autosómica, suele tener consecuencias mucho más graves para la viabilidad del organismo que las aneuploidías de los cromosomas sexuales, debido a la gran cantidad de genes esenciales que portan.

2. Estructura Citogenética del Autosoma

Cada autosoma es una molécula larga de ADN altamente condensada, asociada a proteínas (principalmente histonas) para formar la cromatina. Durante la mayor parte del ciclo celular (interfase), la cromatina se encuentra descondensada, pero se compacta en estructuras visibles durante la división celular (mitosis y meiosis). La estructura típica de un cromosoma metafásico incluye dos cromátidas hermanas unidas por un **centrómero**, que divide el cromosoma en dos brazos: el brazo corto (p, del francés *petit*) y el brazo largo (q).

El tamaño y la posición del centrómero son características distintivas utilizadas para clasificar los

autosomas en un cariotipo. Los cromosomas pueden ser metacéntricos (centrómero en el medio), submetacéntricos (centrómero ligeramente descentrado), o acrocéntricos (centrómero muy cerca de un extremo). En el cariotipo humano, los autosomas se organizan y numeran de 1 (el más grande) a 22 (el más pequeño) basándose en su tamaño decreciente y morfología. Esta estandarización, facilitada por técnicas de bandeado cromosómico como el bandeado G, permite la identificación precisa de cada par homólogo.

La replicación de los autosomas ocurre durante la fase S del ciclo celular, asegurando que cada célula hija reciba un conjunto completo e idéntico de información genética. Durante la meiosis, los autosomas homólogos se aparean y llevan a cabo la recombinación genética (entrecruzamiento), un proceso fundamental que mezcla alelos entre los cromosomas parentales y contribuye significativamente a la variabilidad genética dentro de una población. Este intercambio de material genético ocurre exclusivamente entre los autosomas homólogos y es vital para la evolución y adaptación de la especie.

3. Etimología e Identificación Histórica

El término **autosoma** fue acuñado a principios del siglo XX, en el contexto del rápido desarrollo de la citogenética y la genética mendeliana. Su etimología refleja su función: *auto*, refiriéndose a "sí mismo" o "cuerpo", y *soma*, que significa "cuerpo". Literalmente, significa "cuerpo propio", en contraste con aquellos cromosomas (los alosomas) que determinaban una característica especializada y variable como el sexo.

La necesidad de esta diferenciación surgió cuando los científicos, como T.H. Morgan y su equipo, empezaron a estudiar la herencia ligada al sexo en la mosca de la fruta (*Drosophila melanogaster*). Antes de este trabajo, se sabía que los cromosomas existían, pero su papel específico en la herencia no estaba claro. Una vez que se identificó el par de cromosomas sexuales (X e Y) y se demostró que ciertos rasgos (como el color de ojos en *Drosophila*) seguían patrones de herencia que dependían del sexo, se hizo necesario un término para describir a todos los demás cromosomas que seguían los patrones de herencia mendeliana típicos, independientemente del sexo del individuo.

La consolidación de la nomenclatura cromosómica en los años posteriores permitió clasificar formalmente a los 22 pares de cromosomas humanos que no participaban directamente en la determinación sexual como autosomas. Este reconocimiento fue fundamental para mapear genes y comprender cómo las mutaciones en estos cromosomas conducían a enfermedades genéticas que afectaban a ambos sexos por igual. El estudio formal de la composición autosómica se convirtió en la base de la citogenética moderna.

4. Características Morfológicas y Numéricas

En la especie humana, el complemento autosómico normal consta de 44 cromosomas (22 pares). Este número es constante en todas las células somáticas de los individuos sanos, sin importar su sexo. La clasificación morfológica de estos pares se realiza mediante el sistema de cariotipado. Los autosomas se agrupan en siete categorías principales (A a G) basadas en su longitud total y la relación entre la longitud de sus brazos p y q. Por ejemplo, el Grupo A incluye los cromosomas más grandes (1, 2 y 3), que son metacéntricos o submetacéntricos.

La importancia de esta clasificación radica en la identificación de anomalías numéricas o estructurales. Un cariotipo normal se designa como 46, XX para una mujer o 46, XY para un hombre. Si hay una copia extra de un autosoma, se produce una **trisomía**. La trisomía más común compatible con la vida es la trisomía del cromosoma 21, conocida como [Síndrome de Down](#), donde el cariotipo es 47, XX, +21 o 47, XY, +21. La tolerancia del cuerpo humano a las aneuploidías autosómicas es extremadamente baja; la mayoría de las trisomías autosómicas, salvo las de los cromosomas más pequeños (13, 18 y 21), resultan en abortos espontáneos tempranos.

Las características numéricas y morfológicas de los autosomas son estables dentro de una especie, pero varían drásticamente entre especies. El número de autosomas es un rasgo definitorio del cariotipo de cada organismo. Por ejemplo, los ratones tienen 19 pares de autosomas, mientras que el chimpancé, nuestro pariente más cercano, tiene 23 pares (como los humanos), aunque la fusión de dos cromosomas ancestrales para formar el cromosoma 2 humano representa una diferencia estructural clave.

5. Función Biológica Primaria

La función biológica primordial de los autosomas es albergar la inmensa mayoría del **genoma** codificante y regulador que dirige el desarrollo y mantenimiento del organismo. Si bien los autosomas codifican genes esenciales para la reproducción y la diferenciación sexual, los autosomas contienen los genes housekeeping, es decir, aquellos necesarios para las funciones celulares básicas (metabolismo, respiración, síntesis proteica, reparación del ADN, etc.) que son universales para todas las células somáticas.

Los autosomas son el principal vehículo para la herencia de rasgos no sexuales. La expresión de los genes autosómicos está controlada por una compleja red de elementos reguladores, incluyendo promotores, potenciadores y silenciadores, muchos de los cuales también residen en los propios autosomas. La correcta dosificación génica (tener las dos copias funcionales) es vital, y la alteración en el número de copias de un segmento autosómico puede tener efectos pleiotrópicos devastadores, afectando múltiples sistemas orgánicos simultáneamente debido a la interconexión de las vías metabólicas controladas por estos genes.

Además de la codificación de proteínas, los autosomas contienen grandes cantidades de ADN no codificante, incluyendo secuencias repetitivas y elementos transponibles, cuya función es cada vez más reconocida en la regulación de la expresión génica y la estructura cromosómica. La integridad estructural y funcional de los autosomas es, por lo tanto, sinónimo de la viabilidad y salud del organismo. La investigación moderna se centra en comprender cómo la variación en estos segmentos no codificantes autosómicos contribuye a la susceptibilidad a enfermedades complejas, como la diabetes o las enfermedades cardiovasculares.

6. Patrones de Herencia Autosómica

Los genes localizados en los autosomas siguen típicamente los principios de la herencia mendeliana, lo que permite predecir la probabilidad de que un rasgo o trastorno genético se transmita de padres a hijos. Los dos patrones principales son la herencia **autosómica dominante** y la **autosómica recesiva**.

En la herencia autosómica dominante, solo se necesita una copia del alelo mutado (heterocigoto) para que el rasgo o la enfermedad se manifieste. Estas condiciones a menudo aparecen en cada generación (transmisión vertical) y afectan a ambos sexos por igual. Ejemplos clásicos incluyen la [Acondroplasia](#) o la Enfermedad de Huntington. Si uno de los padres es afectado y heterocigoto, hay un 50% de probabilidad de que cada hijo herede la condición.

Por otro lado, la herencia autosómica recesiva requiere que un individuo herede dos copias del alelo mutado (homocigoto recesivo) para expresar el fenotipo. Los portadores (heterocigotos) son típicamente asintomáticos. Las enfermedades recesivas a menudo "saltan" generaciones y tienen una mayor incidencia en los matrimonios consanguíneos. La **Fibrosis Quística** y la Anemia Falciforme son ejemplos prominentes. Si ambos padres son portadores asintomáticos, existe un 25% de probabilidad de que su descendencia sea afectada, un 50% de ser portadora y un 25% de ser completamente sana.

7. Implicaciones en Trastornos Genéticos

Las mutaciones y anomalías que afectan a los autosomas son la causa subyacente de un vasto espectro de trastornos genéticos, que se clasifican generalmente en trastornos cromosómicos (cambios numéricos o estructurales grandes) y trastornos monogénicos (mutaciones puntuales en genes específicos). Las aneuploidías autosómicas, como ya se mencionó, son generalmente letales, con la excepción de las trisomías de los cromosomas 13 (Síndrome de Patau), 18 (Síndrome de Edwards) y 21 (Síndrome de Down), que son las únicas que permiten la supervivencia más allá del nacimiento.

Además de las aneuploidías, las grandes reordenaciones estructurales autosómicas, como las deleciones, duplicaciones o translocaciones (especialmente las translocaciones recíprocas no

balanceadas), pueden causar síndromes de múltiples malformaciones y discapacidad intelectual severa. El diagnóstico de estas condiciones requiere un análisis citogenético detallado del cariotipo.

En el nivel de los trastornos monogénicos, los autosomas albergan miles de genes cuya mutación puede causar enfermedades. El mapeo genético de estos genes autosómicos es fundamental para el diagnóstico y el desarrollo de terapias génicas. El Proyecto Genoma Humano ha permitido identificar la ubicación precisa de genes responsables de enfermedades como la enfermedad de Tay-Sachs, la fenilcetonuria (PKU) y la neurofibromatosis, todas ellas siguiendo patrones de herencia autosómica.

8. Técnicas de Estudio y Avances Recientes

El estudio de los autosomas ha sido revolucionado por el avance de las técnicas de biología molecular y citogenética. Históricamente, el **cariotipado** mediante bandejo G fue la herramienta principal para visualizar los autosomas metafásicos y detectar anomalías estructurales o numéricas. Esta técnica permitió la identificación sistemática de las principales trisomías.

Más recientemente, técnicas como la Hibridación *In Situ* con Fluorescencia (**FISH**) y el Análisis de Matriz Genómica Comparada (aCGH) han permitido una resolución mucho mayor, detectando microdeleciones o microduplicaciones que son demasiado pequeñas para ser vistas en un cariotipo convencional. Estas técnicas son esenciales para el diagnóstico prenatal y postnatal de síndromes causados por reordenamientos sutiles en los autosomas.

El avance más significativo ha sido la secuenciación de próxima generación (NGS), incluyendo la secuenciación del genoma completo (WGS) y la secuenciación del exoma completo (WES). Estas herramientas permiten leer la secuencia de nucleótidos de todos los genes autosómicos, facilitando la identificación de mutaciones puntuales o pequeñas variaciones de número de copia (CNVs) que son responsables de la mayoría de las enfermedades raras monogénicas. La bioinformática juega un papel crucial en la interpretación de la vasta cantidad de datos generados por la secuenciación de los 44 autosomas.

9. Desafíos en la Nomenclatura Genética

A pesar de la estandarización del cariotipo humano, la nomenclatura y el estudio de los genes autosómicos presentan desafíos inherentes. Uno de los principales problemas es el fenómeno de la **expresión ligada al sexo** o la **herencia limitada al sexo**. Aunque un gen se encuentre en un autosoma, su expresión fenotípica puede estar fuertemente influenciada o limitada por la presencia de hormonas sexuales. Un ejemplo es la calvicie de patrón masculino, cuyo gen reside en un autosoma, pero cuya expresión es mucho más pronunciada en presencia de altos niveles de andrógenos.

Otro desafío significativo es el estudio de los rasgos poligénicos y complejos. La mayoría de las características humanas comunes (altura, inteligencia, susceptibilidad a la mayoría de las enfermedades crónicas) son el resultado de la interacción de múltiples genes autosómicos, cada uno con un pequeño efecto, junto con factores ambientales. La identificación y cuantificación de la contribución de cada locus autosómico a estos rasgos complejos es una tarea monumental que requiere estudios de asociación de genoma completo (GWAS) a gran escala.

Finalmente, la evolución del genoma autosómico presenta complejidades. Los autosomas están sujetos a diferentes tasas de mutación y recombinación que los alosomas, y el estudio de la variación en el número de copias (CNVs) a lo largo de los autosomas sigue siendo un área activa de investigación para entender tanto la adaptación evolutiva como la patogénesis de enfermedades. La nomenclatura debe evolucionar constantemente para reflejar la complejidad de la regulación génica en estos cromosomas esenciales.

Further Reading

[Autosoma \(Wikipedia en español\)](#)

[Autosoma \(Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano - NIH\)](#)

[The Structure of the Eukaryotic Chromosome \(NCBI Bookshelf\)](#)