

autosómico – autosomal

Authored by
memjavad

November 3, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *autosómico – autosomal*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=2625>

Autosomal

Primary Disciplinary Field(s): Genética, Biología Molecular, Medicina Genómica

1. Definición Central

El término **autosómico** se aplica a cualquier cromosoma que no es un cromosoma sexual (alosoma). En la mayoría de los organismos diploides, incluidos los seres humanos, la dotación cromosómica se divide en pares autosómicos y un par de cromosomas sexuales. Los humanos poseen 23 pares de cromosomas: 22 pares son autosomas (numerados del 1 al 22) y el par restante está compuesto por los cromosomas X e Y. La característica definitoria de los autosomas es que se presentan en pares homólogos idénticos en ambos sexos, lo que significa que el patrón de herencia de los genes localizados en ellos no está ligado al sexo del individuo.

Cada par autosómico contiene dos copias del mismo cromosoma, una heredada de la madre y otra del padre, constituyendo la base de la diploidía. Esta redundancia genética es crucial, ya que permite que un alelo funcional en un cromosoma pueda compensar el efecto de un alelo mutado o defectuoso en su homólogo. Los autosomas albergan la inmensa mayoría del código genético responsable de las funciones metabólicas, estructurales y fisiológicas esenciales que no están directamente relacionadas con la determinación sexual primaria.

La distinción entre cromosomas autosómicos y sexuales es fundamental para la genética médica, ya que determina los patrones de herencia de las enfermedades. La herencia de un rasgo o patología autosómica sigue las leyes clásicas de [Mendel](#), donde la probabilidad de transmisión depende únicamente de la presencia de los alelos en los progenitores, y no de si el descendiente es hombre o mujer.

2. Citogenética y Estructura

Desde una perspectiva citogenética, los **cromosomas autosómicos** se identifican y distinguen mediante técnicas de tinción específicas, como el bandeo G. Estos patrones de bandeo son únicos para cada par, permitiendo a los genetistas la creación de un cariotipo, que es una representación ordenada y estandarizada de todos los cromosomas. La numeración de los autosomas (del 1 al 22) se realiza convencionalmente en orden decreciente de tamaño, siendo el cromosoma 1 el más grande y el 22 el más pequeño.

Estructuralmente, cada autosoma presenta un centrómero, la región constreñida que conecta las dos cromátidas hermanas durante la división celular y que divide el cromosoma en dos brazos: el brazo corto (p) y el brazo largo (q). La posición del centrómero varía a lo largo de los diferentes autosomas, lo que contribuye a su morfología única (metacéntricos, submetacéntricos o acrocéntricos). Por ejemplo, los cromosomas autosómicos 13, 14, 15, 21 y 22 son acrocéntricos,

caracterizados por tener el centrómero muy cerca de uno de los extremos.

La distribución génica a lo largo de los autosomas es heterogénea. El cromosoma 1, por ejemplo, es el que contiene el mayor número de genes estimados (más de 4,200), reflejando su tamaño y su importancia en una amplia gama de funciones biológicas. La densidad génica, sin embargo, no es uniforme; algunas regiones autosómicas son ricas en genes, mientras que otras están compuestas predominantemente por secuencias repetitivas o ADN no codificante. Esta arquitectura influye en la susceptibilidad de diferentes regiones a sufrir mutaciones o reordenamientos estructurales.

3. Patrones de Herencia Autosómica

Los rasgos y enfermedades determinados por genes ubicados en los autosomas se transmiten de acuerdo con dos modelos principales de herencia mendeliana: autosómica dominante y autosómica recesiva. Ambos patrones se caracterizan por la ausencia de un sesgo de sexo en la transmisión o manifestación de la condición.

En la **herencia autosómica dominante**, la presencia de un solo alelo mutado o anormal es suficiente para que el fenotipo se manifieste. Las características clave de este patrón incluyen la manifestación de la enfermedad en cada generación (transmisión vertical) y la igualdad de riesgo de herencia entre hijos e hijas. Un individuo afectado, que suele ser heterocigoto, tiene un 50% de probabilidad de transmitir el alelo mutado a cada uno de sus descendientes. Ejemplos notables de enfermedades autosómicas dominantes son la acondroplasia, la enfermedad de [Huntington](#) y el síndrome de Marfan. La expresión de estas condiciones puede variar ampliamente debido a fenómenos como la penetrancia incompleta o la expresividad variable.

La **herencia autosómica recesiva**, por otro lado, requiere que un individuo herede dos copias del alelo mutado (es decir, que sea homocigoto para el alelo defectuoso) para que la enfermedad se manifieste. Los individuos que portan una sola copia del alelo recesivo son considerados portadores asintomáticos. Si dos portadores tienen descendencia, existe una probabilidad del 25% de que el niño herede la enfermedad, un 50% de que sea portador y un 25% de que no herede el alelo mutado. Las enfermedades recesivas a menudo parecen "saltar" generaciones en los árboles genealógicos. Entre los ejemplos más comunes se encuentran la fibrosis quística, la anemia de células falciformes y la atrofia muscular espinal.

4. Enfermedades Autosómicas

Las patologías asociadas a los autosomas abarcan un vasto espectro, desde trastornos monogénicos bien definidos hasta complejas anomalías cromosómicas que afectan la dosis génica a gran escala. La relevancia clínica de los autosomas radica en que cualquier desequilibrio en su número o estructura suele tener consecuencias graves para el desarrollo.

Las **aneuploidías autosómicas**, que implican la presencia de un número anormal de cromosomas (como una trisomía, tres copias, o una monosomía, una copia), son la causa de síndromes genéticos severos. La trisomía autosómica más frecuente y viable es el síndrome de Down ([Trisomía 21](#)), donde la presencia de una copia extra del cromosoma 21 altera el equilibrio de la dosis génica, lo que resulta en discapacidad intelectual y características físicas distintivas. Otras trisomías autosómicas, como la Trisomía 18 (Síndrome de Edwards) y la Trisomía 13 (Síndrome de Patau), son mucho menos frecuentes y se asocian a una alta mortalidad infantil debido a malformaciones orgánicas graves.

Además de las aneuploidías numéricas, los autosomas son susceptibles a **reordenamientos estructurales**, como deleciones, duplicaciones, inversiones y translocaciones. Las deleciones y duplicaciones autosómicas a menudo resultan en síndromes de microdelección o microduplicación que afectan múltiples genes contiguos, como el síndrome de DiGeorge (delección 22q11.2). Las translocaciones recíprocas entre autosomas, aunque no causan enfermedad en el portador equilibrado, pueden generar gametos desequilibrados, aumentando significativamente el riesgo de abortos espontáneos o descendencia con anomalías graves.

Finalmente, los trastornos autosómicos monogénicos representan una gran proporción de las enfermedades hereditarias. Estos son causados por mutaciones puntuales en un solo gen autosómico y su manifestación sigue los patrones dominante o recesivo. El diagnóstico y tratamiento de estas condiciones son un foco central de la medicina genómica, utilizando tecnologías de secuenciación avanzada para identificar las variantes patogénicas específicas en el vasto paisaje autosómico.

5. Significado Biológico y Evolutivo

La estabilidad y la conservación de los **cromosomas autosómicos** son características fundamentales de la evolución de los genomas eucariotas. A diferencia de los cromosomas sexuales, que a menudo experimentan una evolución rápida y reordenamientos dramáticos (especialmente el cromosoma Y), los autosomas mantienen un alto grado de sintenia (conservación del orden de los genes) a lo largo de linajes evolutivos distantes. Esta estabilidad subraya que los autosomas contienen los programas genéticos esenciales para la supervivencia y reproducción básicas del organismo.

El significado biológico de los autosomas se centra en el concepto de **dosis génica**. La vida celular y el desarrollo embrionario están finamente sintonizados para la expresión de dos copias de cada gen autosómico. La alteración de esta dosis, ya sea por una trisomía o una monosomía, conduce a un desequilibrio proteico que abruma los sistemas reguladores celulares, resultando en los fenotipos patológicos observados en las aneuploidías. La estricta regulación de la dosis génica autosómica es, por lo tanto, un requisito biológico ineludible.

Durante la meiosis, los autosomas son sitios cruciales para la **recombinación genética**. El proceso de entrecruzamiento (crossover) entre cromosomas homólogos autosómicos asegura la mezcla de alelos paternos y maternos, generando una inmensa variabilidad genética en la descendencia. Esta variabilidad es el motor primario de la evolución y permite a las poblaciones adaptarse a entornos cambiantes. Sin la correcta segregación y recombinación autosómica, la diversidad genética se estancaría, comprometiendo la viabilidad a largo plazo de la especie.

6. Metodologías de Estudio

El análisis de los autosomas requiere una combinación de técnicas citogenéticas clásicas y herramientas moleculares de alta resolución, esenciales para detectar tanto anomalías estructurales a gran escala como mutaciones puntuales. El **cariotipado** sigue siendo la metodología estándar para visualizar los 22 pares autosómicos, permitiendo la identificación de aneuploidías y translocaciones cromosómicas.

A nivel molecular, la **hibridación *in situ* con fluorescencia (FISH)** es crucial para mapear genes o detectar deleciones/duplicaciones específicas dentro de las regiones autosómicas. Más recientemente, las matrices de hibridación genómica comparada (**aCGH**) han permitido el escaneo de todo el genoma autosómico para identificar ganancias y pérdidas de material genético (CNV) con una resolución mucho mayor que el cariotipado tradicional.

La revolución de la secuenciación de ADN ha transformado el estudio de la herencia autosómica. La **secuenciación del exoma completo (WES)** y la **secuenciación del genoma completo (WGS)** permiten a los investigadores identificar mutaciones puntuales y pequeñas inserciones/deleciones en los genes autosómicos que son responsables de enfermedades monogénicas. Además, los estudios de asociación del genoma completo (GWAS) analizan miles de polimorfismos de nucleótido único (SNPs) distribuidos a lo largo de los autosomas para identificar loci de riesgo genético para enfermedades complejas y multifactoriales.

7. Debates y Desafíos

A pesar de los avances tecnológicos, el estudio de la genética autosómica presenta varios desafíos complejos. Uno de los más prominentes es la gestión de las **variantes de significado incierto (VUS)**. La secuenciación masiva de los autosomas a menudo revela miles de variantes genéticas raras en cada individuo. Determinar cuáles de estas variantes contribuyen realmente a la patogénesis de una enfermedad autosómica y cuáles son simplemente polimorfismos benignos requiere una interpretación bioinformática y funcional extremadamente rigurosa, lo que complica el diagnóstico clínico.

Otro desafío significativo radica en la comprensión de la **heredabilidad faltante** en enfermedades complejas. Aunque los estudios GWAS han identificado numerosos loci autosómicos asociados a

condiciones como la diabetes, el autismo o la enfermedad cardíaca, el conjunto de estos genes solo explica una fracción de la heredabilidad observada en los estudios familiares. Esto sugiere que una parte importante de la variación genética autosómica se debe a interacciones génicas complejas, efectos epigenéticos no codificantes o variantes raras con efectos muy pequeños que son difíciles de detectar con las metodologías actuales.

Finalmente, el diagnóstico prenatal y preimplantatorio de condiciones autosómicas graves o de aparición tardía plantea serios **dilemas éticos**. La capacidad de detectar tempranamente enfermedades autosómicas dominantes incurables (como la enfermedad de Huntington, que se manifiesta en la edad adulta) obliga a los pacientes y a los sistemas de salud a navegar complejas decisiones sobre el derecho a no saber, la autonomía reproductiva y la gestión de información genética predictiva dentro de las familias.

Fuentes de Consulta

[Genética Mendeliana \(Wikipedia\)](#)

[Meiosis \(Wikipedia\)](#)

[Trisomía \(Wikipedia\)](#)

[Hibridación Genómica Comparada \(Wikipedia\)](#)