

Tema Naturaleza de la ciencia

La hemofilia y las familias reales europeas

Alrededor de 1 de cada 10 000 hombres es hemofílico. Hay dos tipos comunes de hemofilia: la hemofilia A se debe a la ausencia o a la presencia mínima de un factor de coagulación conocido como factor VIII, y la hemofilia B que se debe a la ausencia del factor de coagulación IX. La hemofilia se conoce también como enfermedad hemorrágica porque la sangre de la persona afectada no coagula o lo hace muy lentamente. Aunque los hemofílicos sangran externamente después de sufrir una lesión, también sangran de manera interna, sobre todo alrededor de las articulaciones. Las hemorragias se pueden detener con transfusiones de sangre fresca (o de plasma), o mediante concentrados de la proteína coagulante. Asimismo, los factores de coagulación están disponibles como productos biotecnológicos.

La genealogía de la figura 11A muestra por qué la hemofilia se refiere a menudo como “la enfermedad real”. La reina Victoria de Inglaterra, quien gobernó de 1837 a 1901, fue la primera integrante de la familia real en portar el gen. A partir de ella, la enfermedad se dispersó a las familias reales de Prusia, España y Rusia. En esa época, los monarcas arreglaban los matrimonios entre sus hijos para forjar alianzas políticas. Esa práctica permitió que el gen de la hemofilia se dispersara entre las familias reales. Se supone que una mutación espontánea surgió ya sea en la reina Victoria después de concebir o en uno de los gametos de sus padres. Sin embargo, en el libro *Queen Victoria's Gene*, escrito por D. M. Potts, el autor postula que Eduardo Augusto, duque de Kent, quizá no haya sido el padre de la reina Victoria. Potts

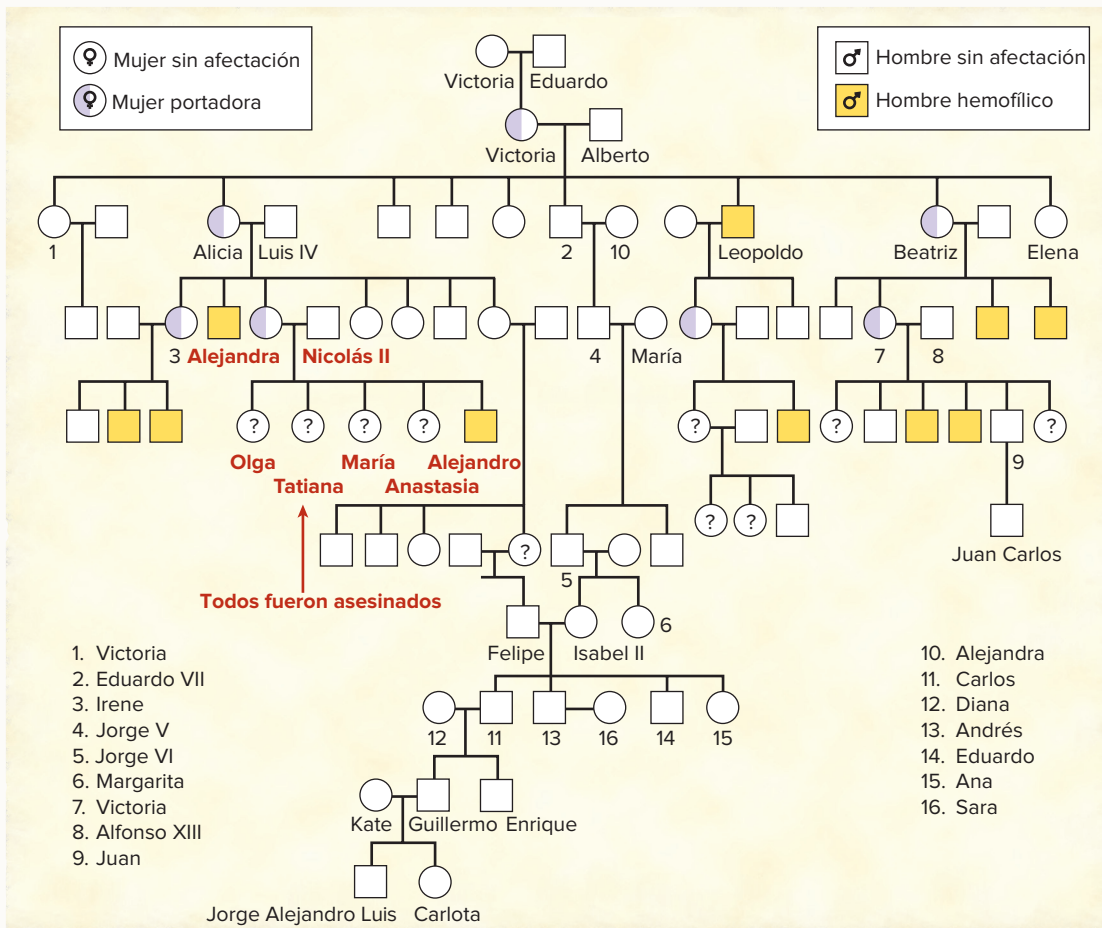


Figura 11A Hemofilia: un rasgo ligado al cromosoma X. La reina Victoria fue portadora, por lo que cada uno de sus hijos varones tuvo 50% de probabilidad de padecer ese trastorno, y cada una de sus hijas tuvo 50% de probabilidad de ser portadora.

sugiere que Victoria posiblemente fue la hija ilegítima de un hombre hemofílico.

De los 26 nietos de la reina Victoria, cuatro varones tenían hemofilia y cuatro nietas eran portadoras. Como ninguno de los hermanos (ni hombres ni mujeres) de la reina Victoria estaba afectado por la enfermedad, parece que el alelo defectuoso que ella portaba surgió por mutación, ya sea en Victoria o en alguno de sus padres. Sus hijas portadoras, Alicia y Beatriz, introdujeron el alelo en las casas reales de Rusia, Prusia y España, respectivamente. Alejandro, el último heredero al trono de Rusia antes de la Revolución rusa, era hemofílico.

Actualmente no hay hemofílicos en la familia real británica, porque el hijo mayor de la reina Victoria, el rey Eduardo VII, no recibió el alelo.

Preguntas a considerar

1. ¿De qué manera se puede utilizar el patrón de genealogía para determinar si una enfermedad es autosómica dominante o autosómica recesiva?
2. Supón que la mutación de la hemofilia no se originó con la reina Victoria. ¿Qué te dice esto acerca de los genotipos de tus padres?