

Herencia ligada al cromosoma X.

¿Se da cuándo?

El alelo alterado es recesivo sobre el normal, por lo que con una sola copia del alelo alterado no se expresa la enfermedad.

El gen se encuentra en el cromosoma X (las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres uno X y uno Y).

Entre las causas frecuentes están la no disyunción en una división mitótica poscigótica temprana, un fenómeno de ionización, un anafase retardada y la Endo replicación.

El retraso en el anafase parece ser el principal proceso por el que se produce mosaicismo en la preimplantación del embrión.

Las expansiones de tamaño intermedio (premutaciones), aunque clínicamente silentes, muestran una marcada tendencia a expandirse a mutaciones completas durante la transición por línea germinal.

El cromosoma X es uno de los cromosomas sexuales propio del ser humano y otros mamíferos, que está presente tanto en individuos hembras como machos.

La Discondrosteosis es debida a este tipo de herencia. Se trata de una displasia que cursa con estatura desproporcionadamente baja y deformidad del antebrazo.



Un mosaico genético es una alteración genética en la que, en un mismo individuo, coexisten dos o más poblaciones de células con distinto genotipo.

Cuatro tipos de tripletes tienen capacidad de expansión patológica en seres humanos (CGG/GCC, CAG/GTC, CTG/GAC y GAA/CTT) y pueden localizarse tanto en secuencias codificadoras

¿Qué enfermedades están ligadas al cromosoma x?

Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa. Deficiencia de ornitina transcarbamilasa. Distrofia muscular de Becker. Distrofia muscular de Duchenne.

Herencia pseudoautosómica

hace referencia a mutaciones que se encuentran en genes ubicados en las regiones homólogas de los cromosomas sexuales. La Discondrosteosis es debida a este tipo de herencia.

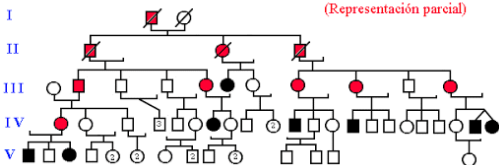
Este fenómeno de inactivación ocurre en la embriogénesis temprana (alrededor del décimo día de desarrollo) y, a partir de ese momento, todas las células heredan el patrón de cromosoma X inactivado.

La impronta genómica puede definirse como la expresión selectiva de un gen según el origen parental del alelo (paterno o materno).

En los organismos diploides (como los humanos), las células somáticas poseen dos copias del genoma, una heredada del padre y otra de la madre.

La expansión trinucleótida puede producir ganancia o pérdida de la función génica y parece asociarse a una variedad de factores, algunos directamente relacionados con el proceso expansivo

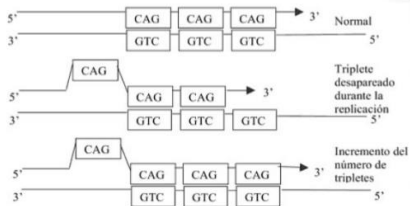
GENEALOGÍA DE MEIJERS Y COLS. (Representación parcial)



LEYENDA

- ■ Afectados S. de Angelman
- ■ Transmisores sanos SA
- □ Sanos o no evidencia de ser transmisores
- ⊙ ⊚ Número de personas del mismo sexo

ENFERMEDADES POR EXPANSIÓN DE TRIPLETES



Posible mecanismo de expansión de tripletes durante la replicación