



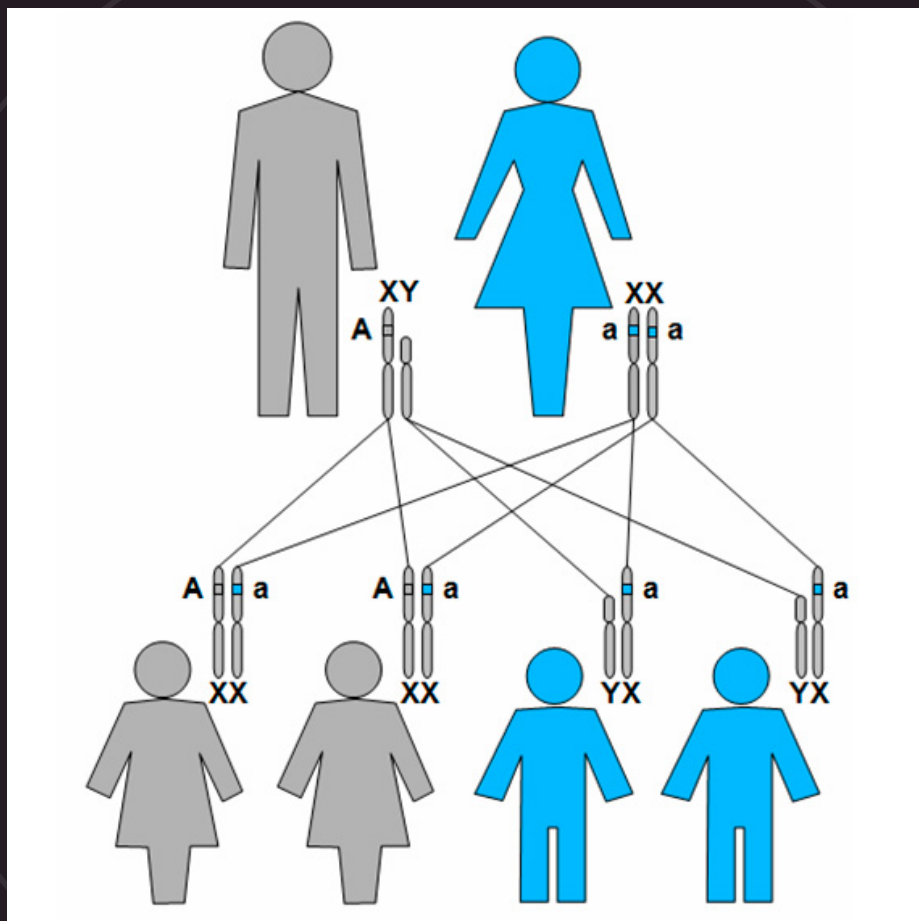
MEDICINA HUMANA

GENÉTICA

HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X

se distribuyen de manera desigual a los hombres y a las mujeres en las familias. Por esta razón, los fenotipos determinados por los genes localizados en el cromosoma X muestran una distribución sexual y un patrón de herencia.

En las mujeres heterocigotas, los patrones de herencia «dominante» y «recesiva» ligados al cromosoma X se pueden distinguir en función del fenotipo.



Una mutación recesiva ligada a X se expresa característicamente de manera fenotípica en todos los individuos de sexo masculino que la reciben, y solamente en los de sexo femenino que son homocigotos para la mutación.

La hemofilia A es una enfermedad clásica que se transmite de manera recesiva ligada al cromosoma X y en la que tiene lugar una disminución de la coagulación normal debido a la deficiencia del factor VIII

TRASTORNOS DOMINANTES LIGADOS A X CON LETALIDAD MASCULINA

Algunos de los infrecuentes defectos genéticos expresados de manera exclusiva o casi exclusiva por las mujeres parecen pertenecer al grupo de cuadros dominantes ligados a X que son letales para los individuos de sexo masculino

HERENCIA SEUDOAUTOSÓMICA

La herencia pseudoautosómica describe el patrón de herencia de los genes localizados en la región pseudoautosómica de los cromosomas X e Y, que se intercambian de manera regular entre los dos cromosomas sexuales.

MOSAICISMO

El mosaicismo consiste en la presencia en un individuo o un tejido de al menos dos líneas celulares que son genéticamente diferentes pero que proceden de un único cigoto

MEDICINA HUMANA

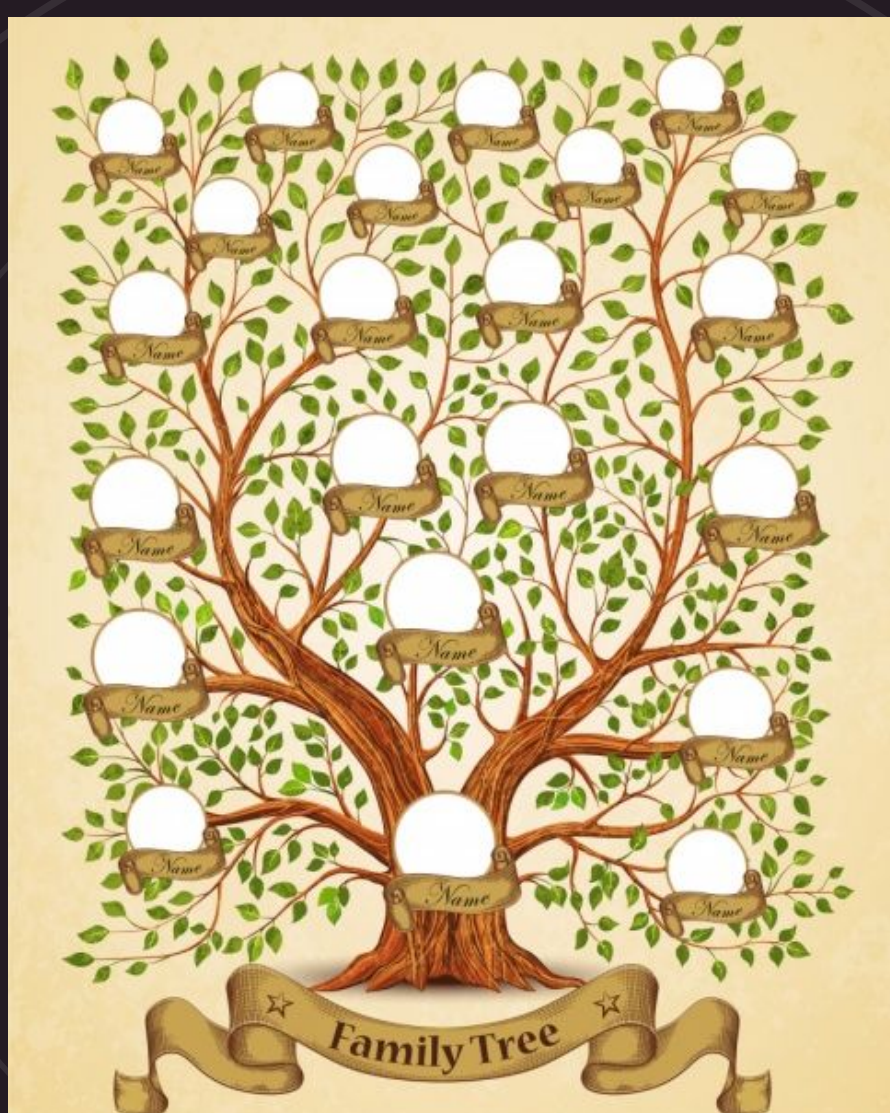
GENÉTICA

MOSAICISMO EN LAS CÉLULAS GERMINALES

Tal como ya se ha señalado previamente en este capítulo, la posibilidad de que un trastorno autosómico ligado al cromosoma X y causado por una mutación nueva pueda aparecer más de una vez en un grupo de hermanos es baja debido a que las mutaciones espontáneas son generalmente infrecuentes

MOSAICISMO SOMÁTICO

Una mutación que altera la morfogénesis y que aparece durante el desarrollo embrionario se podría manifestar en forma de una alteración segmentaria o parcheada



IMPRONTA GENÓMICA EN LOS ÁRBOLES GENEALÓGICOS

Según las leyes de Mendel de la herencia, un alelo mutante de un gen autosómico tiene las mismas posibilidades de ser transmitido a partir de cualquiera de los progenitores y hacia una descendencia de cualquier sexo

EXPANSIÓN DE REPETICIONES INESTABLES

A diferencia de ello, se ha reconocido una clase completamente nueva de enfermedad genética constituida por procesos patológicos debidos a la expansión de repeticiones inestables.

ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

La enfermedad de Huntington (HD, Huntington disease) es un trastorno bien conocido que ilustra muchas de las características genéticas comunes de los trastornos de la poliglutamina secundarias a la expansión de una repetición inestable

SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL

El síndrome del cromosoma X frágil es la forma hereditaria más común el retraso mental de grado moderado y constituye la segunda causa de retraso mental en los individuos de sexo masculino, tras el síndrome de Down

DISTROFIA MIOTÓNICA

Una tercera enfermedad debida a la expansión de repeticiones inestables es la distrofia miotónica (DM), una miopatía que se transmite de manera autosómica dominante y que se caracteriza por miotonía