

GENETICA HUMANA

TRASTORNOS AUTOSÓMICOS

Se han descrito numerosos trastornos cromosómicos poco frecuentes que afectan a un cromosoma entero o a un segmento de un cromosoma, muchos de ellos sólo se han detectado en fetos procedentes de abortos espontáneos o afectan a segmentos cromosómicos relativamente cortos

Hay únicamente tres trastornos

Que son compatibles con la supervivencia posnatal y que consisten en una trisomía de un autosoma completo

- la trisomía 21 (síndrome de Down)
- la trisomía 18
- la trisomía 13

LOS CROMOSOMAS SEXUALES Y SUS ANOMALÍAS

Los cromosomas X e Y han atraído siempre el interés porque difieren entre los sexos, tienen su propio modelo de herencia y están implicados en la determinación del sexo. Estructuralmente son muy diferentes y están sujetos a distintas formas de regulación genética, pero se emparejan en la meiosis masculina.

Cromosoma Y

Cromosoma X

Trastornos del desarrollo gonadal y sexual

El sexo genético de un feto se establece en el momento de la fecundación. Al comienzo de este capítulo se ha expuesto el papel determinante del sexo primario del cromosoma Y y del gen SRY. Ahora se estudiará el papel de varios genes ligados al X y autosómicos en el desarrollo de los ovarios y los testículos, así como en el de los genitales externos masculinos y femeninos