



Herencia ligada al sexo

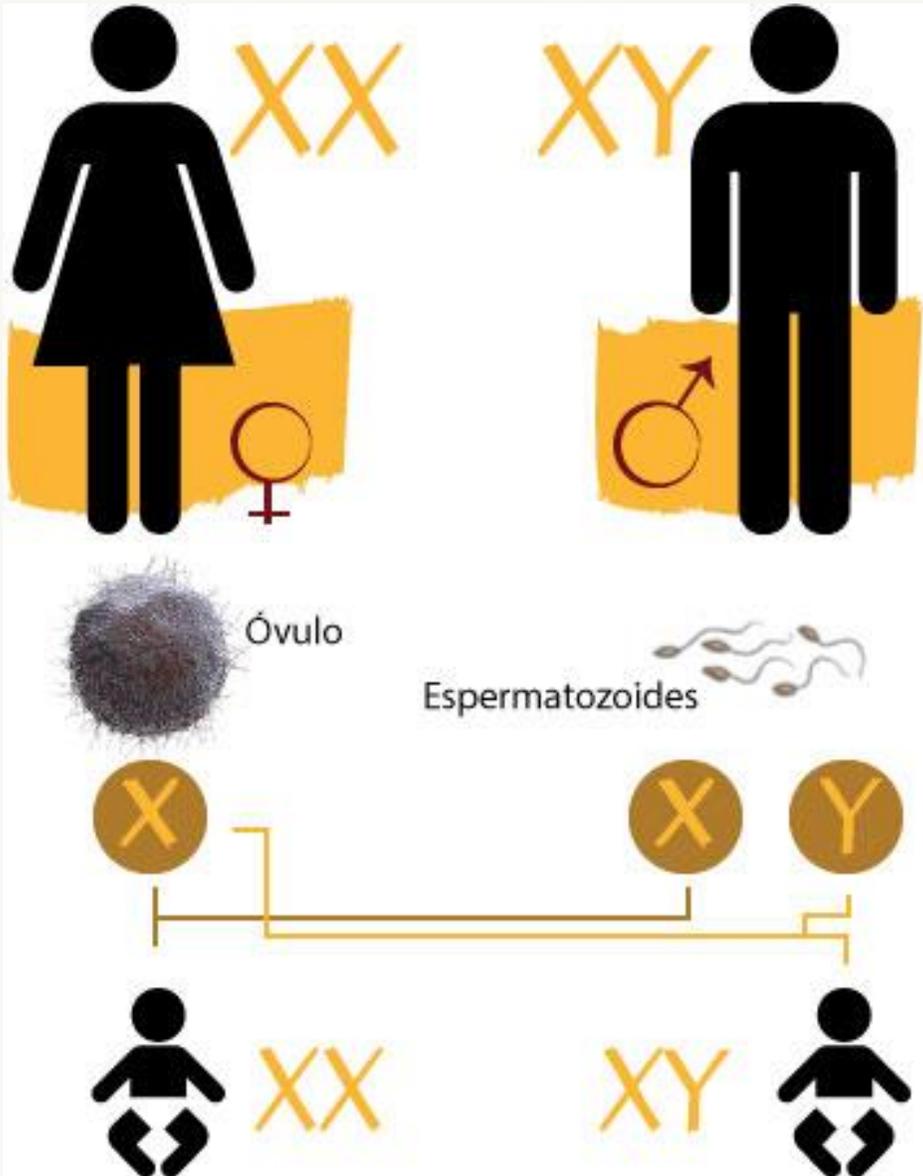
Dana Paola Vazquez Samayoa
Genética humana

Historia

Thomas Hunt Morgan (1866-1945)

- ✓ Descubre en la mosca de la fruta el patrón de herencia ligada al sexo y demuestra en 1910 la teoría cromosómica de la herencia
- ✓ Su designación inició la tradición de nombrar a los genes de acuerdo con el fenotipo más conspicuo.





Si el gameto que fecunda al óvulo lleva el cromosoma X, determina el sexo femenino



Además de portar genes que determinan el sexo femenino **es portador de una serie de genes que determinan otras características**



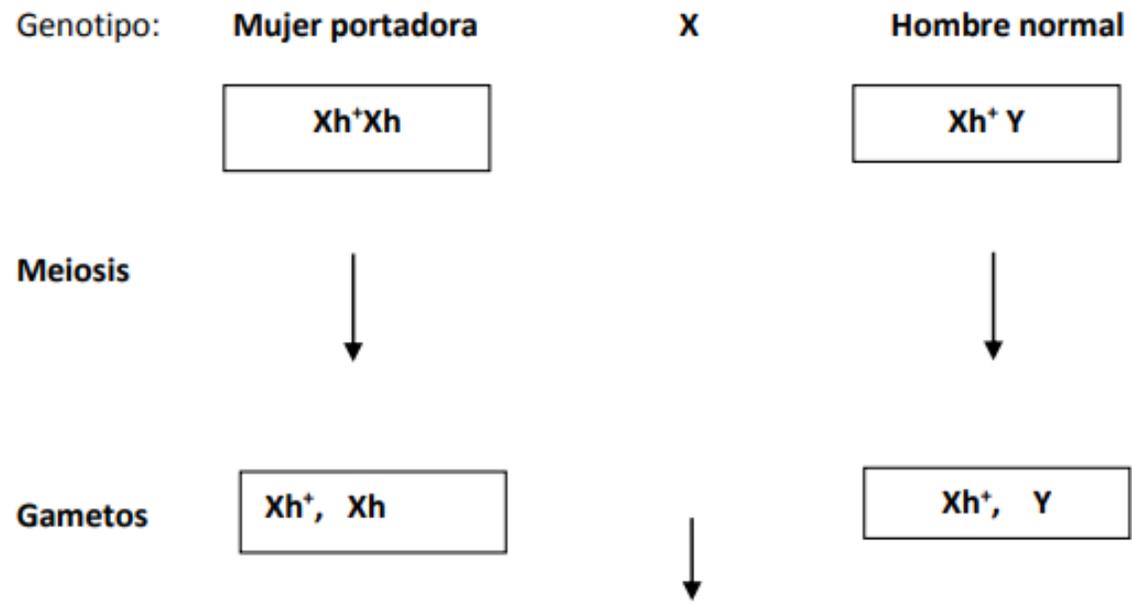
Dos ejemplos bien conocidos son:
la **hemofilia** y el **daltonismo**

Hemofilia

- ✓ Impide la buena coagulación de la sangre.
- ✓ En los individuos afectados el gen que produce un factor de coagulación está ausente.
- ✓ Cualquier herida o golpe trivial puede resultar mortal
- ✓ Se encuentran en el cromosoma X, las mujeres pueden ser homocigóticas (con hemofilia) o heterocigóticas (normal portadora)
- ✓ Mientras que los hombres (sólo tienen un cromosoma X) son hemicigóticos (pueden ser sanos o con hemofilia)

Los hombres pueden ser	$Xh^+ Y \rightarrow$ normales	$Xh Y \rightarrow$ hemofílicos	
Las mujeres pueden ser	$Xh^+Xh^+ \rightarrow$ normales	$Xh^+Xh \rightarrow$ portadora	$XhXh \rightarrow$ hemofílicas

La hemofilia viene determinada por un alelo recesivo h frente al $h +$ normal.



	Xh^+	Xh
 Xh^+	Xh^+Xh^+ 	Xh^+Xh 
Y	$Xh^+ Y$ 	$Xh Y$ 

Cromosomas sexuales

¿Qué determina que un organismo presente características femeninas o masculinas?

Herman Henking, en 1891,
estudiando la meiosis
masculina en una chinche

Clarence Mc Clung, en
1902, en un saltamonte

Observaron la presencia de
un cromosoma particular
que sólo se hallaba en la
mitad de los
espermatozoides.

Al desconocer su función,
Henking designó a este
elemento como "X", y Mc
Clung lo denominó
"cromosoma accesorio"

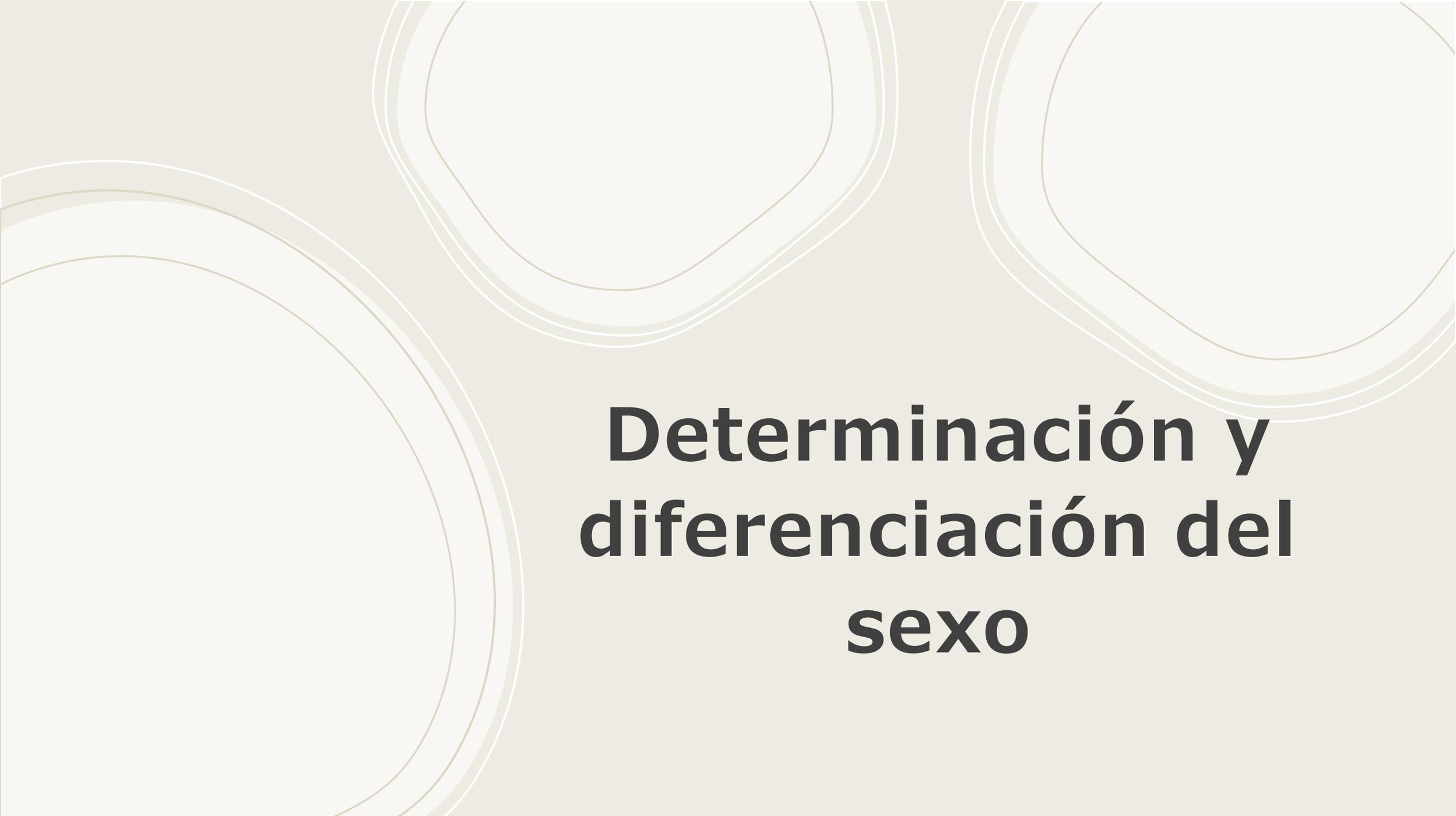
En 1905, Edmund Wilson, en otras especies de chinches y Nettie Stevens en el escarabajo de la harina

Describieron en los machos la presencia de dos cromosomas de tamaño considerablemente distinto

Por primera vez se consideraba una pareja de cromosomas relacionados con la determinación del sexo, los cromosomas X e Y

En 1917 Wieman describió la presencia de cromosomas X e Y en células humanas

En 1956 Tjio y Levan, en células cultivadas en laboratorio, y Ford junto con Hamerton, analizando la meiosis masculina describieron que los cromosomas en la especie humana son 46, 23 pares de autosomas homólogos y dos cromosomas sexuales (XX en la mujer y XY en el hombre)



Determinación y diferenciación del sexo

La fecundación

Se produce gracias al gen SRY del cromosoma Y (gen conmutador del sexo)

El tejido testicular

GEN SRY

El cromosoma Y humano es muy pequeño y contiene alrededor de un 1% del DNA en una célula diploide

Por sí solo, no determina el sexo de un individuo

Es el portador de un factor génico capaz de determinar la formación del testículo.

Se encuentra en el brazo corto del cromosoma Y, más concretamente se localiza en la región Yp11.

Esta proteína tiene una capacidad específica de unirse a DNA

La "caja GAM" es la encargada de la unión del gen al DNA. La proteína SRY se une específicamente a un DNA bicatenario con secuencia de aminoácidos AACAAAG para inducir un plegamiento de la doble hélice en un ángulo aproximado de 83° .

GENES ASOCIADOS AL DESARROLLO SEXUAL

GEN SOX9

Localizado en el cromosoma 17q24.3-25.1 y funciona como factor de transcripción

Diferenciación de la gónada masculina y las mutaciones con pérdida de su función están asociadas a sexo reverso XY

GEN WNT

Se encuentra en 1p31-35 y, su producto, es una molécula de señalización.

En el sexo femenino 46,XX, WNT regula la expresión de DAX1, que suprime la expresión de SOX9

GEN DAX1

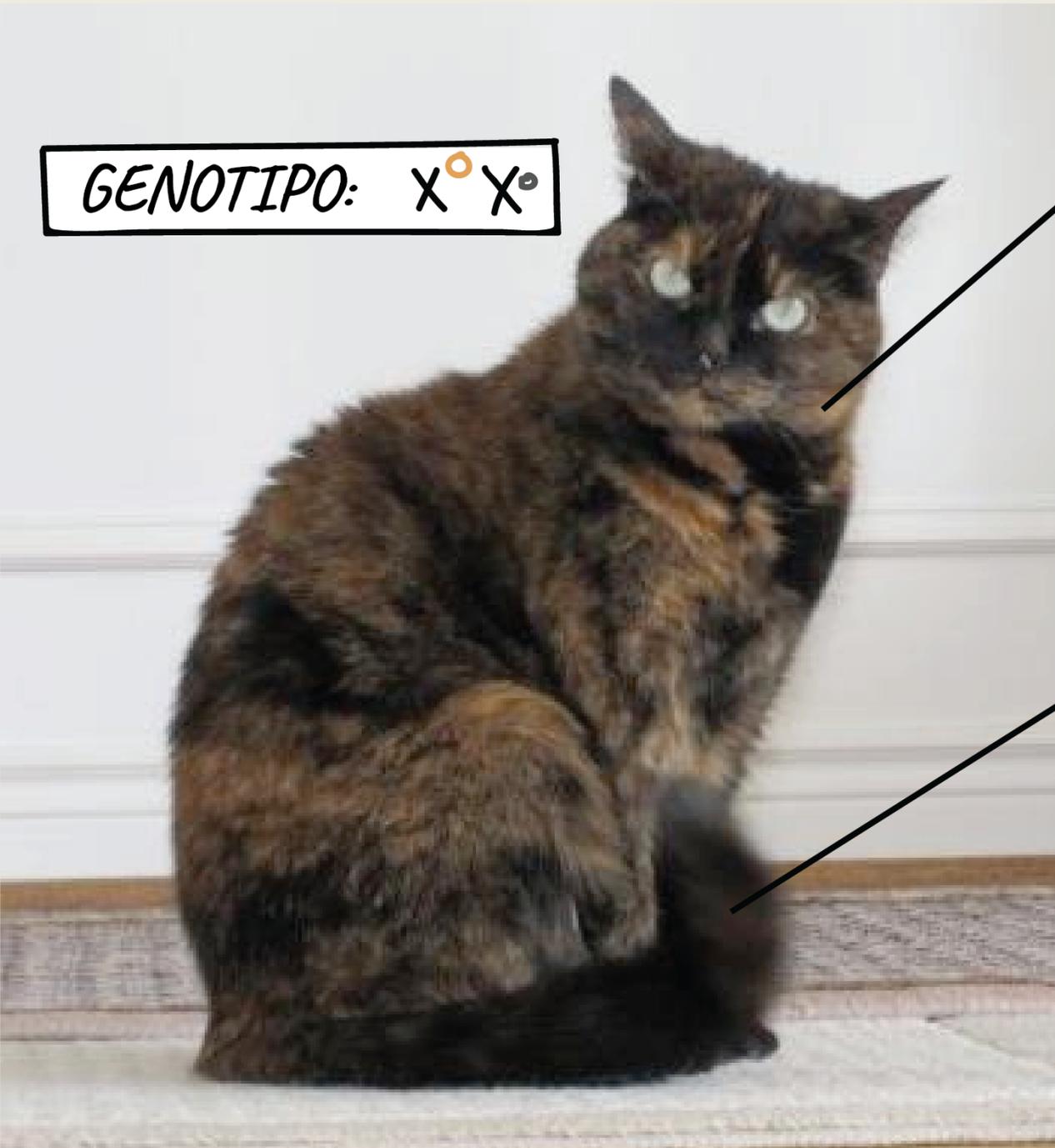
Se localiza en Xp21.3-21.2 y codifica una proteína ácida sin dominio para la unión al DNA

La duplicación del locus DAX1 se asocia a sexo reverso XY.

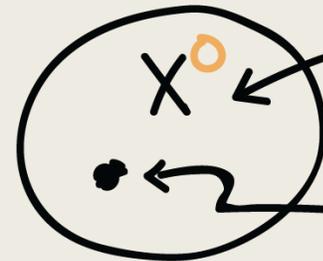
Inactivación del cromosoma X

- ✓ Es un proceso aleatorio que pasa por separado en células individuales durante el desarrollo embrionario
- ✓ Una célula podría apagar el cromosoma X paterno, en cambio, su vecina podría apagar el cromosoma X materno. Todas las células descendientes de cada una de estas células originales mantendrá el mismo patrón de inactivación del cromosoma X.
- ✓ **Cuerpo de Barr**
- ✓ Genes inactivos
- ✓ Mary Lyon-Lionización

GENOTIPO: $X^O X^o$



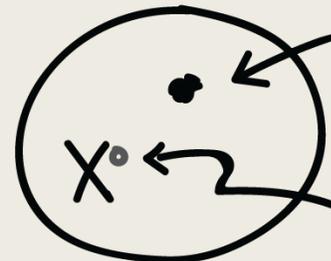
Parte naranja:



X con alelo naranja activo (X^O)

X con alelo negro (X^o) compactado en cuerpo de Barr

Parte negra:



X con alelo naranja (X^O) compactado en cuerpo de Barr

X con alelo negro (X^o) activo