

Tema 2: Genética Mendeliana de la conducta. 5ª parte.

María Jesús Sánchez
González

Fundamentos Psicobiología

9.-ANALISIS GENÉTICO DE LA CONDUCTA HUMANA.

Gen SRY y fenotipo masculino

Genética y Epigenética de la conducta: testosterona y diferenciación sexual.

S. Feminización testicular

S. Hiperplasia adrenal congénita

Genética de ritmo circadiano

S de fase adelantada del sueño

S. de fase retrasada del sueño

Insomnio familiar fatal.

Narcolepsia

Genética del hambre y obesidad

Genética. Neurotransmisores y Conducta humana

Serotonina

Dopamina

9.-ANÁLISIS GENÉTICO DE LA CONDUCTA HUMANA.

En el cromosoma Y se encuentra el gen SRY, es un gen regulador que codifica la expresión del FDT (factor determinante de testículos).

Entre los genes regulados por el (SRY o FDT) está el SOX9.

Gen SRY y fenotipo masculino

DIFERENCIACIÓN GONADAL

Testículo

Inicia su diferenciación en la semana 7^a

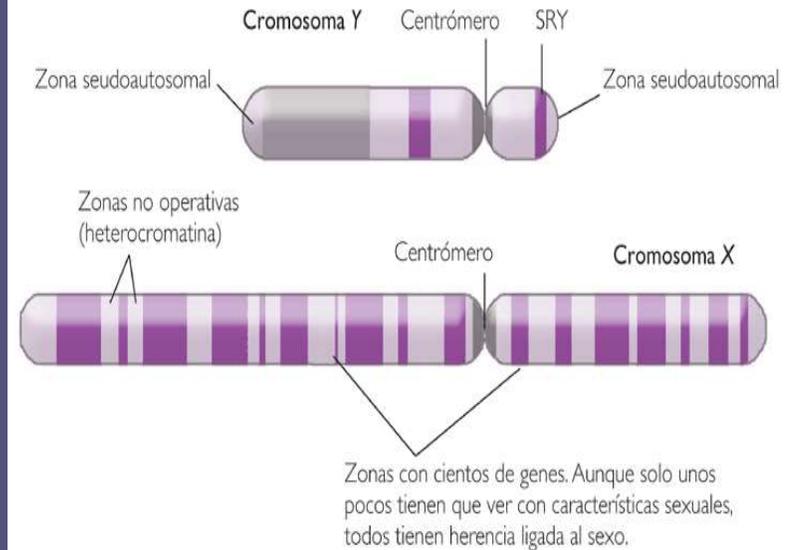
Precisa de la presencia del gen SRY (*Región determinante sexual del cromosoma Y*) situado en el brazo corto del Y.

El SRY codifica la expresión del TDF (*factor determinante del testículo*) que pone en marcha una serie de procesos que conducen a la diferenciación del testículo



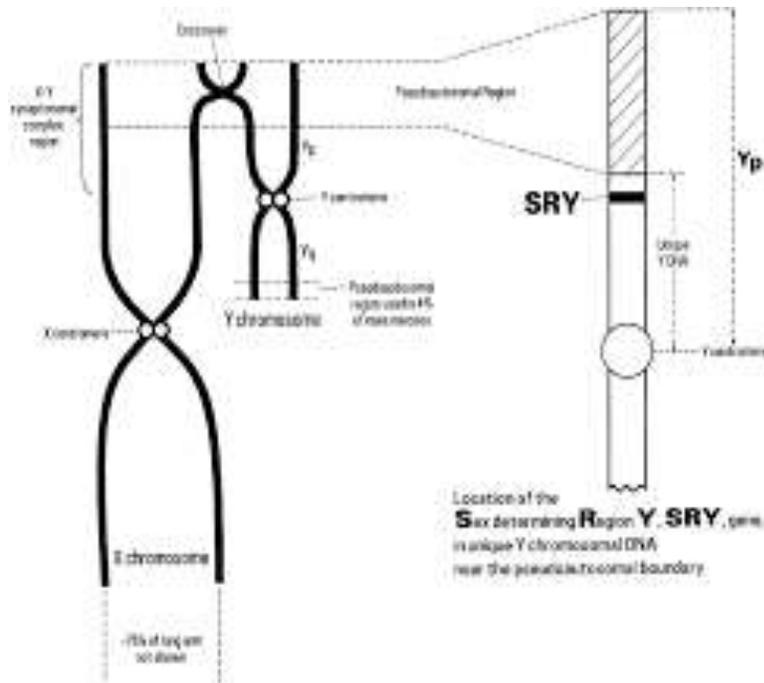
Cromosoma Y (esquemática)

SRY
ZFY
Centrómero
Antígeno H-Y



El gen SRY se encuentra en el brazo corto del cromosoma Y, en zona muy próxima a la región pseudoautosómica.

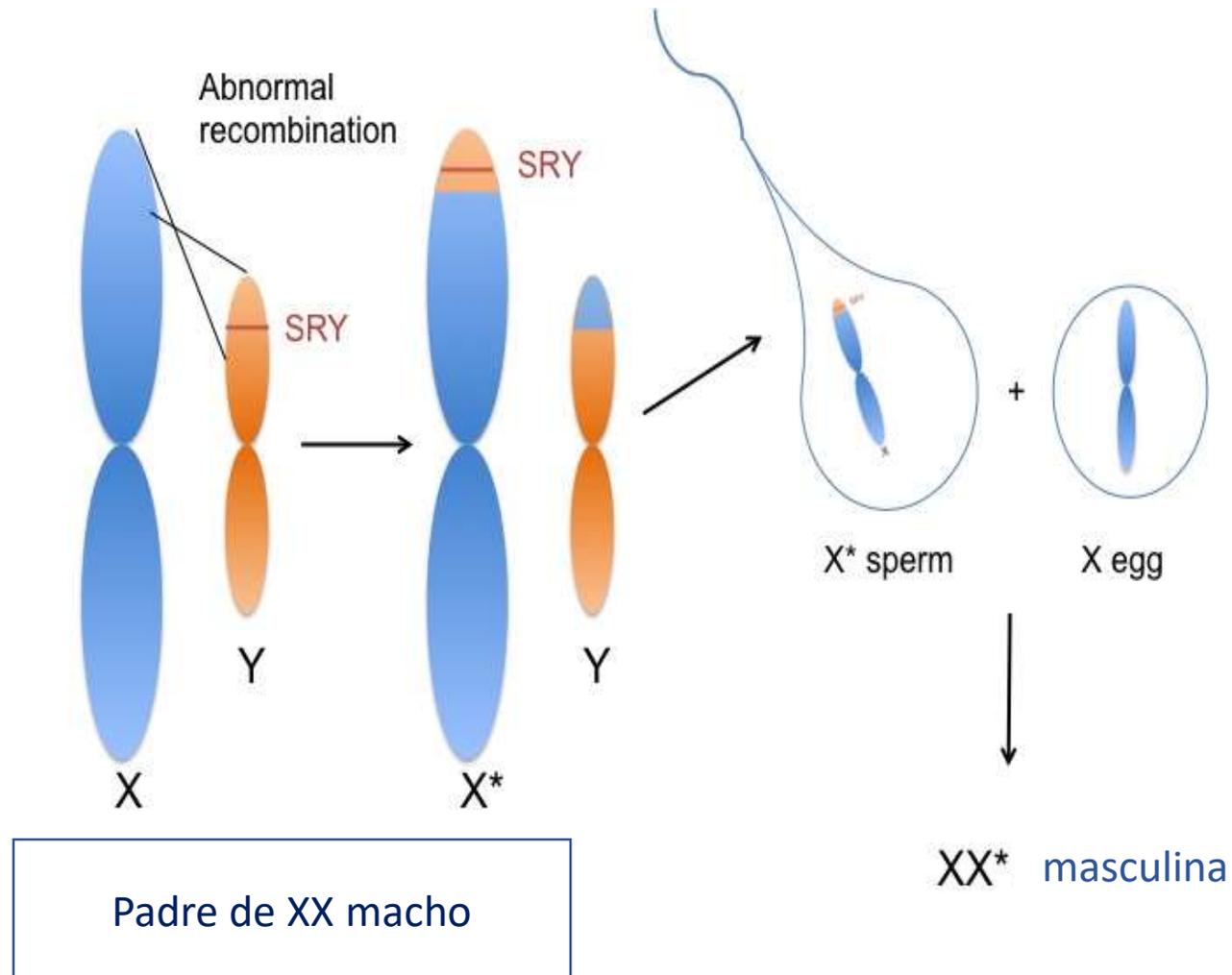
A veces, erróneamente, el gen SRY entra en un proceso de entrecruzamiento meiótico entre el Y y el X, y se transfiere a un cromosoma X, haciendo que aparezca la fórmula XX con fenotipo masculino.



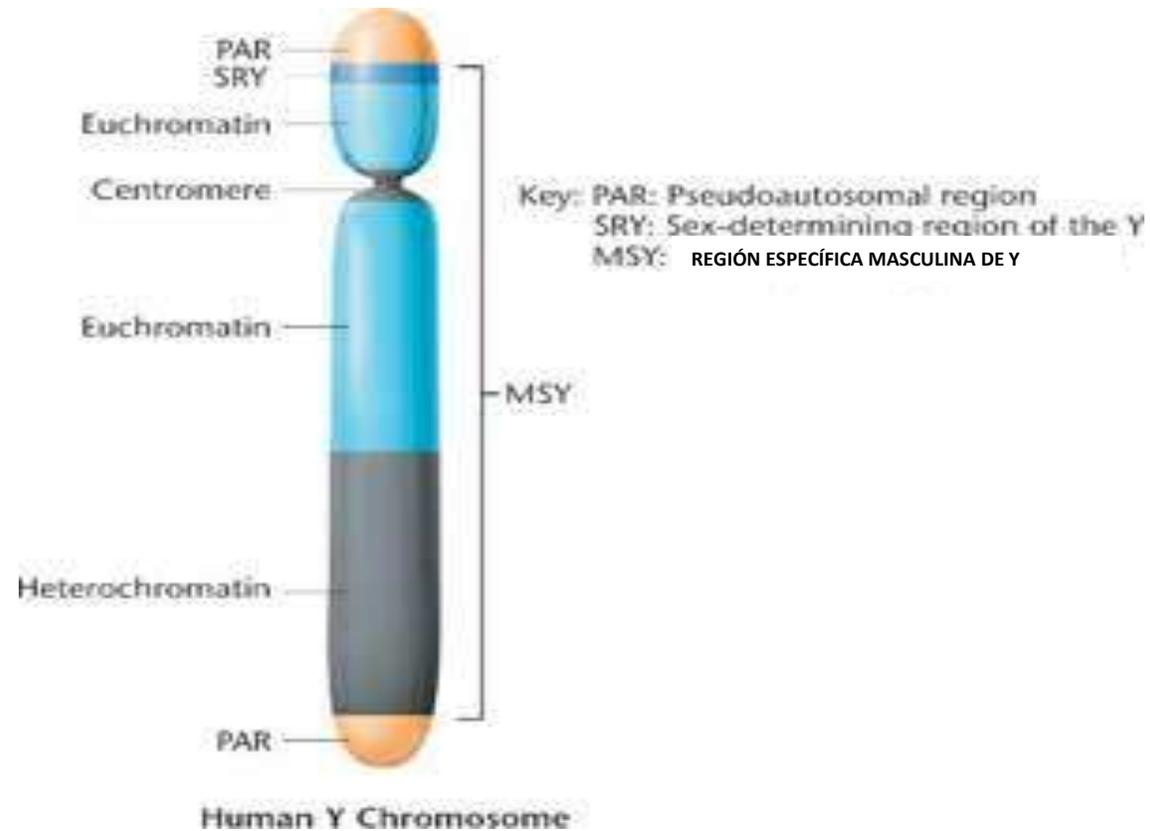
SRY responsable de la diferenciación gonadal masculina.

Región pseudoautosómica: Se llama así porque los genes codificados en esta región se heredan según el mismo patrón que los situados en los autosomas.

La **región pseudoautosómica** de los cromosomas sexuales permite el apareamiento, recombinación y segregación apropiadas de cada uno de ellos durante la meiosis masculina, a pesar de la diferencia entre los cromosomas X e Y.



Seudoautosoma: Recibe su nombre porque los genes codificados en esta región se heredan según el mismo patrón que los situados en los autosomas.



Gen SRY

Tiene 3 Genes asociados al desarrollo sexual.

Gen SOX9 (el más importante) Gen WNT Gen DAX1

La función reguladora del SRY actúa sobre diferentes genes, principalmente, sobre SOX9.

GEN SOX9 Está localizado en el cromosoma 17q24.3-25.1 y funciona como **factor determinante testicular (FDT)**. Tiene una participación crucial en **la diferenciación de la gónada masculina**. **Gen SRY y gen SOX9 se autoregulan de forma que el gen SRY no se manifiesta si no está presente el SOX9.**

Quando se expresa el gen SRY (unido a SOX9), se induce el desarrollo del testículo (sexo gonadal).

El testículo produce una serie de hormonas que propician la formación adecuada del sistema genital y resto de órganos reproductores (sexo fenotípico).

EMBRIÓN XY

CROMOSOMA Y

GEN SRY

PROTEÍNA SRY

SRY(FDT)
FORMACIÓN
TESTÍCULOS

TESTOSTERONA

Conductos Wolf y
desarrollo de órganos sex
masculinos

CEL LEYDIG

CEL. SERTOLI

CROMOSOMA 17

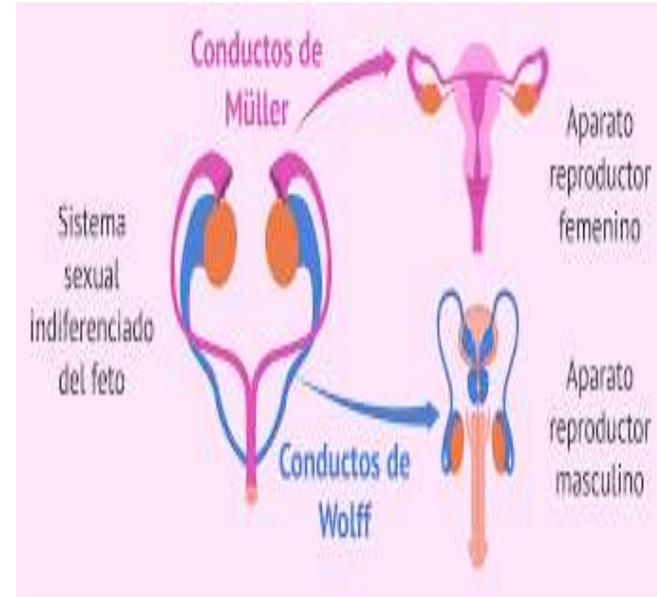
GEN SOX9

PROTEÍNA SOX9

PRODUCCIÓN SF1
(factor de
esteroidogénesis)

**HORMONA
ANTIMULLERIANA**

INHIBE FORMACIÓN OVARIOS,
TROMPAS, ÚTERO, CERVIX Y
PARTE SUP DE VAGINA



CEL LEYDIG

CEL. SERTOLI

SF1 + sox9



SRY y SOX9, se autorregulan

SOX9 va a permitir que se exprese el SRY y que se determine la formación de testículos, es decir, lo favorece.

SRY su función es potenciar la expresión del SOX9.

SRY no puede hacer su función si no se encuentra presente SOX9.

SRY se encuentra normalmente en el cromosoma Y, pero si se ha producido ese entrecruzamiento visto y no se encuentra en el cromosoma Y, y podemos tener XX con SRY.

Fenotipo----masculino.

Los testículos son necesarios para formar testosterona y la testosterona es la hormona que produce diferenciación sexual masculina.

SOX9 es fundamental para la expresión de SRY

O por decirlo de otra forma, SRY no significa nada sin el SOX 9

En sujetos XX sin SRY, pero que por duplicación existe copia extra del SOX9, el fenotipo es masculino.

Datos empíricos que nos informan del gen SRY como responsable del fenotipo masculino y acción de SOX9

El gen SRY (cromosoma Y)

Se activa entre 6º y 8º semana, es un gen regulador que codifica un factor de transcripción, FDT (factor determinante de testículos), y este potencia entre otros el gen SOX9.

La función del gen SRY es potenciar al factor determinante de testículos, SOX9.

La expresión del gen SOX9 del cromosoma 17 impulsa la diferenciación testicular de las gónadas.

*Si se altera SRY el fenotipo es femenino.

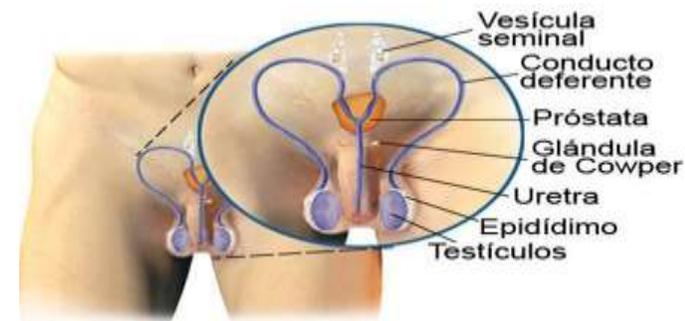
*Si en un cariotipos 46XX tenemos SRY, el fenotipo es masculino.

Pero si tenemos XX y ausencia de SRY, donde por duplicación existe una copia extra del gen SOX9, el fenotipo es masculino.

Gen SRY y fenotipo masculino

Resumen: Es la cantidad de producto sintetizado a partir de SOX9, lo que determina la diferenciación de los testículos en las gónadas y la cascada de masculinización.

La insuficiencia funcional de SOX9 da lugar a fenotipo femenino en un 75%



9.1.- Genética y Epigenética de la conducta

TESTOSTERONA Y DIFERENCIACIÓN SEXUAL.

SÍNDROME DE FEMINIZACIÓN TESTICULAR (insensibilidad a los andrógenos)

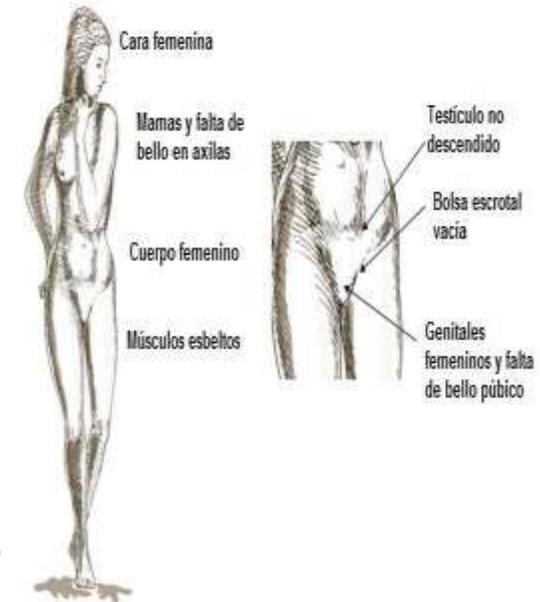
Genotipo XY,
testículos.
Fenotipo:
femenino con
incluso mamas
en pubertad.

No presentan
menarquia ni
órganos
internos
femeninos.

Los genes SYR y SOX9, son necesarios para manifestar los rasgos masculinos, pero no son suficientes.
En el Síndrome de Feminización testicular la producción de testosterona no es suficiente para desarrollar el fenotipo masculino.
La causa de feminización en este síndrome es la **insensibilidad a los andrógenos**.

Mutación del gen que codifica receptor de andrógenos.

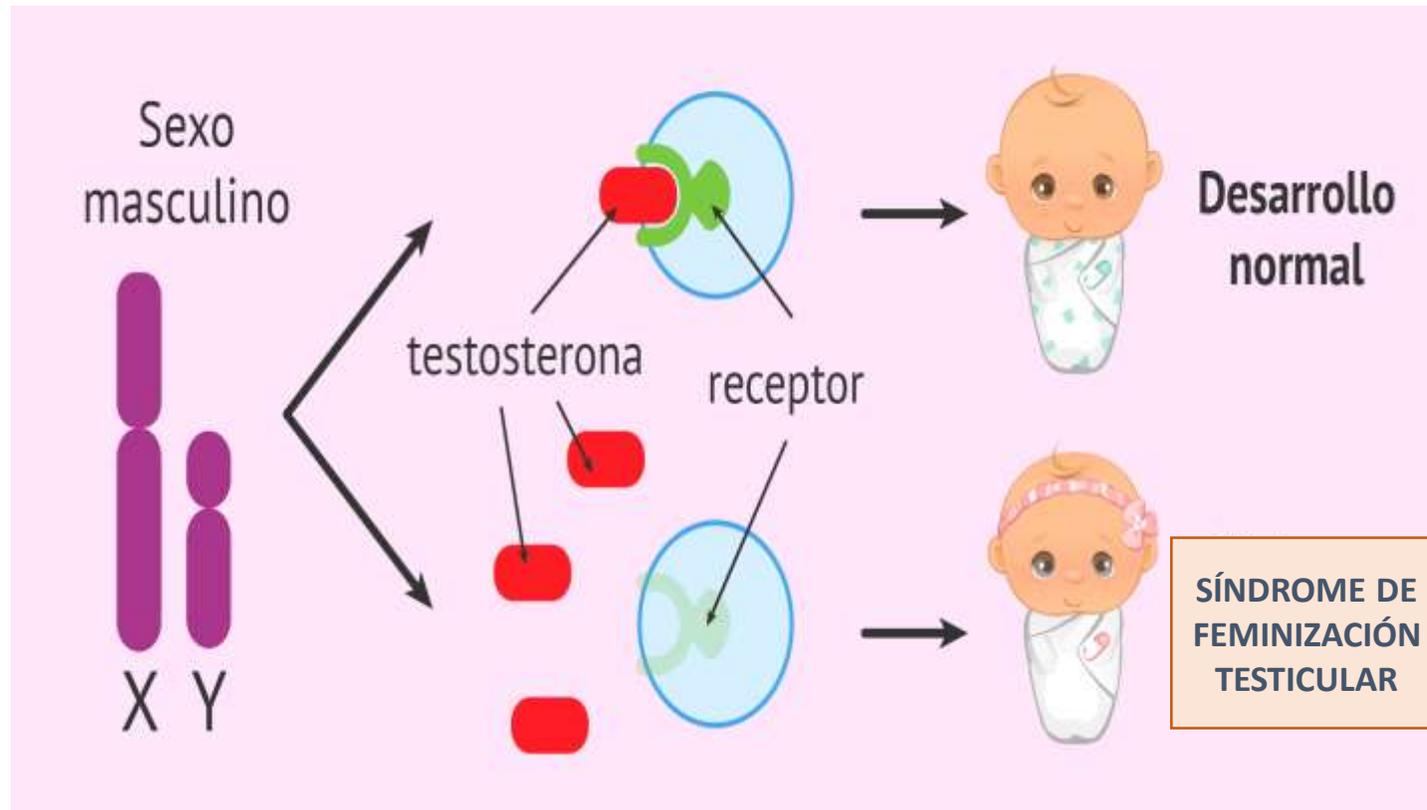
Este gen está en el cromosoma X



Genotipo XY,
tiene testículos y
rasgos sexuales
femeninos.

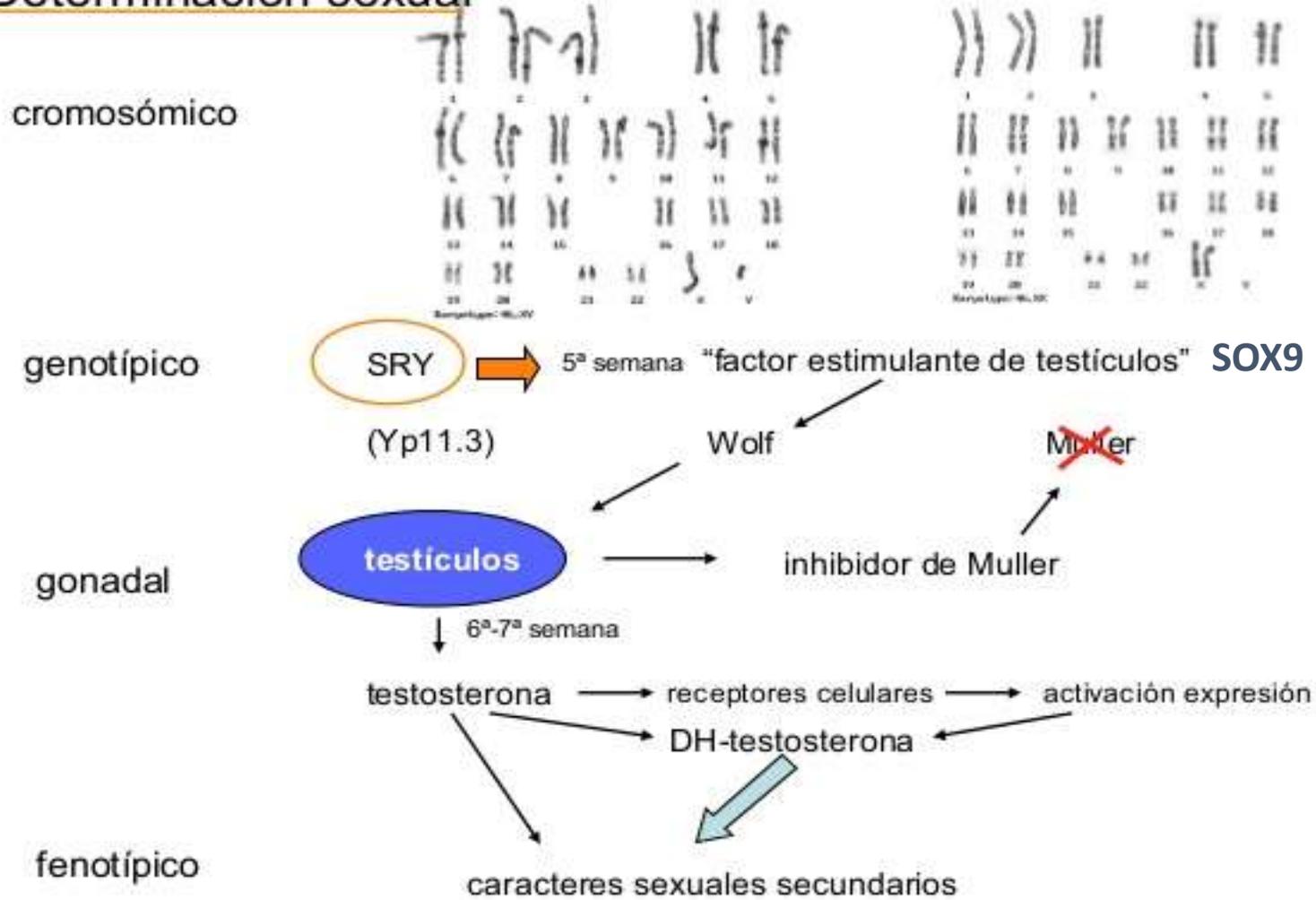
Mutación del gen que codifica **receptor de andrógenos**.

Insensibilización a los andrógenos por fallos en el gen que codifica al receptor de andrógenos.



GEN SRY Y FENOTIPO MASCULINO

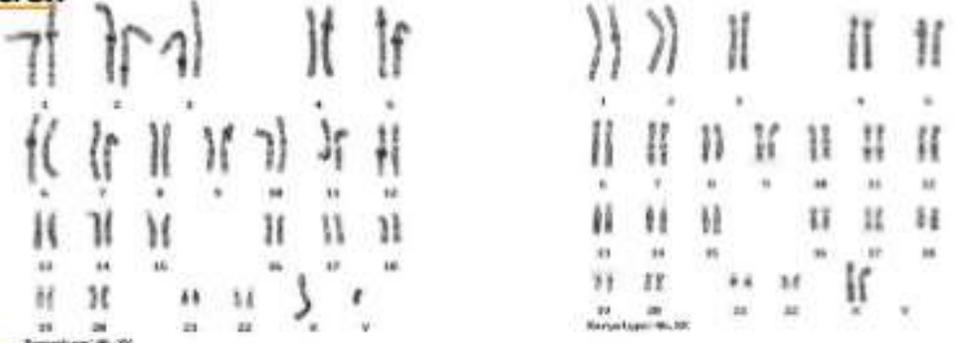
Determinación sexual



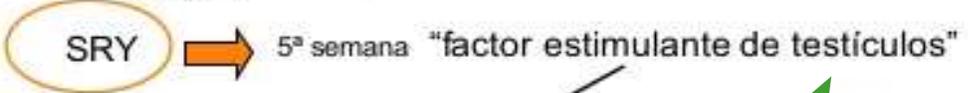
SÍNDROME DE FEMINIZACIÓN TESTICULAR

Determinación sexual

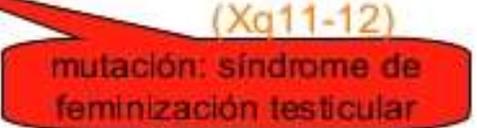
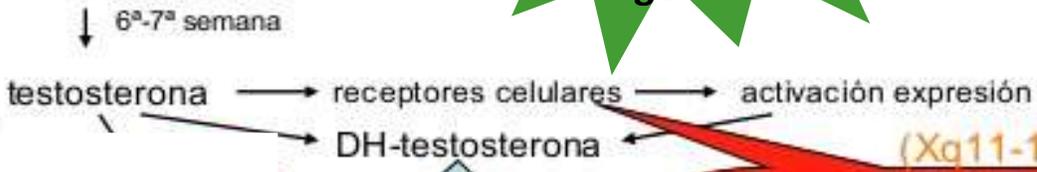
cromosómico



genotípico



gonadal

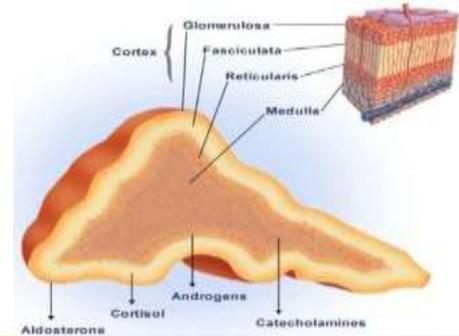


fenotípico

caracteres sexuales secundarios

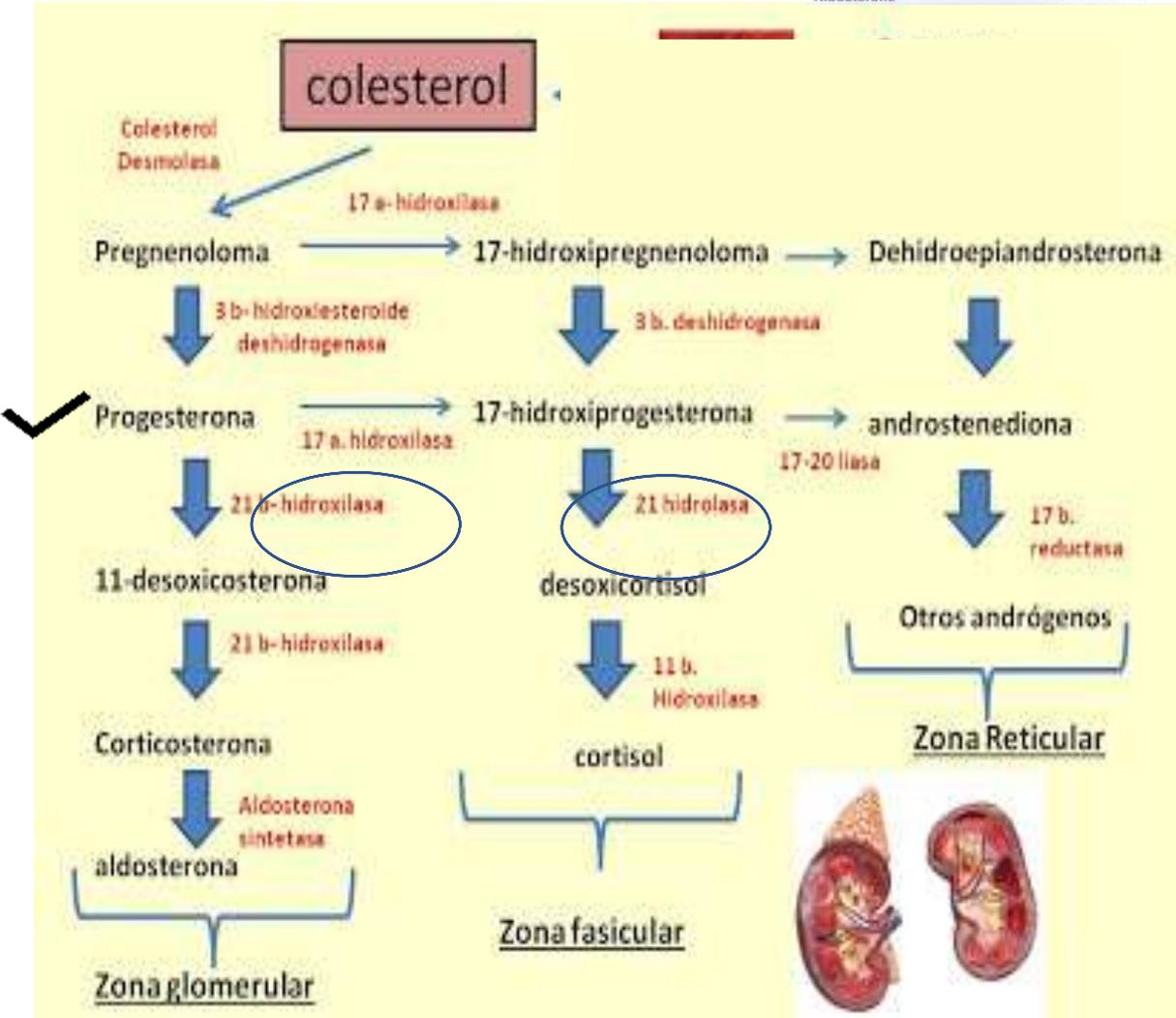
HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA (alteración de 21 hidroxilasa)

CORTEZA SUPRARENAL



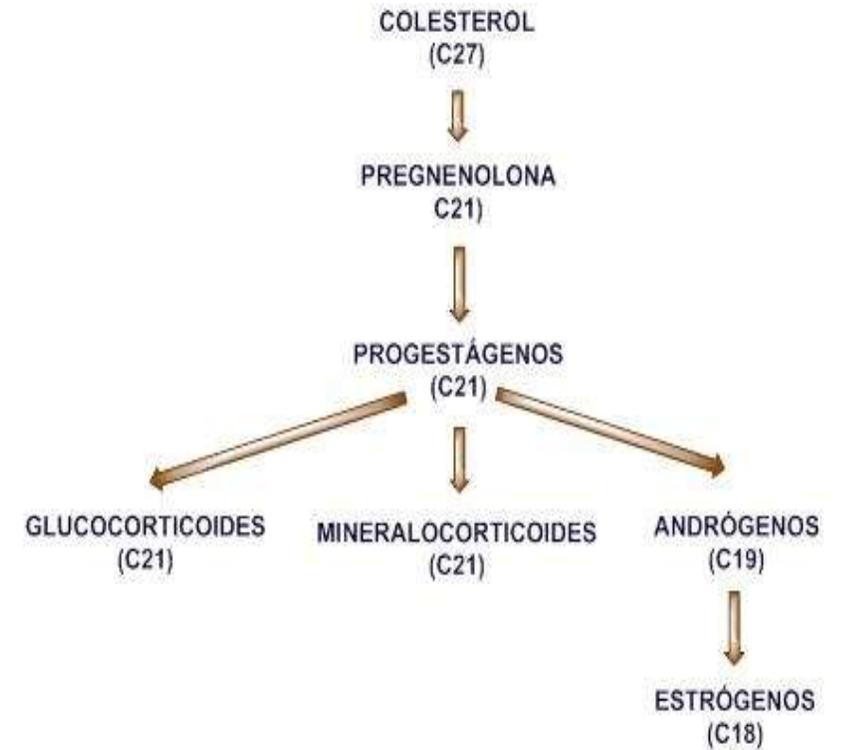
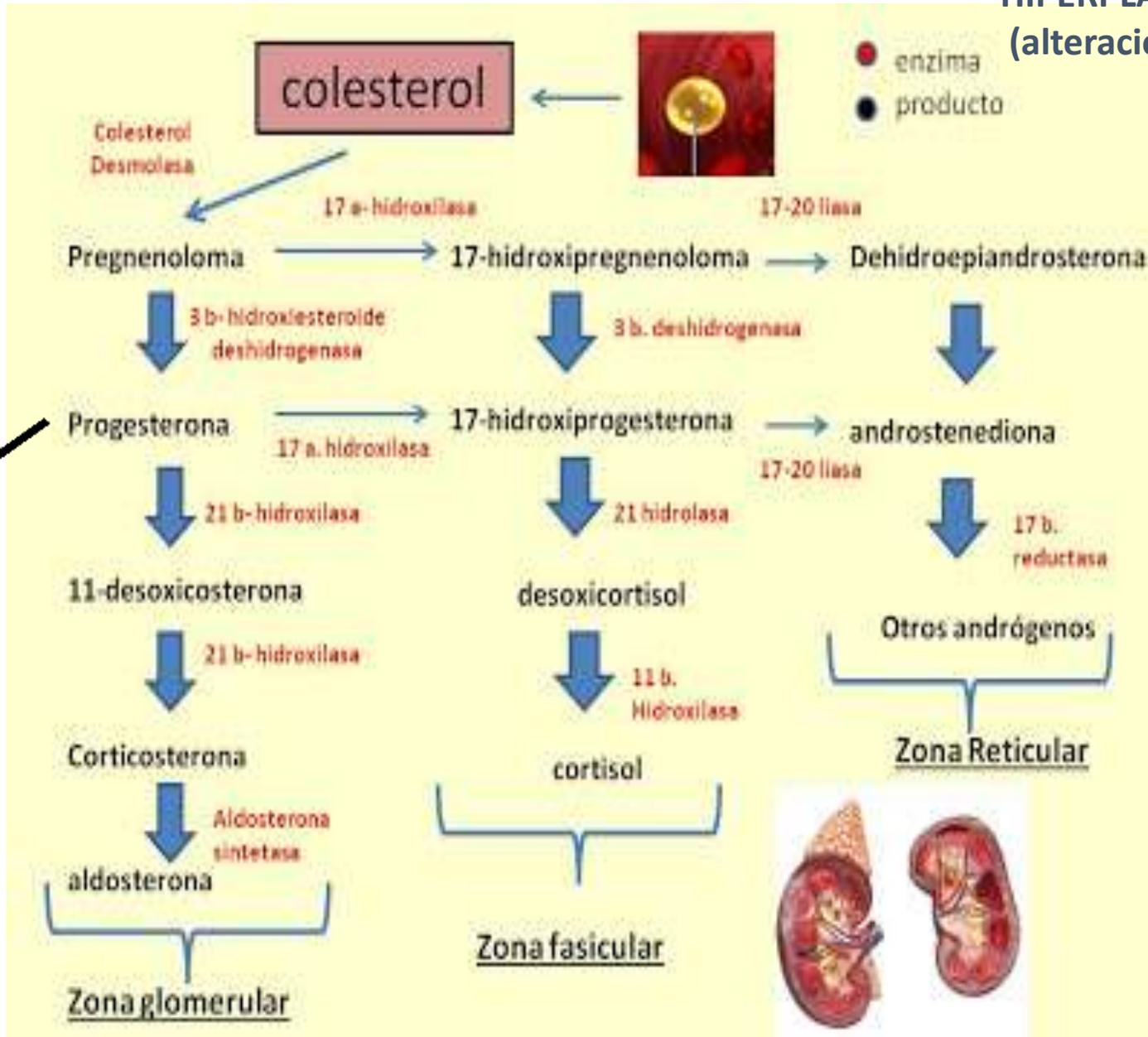
Autosómica recesiva por déficit en el gen CYP21 que **impide síntesis de enzima 21-hidroxilasa**. Aumento de andrógenos.

Fallo de producción de aldosterona y cortisol y **↑testosterona**.



Son mujeres XX, con genitales externos masculinos (testículos) por **↑testosterona** e internos femeninos. Sexo gonadal femenino (ovario) Conducta masculinizada.

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA (alteración de 21 hidroxilasa)



9.2.-GENÉTICA DE RITMO CIRCADIANO

Ciclo circadiano (alrededor del día), es un ritmo geológico al que se adecuan nuestros procesos fisiológicos

Adaptación biológica /ritmo geológico.

Núcleo supraquiasmático de Hipotálamo asiento del mecanismo del reloj biológico interno.



Variantes alélicas de genes implicados en el ciclo sueño/vigilia

1-Síndrome de Fase Adelantada de sueño(SFAS). Alteración en el gen **PER2**.
Duermen antes de lo habitual y despiertan antes.
Cambio de aa Serina por Glicina la pt **PER2** se acumule rápidamente y hace un feed-back acelerado y ciclo circadiano más breve.
Relacionado con variante del gen **TAU**

3-Insomnio fatal familiar: autosómica dominante. Insomnio intratable, trastornos motores, deterioro cognitivo.
Gen **PRNP** (alelo relacionado es variante del gen de S de Creutzfeld- Jacob, similar a S. vacas locas) Pt priónica cromosoma 20 (PRNP) Cambia asparragina x aspártico



2- Fase demorada del sueño (DSPS) + frecuente 1%
Duermen más tarde y despiertan más tarde.
Implicada en algunos casos variante de gen **PER3**



9.3-Narcolepsia

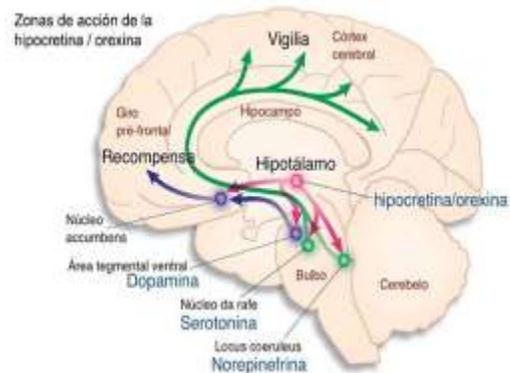
Incapacidad para regular el patrón circadiano sueño/vigilia.

En la narcolepsia suelen tener también somnolencia diurna, parálisis del sueño, alucinaciones hipnagógicas y cataplexia.

Cataplexia: pérdida súbita de tono muscular en vigilia con caída.

Situaciones estresantes pueden desencadenarla

Pueden entrar en fase REM al comienzo del sueño



Narcolepsia

Mutación del gen que codifica el receptor de hipocretina, sustancia que interviene en los niveles de alerta.

Se encuentra en hipotálamo. **Narcolepsia y Cataplexia en humanos por ausencia de hipocretina (degradación de las neuronas que lo producen), o por falta de receptor (en perros).**



GENÉTICA DEL HAMBRE Y OBESIDAD

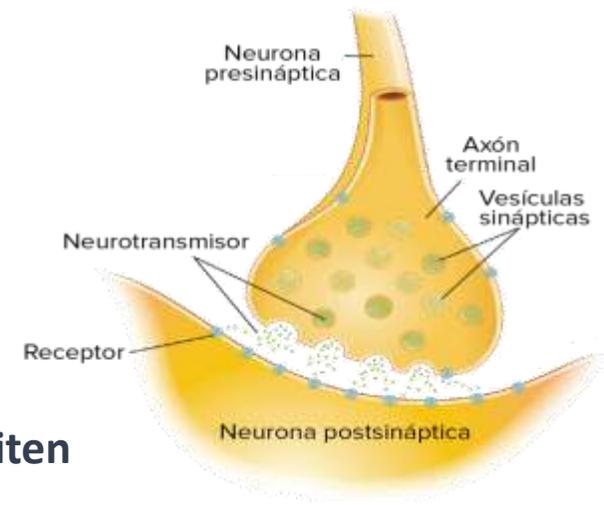
Obesidad por
alteración de gen
(leptina) o de
receptor (MC4R)

1. Gen productor de leptina, hormona producida por los adipocitos que potencia sensación de saciedad y disminuye valor hedónico de los alimentos.
Receptores hipotalámicos de leptina.
Delección de guanina en posición 133 hace **leptina incompleta e inactiva.**

2. Gen receptor de Melanocortina MC4R: Mutaciones con pérdida de función, ocasionan hiperfagia y obesidad.
Heterocigosis (alelo dominante) 2-5% niños obesos
Homocigosis, mayor obesidad.



GENÉTICA NEUROTRANSMISORES Y CONDUCTA HUMANA



Los neurotransmisores son sustancias que transmiten la información de una neurona a otra neurona.

El exceso o la carencia de neurotransmisores suele relacionarse con alteraciones de la conducta.

Los neurotransmisores actúan en la sinapsis, espacio entre neurona y neurona, activando receptores.

Los receptores de los neurotransmisores son necesarios para optimizar el efecto del neurotransmisor.

Enzimas catalizan la síntesis y degradación del neurotransmisor

Proteínas transportadoras, también interviene en la conducta,

Sobre la actividad de esos neurotransmisores actúan los psicofármacos y las sustancias psicoactivas (drogas de abuso...)

SEROTONINA



Neurotransmisor generado en núcleos del rafe.
Niveles bajos: relacion con depresión, dificultad de autocontrol, conducta agresiva.

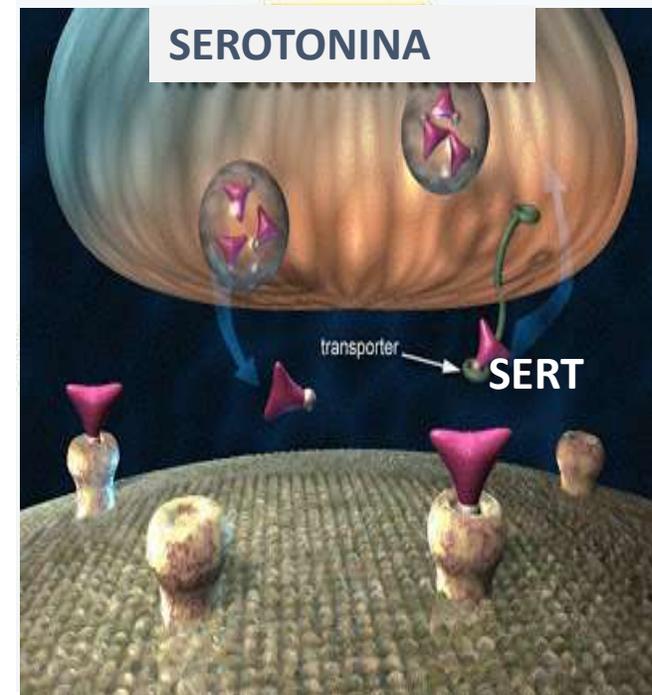
Causas:

Síntesis disminuida,
Afinidad disminuida por el receptor,
Aumento de recaptación (\uparrow transportador).
El transportador de Serotonina, SERT, la lleva desde espacio sináptico a la neurona presináptica y así la inactiva.

SERT está codificado por dos alelos: I, s.
Los homocigóticos (s s) tiene mayor ansiedad y neuroticismo.
MAO A: enzima que degrada la serotonina



Mecanismo de acción de antidepresivo: ISRS
(Inhibidores selectivos recaptación serotonina)
IMAO: Inhibidores de la MAO
(aumentan serotonina y Noradrenalina)



GENÉTICA NEUROTRANSMISORES Y CONDUCTA HUMANA

DOPAMINA

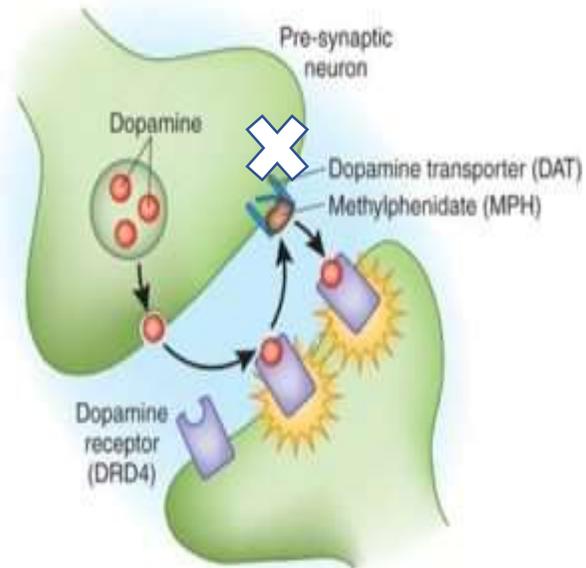
Regula actividad motora y conducta.

Dopamina Elevada: alteraciones conductuales, esquizofrenia.

Dopamina Disminuida: Alteraciones motoras de S. Parkinson.



Esquizofrenia

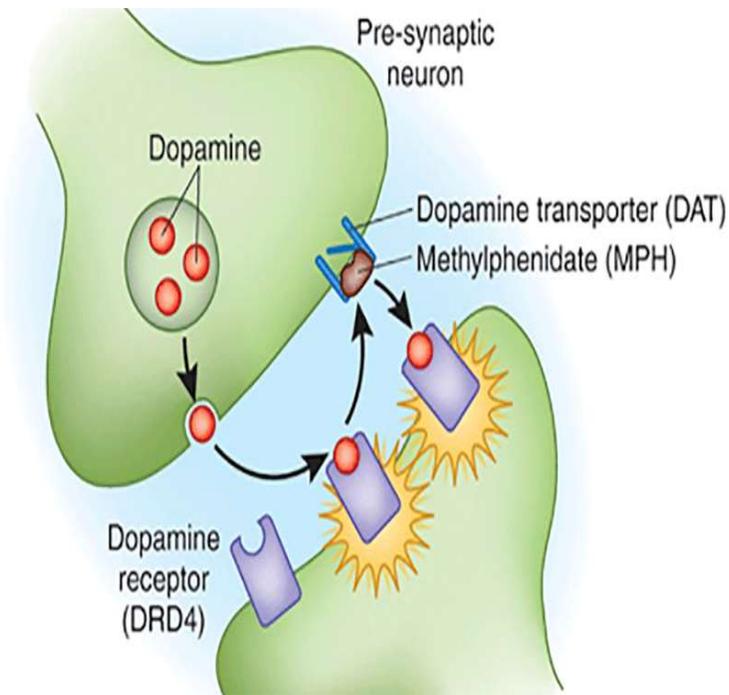


La inactivación del gen que codifica la proteína que extrae Dopamina del espacio sináptico (proteína transportadora de Dopamina DAT1) comporta actividad motora excesiva.



S. Parkinson





DOPAMINA (DA)

Transportador: DAT1

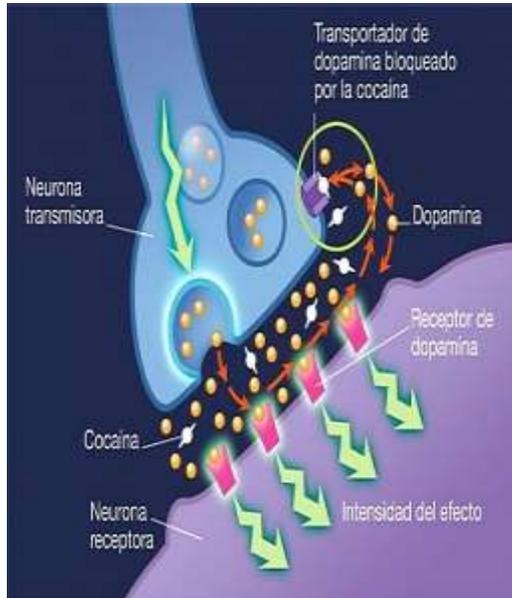
Receptor: DRD4

La recaptación de DA está a cargo del transportador de DA (DAT1), glicoproteína que recapta dicho neurotransmisor liberado en el espacio sináptico.

Así se regula la concentración de DA en el espacio extracelular sináptico

Si se inactiva ese gen DAT1, aumenta la dopamina disponible y el aumento de dopamina incrementa la actividad motora.

El DRD4 es un receptor de Dopamina con varios polimorfismos. Uno de ellos, la variante larga, ha sido relacionada con algunos trastornos psiquiátricos como esquizofrenia, trastorno de déficit de atención e hiperactividad, obsesivo compulsivo con tics y trastorno por consumo de sustancias, así como con la característica de personalidad de búsqueda de la novedad.



Hay un polimorfismo en el receptor D4 de dopamina. Hay variante de alelo largo y corto.

La inactivación del gen que codifica la proteína transportadora de Dopamina (DAT1), tiene efecto **similar a cocaína**, sustancia ésta que bloquea la recaptación y deja dopamina disponible. Actividad motora excesiva. La cocaína tiene similar efecto al que ocurre con el bloqueo del DAT1

Receptor D4 (DRD4) se expresa: Hipotálamo, Sistema límbico (emociones) Corteza prefrontal (atención y funciones cognitivas superiores, comportamiento)

El receptor D4 de Dopamina (DRD4), variante larga ejerce funciones inhibitorias en neuronas prefrontales.

Relacion entre la variante larga del DRD4 y alteraciones del comportamiento: Déficit atención, Buscador de sensaciones, Adicción sustancias de abuso.

Transportador de dopamina DAT1 y receptor DR4D, relacionados con TDAH.
Homocigotos variante larga DAT1: Hiperactividad
Homocigotos DR4: Déficit de Atención

DAT1 se expresa en ganglios basales (movimiento)
DR4 abunda en corteza prefrontal (atención)

10.- ALTERACIONES CROMOSÓMICAS Y CONDUCTA

S. de Williams

Impresión genómica y Epigénética de la conducta.

S. Prader Willi y S. Angelman

S. de Down

Cromosomas sexuales

S. Turner

Cromosomas sexuales, sexo y cromatina de Barr

Trisomía de los cromosomas sexuales

autosómica dominante, aunque la mayoría de los casos son esporádicos, sin que haya otros casos en la familia.

Williams (7)



ALTERACIONES CROMOSÓMICAS Y CONDUCTA

Menor CI, Dificultad aprendizaje espacial, numérico, resolver problemas.

Notable capacidad lingüística, Comunicativos, confiados

Síndrome de Williams-Beuren

Micro Delección de 7q11.2

Solo una copia de genes normales

Gen **ELN**
Trastornos cardiovasculares.
Gen **LIMK**,
déficits cognitivos



IMPRONTA GENÉTICA

Cada gen autosómico está representado por dos copias o alelos, cada una de ellas heredada de un progenitor en la fertilización. En la gran mayoría de los genes de los autosomas, se expresan las 2 copias, tanto la procedente del padre, como la proveniente de la madre.

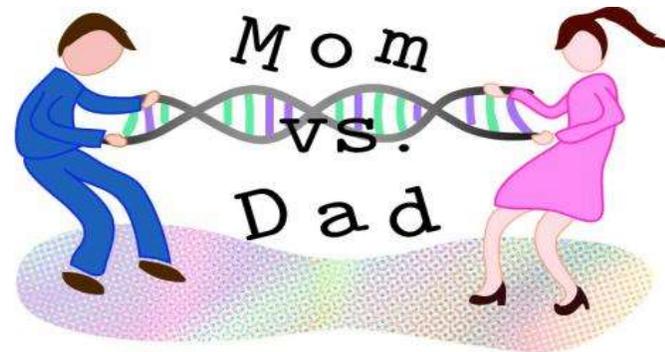
Sin embargo en una pequeña proporción de los genes (<1%), su expresión depende solo de uno de los alelos, pues el otro está **silenciado** debido a la **impronta genética** (marca y silenciamiento)

La **impronta génica** es una forma de regulación génica cuyo resultado es la expresión de uno de los dos alelos, no de ambos.

La expresión del alelo depende, por tanto, de su origen parental.

El mecanismo de impronta, en muchos casos es por metilación del DNA.

Los genes se distribuyen a lo largo de los cromosomas, de cada gen hay dos copias, una en el cromosoma materno y otra en el cromosoma paterno, generalmente ambas copias son funcionales, a excepción de ciertas regiones en las que existe un sistema de control de la expresión genética, llamado impronta genómica. Un mecanismo, por el cual, ciertos genes o grupos de genes, quedan inactivados, en función de su origen parental.



Los síndromes de **Prader-Willi y Angelman** son los ejemplos más conocidos y estudiados en relación con las patologías producidas por la **impronta genómica**. En los dos casos se produce una **microdelección en el cromosoma 15** en una **región crítica donde se encuentran genes con impronta**.

Ambos síndromes están afectados la misma microdelección pero se diferencian en su origen.

Si el origen del cromosoma delectado es paterno se producirá el síndrome de Prader-Willi y si el origen del cromosoma delectado es materno dará lugar al síndrome de Angelman

Cuando la forma de expresión de algunos genes no se ajusta a lo establecido.

ALTERACIONES CROMOSÓMICAS Y CONDUCTA

Impresión o grabación genómica y Epigenética de la conducta.

En los dos casos. S. PW y S.A se produce una microdelección en el cromosoma 15 en una región crítica donde se encuentran genes con impronta

¿Por qué se sabe que existe la impresión genómica?

Por las aportaciones de estos dos síndromes

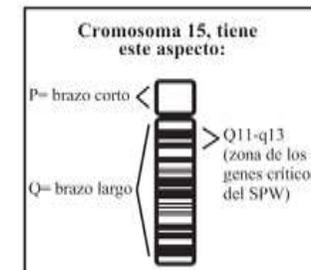
IMPRONTA GENÓMICA: Inactivación de genes en función del sexo del productor de gametos. La expresión de genes difiere si el alelo procede del padre o de la madre.

PRADER –WILLI. Delección brazo largo cromosoma 15 del gameto masculino: obesidad, discapacidad mental. (Es la expresión del alelo materno, el paterno tiene delección). El del padre no se expresa x delección y el de la madre está improntado, silenciado.

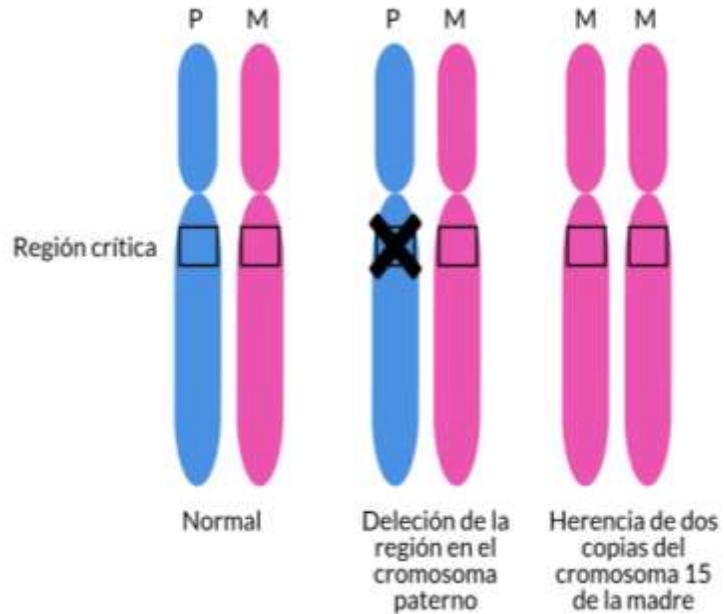
En la disomía uniparental no hay delección del paterno, se heredan los dos maternos y es también un S. Prader -Willi ¿Porque?

Porque hay genes que no se expresan, están improntados

PRADER –WILLI



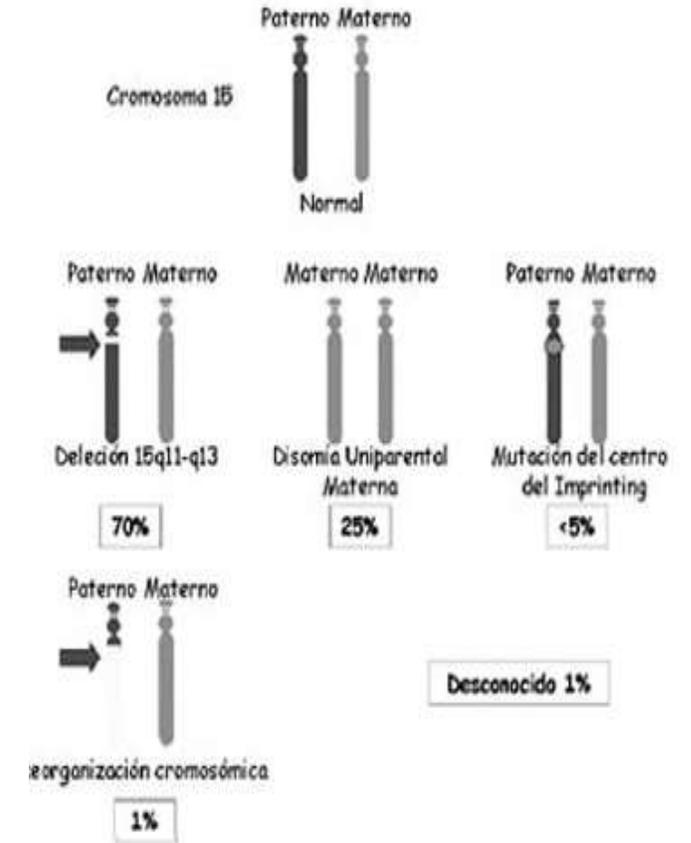
PRADER –WILLI.



Los alelos del gameto masculino no se expresan por la deleción. Los alelos del gameto femenino no se expresan por estar improntados. 70%
Si los dos alelos son maternos (disomía uniparental materna) también se genera un S. de Prader Willi. 25%



La **disomía uniparental**: situación en la que las dos copias de un cromosoma provienen del mismo progenitor, en lugar de que una copia provenga de la madre y la otra copia del padre



IMPRONTA GENÓMICA: Inactivación de genes en función del sexo del productor de gametos

Falla por deleción el materno y por impronta el paterno.

S. de ANGELMAN: Delección del brazo largo del cromosoma 15 del gameto femenino: Discapacidad mental grave, risa convulsiva, movimientos involuntarios.

Es la expresión del alelo paterno inactivado, el materno tiene deleción.

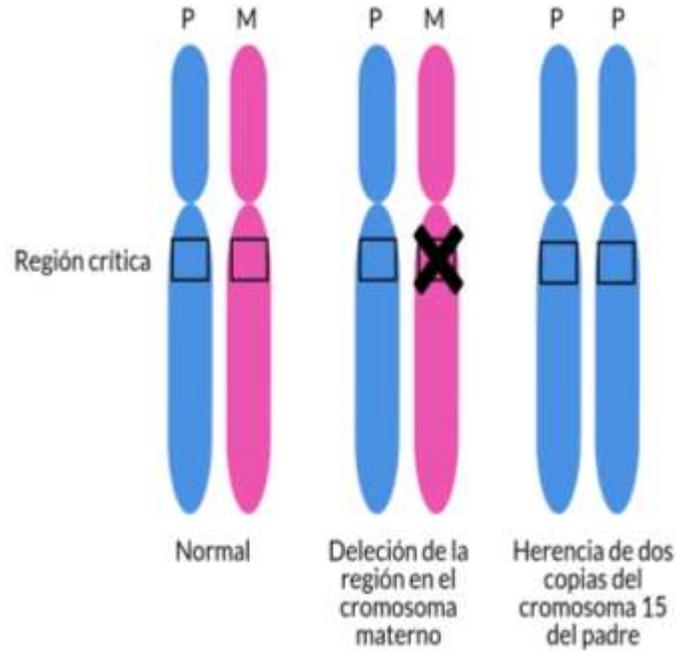
No se expresa el materno por deleción y el paterno por improntación o silenciamiento.

Sin deleción materna y ambos del padre (disomía uniparental) también sería un S. de Angelman.

Síndrome de Angelman: Ausencia total (por deleción o mutación) de expresión de gen UBE3A femenino, ya que este gen en el alelo paterno está inactivado.

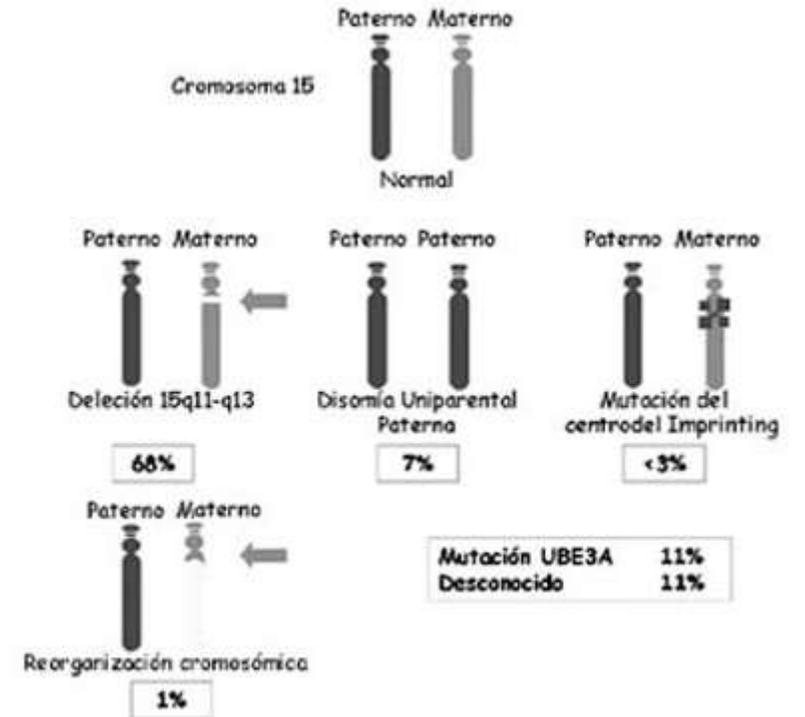


Faltan genes por deleción y por improntación (los que no se expresan)



ANGELMAN:

Los alelos del gameto femenino no se expresan por la delección.
 Los alelos del gameto masculino no se expresan por estar improntados.
 60%
 Si los dos alelos son paternos (disomía uniparental materna) también se genera un S. de Angelman 7%



RESUMEN IMPRONTA GENÓMICA

Genes con impresión genómica: Genes que no se expresan.

Un desarrollo normal, requiere la presencia de los dos alelos de los dos genes, paterno y materno.

Quando el cigoto procede de un solo progenitor:
Si paterno: embrión anormal, placenta normal
Si materno: Embrión normal, placenta no.
Si espermatozoide fecunda a un óvulo sin núcleo, se produce la mola, masa placentaria sin feto. Todo el genoma procede del espermatozoide, inviable.

Podemos ver que no es suficiente con tener dos copias genéticas, sino que su origen es importante en el desarrollo de algunos tipos de patologías.

Fallos en la disyunción meiótica

ALTERACIONES CROMOSÓMICAS Y CONDUCTA

Síndrome de DOWN

Cromosoma 21 extra,
trisomía.

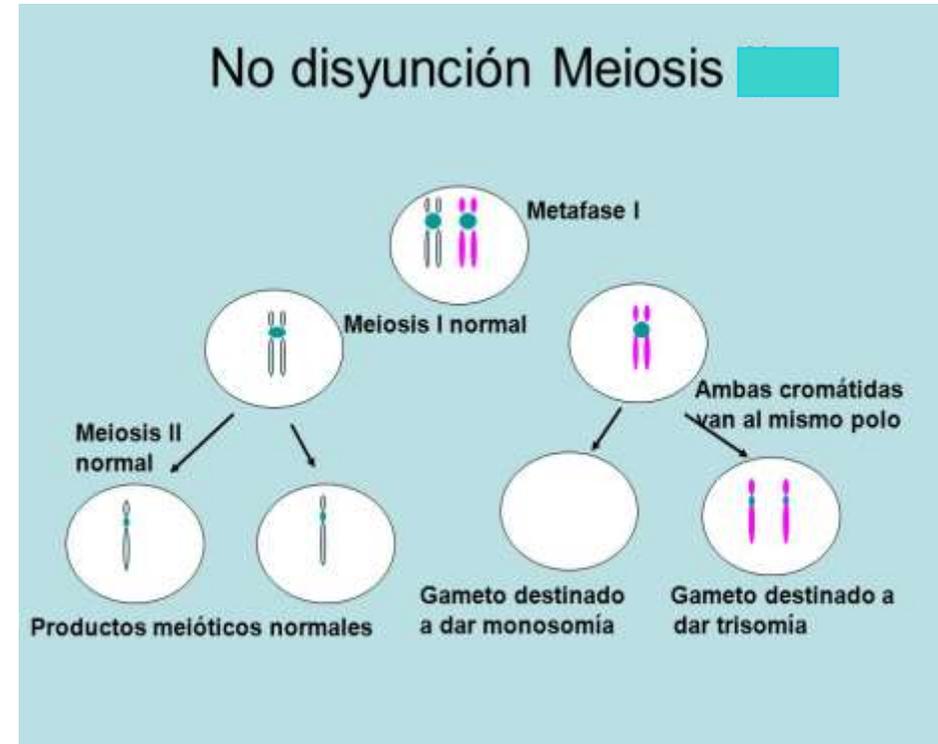
Causa: No disyunción
meiótica

No separación de
cromosomas
homólogos en la
meiosis

95% origen materno.

Aumenta riesgo con edad
por fallo en la selección
materna.

Produce degeneración de
vías colinérgicas, **ineficacia
en el transporte de factor
de crecimiento nervioso.**

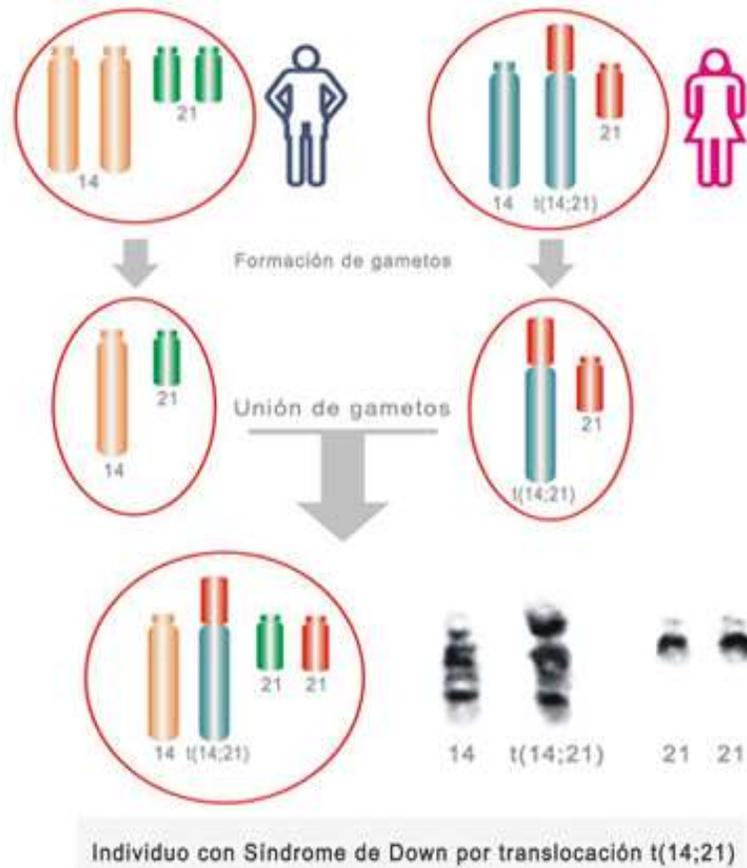


Paralelismo entre S. Down y procesos
neurodegenerativos en relación con 3
copias del gen de la proteína
precursora amiloide (APP)
Con 2 copias no se produce



**Síndrome de DOWN,
FAMILIAR
Sin trisomía del 21
Translocación
Robertsoniana**

Hay 3 cromosomas 21; uno de ellos adherido a otro cromosoma en lugar de separado



Dos cromosomas acrocéntricos forman un cromosoma metacéntrico.

Disminución del número haploide.

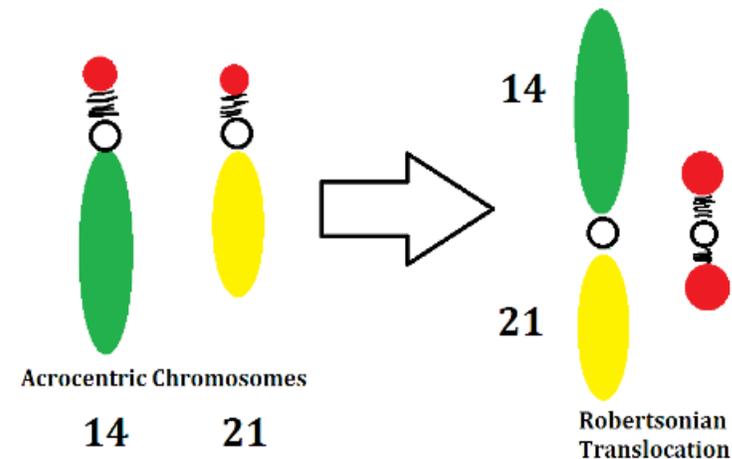
Se pierden brazos cortos de dos cromosomas no homólogos.

Afecta a los **cromosomas 13, 14, 15, 21 y 22**, tienen brazos cortos muy pequeños.

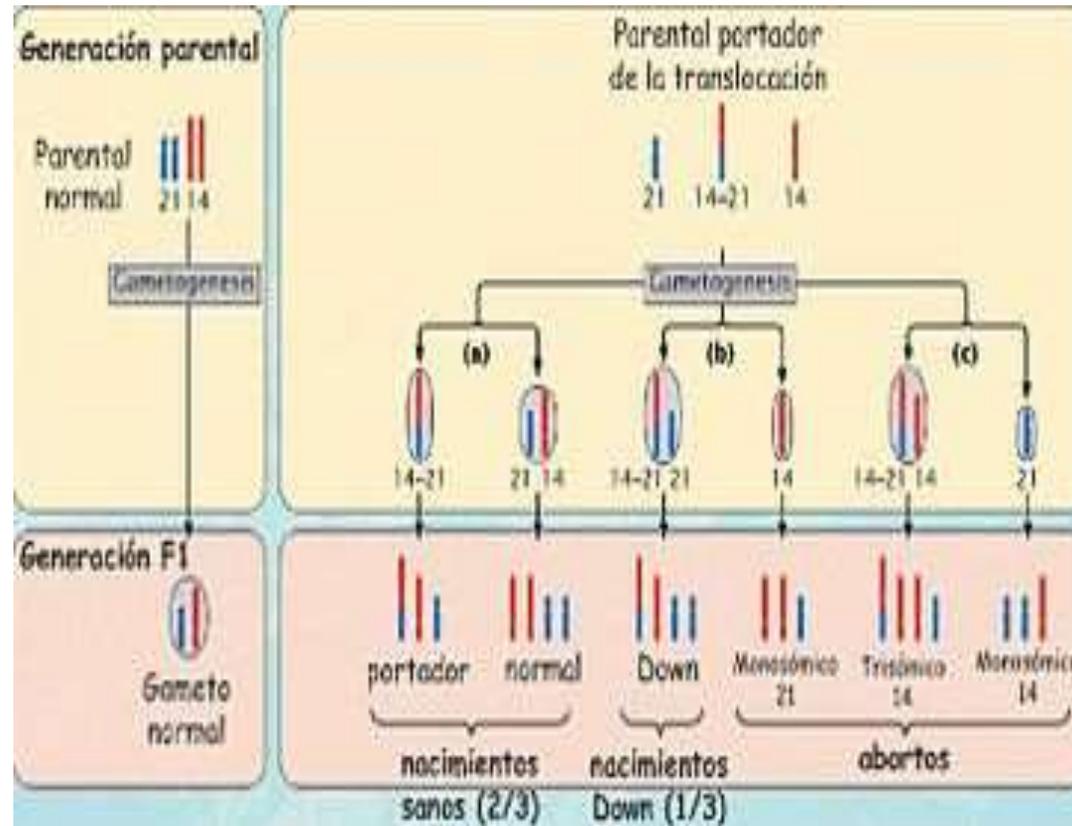
Material genético no esencial.

Fenotípicamente normales, pero sólo tienen 45 cromosomas en cada célula.

Translocación Robertsoniana



Translocación Robertsoniana



Translocación robertsoniana (unión de dos cromosomas acrocéntricos dando un cromosoma de mayor tamaño perdiéndose los brazos cortos de cada uno de ellos). La translocación robertsoniana 14-21 es una de las causas del Síndrome de Down

10.- En el síndrome de Down:

A) siempre hay una trisomía 21;

B) siempre hay alteraciones en el número de cromosomas;

C) puede darse porque se triplica el material genético del cromosoma 21;

D) se debe a una monosomía 21.

C

ALTERACIONES CROMOSÓMICAS Y CONDUCTA

CROMOSOMAS SEXUALES

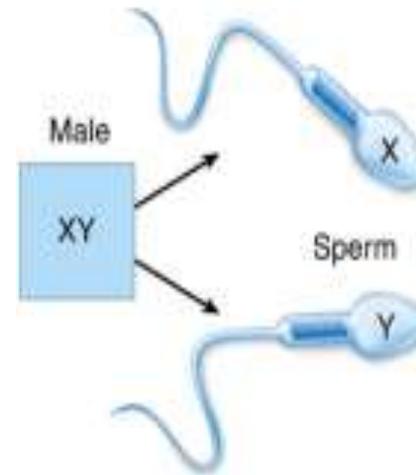
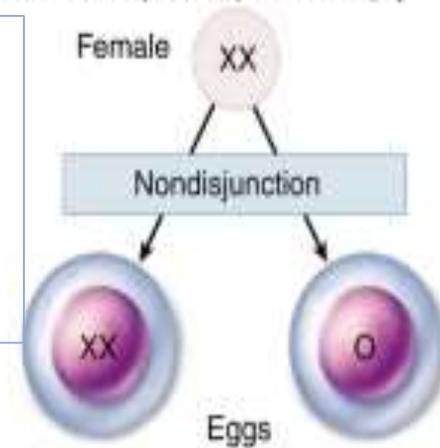
SÍNDROME DE TURNER

Monosomía de cromosoma X

Turner fenotipo



El gen SHOX está en cromatina de Barr y está activado.
En Turner no hay cromatina Barr, falta SHOX y su talla es baja



XXX Female (triple X)	XO Female (Turner syndrome)
XXY Male (Klinefelter syndrome)	OY Nonviable

MECANISMO DE INACTIVACIÓN DE CROMOSOMA X

Un gen XIST produce RNA que no sale al citoplasma y se une al X e impide su transcripción.

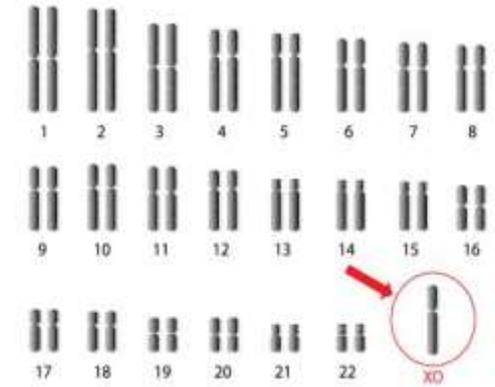
X inactivado al azar.

La mayoría de los genes en el cuerpo de Barr están inactivos, lo que significa que no se transcriben.

15% del X inactivado se salva de la inactivación.

Un gen que escapa a esa inactivación es SHOX, y al faltar ese X en el S de Turner es el causante, de talla baja.

Una parte del cromosoma X no sufre inactivación, eso significa que se expresan en las hembras las dos copias de los genes que ocupan esa zona no inactivada. El gen SHOX, es uno de ellos, en las hembras normales expresa ambas copias. En las Turner, al haber sólo una copia, la expresión del gen es la mitad, por lo que cabe pensar que esa sea una de las razones de la baja estatura de estas personas.





CROMOSOMAS SEXUALES, SEXO Y CROMATINA DE BARR

Inactivación del 2º cromosoma X = cromatina de Barr. (Lyon)
Cromatina de Barr = $nX-1$. En ella un 15% de genes están activos.
Se evita doble carga génica en hembras y explica la existencia de mosaico en mujeres.

MOSAICISMO:

Expresión alternante de genes: Unas veces se expresa el gen activo del cromosoma X y otras el gen activo de la cromatina de Barr.

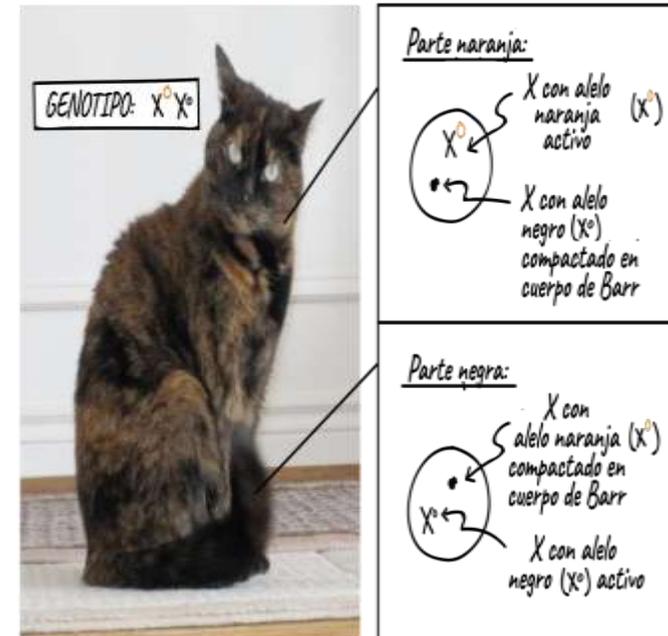
Daltonismo: La retina tiene zonas daltónicas y normales

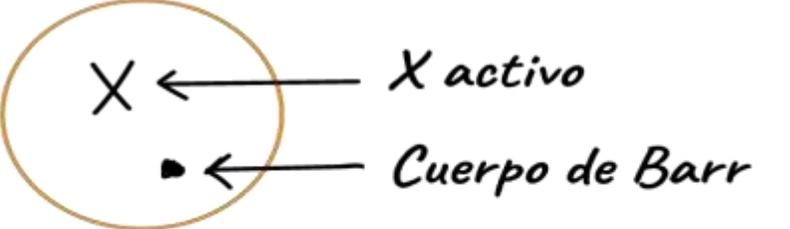
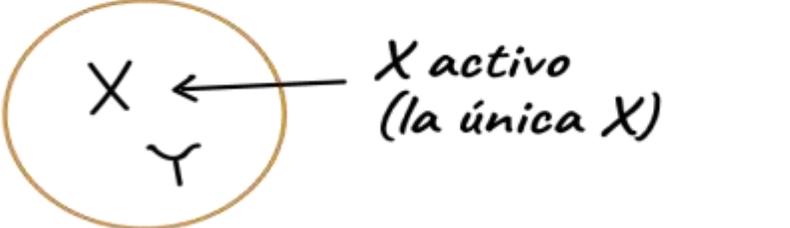
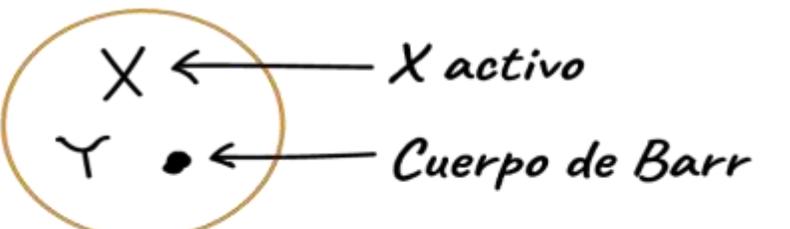
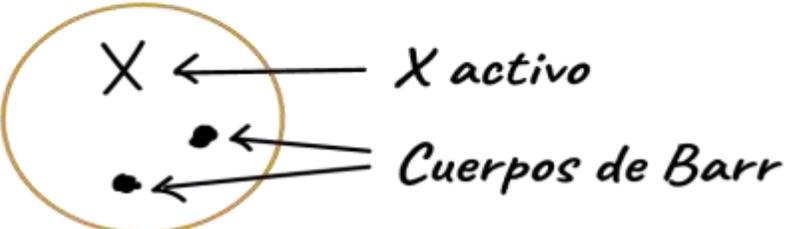
Unos conos tienen inactivado el X de alelo normal → daltónico y otros conos inactivado el X de alelo alterado → normal.

GATOS BARCINOS,
hembras que tienen tejidos en mosaico.

La masculinidad es la expresión de un gen que se halla únicamente en cromosoma Y.

Copiar enlace para ver formación de mosaicos
INACTIVACIÓN DEL CROMOSOMA X
https://youtu.be/fb5mher6_3U



<p><i>XX mujer</i></p>	 <p> <i>X</i> ← <i>X activo</i> ● ← <i>Cuerpo de Barr</i> </p>
<p><i>XY varón</i></p>	 <p> <i>X</i> ← <i>X activo</i> (la única <i>X</i>) <i>Y</i> </p>
<p><i>XXY varón</i> (Klinefelter)</p>	 <p> <i>X</i> ← <i>X activo</i> <i>Y</i> ● ← <i>Cuerpo de Barr</i> </p>
<p><i>XXX mujer</i> (tripe <i>X</i>)</p>	 <p> <i>X</i> ← <i>X activo</i> ● ● ← <i>Cuerpos de Barr</i> </p>

Siempre que hay cromatina de Barr, Hay otro cromosoma X

TRISOMÍA DE CROMOSOMAS SEXUALES

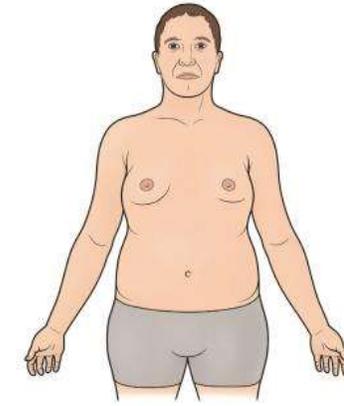
47XXX: Fenotipo femenino
47XXY: S.Klinefelter
47XYY



Síndrome XYY "Super Macho"

- 47, XYY
- Machos fértiles
- Desarrollo normal de gónadas y tamaño testicular.
- Niveles altos de testosterona
- Mas altos de lo normal

No disyunción meiótica



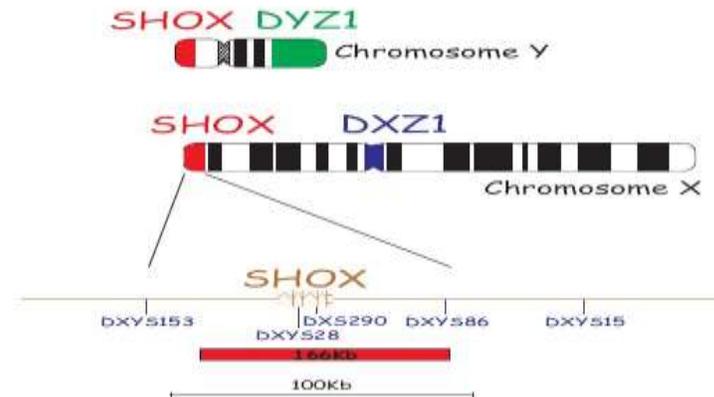
S. Klinefelter

Trisomías más frecuentes

Talla alta.

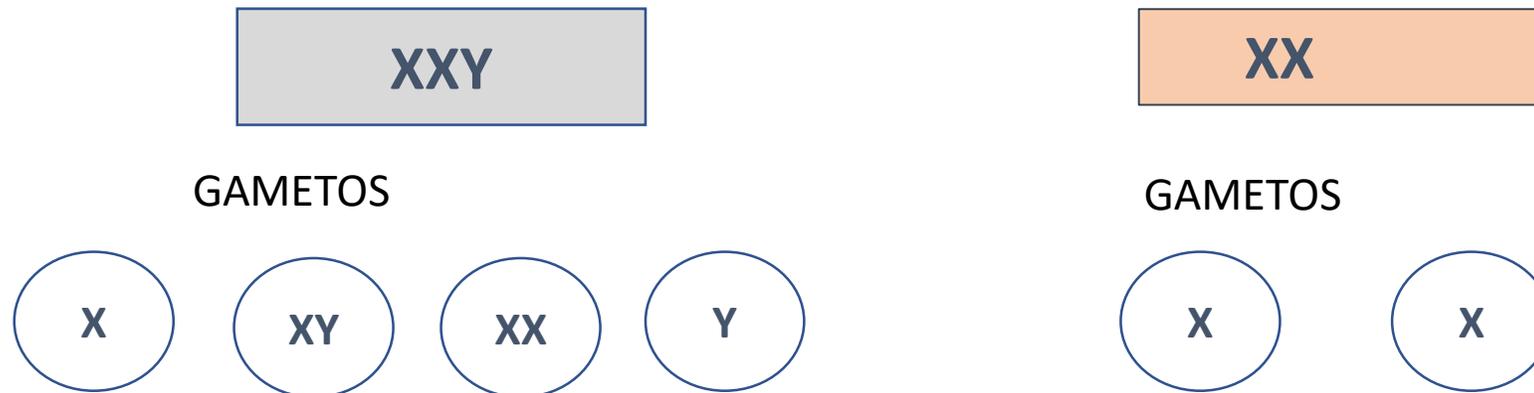
El 15% de genes no inactivados están en 3 copias en el XXX, trisomía parcial del X.

Todos 3 copias gen SHOX.



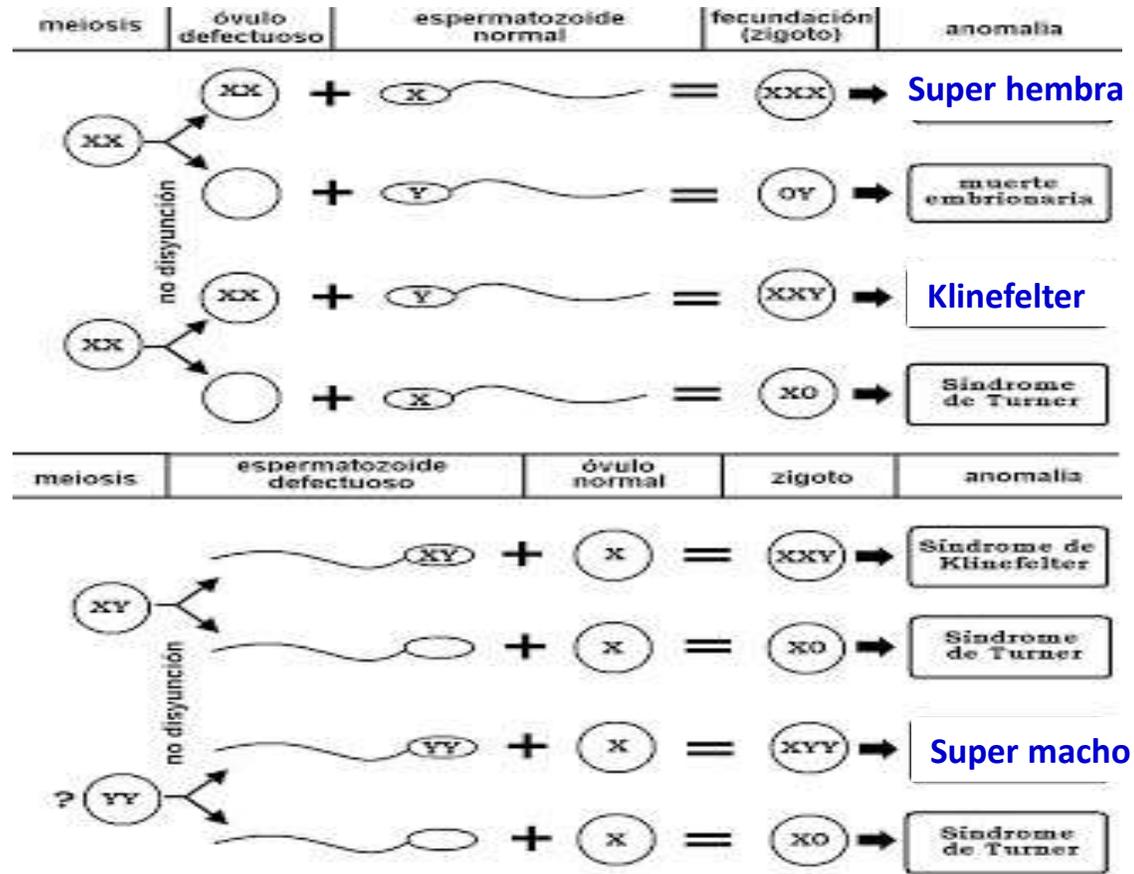
“En el supuesto de que un varón con síndrome de Klinefelter pudiera tener descendencia con una mujer normal, ¿qué probabilidad tendría ese descendiente de ser también síndrome de Klinefelter?”

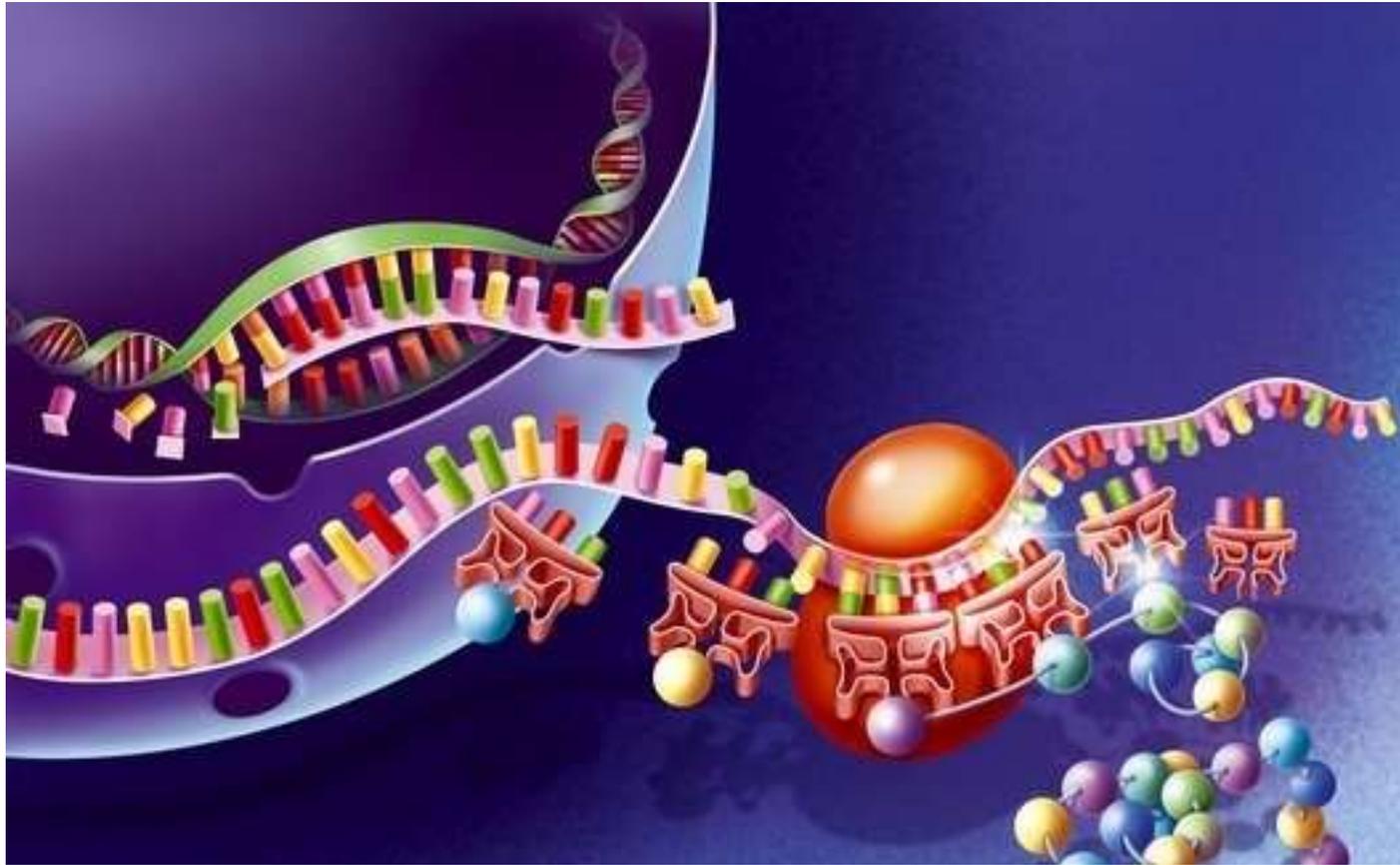
A) 1/6; **B) 1/4**; C) 2/3; D) 1/2.



Causas del síndrome del superhombre

No disyunción meiótica en el proceso de reducción al formarse el espermatozoide. Durante la división celular se produce un error y algunas células de esperma tienen dos copias del cromosoma Y. Si una de estas células reproductivas contribuye a la composición genética del niño éste tendrá el cromosoma Y extra





FIN TEMA 2 GENÉTICA
MENDELIANA DE LA
CONDUCTA