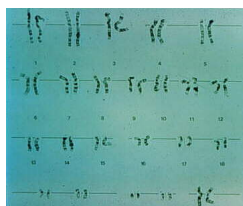


Cada persona posee 23 pares de cromosomas. Una de estas parejas determina el sexo con el que se nace, adoptando el nombre de "cromosomas sexuales". Por su forma se identifican los cromosomas sexuales femeninos (determinan que la persona sea de sexo femenino) como XX, y la pareja de cromosomas masculinos como XY (determinan que la persona sea de sexo masculino).

A continuación se muestra la figura de un cariotipo de una mujer, identificado por los dos cromosomas X en la esquina inferior derecha.



Por tanto, las mujeres pueden tener esta anomalía en cualquiera de los dos cromosomas sexuales X, mientras que los hombres pueden padecerlo sólo en el único cromosoma sexual X que poseen.

La anomalía es debida a una mutación genética del ADN que afecta tanto a las células sexuales (óvulos y espermatozoides) como a los otros tipos de células de nuestro organismo.

Se sabe en la actualidad que esta mutación es producida inicialmente por el exceso de repetición de una tripleta de bases nitrogenadas: concretamente la CGG (Citosina, Guanina, Guanina). Ello hace que se produzca en exceso lo que en química se llama grupos de metilo (se produce una hipermetilación en la zona llamada "isla CpG"), dañando principalmente al gen situado en el locus Xq.27.3 (final del brazo largo del cromosoma X), que está junto al locus afectado de la hipermetilación, influyendo definitivamente también a la proteína (cromatina) que envuelve al cromosoma X que en este locus se ve disminuida haciendo más frágil al cromosoma. Este gen se ve anulado y no puede ejercer su función, fabricar la proteína llamada FMR-1-P, que ha sido identificada en diferentes tejidos, sobre todo las neuronas, y de la cual

Causas del síndrome

Viernes, 19 de Febrero de 2010 00:13

se sabe que juega un papel importante en el normal desarrollo del cerebro.

En la imagen siguiente se indica el lugar donde se localiza el gen FMR-1 (Fragile X Mental Retardation) (gen del retraso mental por X frágil).

