

AMPLIACIÓN DEL GLOSARIO

GEN SRY

El cromosoma Y es uno de los dos cromosomas sexuales que pueden presentar algunos seres vivos. Cuando un individuo posee la dotación cromosómica XX es hembra y XY es macho, por tanto, este es el que marca la diferencia entre sexos, aunque de una manera compleja debido al gen SRY.

El gen SRY (*sex determining region Y*) está localizado en el brazo del cromosoma Y (Yp11.3)⁽¹⁾ está formado por 887 nucleótidos que logran codificar la proteína TDF (*testis-determining factor*) la cual es la responsable de la inhibición de la formación de ovarios y precursor de la creación de testículos en la séptima semana de gestación. Este proceso no es sencillo ya que intervienen otros genes como el SOX9, el WNT o el DAX1 u hormonas sexuales como la testosterona, la antimulleriana para diferenciar en conducto de Wolff y la regresión del ducto de Müller⁽²⁾ (en el aparato reproductor femenino acaban formando las trompas de Falopio). Además, la regulación no se da de manera automática sino que depende de la variante g del gen Gadd45 situado en el cromosoma, por lo que también hay una implicación de cromosomas autosómicos.

Para entender enfermedades sexuales genéticas relacionadas con este gen, debemos saber de su presencia o ausencia mediante un estudio de hibridación in situ fluorescente (FISH). Se dan casos de individuos que presentan XY pero que fenotípicamente son mujeres, dado que no poseen este gen y por tanto, las gónadas masculinas no se han podido desarrollar. Sin embargo, suelen presentar problemas de esterilidad, algunos ejemplos son el síndrome de Swyer donde se inactiva el cromosoma Y por completo. Por otra parte, hay personas que genotípicamente son XX pero presentan un fenotipo masculino y puede ser debido a la presencia del gen SRY por una incorrecta recombinación de los gametos sexuales en el proceso de meiosis.

En definitiva, el gen SRY es junto a otros elementos, el principal precursor de las gónadas masculinas y paradójicamente esta información tan importante se encuentra en uno de los cromosomas más pequeños que poseemos, el cromosoma Y, que tan solo es capaz de albergar un 1% de la información genética necesaria.

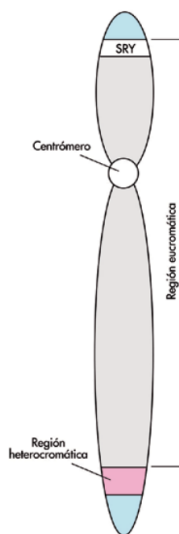


Figura 4. Representación esquemática del cromosoma Y. En el cromosoma Y se distinguen varias partes: dos brazos, uno corto y otro largo, separados por el centrómero. El gen Sry está situado cerca de la región distal del brazo corto.

Figura 1. Situación del gen SRY en el cromosoma Y

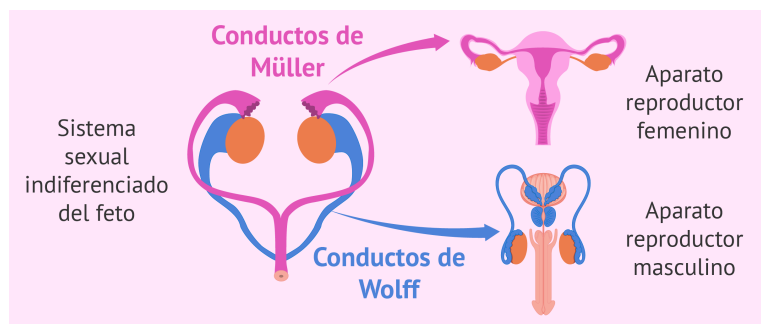


Figura 2. Sistema sexual indiferenciado