

Índice

Prefacio de la cuarta edición	VII
Cap. 1. Desarrollo histórico de la genética humana	1
Cap. 2. Conceptos básicos	15
Cap. 3. Fenómenos básicos y técnicas de genética molecular	39
Cap. 4. El material genético: ADN y cromosomas	59
Cap. 5. Información genética	91
Cap. 6. La organización del genoma humano	117
Cap. 7. Regulación de la expresión génica	137
Cap. 8. Mutación	153
Cap. 9. Patrones de herencia humana	187
Cap. 10. Determinación sexual y cromosomas sexuales	223
Cap. 11. Ligamiento. Genes ligados al sexo y fenómenos de compensación de dosis	255
Cap. 12. Meiosis, recombinación y disyunción. Genética e infertilidad	289
Cap. 13. Enfermedades de herencia multifactorial, enfermedades de origen complejo y otros tipos de herencia	321
Cap. 14. Genética bioquímica. Errores congénitos del metabolismo	347
Cap. 15. Anomalías genéticas de las proteínas estructurales	373
Cap. 16. Genética del desarrollo embrionario y ciliopatías	399
Cap. 17. Cariotipo humano y cromosomopatías	423

Cap. 18. Aberraciones cromosómicas estructurales y síndrome del X frágil	457
Cap. 19. Genética de los tumores	477
Cap. 20. Aspectos éticos, sociales y legales en genética humana	497
Glosario	511
Apéndice 1. Advertencias importantes para adquirir información adicional sobre adelantos en Genética humana y médica a través de internet	535
Apéndice 2. Abreviaturas de los aminoácidos naturales. Nomenclatura internacional de los genes humanos. Reglas de nomenclatura para las mutaciones humanas. Reglas de nomenclatura para citogenética humana	537
Índice analítico	541