

# Índice

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

<b>Cap. 18.</b> Aberraciones cromosómicas estructurales y síndrome del X frágil	457
<b>Cap. 19.</b> Genética de los tumores	477
<b>Cap. 20.</b> Aspectos éticos, sociales y legales en genética humana	497
<b>Glosario</b>	511
<b>Apéndice 1.</b> Advertencias importantes para adquirir información adicional sobre adelantos en Genética humana y médica a través de internet	535
<b>Apéndice 2.</b> 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
<b>Índice analítico</b>	541