

Prólogo	VII
Prefacio	IX

■ Sección I

ASPECTOS BÁSICOS DE LA GENÉTICA

Capítulo 1. Introducción a la genética médica.....	3
<i>Enrique Galán Gómez y Alfonso Delgado Rubio</i>	
Capítulo 2. Herencia mendeliana	11
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Capítulo 3. Herencia poligénica o multifactorial	21
<i>Encarna Guillén-Navarro</i>	
Capítulo 4. Patrones de herencia no mendelianos	27
<i>Enrique Galán Gómez</i>	

■ Sección II

TEMAS GENERALES DEL ASESORAMIENTO

Capítulo 5. Aspectos poblaciones y asesoramiento genético	37
<i>Pablo D. Lapunzina Badía</i>	
Capítulo 6. Etapas del asesoramiento genético	41
<i>Enrique Galán Gómez y Alfonso Delgado Rubio</i>	
Capítulo 7. Citogenética	51
<i>Enrique Galán Gómez y Alfonso Delgado Rubio</i>	
Capítulo 8. Genética molecular	71
<i>Pablo D. Lapunzina Badía</i>	

Capítulo 9. Errores congénitos del metabolismo.....	79
<i>Encarna Guillén-Navarro</i>	
Capítulo 10. Inmunogenética.....	91
<i>Encarna Guillén-Navarro y Alfonso Delgado Rubio</i>	
Capítulo 11. Detección de portadores	103
<i>Pablo D. Lapunzina Badía</i>	
Capítulo 12. Screening posnatal	109
<i>Pablo D. Lapunzina Badía y Enrique Galán Gómez</i>	
Capítulo 13. Diagnóstico prenatal.....	117
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Capítulo 14. Asesoramiento genético y cáncer.....	127
<i>Pablo D. Lapunzina Badía</i>	
Capítulo 15. Tratamiento de las enfermedades genéticas	133
<i>Pablo D. Lapunzina Badía</i>	
Capítulo 16. Genética en salud pública: prevención de las enfermedades genéticas.....	141
<i>Víctor B. Penchaszadeh</i>	
Capítulo 17. Aspectos éticos y sociales de las pruebas genéticas y del asesoramiento genético.....	153
<i>Víctor B. Penchaszadeh</i>	
Capítulo 18. La respuesta jurídica a conductas negligentes de los consejeros genéticos	163
<i>Aitziber Emaldi Cirión y Carlos María Romeo Casabona</i>	
 ■ Sección III	
ASESORAMIENTO EN SITUACIONES CLÍNICAS PARTICULARES	
Capítulo 19. Dismorfología y síndromes genéticos	179
<i>Alfonso Delgado Rubio, Enrique Galán Gómez y Encarna Guillén-Navarro</i>	
Capítulo 20. Anomalías cromosómicas. Síndromes de microdelección.....	211
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Capítulo 21. Estimación del riesgo de recurrencia en las embriofetopatías. Agentes embrio-fetolesivos	275
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Capítulo 22. Estimación del riesgo de recurrencia en las infecciones prenatales y perinatales.....	341
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	

Capítulo 23. Genética de la reproducción	395
<i>Encarna Guillén-Navarro</i>	
Capítulo 24. Pérdida fetal	405
<i>Encarna Guillén-Navarro</i>	
Capítulo 25. Trastornos de la diferenciación sexual	411
<i>Pablo D. Lapunzina Badía</i>	
Capítulo 26. Actitud ante un recién nacido malformado	421
<i>Pablo D. Lapunzina Badía</i>	
Capítulo 27. Estudios genéticos en el retraso mental inespecífico	429
<i>Enrique Galán Gómez y Alfonso Delgado Rubio</i>	

■ Sección IV

CASOS CLÍNICOS

Capítulo 28. Temas relacionados con la pareja	443
Caso 28-1. Herencia autosómica dominante. Neomutación.....	445
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 28-2. Herencia autosómica recesiva.....	446
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 28-3. Herencia recesiva ligada al sexo	447
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 28-4. Marcador cromosómico	449
<i>Encarna Guillén-Navarro</i>	
Caso 28-5. Incompatibilidad Rh	451
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 28-6. Genética del cáncer. Retinoblastoma.....	453
<i>Enrique Galán Gómez y Alfonso Delgado Rubio</i>	
Caso 28-7. Antecedentes de autismo.....	454
<i>Pablo D. Lapunzina Badía</i>	
Caso 28-8. Consanguinidad	456
<i>Enrique Galán Gómez</i>	
Capítulo 29. Temas relacionados con un hijo	457
Caso 29-1. Herencia dominante ligada al X.....	457
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 29-2. Herencia multifactorial. Defecto del tubo neural	458
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 29-3. Trisomía 21 regular	459
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	

Caso 29-4. Trisomía 21 por traslocación robertsoniana (14;21)	460
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 29-5. Traslocación recíproca.....	462
<i>Enrique Galán Gómez y Alfonso Delgado Rubio</i>	
Caso 29-6. Herencia mitocondrial. MERFF	464
<i>Enrique Galán Gómez y Alfonso Delgado Rubio</i>	
Caso 29-7. Genética del desarrollo. Síndrome de Waardenburg.....	465
<i>Enrique Galán Gómez y Alfonso Delgado Rubio</i>	
Caso 29-8. Enfermedades comunes del adulto o el niño.	
Diabetes Mellitus.....	466
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 29-9. Síndrome de fragilidad del cromosoma X.....	467
<i>Enrique Galán Gómez y Alfonso Delgado Rubio</i>	
Caso 29-10. Displasia ósea: Acondroplasia	469
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 29-11. Síndrome de Sotos.....	470
<i>Pablo D. Lapunzina Badía</i>	
Caso 29-12. Enfermedad por expansión alélica: Distrofia miotónica	472
<i>Enrique Galán Gómez y Alfonso Delgado Rubio</i>	
Caso 29-13. Disomía uniparental	473
<i>Pablo D. Lapunzina Badía</i>	
Caso 29-14. Hija con talla baja.....	474
<i>Encarna Guillén-Navarro</i>	
Caso 29-15. Hidrocefalia.....	475
<i>Enrique Galán Gómez</i>	
Capítulo 30. Temas relacionados con la madre	477
Caso 30-1. Embarazada con hepatitis B crónica.....	477
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 30-2. Embarazada con infección por VIH.....	478
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 30-3. Infecciones prenatales.....	479
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 30-4. Déficit de 21-hidroxilasa.....	480
<i>Encarna Guillén-Navarro</i>	
Caso 30-5. Alcoholismo materno.....	482
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 30-6. Tabaquismo materno	483
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 30-7. Ansiedad materna	484
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	

Caso 30-8. Radiaciones y embarazo.....	485
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 30-9. Cáncer de mama y de ovario.....	486
<i>Enrique Galán Gómez y Alfonso Delgado Rubio</i>	
Caso 30-10. Síndrome de Usher.....	487
<i>Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 30-11. Diabetes pregestacional.....	488
<i>Encarna Guillén-Navarro</i>	
Caso 30-12. Cáncer de colon.....	489
<i>Pablo D. Lapunzina Badía</i>	
Capítulo 31. Temas relacionados con la familia	491
Caso 31-1. Hipercolesterolemia familiar.....	491
<i>Alfonso Delgado Rubio y Enrique Galán Gómez</i>	
Caso 31-2. Hemocromatosis	493
<i>Pablo D. Lapunzina Badía</i>	
Caso 31-3. Sordera.....	495
<i>Encarna Guillén-Navarro</i>	
Caso 31-4. Cardiopatía congénita	496
<i>Encarna Guillén-Navarro</i>	
Caso 31-5. Fisura labial.....	497
<i>Encarna Guillén-Navarro</i>	
Caso 31-6. Displasia ectodérmica.....	498
<i>Encarna Guillén-Navarro</i>	
Índice analítico.....	499