



Neurology perspectives



20727 - MARY LYON: COMPRENDER EL FENÓMENO XX, EL "APAGÓN FEMENINO". EL SILENCIO ALEATORIO DE UN CROMOSOMA X

González Manero, A.¹; Peinado Postigo, F.²; Martín Álvarez, R.²; Velayos Galán, A.²; López Perona, E.³; Botia Paniagua, E.²

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro. Hospital de Tomelloso; ²Servicio de Neurología. Hospital General La Mancha Centro; ³Servicio de Neurología. Hospital de Tomelloso.

Resumen

Objetivos: Mary Frances Lyon (15 mayo 1925, Norwich-25 diciembre 2014, Oxfordshire), relevante figura de la genética de la segunda mitad del siglo xx, fue conocida principalmente por su descubrimiento en 1961 de la llamada inactivación del cromosoma X.

Material y métodos: En 1943, época difícil para la formación superior de las mujeres, entró en Girton College (Universidad de Cambridge), para estudiar zoología, donde se graduó en 1946. Posteriormente, y debido a su brillantez, consiguió un puesto en el laboratorio de Ronald Fisher, con quien inició su tesis doctoral. Culminó su doctorado en 1948 en el Instituto de Genética de la Universidad de Edimburgo.

Resultados: En 1950 inició allí con Carter un proyecto del MRC (Medical Research College) para estudiar mutagénesis en ratones, interesándose sobre todo por las mutaciones en el cromosoma X y que en 1955 trasladaron a Harwell, cerca de Oxford. Allí Lyon llegó a la conclusión que envió a la revista *Nature* de que uno de los cromosomas X “se apagaba” de forma aleatoria: uno de los cromosomas X en cada célula somática femenina es genéticamente inactivo (corpúsculo de Barr). Esta inactivación (que posteriormente se conoció como fenómeno de Lyon o lionización) ocurre en etapas precoces del desarrollo embrionario y convierte a las mujeres en “mosaicos celulares”.

Conclusión: La hipótesis de Lyon tuvo gran relevancia por sus implicaciones en genética clínica. Ayudo a desentrañar y comprender las bases genéticas de muchas enfermedades ligadas al cromosoma X, como las distrofias musculares de Duchenne y Becker y sentó las bases que llevaron 30 años después a descubrir el gen Xist.