

Cuerpo de Barr – Barr body

Authored by
memjavad

November 5, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *Cuerpo de Barr – Barr body*. Spanish Psychological Databases.
Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=2826>

Cuerpo de Barr

Campo(s) Disciplinario(s) Principal(es): Genética, Biología Celular

1. Definición Central

El **Cuerpo de Barr**, también conocido como cromatina sexual, es una estructura altamente condensada de heterocromatina facultativa que representa un cromosoma X genéticamente inactivo en las células somáticas de los mamíferos hembra (y en aquellos machos que poseen más de un cromosoma X). Este fenómeno biológico es fundamental para el proceso de **compensación de dosis**, asegurando que machos (XY) y hembras (XX) tengan niveles equivalentes de productos génicos funcionales derivados del cromosoma X. En esencia, si una célula femenina expresara activamente los genes de ambos cromosomas X, la dosis génica resultante sería el doble de la necesaria, lo que resultaría en una perturbación metabólica y un desarrollo celular anormal. Por lo tanto, el Cuerpo de Barr es la manifestación física de este mecanismo de regulación genética vital.

Morfológicamente, el Cuerpo de Barr se presenta como una masa pequeña, oscura y densa, típicamente ubicada adyacente a la envoltura nuclear, aunque su posición puede variar dependiendo del tipo celular y del ciclo celular. Su detección microscópica es relativamente sencilla mediante tinciones histológicas estándar, lo que históricamente permitió su uso como un marcador citológico para determinar el sexo genético de un individuo. La presencia o ausencia de esta estructura es un indicador directo del número de cromosomas X funcionales que una célula contiene, ya que la regla general establece que el número de Cuerpos de Barr es igual al número total de cromosomas X menos uno (N-1).

Aunque la estructura es densa y transcripcionalmente silenciada, no es completamente inerte. La inactivación no afecta a la totalidad del cromosoma X; una porción significativa de genes, particularmente aquellos localizados en la región pseudoautosómica (PAR), escapan a la inactivación y permanecen activos en ambos cromosomas X. Esta excepción a la regla de inactivación total subraya la complejidad del mecanismo de compensación de dosis y tiene implicaciones importantes para la comprensión de ciertas diferencias fenotípicas entre sexos y para el estudio de síndromes relacionados con aneuploidías sexuales.

2. Etiología y Desarrollo Histórico

El descubrimiento del Cuerpo de Barr se remonta a 1949, cuando el neuroanatomista canadiense [Murray L. Barr](#) y su estudiante de posgrado Ewart G. Bertram observaron por primera vez una estructura de cromatina distintiva en las neuronas de gatas. Mientras estudiaban los efectos de la fatiga en las células nerviosas, notaron una pequeña masa de tinción intensa en el núcleo de las

células femeninas que estaba ausente en las células masculinas. Inicialmente, denominaron a esta estructura "satélite nuclear", pero pronto fue reconocida universalmente como la cromatina sexual o, más comúnmente, el Cuerpo de Barr en honor a su descubridor principal.

Este hallazgo revolucionario permitió el desarrollo de pruebas sencillas para la determinación del sexo genético, especialmente útil en casos de ambigüedad sexual o en el estudio de anomalías cromosómicas. Sin embargo, la función biológica precisa de esta masa de cromatina permaneció desconocida durante más de una década. La conexión crucial entre la cromatina sexual y la compensación de dosis se estableció en 1961 gracias a la genetista británica [Mary F. Lyon](#).

Lyon propuso la famosa **Hipótesis de Lyon** (o Liónización), la cual postulaba que en cada célula somática de las hembras de mamíferos, uno de los dos cromosomas X es inactivado de forma aleatoria y permanente durante el desarrollo embrionario temprano. Esta hipótesis no solo explicaba la existencia del Cuerpo de Barr como el cromosoma X inactivado, sino que también explicaba el fenómeno del **mosaicismo** en las hembras heterocigotas para genes ligados al X. Debido a la aleatoriedad del proceso, diferentes células inactivarán el cromosoma X de origen paterno o materno, dando lugar a una población celular heterogénea en el organismo. La Hipótesis de Lyon se consolidó como uno de los pilares de la genética de mamíferos, proporcionando el marco conceptual necesario para comprender la regulación génica a nivel cromosómico.

3. Mecanismo de Inactivación del Cromosoma X (Liónización)

El proceso de inactivación del cromosoma X es un ejemplo paradigmático de regulación epigenética a gran escala. Este mecanismo complejo se inicia en una región específica del cromosoma X conocida como el **Centro de Inactivación del Cromosoma X (XIC)**, que debe estar presente en el cromosoma que será inactivado. El XIC contiene varios genes que regulan el proceso, siendo el más crítico el gen ***Xist*** (X-inactive specific transcript).

La inactivación ocurre en tres etapas distintas: la iniciación, el establecimiento y el mantenimiento. La iniciación se produce al comienzo del desarrollo embrionario, donde el gen *Xist* se transcribe específicamente en el cromosoma X destinado a ser inactivado. *Xist* produce un ARN no codificante largo (lncRNA) que se adhiere y recubre físicamente el cromosoma X inactivo *in cis* (es decir, el ARN producido por un cromosoma X solo recubre a ese mismo cromosoma). Este recubrimiento es el evento molecular clave que desencadena el silenciamiento.

Durante la fase de establecimiento, el recubrimiento por el ARN *Xist* recluta complejos proteicos silenciadores que ejecutan modificaciones epigenéticas profundas. Estas modificaciones incluyen la metilación del ADN en las regiones promotoras de los genes del cromosoma X, la desacetilación de las histonas (llevando a una conformación de cromatina más compacta), y la incorporación de variantes de histonas específicas, como la **macroH2A**. Estas alteraciones

transforman el cromosoma X de un estado de euromatina accesible a un estado de heterocromatina condensada, visible microscópicamente como el Cuerpo de Barr.

Finalmente, la fase de mantenimiento asegura que el estado de inactivación persista a través de todas las divisiones celulares somáticas posteriores. Esta herencia epigenética robusta garantiza que una vez que se ha tomado la decisión de inactivar un cromosoma X, este permanezca silenciado en todas las células descendientes de esa línea celular. Este mantenimiento es crucial para prevenir la reversión de la inactivación, lo que podría tener consecuencias patológicas debido a la desregulación de la dosis génica.

4. Características Moleculares y Estructurales

El Cuerpo de Barr no es simplemente un cromosoma X plegado, sino una estructura molecularmente distinta que refleja un estado epigenético profundo de silenciamiento. La transición de un cromosoma activo a un Cuerpo de Barr implica una serie de cambios bioquímicos que lo distinguen del cromosoma X activo y de los autosomas. Uno de los marcadores más distintivos es la ausencia casi total de marcas de histonas asociadas a la transcripción activa (como la acetilación de H3 y H4), y la alta concentración de marcas asociadas al silenciamiento.

La metilación del ADN, específicamente en las citosinas de los dinucleótidos CpG, es abundante en los promotores de los genes silenciados en el Cuerpo de Barr. Esta metilación actúa como una señal de represión de larga duración, impidiendo la unión de factores de transcripción. Además, el Cuerpo de Barr está enriquecido con la histona variante macroH2A, que se cree que ayuda a mantener la estructura compacta de la heterocromatina y a inhibir la transcripción. La combinación de metilación del ADN y modificaciones de histonas crea un entorno cromatínico que es inaccesible para la maquinaria transcripcional celular.

Estructuralmente, el Cuerpo de Barr está organizado espacialmente dentro del núcleo. Suele estar asociado a la lámina nuclear, la capa proteica subyacente a la envoltura nuclear. Esta localización periférica es característica de la heterocromatina. La condensación extrema del cromosoma X inactivo, facilitada por el andamiaje del ARN *Xist*, es lo que permite que esta entidad sea visible como una masa discreta bajo el microscopio óptico. Estudios recientes de biología estructural han revelado que el Cuerpo de Barr adopta una conformación física única, diferente a la del cromosoma X activo, lo que facilita su segregación y mantenimiento durante la mitosis.

5. Significado Diagnóstico y Clínico

Históricamente, la identificación y el recuento de los Cuerpos de Barr constituyeron una herramienta diagnóstica esencial en la medicina y la genética forense. La prueba de cromatina sexual era utilizada para determinar el sexo genético en atletas (aunque esta práctica se ha abandonado en gran medida) y, crucialmente, para el diagnóstico de aneuploidías de los

cromosomas sexuales. El principio es simple: contar el número de Cuerpos de Barr para inferir la dotación cromosómica.

La presencia de Cuerpos de Barr anormales o su ausencia completa indica síndromes genéticos específicos. Por ejemplo, el [Síndrome de Turner](#) (45, X0), que afecta a mujeres, se caracteriza por la ausencia total de Cuerpos de Barr, ya que solo poseen un cromosoma X. Por el contrario, el [Síndrome de Klinefelter](#) (47, XXY), que afecta a hombres, se caracteriza por la presencia de un solo Cuerpo de Barr, derivado de la inactivación de uno de los dos cromosomas X. Individuos con trisomía X (47, XXX) presentarían dos Cuerpos de Barr, y así sucesivamente.

Más allá del diagnóstico de aneuploidías, el concepto de Líonización es fundamental para comprender la manifestación clínica de enfermedades ligadas al cromosoma X. Debido al mosaicismo celular, las hembras heterocigotas para una mutación ligada al X pueden presentar fenotipos variables que dependen del patrón de inactivación. Si, por azar, el cromosoma X normal se inactiva preferentemente en un tejido crucial, la hembra puede manifestar la enfermedad con severidad, un fenómeno conocido como "sesgo de líonización" o inactivación sesgada. Por lo tanto, el Cuerpo de Barr es una manifestación visible de un mecanismo que modula significativamente la expresión de enfermedades genéticas en las mujeres.

6. Debates y Excepciones

A pesar de la solidez de la Hipótesis de Lyon, la investigación molecular ha revelado que la inactivación del cromosoma X no es un proceso absolutamente completo o permanente para todos los genes. El debate principal en torno al Cuerpo de Barr se centra en los genes que logran **escapar de la inactivación**. Se estima que entre el 15% y el 25% de los genes del cromosoma X humano no son completamente silenciados y mantienen cierto nivel de expresión a partir del cromosoma X inactivo.

La existencia de estos genes que escapan a la inactivación tiene profundas implicaciones. Primero, explica por qué las aneuploidías del cromosoma X (como los síndromes de Turner y Klinefelter) resultan en fenotipos patológicos, a pesar de que la compensación de dosis debería teóricamente mitigar los efectos. Las diferencias fenotípicas se atribuyen en parte a la dosis anormal de estos genes que escapan al silenciamiento. Segundo, el patrón de genes que escapan a la inactivación varía entre individuos y tejidos, añadiendo una capa de complejidad a la regulación genética y al estudio de la patogénesis de enfermedades ligadas al X.

Otro debate se relaciona con la aleatoriedad de la inactivación. Mientras que en humanos y ratones la inactivación es predominantemente aleatoria, en otros mamíferos, como los marsupiales, la inactivación es **impronta** o preferencial, donde el cromosoma X de origen paterno es sistemáticamente el que se inactiva. Esta diferencia evolutiva sugiere que la aleatoriedad en la inactivación surgió posteriormente en la evolución de los mamíferos placentarios, planteando

preguntas sobre las ventajas selectivas de cada mecanismo y el papel exacto de los reguladores genéticos en la determinación de la aleatoriedad versus la impronta.

7. Lecturas Adicionales

[Cuerpo de Barr \(Wikipedia en español\)](#)

[Inactivación del Cromosoma X \(Líonización\)](#)

[The Barr body: an epigenetic paradigm \(Revisión académica en inglés\)](#)

[X Chromosome Inactivation and the Regulation of Xist \(Revisión molecular\)](#)

ARABPSYCHOLOGY.COM