

Universidad del Sureste  
Licenciatura en Nutrición

Fisiopatología I

Miguel Basilio Robledo

3° Cuatrimestre

“Trastornos genéticos y congénito”

Diego Riquelme Cano Aquino

422419026

23 del mayo del 2020

Tapachula, Chiapas

g  
e  
n  
é  
t  
i  
c  
o  
s  
y  
t  
r  
o  
n  
c  
o  
n  
g  
é  
n  
i  
t  
o  
s

Concepto { Los defectos genéticos, en ocasiones denominados defecto de nacimiento, son anomalías de estructura, función o metabolismo corporales que están presentes al nacer

Trastornos de un solo gen {  
Trastornos autosómicos dominantes { Síndrome de Marfan  
Trastornos autosómicos recesivos { Enfermedad de Tay-Sachs

{ Es un trastorno autosómico dominante del tejido conectivo que da forma y estructura a otros tejidos del cuerpo y los mantiene en su lugar. La anomalía básica afecta la *fibrina I*, un componente importante de las microfibrillas que se encuentran en la matriz extracelular.

{ Es una variante de una clase de enfermedades de almacenamiento lisosómico, conocidas como gangliósidos de la membranas celulares. Se hereda como rasgo autosómico recesivo y ocurre 10 veces más frecuentemente en la descendencia de judíos

Trastornos de herencia multifactorial { Labio y paladar hundido { Es uno de los defectos de nacimiento más frecuentes y ocurre en cerca del 0.1% de todos los embarazos. Es también uno de los defectos de nacimiento más notorios lo que provoca una apariencia facial anómala y con problemas de lenguaje

Trastornos cromosómicos { Trastornos numéricos que afectan a los autosomas { Síndrome de Down { La trisomía 21, causa una combinación de defecto de nacimiento que incluyen cierto grado de discapacidad intelectual, características faciales típicas y otros problemas de salud. Es el trastorno cromosómico más frecuente

{ Describe la ausencia de todo o parte del cromosoma X. Algunas mujeres tienen parte del cromosoma x y algunas muestran mosaicismo con una o más líneas celulares adicionales. Este trastorno afecta aproximadamente a 1 de cada 2500 nacimientos vivos y es el trastorno más frecuente en las mujeres.

Trastornos numéricos que afectan los cromosomas sexuales { Síndrome de Turner  
Síndrome de Klinefelter

{ Es un padecimiento de disgenesia testicular acompañado de la presencia de uno o más cromosomas X extra del complemento masculino normal.

## Bibliografía

Grossman, S & Porth Mattson, C. (2014) *Fisiopatología: alteraciones de la salud. Conceptos básicos*. (9ª ed). España.

Lippincott Williams & Wilkins.