

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

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.

Trastornos autosómicos recesivos

Enfermedad de Tay-Sachs

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 frecuente y ocurre en cerca del 0.1% de todos los embarazos. Es también uno de los defectos de nacimiento más notorio lo que provoca una apariencia facial anómala y con problemas de lenguaje

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

Trastornos cromosómicos

Trastornos numéricos que afectan los cromosomas sexuales

Síndrome de Turner

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.

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.