UNIVERSIDAD DEL SURESTE

LICENCIATURA:

NUTRICIÓN

MATERIA:

FISIOPATOLOGIA I

TEMA:

FISIOPATOLOGÍA DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

CATEDRATICO:

BASILIO ROBLEDO MIGUEL

ELABORADO POR:

MONZÓN LÓPEZ LITZY BELEN

LUGAR Y FECHA:

TAPACHULA CHIAPAS A 23/05/2020

ENFERMEDADES HEREDITARIAS

- **Definición**
  - Una enfermedad genética se produce cuando hay uno o más genes que están alterados. Si dicha alteración genética se transmite a la descendencia
    - No todas las enfermedades genéticas son hereditarias, ya que muchas veces estas no se transmiten a los hijos.
- **Acondroplasia**
  - El cartílago no se desarrolla con normalidad, por eso las personas que la padecen se caracterizan por extremidades de poca longitud, macrocefalia y una baja estatura
    - Se trata de una enfermedad congénita hereditaria, es decir, sus síntomas son evidentes desde el momento del nacimiento.
- **Síndrome de Marfan**
  - Enfermedad hereditaria, en el que se ve afectado el tejido conjuntivo, principalmente el de vasos sanguíneos, corazón, ojos y esqueleto
    - Los síntomas del síndrome de Marfan varían en cada persona, incluso entre miembros de la misma familia, y pueden ser desde leves hasta muy graves.
- **Anemia falciforme**
  - Enfermedad drepanocítica afecta a la forma de los glóbulos rojos y a su capacidad para transportar oxígeno
    - Los glóbulos rojos tienen una forma redondeada, pero en las personas con esta enfermedad hereditaria tienen una apariencia de media luna creciente, lo que provoca que los propios glóbulos rojos se adhieran entre sí, pudiendo dar lugar a una obstrucción de los vasos sanguíneos pequeños
- **Daltonismo**
  - Esta enfermedad hereditaria afecta a la capacidad de distinguir entre los colores verde y rojo o azul y amarillo.
    - Los daltónicos llevan una vida completamente normal, aunque la enfermedad puede presentar distintos grados, siendo la forma más grave aquella en la que los afectados solo perciben distintas tonalidades de gris.
- **Fenilcetonuria**
  - Enfermedad congénita hereditaria, en la que los afectados presentan un trastorno del metabolismo de los aminoácidos. Los aminoácidos son las unidades básicas de las proteínas.
    - En esta enfermedad, el organismo no es capaz de descomponer el aminoácido fenilalanina, por lo que este se acumula en el organismo.
- **Diabetes**
  - para la aparición de la enfermedad sólo hace falta que la persona presente una mutación en uno de los genes implicados
    - En general, estas mutaciones afectan a la capacidad de las células beta pancreáticas de nuestro organismo de producir insulina, o se ve alterada la capacidad de detectar los niveles elevados de glucosa en sangre
- **Miopía**
  - Las personas con este problema tienen una visión borrosa de los objetos que están a cierta distancia, pero no así de los cercanos, que ven nítidos
    - Esto se debe a un problema de enfoque, causado porque la forma del ojo hace que la luz se refracte de forma incorrecta, delante de la retina en lugar de sobre ella