



LICENCIATURA EN NUTRICIÓN

FISIOPATOLOGÍA 1

CUADRO SINÓPTICO: ENFERMEDADES HEREDITARIAS

DOCENTE: MIGUEL BASILIO ROBLEDO

ALUMNA: XOCHITL PÉREZ PASCUAL

TERCER CUATRIMESTRE

GRUPO "A"

TAPACHULA CHIAPAS

23 DE MAYO DE 2020

E
N
F
E
R
M
E
D
A
D
E
S
H
E
R
E
D
I
T
A
R
I
A
S

Trastornos autosómicos dominantes

Síndrome de Marfan: Trastorno del tejido conectivo que da forma y estructura a otros tejidos del cuerpo y los mantiene en su lugar. Afecta varios sistemas orgánicos, que incluyen los ojos; el sistema cardiovascular, específicamente correlacionado con aneurismas aórticos; y el sistema esquelético.

Neurofibromatosis: padecimiento que causa que se desarrollen tumores a partir de las células de Schwann del sistema neurológico.

Presentado de 2 formas genética y clínicamente distintas:

- NF tipo 1 (NF-1):** se desarrollan neurofibromas cutáneos y subcutáneos en la niñez tardía o adolescencia. se manifiestan como lesiones blandas y pedunculadas que salen de la piel.
- NF acústica bilateral tipo 2 (NF-2):** se caracteriza por tumores del nervio acústico. Los síntomas más frecuentes son cefaleas, hipoacusia y acúfenos.

Trastornos autosómicos recesivos

Fenilcetonuria (FCU): causado por una insuficiencia de la enzima hepática fenilalanina hidroxilasa, lo cual permite que se acumulen en tejidos y en sangre concentraciones tóxicas del aminoácido fenilalanina. Si se deja sin tratamiento, el trastorno provoca retraso mental, microcefalia, retraso en el lenguaje y otros signos de disminución del desarrollo neurológico.

Enfermedad de Tay-Sachs: se hereda como rasgo autosómico recesivo. se acumula el gangliósido GM2 en los lisosomas de todos los órganos, aunque es más prominente en las neuronas cerebrales y la retina.

Trastorno predominantemente recesivo

Trastornos recesivos ligados al cromosoma X: incluyen la insuficiencia de la glucosa 6 fosfato deshidrogenasa, hemofilia A y la agammaglobulinemia ligada al x. El patrón frecuente de herencia es uno en el cual una madre no afectada es portadora de un alelo normal y uno mutante en el cromosoma x.

Trastornos de herencia multifactorial

Labio y paladar hendido: 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 problemas del lenguaje. El labio hendido con o sin paladar hendido es más frecuente entre los varones, mientras que el paladar hendido aislado es más frecuente en las mujeres. Los defectos de labio y paladar hendidos varían desde una pequeña muesca en el borde rojo del labio superior hasta la separación completa que afecta el paladar y se extiende hasta el piso de la nariz. El padecimiento se acompaña en ocasiones de dientes deformes, supernumerarios o ausentes. causan también defectos del lenguaje.

BIBLIOGRAFÍA

1. Center for Disease Control and Prevention. (2010). Birth defects and congenital anomalies. [Online]. Available: <http://www.cdc.gov/nchs/fastats/bdefects.htm>. Accessed November 27, 2011.
2. Hall J. E. (2011). Guyton and Hall textbook of medical physiology (12th ed.). Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins.
3. Nussbaum R. L., McInnes R. R., Willard H. F. (2007). Thompson & Thompson genetics in medicine (7th ed., pp. 115–146, 382–387, 443–458, 485–490). Philadelphia, PA: Elsevier Saunders.
4. Rubin R., Strayer, D. (Eds.). (2012). Pathology: Clinicopathologic foundations of medicine (6th ed.). Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins.
5. Judge N. P., Dietz H. C. (2005). Marfan syndrome. *Lancet* 366(9501), 1965–1976.
6. Gonzales E. A. (2009). Marfan syndrome. *Journal of American Academy of Nurse Practitioners* 21(12), 663–670.
7. Odell A. N., Amusa G. A. (2011). Aortic aneurysm with valvular insufficiency: Is it due to Marfan syndrome or hypertension? A case report and review of literature. *Journal of Vascular Nursing* 29(1), 16–22.
8. Sponseller P. D., Erkula G., Skolasky R. L., et al. (2010). Improving clinical recognition of Marfan syndrome. *Journal of Bone & Joint Surgery. American Volume* 92(9), 1868–1875.
9. Vassilyadi M., Keene D. (2011). Extensive central nervous system involvement in optic pathway gliomas in neurofibromatosis type 1. *Pediatric Blood & Cancer* 57(4), 6688–6690.
10. Gumbiene L., Petrulioniene Z., Rucinskas K., et al. (2011). Pulmonary hypertension: A fatal complication of neurofibromatosis type I. *Respiratory Care* 56(11), 1844–1848.
11. Avery R. A., Liu G. T. (2010). Picture of the month—quiz case. Lisch nodules, ectropion uveae, and optic pathway glioma due to neurofibromatosis type 1. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine* 164(5), 489–490.
12. Targum S. D., Lang W. (2010). Neurobehavioral problems associated with FCU. *Psychiatry* 7(12), 29–32.
13. Blau N., van Spronsen F. J., Levy H. L. (2010). Phenylketonuria. *Lancet* 376(9750), 1417–1427.
14. Trefz F. K., Belanger-Quentana A. (2010). Sapropterin dihydrochloride: A new drug and a new concept in the management of FCU. *Drugs of Today* 46(8), 589–600.
15. Alberg C., Levine S., Burton H. (2010). Tay Sachs disease carrier testing in the United Kingdom Jewish population. *British Journal of Midwifery* 18(4), 220–224.
16. Tsuji D., Akeboshi H., Matsuoka K., et al. (2011). Highly phosphomannosylated enzyme replacement therapy for GM2 gangliosidosis. *Annals of Neurology* 69(4), 691–670.
17. Centers for Disease Control and Prevention. (2011). Fragile X syndrome. [Online]. Available: <http://www.cdc.gov/ncbddd/fxs/data.html>. Accessed December 2, 2011.
18. Koster M. P., Wortelboer E. J., Stouknbeck P., et al. (2011). Modeling down syndrome screening performance using first trimester serum markers. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology* 38(2), 134–139.
19. Agrawal K., Panda K. (2011). A modified surgical schedule for primary management of cleft lip and palate in developing countries. *Cleft Palate Craniofacial Journal* 48(1), 1–8.
20. Centers for Disease Control and Prevention. (2011). Birth Defects. [Online]. Available: <http://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/data.html>. Accessed December 2, 2011.
21. Zwaan O. H., Reinhardt D., Hitzler J., et al., (2010). Acute leukemia in children with down syndrome. *Hematology/Oncology Clinics of North America* 24(1), 19–34.
22. Sharma J., Friedmen D., Dave-Sherma S., et al. (2009). Aortic distensibility and dilation in turner syndrome. *Cardiology in the Young* 19(6), 568–572.
23. Jergensen K. T., Rostgaard K., Bache I., et al. (2010). Autoimmune diseases in women with Turner syndrome. *Arthritis & Rheumatism* 62(3), 658–666.
24. Sybert V. P., McCauley E. (2004). Turner's syndrome. *New England Journal of Medicine* 351, 1227–1238.
25. Wattendorf D. J., Muenke M. (2005). Klinefelter syndrome. *American Family Physician* 72, 2259–2262.
26. Young V. S. L. (2005). Teratogenicity and drugs in breast milk. In Koda-Kimble M. A.,

Young L. Y., Kradjan W. A. (Eds.), *Applied therapeutics: The clinical use of drugs* (8th ed., pp. 47-1-47-15). Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins. 27. Lanfranco F., Kamischke A., Zitzmann M., et al. (2004). Klinefelter syndrome. *Lancet* 364, 273–283.

28. Ferlin A., Schipilliti M., Foresta C. (2011). Bone density and risk of osteoporosis in Klinefelter syndrome. *Acta Paediatrica* 100(6), 878–884. 29. Dimauro S., Davidzon G. (2005). Mitochondrial DNA and disease. *Annals of Medicine* 37, 222–232. 30. Chaturvedi S., Bala K., Thakur G., et al. (2005). Mitochondrial encephalomyopathies: Advances in understanding. *Medical Science Monitor* 11, RA238–RA246. 31. Bailey B. A., Sokol R. J. (2008). Pregnancy and alcohol use: Evidence and recommendations for prenatal care. *Clinical Obstetrics and Gynecology* 51(2), 436–444. 32. Warren K. R., Hewitt B. G., Thomas J. D. (2011). Fetal alcohol spectrum disorders: Research challenges & opportunities. *Alcohol Research & Health* 34(1), 4–14. 33. Centers for Disease Control and Prevention. (2011). Fetal Alcohol Spectrum Disorders. [Online]. Available: <http://www.cdc.gov/ncbddd/fasd/data.html>. Accessed December 3, 1951. 34. Sokol R. J., Delaney-Black V., Nordstrom B. (2003). Fetal alcohol syndrome. *Journal of the American Medical Association* 290, 2996–2999. 35. Wattendorf D. J., Muenke M. (2005). Fetal alcohol spectrum disorders. *American Family Physician* 72, 279–285. 36. Riley E. P., McGee C. L. (2005). Fetal alcohol spectrum disorders: An overview with emphasis on changes in brain and behavior. *Experimental Biology and Medicine* 230, 357–365. 37. Feldman D. M., Timms D., Borgida A. F. (2010). Toxoplasmosis, parvovirus, and CMV in pregnancy. *Clinics in Laboratory Medicine* 30(3), 709–720. 38. Houghton L. A., Gray A. R., Rose M. C., et al. (2011). Longterm effect of low dose folic acid intake: Potential effect of mandatory fortification in the prevention of neural tube defects. *American Journal of Clinical Nutrition* 94(1), 136–141. 39. Centers for Disease Control and Prevention. (2012). Folic acid: Recommendations. [Online]. Available: www.cdc.gov/ncbddd/folicacid/recommendations.html. Accessed March 27, 2013. 40. Wilson R. D. (2000). Amniocentesis and chorionic villus sampling. *Current Opinion in Obstetrics and Gynecology* 12, 81–86.