



# UNIVERSIDAD DEL SURESTE

**MATERIA:**

FISIOPATOLOGIA

**TEMA:**

ENFERMEDADES HEREDITARIAS

**ALUMNO:**

MANSENG PUI RAMIRES

TERCER CUATRIMESTRE

**23 DE MAYO DEL 2020**

Enfermedades hereditarias

Trastornos de un solo gen

Los trastornos de un solo gen los causa un alelo defectuoso o mutante en un locus génico único y sigue patrones de herencia mendelianos.

se caracterizan por sus patrones de transmisión, que suelen obtenerse a través de una historia genética familiar. Los patrones de herencia dependen de si el fenotipo es dominante o recesivo

Trastornos autosómicos dominantes

un solo alelo mutante proveniente del progenitor afectado se transmite a un descendiente sin importar el sexo

Trastornos autosómicos recesivos

se manifiestan sólo cuando ambos miembros del par de genes están afectados.

Trastornos recesivos ligados al cromosoma X

ligados al sexo relacionados al cromosoma x, o femenino, y el patrón de herencia es predominantemente recesivo. Debido a la presencia de un gen normal pareado

Síndrome de cromosoma X frágil

trastorno de un solo gen que causa discapacidad intelectual. La mutación ocurre en el xq27 en el sitio frágil y se caracteriza por amplificación de una repetición CGG4.

Trastornos de herencia multifactorial

causados por múltiples genes y, en muchos casos, por factores ambientales

se expresan a lo largo de la vida fetal y están presentes al momento de nacer, o es posible que se expresen más tarde durante la vida

Los trastornos congénitos que se piensa que surgen a través de herencia multifactorial incluyen labio y paladar hendido, pie equino, dislocación congénita de cadera, cardiopatía congénita, estenosis

Trastornos cromosómicos

forman una categoría importante de enfermedades genéticas, ya que constituyen una gran proporción de desperdicio reproductivo (abortos gestacionales tempranos), malformaciones congénitas y discapacidad intelectual

El mosaicismo es el resultado de errores en la mitosis durante la división del huevo fecundado o en células somáticas. En ocasiones, el mosaicismo consiste de un cariotipo anómalo y uno normal, en cuyo caso las deformidades físicas causadas por la línea celular anómala son menos graves.

Trastornos de genes mitocondriales

En contraste con el patrón de herencia mendeliano del ADN nuclear, los trastornos del ADNmt se heredan en línea materna.

Las mutaciones del ADN mitocondrial por lo general afectan tejidos dependientes de que la fosforilación oxidativa satisfaga su elevada necesidad de energía metabólica. Por ello, las mutaciones del ADNmt con frecuencia afectan el sistema neuromuscular y producen trastornos como encefalopatías, miopatías, degeneración retiniana, pérdida de la función de los músculos extraoculares y sordera