



LICENCIATURA EN NUTRICIÓN.

FISIOPATOLOGIA 1

CUADRO SINOPTICO:
ENFERMEDADES HEREDITARIAS

DR: MIGUEL BASILIO ROBLEDO

ALUMNA: VERONICA VELÁZQUEZ ROBLERO

TERCER
CUATRIMESTRE

TAPACHULA CHIAPAS, A 23 DE MAYO DE 2020.

Definición

Las enfermedades hereditarias son aquel conjunto de enfermedades genéticas cuya característica principal es su supervivencia de generación en generación, transmitiéndose de padres a hijos y así sucesivamente, para que una enfermedad sea genética heredada por la descendencia, el gen alterado debe de estar presente en las células de la línea germinal(óvulos espermatozoide) v no en células somáticas

Síndrome de Down: es causado por la presencia de una copia extra del cromosoma, en vez de los dos habituales, hay tres. De ahí que también se denomina trisomía

Síndrome de Turner: la alteración genética se debe a la ausencia total o parcial de uno de los cromosomas X, lo que produce la esterilidad de por vida. Solo afecta a las mujeres.

Síndrome de Klinefelter: se produce cuando existen dos cromosomas X y uno Y. Solo se da en el sexo masculino.

Acondroplasia. Desarrollo imperfecto de los huesos que provoca enanismo.

Síndrome de Marfan. Trastorno del tejido conectivo que provoca extremidades largas y defectos cardíacos.

Recesivo. Solo se produce una anomalía cuando ambos padres tienen genes anormales. Si ambos padres son portadores, el bebé tiene un 25 por ciento de posibilidades de tener el trastorno.

Fibrosis quística. Trastorno de las glándulas que produce un exceso de mucus en los pulmones y problemas en la función del páncreas y la absorción de los alimentos.

Anemia de células falciformes. Trastorno que produce glóbulos rojos anormales.

Enfermedad de Tay-Sachs. Trastorno autosómico recesivo hereditario que produce la degeneración progresiva del sistema nervioso central, que es mortal (normalmente a alrededor de los 5 años de edad).

Trastorno ligado al cromosoma X. Este trastorno está determinado por los genes del cromosoma X. Los principales afectados y quienes tienen el trastorno son los hombres. Las hijas de hombres que sufren el trastorno son portadoras del rasgo y tienen una posibilidad cada dos de transferirlo a sus hijos. Los hijos varones de mujeres portadoras tienen una posibilidad cada dos de tener el trastorno.

Distrofia muscular de Duchenne. Enfermedad de desgaste muscular.

Hemofilia. Trastorno de hemorragias provocado por niveles bajos, o ausencia, de una proteína de la sangre que es esencial para la coagulación.

Trastornos de genes mitocondriales

como las encefalomiopatías, diversas sorderas no sindrómicas o asociadas a diabetes, miocardiopatías, así como la neuropatía óptica de Leber, y un pequeño grupo de casos con síndrome de Leigh transmitido por vía materna. Todas ellas se transmiten con herencia materna, , las poliodistrofias de Alpers, el síndrome mioneurogastrointestinal, el síndrome de Barth y la enfermedad de Friedrich.

BIBLIOGRAFIA

- Pérez Arellano, J.L.: "Manual de Patología General". (7ª ed.). Ed. Masson, 2013.
- Porth, C.M.: "Fundamentos de Fisiopatología" (4ª ed.). Ed. Wolters Kluwer Health, 2015.
- Laso, F.J.: "Introducción a la Medicina Clínica: Fisiopatología y Semiología" (3ª ed.). Ed. Masson, 2015.
- Pastrana, J. y García de Casasola, G.: "Fisiopatología Y Patología General Básicas para Ciencias de la Salud" (1ª ed.). Ed. Elsevier, 2013.