



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE
MEDICINA HUMANA.
CAMPUS COMITAN DE DOMINGUEZ.
TERCER SEMESTRE GRUPO B**

CATEDRATICO: QFB. NAJERA MIJANGOS HUGO

TEMA

**APOPTOSIS TRISONOMIA 13
SINDROME DE CRIDUCHAT
SINDROME DE PATAU
SINDROME DE EDWARDS**

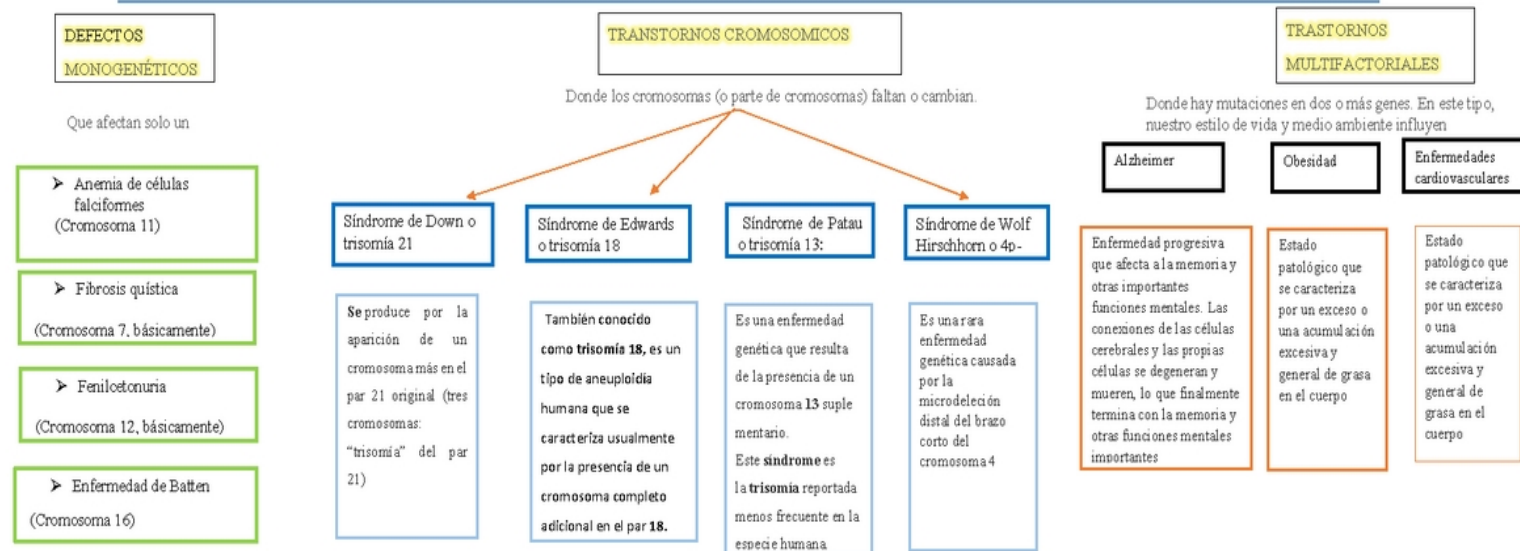
ALUMNO:

PABLO ADOLFO JIMENEZ VAZQUEZ

ENFERMEDADES GENÉTICAS



Una enfermedad o trastorno genético es una afección patológica causada por una alteración del genoma que provoca la síntesis de proteínas defectuosas.



Síndrome de Edwards



¿Que es

Es un trastorno genético en el cual una persona tiene una tercera copia del material del cromosoma 18, en lugar de las 2 copias normales.

Síntomas

Los síntomas pueden incluir:

- Puños cerrados
- Piernas cruzadas
- Pies con un fondo redondeado
- Bajo peso al nacer
- Orejas de implantación baja
- Retardo mental
- Uñas insuficientemente desarrolladas
- Cabeza pequeña (microcefalia)
- Mandíbula pequeña (micrognacia)
- Testículo no descendido
- Forma inusual del pecho (tórax en quilla)



Epidemiología



La trisomía 18 se presenta en 1 de cada 6000 nacimientos vivos. Es 3 veces más frecuente en las niñas que en los niños.



Causas

- La trisomía 18: la presencia de un cromosoma 18 adicional (tercero) en todas las células.
- La trisomía 18 en mosaico: la presencia de un cromosoma 18 adicional en algunas células.
- La trisomía 18 parcial: la presencia de una parte de un cromosoma 18 adicional en las células.

Tratamiento



No hay ningún tipo de tratamiento específico para la trisomía 18. Los tratamientos que se utilicen dependerán de la afección individual de la persona.

También llamada Trisomía 18

Apoptosis

La muerte celular programada o provocada por el mismo organismo, con el fin de controlar su desarrollo y crecimiento de una célula

es

importancia

La progresión de la patología puede implicar la acumulación de células, como en el cáncer, o la pérdida de ellas por un exceso de apoptosis, como en el SIDA. La identificación de los genes y sus productos causantes de la apoptosis, dió sitio al hallazgo de fármacos ciertos de los cuales ya permanecen en protocolos de indagación clínica.

Generalidades de la apoptosis

características de la APOPTOSIS

- Es apropiada y programada
- Son inducidas por proteínas cascadas, en respuesta a estímulos o fallos en la genética
- Los procesos bioquímicos que se llevan a cabo durante la apoptosis forman parte de una intrincada red de eventos
- En el curso de la apoptosis, el núcleo y las células se fragmentan y sus restos son fagocitados por los macrófagos que parecen reconocer nuevas proteínas de superficie

particularidades de la APOPTOSIS

Estudios sobre la apoptosis utilizando al nemátodo *Caenorhabditis elegans* como modelo han identificado tres genes, como componentes principales en la muerte celular del nemátodo

Citocromo c

Es una proteína transportadora de electrones esencial para la conversión de energía en todos los organismos aeróbicos

Homólogo

Funciona como un inhibidor de la apoptosis por encima de Ced-3 y Ced-4, ha sido identificada como Bcl-2

Bcl-2/Bax

Los miembros de la familia de Bcl-2 interactúan para regular la muerte celular programada o apoptosis. Varios homodímeros y heterodímeros formados por esta familia de proteínas pueden promover o inhibir la apoptosis

tipos de APOPTOSIS

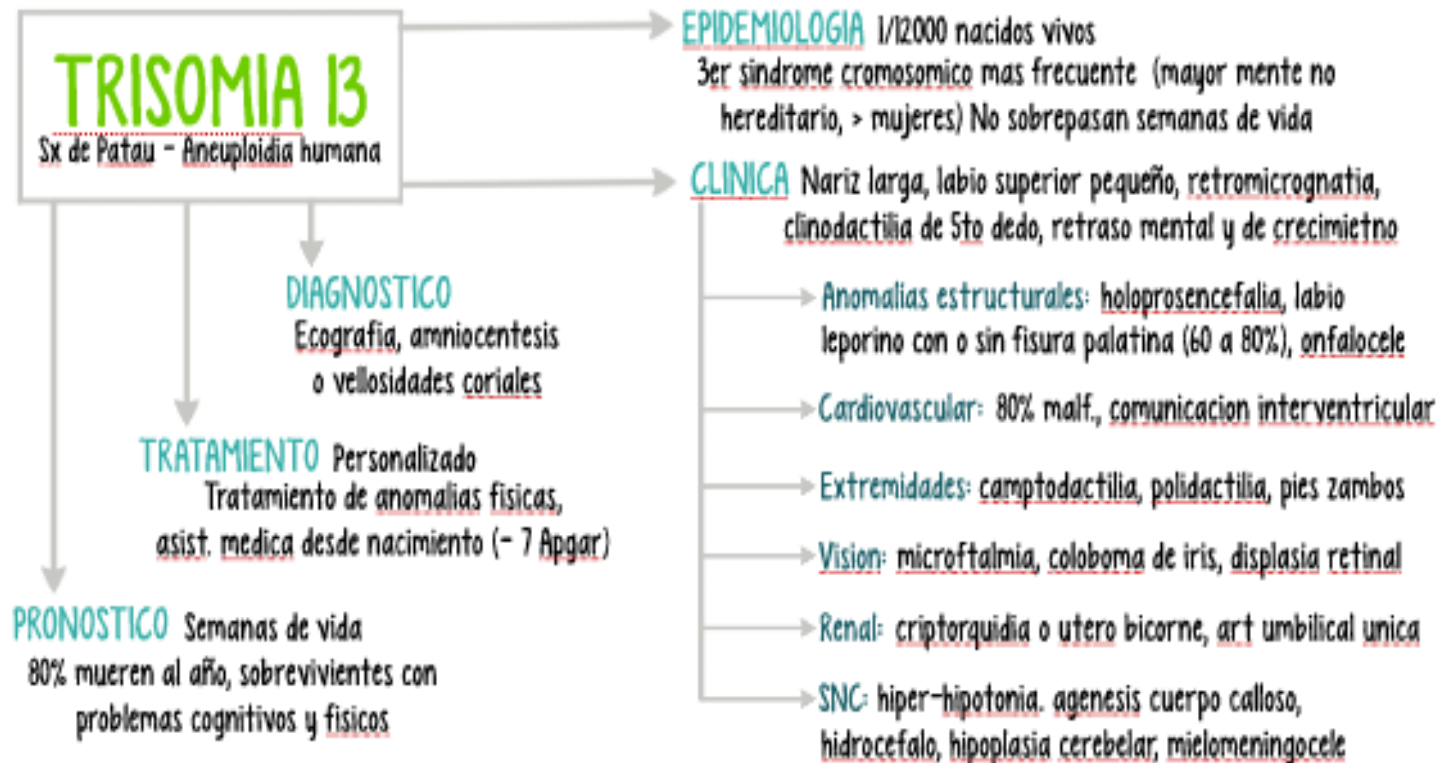
Intrínseca

Daño en el ADN, es la vía mitocondrial, por la liberación del citocromo C

Extrínseca

Factores de muerte: proteínas FAS y el FNT, factor de necrosis tumoral

TRISOMIA 13



BIBLIOGRAFIAS

Genética de Benjamin A. Pierce



Editorial Médica Panamericana

<https://www.medicapanamericana.com> › libro › geneti...

Libro en formato digital, con herramientas que enriquecen la lectura; acceda a los contenidos desde el índice, apóyese en la identificación en miniatura

Genética de César Benito Jiménez



Editorial Médica Panamericana

<https://www.medicapanamericana.com> › genetica-benito

El **libro** consta de 27 capítulos organizados en 5 secciones: Sección I, **Genética** de la transmisión, Genes y Cromosomas; Sección II, Estructura de los ácidos