

CUUDS

Nombre del docente: Dr. Israel
Gonzales

Nombre del docente: Johana
Alejandra Muñoz Lay

Actividad: Infografía

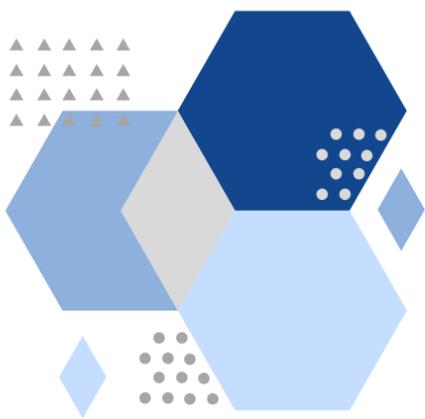
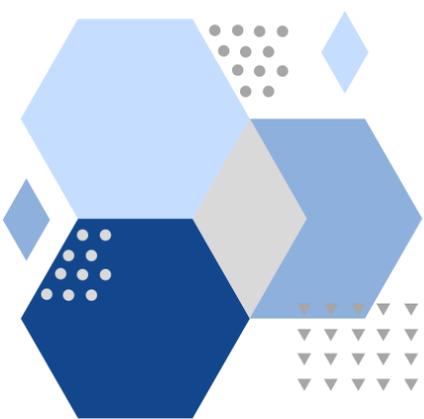
Materia: Biología Molecular

4to Semestre

Grupo A

Medicina Humana

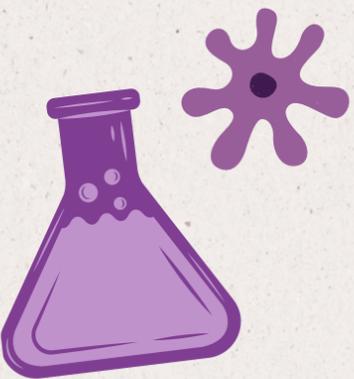
Fecha: 24 de mayo del 2024



INFOGRAFÍA

PATOLOGÍA MOLECULAR Y TERAPIA GENICA

Enfermedades monogenicas

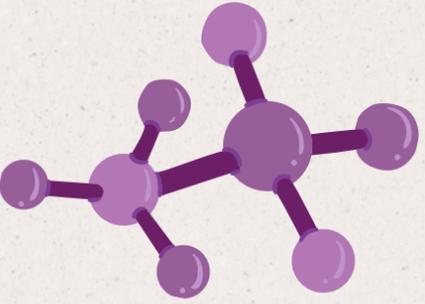


¿QUE SON?

Las enfermedades monogénicas son aquellas causadas por la mutación de un solo gen en la secuencia de ADN del individuo. Estas enfermedades afectan a la calidad y esperanza de vida de las personas que las sufren por dar lugar a anomalías congénitas, discapacidad intelectual, sensorial o motora, y no cuentan con un tratamiento de curación posible en la actualidad.

CARACTERISTICAS

- Este tipo de patologías genéticas tienen carácter hereditario y se transmiten de generación en generación.
- En función de la enfermedad, la herencia será dominante o recesiva, es decir, los padres pueden ser únicamente portadores de la enfermedad sin llegar a manifestarla.



ENFERMEDADES AUTOSOMICAS DOMINANTES

Las enfermedades genéticas de herencia autosómica dominante son aquellas que se manifiestan con una sola copia del gen defectuoso, denominado alelo, el cual habrá sido heredado por uno de los padres que será enfermo también.

Ejemplo:

- Síndrome de Marfan
- Enfermedad de Huntington

ENFERMEDADES AUTOSOMICAS RECESIVAS

Las enfermedades genéticas de herencia autosómica recesiva son aquellas que necesitan la presencia de ambos alelos mutados para poder manifestarse.

Ejemplo:

- Fibrosis quística
- B-talasemia



ENFERMEDADES LIGADAS AL SEXO

Las enfermedades genéticas ligadas al sexo se deben a la alteración de genes localizados en los cromosomas sexuales X o Y. Estas mutaciones también pueden transmitirse de forma dominante o recesiva, aunque las más comunes son las enfermedades ligadas al cromosoma X recesivas.

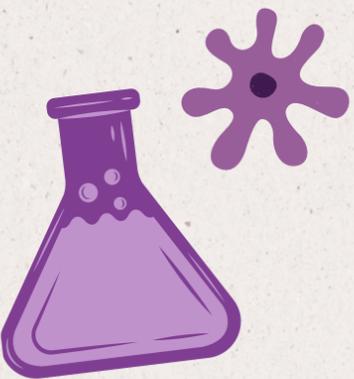
Ejemplo:

- Hemofilia
- Retinosis pigmentaria

INFOGRAFÍA

PATOLOGÍA MOLECULAR Y TERAPIA GENICA

Enfermedades cromosomicas



¿QUE SON?

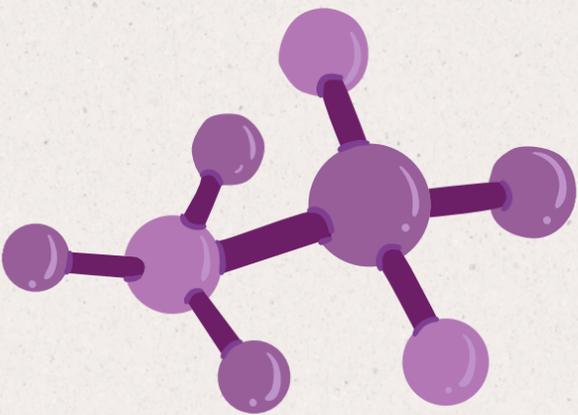
Al hablar de enfermedades cromosómicas hacemos referencia a aquellas enfermedades o patologías causadas por las alteraciones en la estructura de los cromosomas presentes en la células del organismo.

CARACTERISTICAS

- Los seres humanos, por norma general, somos portadores de un total de 46 cromosomas (23 de la madre y 23 del padre)
- Estos son estructuras que se encuentran en el centro o núcleo de las células que transportan fragmentos extensos de ADN.
- Si en esa división de cromosomas se produce alguna anomalía, ya sea en el número o estructura de los cromosomas, se pueden originar graves problemas que deriven en enfermedades cromosómicas.



SX DE DOWN



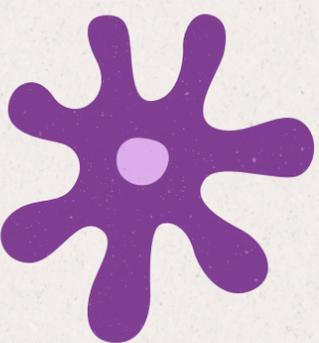
Esta enfermedad afecta al número de cromosomas en el organismo, ya que las personas que padecen de esta enfermedad cuentan con un cromosoma más que el resto, lo que puede producir alteraciones corporales y daños mentales, aunque el grado de gravedad varía en función de la persona

SX DE TURNER

Es otra de las enfermedades más comunes y, en este caso, 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. Cabe destacar que esta enfermedad únicamente afecta a las mujeres.



SX DE KINEFELTER

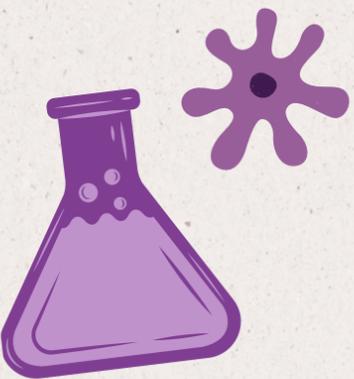


es esta ocasión, la enfermedad sólo afecta al sexo masculino, y se produce cuando existen dos cromosomas X y uno Y. Esta anomalía produce hipogonadismo (la ausencia o disminución de la función de los testículos masculinos) y puede conllevar malformaciones y otros problemas en el organismo.

INFOGRAFÍA

PATOLOGÍA MOLECULAR Y TERAPIA GENICA

Enfermedades genéticas No mendelianas



¿QUE SON?

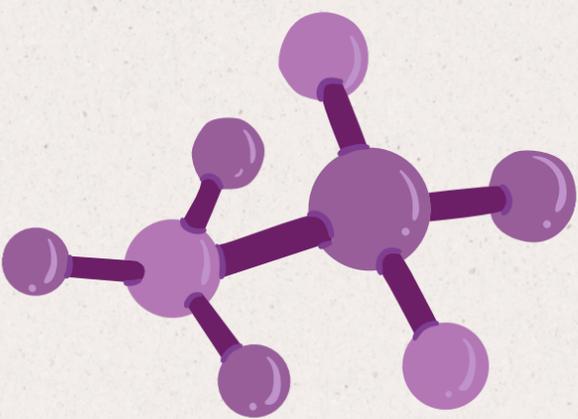
Las enfermedades genéticas no mendelianas son aquellas que no siguen el patrón de herencia clásico descrito por Gregor Mendel en su teoría de la herencia.

CARACTERISTICAS

- En lugar de seguir un patrón de dominancia o recesividad simple, estas enfermedades pueden ser causadas por la interacción de múltiples genes, variaciones en la expresión génica, mutaciones en el ADN no codificante, entre otros factores.
- Algunos ejemplos incluyen la diabetes tipo 2, el autismo y la esquizofrenia.



Terapia genica



¿QUE SON?

- Las terapias genéticas son enfoques que proporcionan nuevo ADN a ciertas células o corrigen el ADN para tratar determinados trastornos genéticos.
- Los enfoques de transferencia de genes, también llamados adición de genes, restauran la función faltante de un gen defectuoso o ausente al agregar un nuevo gen a las células afectadas.
- El nuevo gen puede ser una versión normal del gen defectuoso o un gen diferente que elude el problema y mejora el funcionamiento de la célula.

LA EDICION GENOMICA PUEDE:

- Eliminar un tramo de ADN que causa una enfermedad;
- “Desactivar” un gen para evitar que produzca una proteína dañina;
- “Activar” un gen o hacer que una célula produzca más cantidad de una proteína necesaria;
- Corregir un gen mutado.



TRATAMIENTO

Las únicas terapias genéticas que actualmente están aprobadas por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) de los Estados Unidos son para tratar una afección ocular hereditaria poco frecuente y para tratar ciertos tipos de cáncer.

Bibliografía

- <https://www.reproduccionasistida.org/dgp-para-enfermedades-monogenicas/#sindrome-de-x-fragil>
- <https://www.nhlbi.nih.gov/es/salud/terapias-geneticas>
- <https://www.labgenetics.es/enfermedades-cromosomicas/>