



**UNIVERSIDAD DEL
SURESTE
ESCUELA DE MEDICINA**

**NOMBRE DE ALUMNO:
EMILI VALERIA ROBLERO VELÁZQUEZ**

**NOMBRE DEL PROFESOR:
ISRAEL DE JESUS GORDILLO
GONZALEZ**

**NOMBRE DEL TRABAJO:
INFOGRAFÍA”
MATERIA: PATOLOGÍA MOLECULAR Y
TERAPIA GÉNICA”**

GRADO: 4 SEMESTRE

TAPACHULA CHIAPAS A 24 DE MAYO DEL 2024

PATOLOGÍA MOLECULAR Y TERAPIA GÉNICA

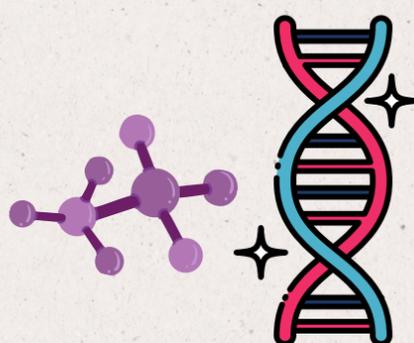
INTRODUCCIÓN



El objetivo principal de la Patología molecular consiste en definir los mecanismos moleculares subyacentes a los procesos patológicos.

ENFERMEDADES MONOGÉNICAS Y SU BASE MOLECULAR

Las enfermedades monogénicas están causadas por alteraciones o mutaciones en uno o en los dos alelos, que dan lugar a productos (proteínas o enzimas) con actividades anormales.



enfermedades como: Anemia falciforme, B-talasemia, Hipercolesterolemia familiar, Fibrosis quística, Enfisema, enfermedad de Tay-Sachs, etc..

MUTACIONES GÉNICAS

El ADN está sometido a diversos cambios hereditarios, producidos fundamentalmente durante los procesos de replicación y reparación del ADN



ENFERMEDADES CROMOSÓMICAS



Ocurre cuando se da una replicación desordenada de cada cromosoma entre células hijas es decir presentan excesos o pérdidas de la información genética.

- Estas alteraciones se conocen con el nombre de anomalías o aberraciones cromosómicas.

Se distinguen tres clases de alteraciones numéricas de los cromosomas: poliploidías, aneuploidías y mixoploidías



ejemplo: Aneuploidías, autosómica: Sx de Down, Sx de Edwards, Sx de Patau.

Aneuploidías, cromosomas sexuales: Sx de Turner

ENFERMEDADES GENÉTICAS NO MENDELIANAS

ALTERACIONES POLIGÉNICAS

Las enfermedades cardiovasculares, la hipertensión, la diabetes, el cáncer, etcétera, son enfermedades que parecen mostrar un componente hereditario poligénico importante.



ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

Un ejemplo de enfermedad mitocondrial es la neuropatía óptica hereditaria o enfermedad de Leber.

IMPRONTA GÉNICA Y ENFERMEDADES GENÉTICAS

Existen determinadas enfermedades genéticas cuyo grado de expresión fenotípica depende de la procedencia materna o paterna del gen o cromosoma alterado



TERAPIA GÉNICA

La terapia génica es, en realidad, una estrategia terapéutica encaminada a modificar el material genético de las células enfermas, mediante la administración a éstas de moléculas concretas de ácidos nucleicos.

