



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura

Medicina Humana

Materia

Biología Molecular.

Docente

Dr. Israel de Jesús Gordillo González.

Trabajo

Infografías.

Estudiante

Kevin Jahir Kraul Borralles

Grado y grupo

4 semestre

Grupo "A"

Parcial 3

Tapachula, Chiapas

21 de Mayo de 2024



ENFERMEDADES MONOGENICAS Y SU BASE MOLECULAR



Son enfermedades causadas por mutaciones en un solo gen como el de la fibrosis quística y la anemia de células falciformes.

Tipos de mutaciones genéticas

Sustitución de bases: cambio de un nucleotido por otro.

Inserciones/delecciones: adición o pérdida de nucleotidos.

Ejemplo: mutación puntual en el gen HBB (anemia de células falciformes)



Mecanismos de herencia.

Autosómica dominante: un solo alelo mutado causa la enfermedad (ej. Enfermedad de Huntington).

Autosómica recesiva: se requieren dos alelos multados (ej. Fibrosis quística).

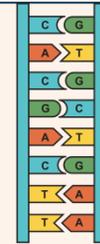
Ligada al cromosoma X: mutaciones en genes del cromosoma X (ej. Distrofia muscular de Duchenne).

Fibrosis quística.

Gen afectado: CFTR.

Tipo de mutación: generalmente una deleción de tres nucleotidos (AF508).

Efecto: disfunción de canales de cloro, afectando las glándulas secretoras.



Anemia de células falciformes.

Gen afectado: HBB.

Tipo de mutación: sustitución de un nucleotido (GAG A GTC) que cambia Glu a Val.

Efecto: hemoglobina S anormal, eritrocitos en forma de Hoz que obstruyen vasos sanguíneos.

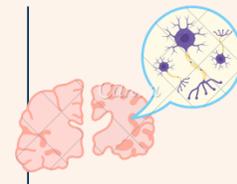
Síntomas: dolor, anemia, infecciones frecuentes, problemas de crecimiento.

Enfermedad de Huntington

Tipo de mutación: expansión de repeticiones CAG (>36 repeticiones).

Efecto: producción de una proteína huntingtina mutada, neurodegeneración progresiva.

Síntomas: movimientos involuntarios, deterioro cognitivo, trastornos psiquiátricos.



Diagnóstico y farmacología

Diagnóstico: pruebas genéticas (secuenciación del ADN, PCR específica).

Terapias: terapia génica, reemplazo del gen defectuoso.

Tratamiento sintomático: medicamentos específicos, fisioterapia, intervenciones quirúrgicas.

Referencias

Elaborado por Kevin Jahir Kraul Borrallés.
Libro 2, capítulo 25 de biología molecular.

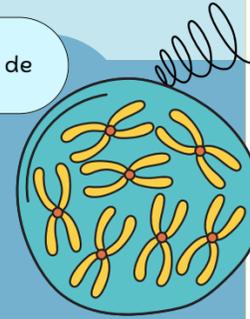
ENFERMEDADES CROMOSOMICAS

Afectaciones en la estructura o el número de cromosomas.

Tipos de alteraciones cromosomicas

Numéricas: cambios en el número de los cromosomas.
Ejempl: y trisomía 21 en el síndrome de Down.

Estructurales: cambios en la estructura de los cromosomas.
Ejempl: deleción en el síndrome de cri Du chat.



Mecanismo de herencia

No disyunción: error en la separación de los cromosomas durante la meiosis, causando aneuploidias.
Ejemplo: no disyunción del cromosoma 21 en el síndrome de Down.

Translocaciones y deleciones: reorganización o pérdida de segmento cromosómicas.
Ejemplo: Translocacion balanceada en el síndrome de Down

Síndrome de Down

Causa: trisomía 21 (tres copias del cromosoma 21).
Efecto molecular: exceso de material genético que afecta el desarrollo de la y la función celular.
Síntomas: retraso en el desarrollo, características faciales distintivas, problema cardíacos y digestiv.



Síndrome de turner.

Causa: monosomía X (45,X), que falta de un cromosoma sexual.
Efecto molecular: exceso deficiencia de genes en el cromosoma X, afectando el desarrollo sexual y otras funciones.
Síntomas: baja estatura, infertilidad, y cuello ancho, problemas cardíacos y renales.

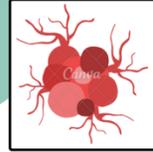
Síndrome de Kinefelter

Causa: trisomía XXY (47,XXY), un cromosoma X entra en los hombres.
Efect molecular: exceso de genes en el cromosoma X, afectando el desarrollo sexual y cognitivo.
Síntomas: infertilidad, desarrollo de características sexual es secundarias femeninas, dificultades de aprendizaje.



Referentes
KEVIN JAHIR KRAUL BORRALLES.
Libro 2, biología molecular; capítulo 25.

ENFERMEDADES NO MENDELIANAS Y TERAPIA GENICA



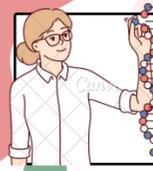
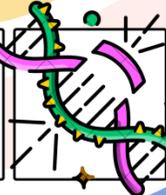
ENFERMEDADES CON HERENCIA MULTIFACTORIAL:
Estas enfermedades se deben a la interacción de varios genes y factores ambientales, lo que hace que su herencia no siga un patrón clásico mendeliano. Ejemplos incluyen la obesidad, la diabetes tipo 2 y el cáncer.

ENFERMEDADES CON HERENCIA EPIGENÉTICA:
Estas enfermedades se deben a alteraciones en la expresión génica que no están relacionadas con cambios en la secuencia de ADN. Ejemplos incluyen la enfermedad de Rett y la enfermedad de Prader-Willi.



ENFERMEDADES CON HERENCIA MITOCONDRIAL:
Estas enfermedades se deben a alteraciones en el ADN mitocondrial, que es responsable de la energía de las células. Ejemplos incluyen la enfermedad de Leigh y la enfermedad de MELAS.

TERAPIA GÉNICA DE REEMPLAZO:
Se utiliza para reemplazar genes defectuosos con versiones funcionales. Ejemplos incluyen la terapia génica para la enfermedad de Fabry y la enfermedad de Pompe.



TERAPIA GÉNICA DE SILENCIACIÓN:
Se utiliza para reducir o eliminar la expresión de genes defectuosos. Ejemplos incluyen la terapia génica para la enfermedad de Huntington y la enfermedad de Parkinson.

TERAPIA GÉNICA DE EDICIÓN:
Se utiliza para editar genes defectuosos directamente. Ejemplos incluyen la terapia génica para la enfermedad de sickle cell anemia y la enfermedad de beta talasemia.

