



NOMBRE DEL ALUMNO:
KARINA DESIRÉE RUIZ
PÉREZ

CARRERA: MEDICINA
HUMANA

ASIGNATURA: BIOLOGÍA
MOLECULAR

DOCENTE: DR. ISRAEL DE
JESÚS GORDILLO
GONZÁLEZ

ACTIVIDAD:
INFOGRAFÍAS

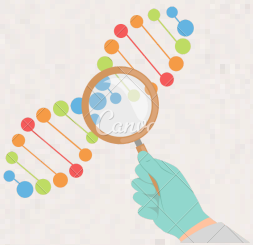
SEMESTRE: CUARTO
SEMESTRE

FECHA: 24 DE MAYO DEL
2024

ENFERMEDADES

MONOGÉNICAS Y SU BASE MOLECULAR

¿QUÉ SON?

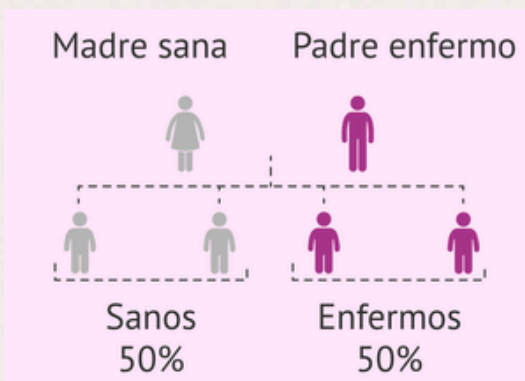


Son enfermedades provocadas por mutaciones en un solo gen específico. Estas mutaciones pueden ser heredadas de forma autosómica dominante, autosómica recesiva o ligada al cromosoma.

Tienen carácter hereditario y se transmiten de generación en generación. La herencia será dominante o recesiva.

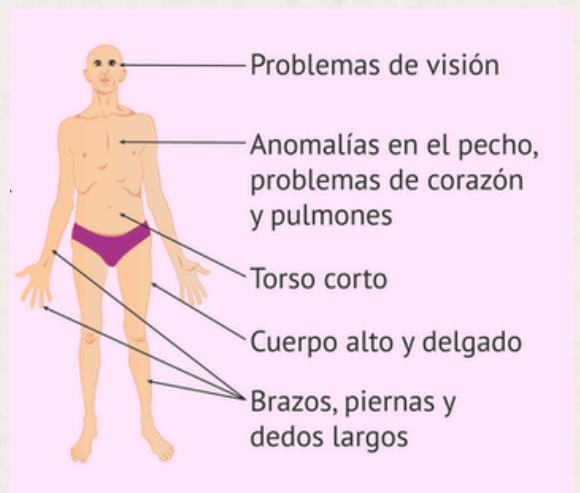
ENFERMEDADES AUTOSÓMICAS DOMINANTES

Son aquellas que se manifiestan con una sola copia del gen defectuoso (alelo), el cual habrá sido heredado por uno de los padres que será enfermo también.



SÍNDROME DE MARFÁN

Es una enfermedad genética que afecta al tejido conectivo y, como consecuencia, a diversas estructuras como el esqueleto, pulmones, ojos, corazón, etc. Su causa es una mutación que afecta al gen de la fibrilina (localizado en el cromosoma 15).

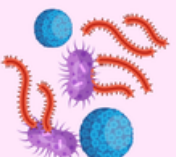


ENFERMEDADES AUTOSÓMICAS RECESIVAS

Son aquellas que necesitan la presencia de ambos alelos mutados para poder manifestarse.



Anemia



Infecciones



Problemas de coagulación

ANEMIA DE FANCONI

Es una enfermedad hematológica que afecta principalmente a la médula ósea. El resultado de esto es una disminución en la producción de todos los tipos de células sanguíneas: glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas.

ENFERMEDADES LIGADAS AL SEXO

SÍNDROMES DE X-FRÁGILI

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.



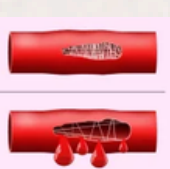
Retinosis pigmentaria



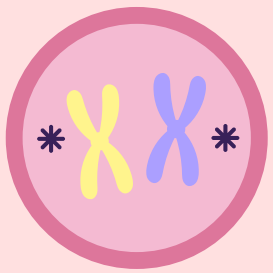
Síndrome X frágil



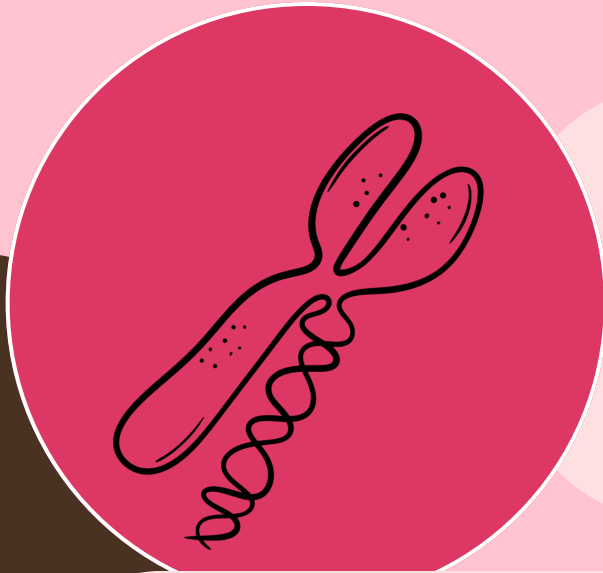
Distrofias musculares de Duchenne y Becker



Hemofilia



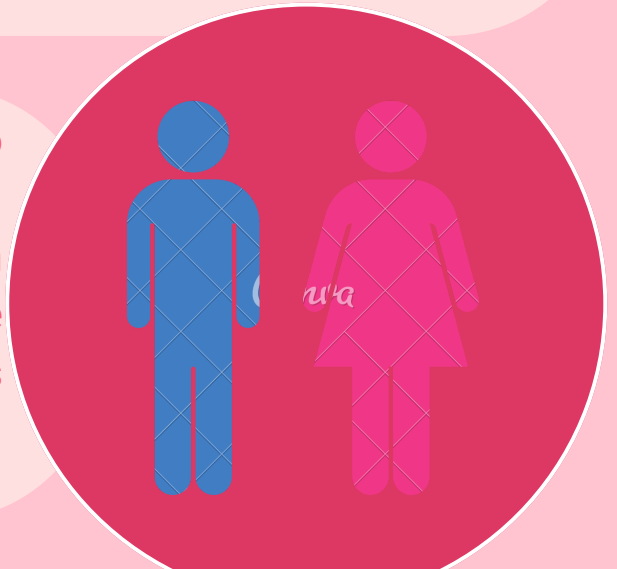
ENFERMEDADES CROMOSÓMICAS



¿QUÉ SON?

Se denomina anomalía cromosómica a la ausencia, duplicación o formación incorrecta de una parte de un cromosoma.

Las células del cuerpo humano tienen un total de 46 cromosomas. Los primeros 22 pares se llaman autosomas y el par 23 es el que corresponde a los cromosomas sexuales X o Y, que definen el sexo.

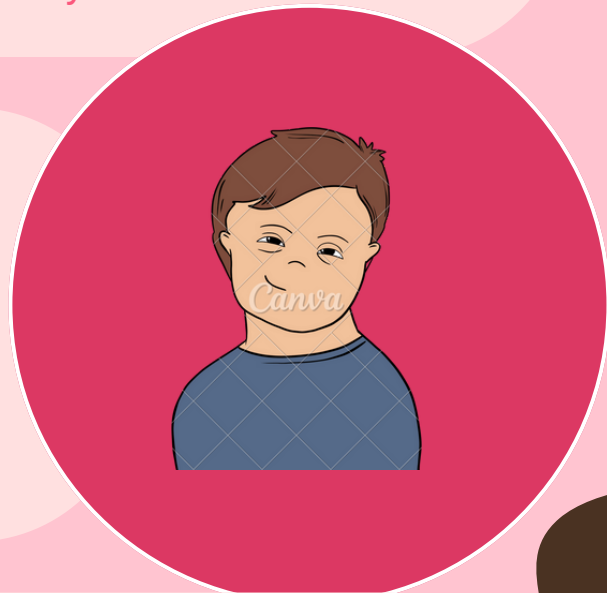


DATO

Ocurre cuando un fragmento de un cromosoma se elimina, se duplica, se invierte o se encuentra en un lugar que no le corresponde y suceden las traslocaciones y deleciones.

EJEMPLOS DE SÍNDROME:

- Síndrome de Down (trisomía 21)
- Síndrome de Patau (trisomía 13)
- Síndrome de Edwards (trisomía 18).

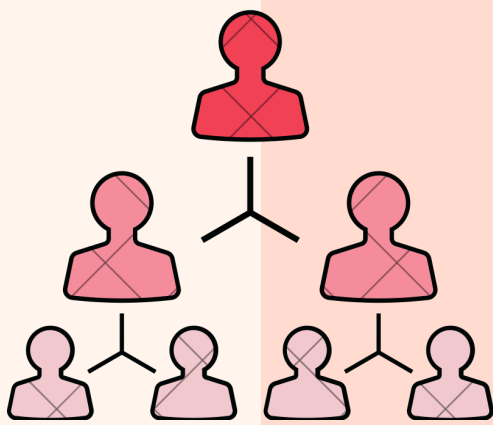


EJEMPLOS DE SÍNDROMES:

- Síndrome de Klinefelter (47, XXY)
- Síndrome de Turner (45, X)

ENFERMEDADES GENÉTICAS

NO MENDELIANAS



¿Qué es?

Se encarga de describir patrones de herencia que no siguen las leyes de la genética mendeliana simple.

- Estos patrones de herencia de los rasgos se desvían de las proporciones predichas por la herencia mendeliana para un fenotipo.

Existen 2 tipos:

La dominancia incompleta, donde el fenotipo del heterocigoto es intermedio entre los dos padres homocigotos; y la codominancia, donde el fenotipo de ambos alelos está presente en el heterocigoto.



Rasgos que desvían la herencia

- Pueden presentar dominancia completa, por lo que no cumplen la ley de dominancia.
- Muchos rasgos son determinados por más de dos alelos o de un gen.
- Otros rasgos no cumplen la ley de distribución independiente.



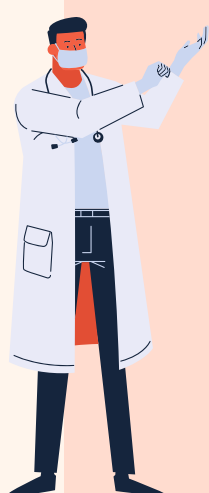
Tipos

- Dominancia incompleta
- Codominancia
- Alelos múltiples
- Rasgos poligénos
- Epistasis
- Genes vinculados
- Herencia ligada al sexo
- Herencia no nuclear
- Influencia del ambiente



Terapia génica

Técnica en la que se emplea uno o más genes para tratar, prevenir o curar una enfermedad o trastorno médico.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Silva, M. D. (2024, abril 5). ¿Qué son las enfermedades monogénicas? - Evitarlas con DGP. Reproducción Asistida ORG.
- Enfermedades cromosómicas: ¿Qué son y cómo se evitan? (2018, diciembre 12). CREA: Clínica de reproducción asistida y fertilidad en Valencia; Crea Valencia.
- Mendelismo complejo: Herencia no mendeliana. (s/f). StudySmarter ES.