



Mi Universidad

**Alumno:
Uziel Domínguez Alvarez**

**Docente:
Dr. Israel de Jesús Gordillo Lopez**

**Materia:
Biología molecular**

**Actividad:
Infografía**

**Carrera:
medicina humana**

**Universidad:
universidad del sureste**

**lugar y fecha:
Tapachula Chiapas a 17/05/2024**



Patología molecular y terapia genética

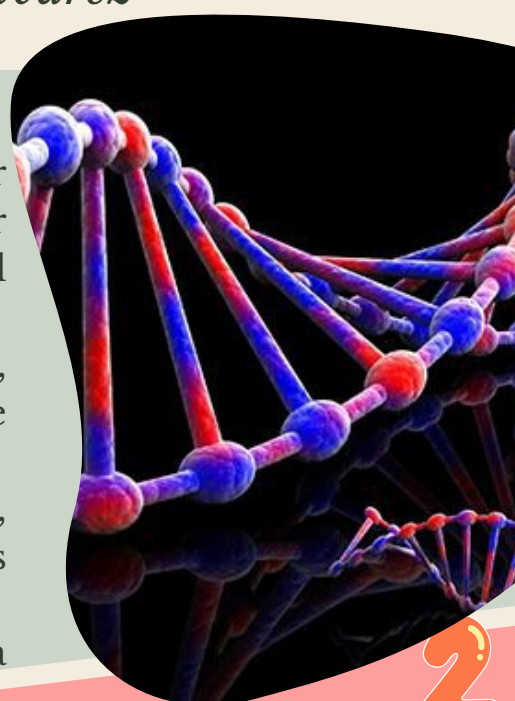
1

Elaborado por: Uziel Domínguez Álvarez

ENFERMEDADES MONOGENICAS Y SU BASE MOLECULAR

Las enfermedades monogénicas son causadas por mutaciones en un solo gen. Estas mutaciones pueden ser heredadas o surgir de novo (nuevas mutaciones en el individuo). Algunas características importantes incluyen:

1. Herencia Mendeliana: Se dividen en dominantes, recesivas y ligadas al cromosoma X, dependiendo de cómo se heredan.
2. Mutaciones: Pueden ser deleciones, inserciones, duplicaciones, mutaciones puntuales, entre otras. Estas mutaciones afectan la función del gen.
3. Ejemplos: Fibrosis quística, anemia falciforme, y la enfermedad de Huntington.

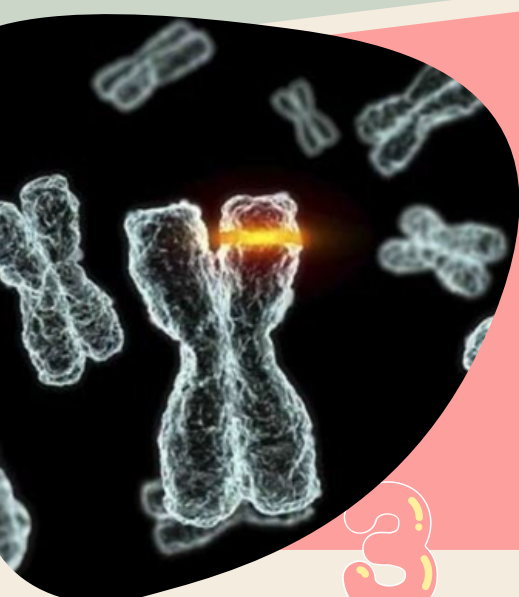


2

ENFERMEDADES CROMOSOMICAS

Estas enfermedades son causadas por anomalías en el número o la estructura de los cromosomas. Algunas características importantes incluyen:

1. Numéricas: Como la trisomía 21 (Síndrome de Down), donde hay una copia extra del cromosoma 21.
2. Estructurales: Incluyen deleciones, duplicaciones, inversiones y translocaciones. Un ejemplo es el síndrome de cri du chat (deleción en el cromosoma 5).
3. Causas: Errores durante la meiosis o mitosis, que pueden llevar a una distribución anormal de los cromosomas.

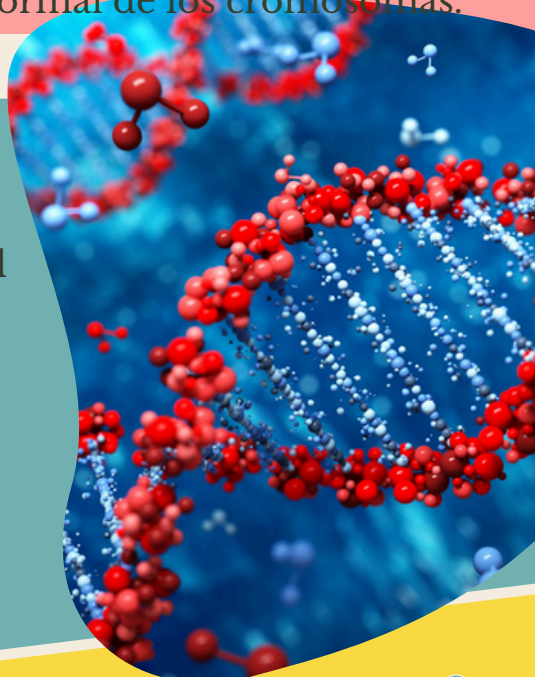


3

ENFERMEDADES GENETICAS NO MENDELIANAS

Estas enfermedades pueden incluir:

1. Herencia Mitocondrial: Los genes mutados están en el ADN mitocondrial y se heredan exclusivamente de la madre.
2. Impronta Genómica: Algunos genes son expresados dependiendo de si son heredados del padre o de la madre. Ejemplo: Síndrome de Prader-Willi y Síndrome de Angelman.
3. Anticipación: Enfermedades que se agravan en las generaciones sucesivas debido a la expansión de trinucleótidos repetidos.



TERAPIA GENICA

4

La terapia génica es una técnica experimental que usa genes para tratar o prevenir enfermedades. Los puntos clave incluyen:

1. Objetivo: Introducir, corregir, eliminar o modificar genes dentro de las células de un paciente.
- Reemplazo de genes: Introducir una copia funcional del gen defectuoso.
- Corrección de genes: Editar el gen defectuoso utilizando tecnologías como CRISPR-Cas9.
- Silenciamiento de genes: Utilizar ARN de interferencia (RNAi) para silenciar genes defectuosos.



5

IMPORTANCIA

1. Mejora de la Salud Pública: La prevención, diagnóstico y tratamiento efectivo de enfermedades genéticas mejora la salud y el bienestar de la población.
2. Educación y Conciencia: Incrementa la conciencia y el conocimiento sobre las enfermedades genéticas, lo que puede llevar a un mayor apoyo para la investigación y el desarrollo de políticas de salud.
3. Innovación Médica: Impulsa la innovación y el desarrollo de nuevas tecnologías y terapias que pueden tener aplicaciones amplias en otras áreas de la medicina.

