



Mi Universidad

Infografía

Nombre del alumno: García Penagos Daniela

Nombre del tema: enfermedades monogénicas, enfermedades cromosómicas, enfermedades mendelianas y terapia génica.

Parcial: 3

Grado y grupo: 4° "A"

Nombre de la materia: Biología molecular

Nombre del profesor: Dr. Israel De Jesús Gordillo Gonzales

Nombre de la licenciatura: Medicina humana

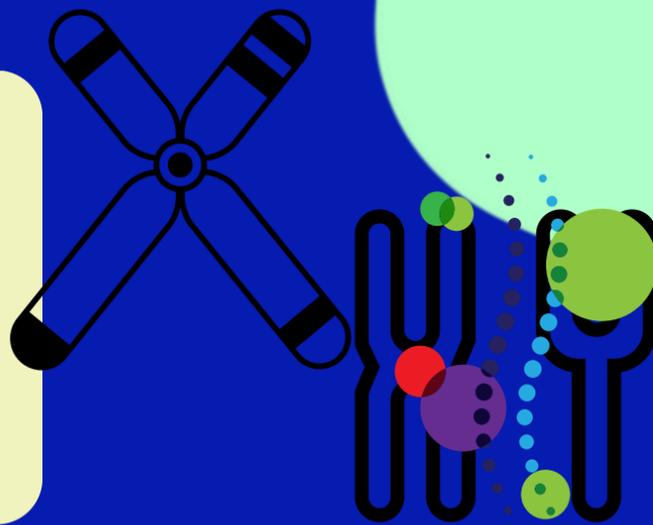
Lugar y fecha de elaboración:

Tapachula, Chiapas a 20 de mayo de 2024

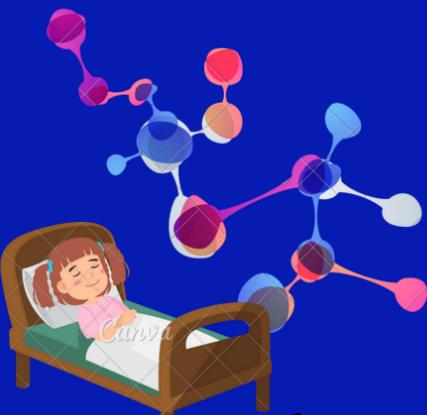
ENFERMEDADES MONOGENÉTICAS y su base molecular

DEFINICIÓN

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.

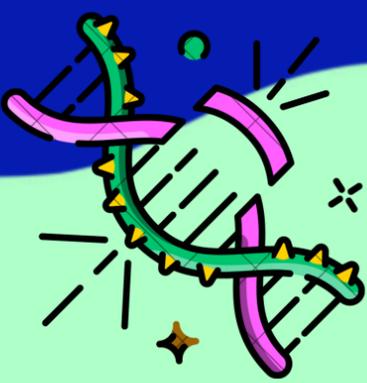


En las enfermedades autosómicas recesivas, la mutación de uno de los dos alelos del gen no produce alteraciones fenotípicas evidentes, porque la expresión del alelo normal consigue obtener suficiente proteína activa para el correcto funcionamiento celular o metabólico.



MUTACIONES GENÉTICAS

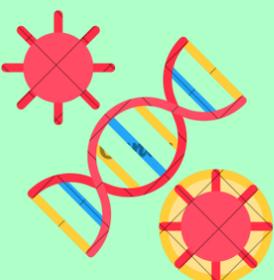
El ADN está sometido a diversos cambios hereditarios, producidos fundamentalmente durante los procesos de replicación y reparación del ADN. La alteración más común que se puede producir en un segmento de ADN es una mutación puntual o puntiforme, que afecta a una única base de la secuencia. Estas mutaciones neutras, denominadas sinónimas o silenciosas, afectan generalmente a la tercera base del codón y, en algunos casos la primera base del codón.



Varios centenares de enfermedades genéticas tienen su origen en una sustitución. Las deleciones o pérdidas de nucleótidos en el ADN son también la causa de varios centenares de enfermedades genéticas. Recientemente, se ha puesto de manifiesto un nuevo mecanismo de mutación (mutación dinámica), derivado de la inestabilidad y la expansión de ciertos tripletes que se encuentran repetidos en algunos genes.

ENFERMEDADES CROMOSÓMICAS

La replicación del ADN y la distribución ordenada de cada cromosoma entre las células hijas asegura que éstas no presenten excesos ni pérdidas de la información genética, cuando esto no ocurre así y se producen errores en estos procesos, se obtienen células con un número incorrecto de cromosomas o con cromosomas que presentan alteraciones estructurales.



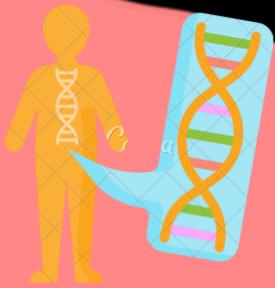
Las alteraciones cromosómicas se pueden dividir en dos grandes grupos: las que afectan al número de cromosomas (anomalías numéricas) y las que afectan a la estructura de los cromosomas (anomalías estructurales). ejemplos: trisomía 21 (síndrome de Down), trisomía 18 (síndrome de Edwards)

ENFERMEDADES

Genéticas no MENDELIANAS

Alteraciones poligénicas

Muchas enfermedades de una gran incidencia en los seres humanos, aunque no sean hereditarias en un sentido mendeliano estricto, sí parecen depender de la interacción de factores ambientales con diversos genes. Las enfermedades cardiovasculares, la hipertensión, la diabetes, el cáncer, son enfermedades que parecen mostrar un componente hereditario poligénico importante.



enfermedades mitocondriales

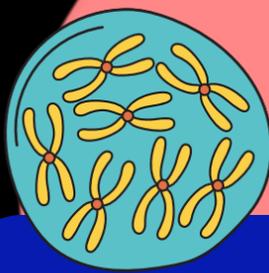
La manifestación fenotípica de una enfermedad mitocondrial es variable, posiblemente debido al fenómeno de la heteroplasmia, ya que en un mismo tejido pueden coexistir dos poblaciones distintas de mitocondrias: una normal y otra con el defecto genético.

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, hecho que puede explicarse mediante la participación de la impronta génica (18). Así, por ejemplo, una eliminación en el brazo largo del cromosoma 15 da lugar al síndrome de Angelman cuando aquélla se produce en el cromosoma materno, mientras que si afecta al cromosoma paterno origina el denominado síndrome de Prader-Willi, claramente diferenciable fenotípicamente del primero.



Terapia GENICA



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

Introducción de ácidos nucleicos en células de mamíferos: Se conoce por transfección el proceso por el que un gen o un fragmento de ADN foráneo es introducido en el interior de una célula de mamífero. Todos estos métodos, aunque consiguen introducir y en muchos casos expresar el gen deseado, suelen tener una eficacia baja y una expresión muchas veces transitoria, ya que el ADN foráneo.

Terapia génica ex vivo e in vivo
La terapia génica de células germinales, que posiblemente no sólo haría que las enfermedades genéticas se pudieran curar en el paciente tratado, sino que evitaría la transmisión de las mismas a su descendencia, no ha sido abordada todavía, no sólo por los problemas técnicos que conlleva, sino, fundamentalmente, por razones de índole ética.



Bibliografía

Teruel, J. A. L., & Lozano, J. A. (2005). Bioquímica y biología molecular para Ciencias de la Salud