



Mi Universidad

**CÁTEDRATICO: Victor Manuel Nery
González**

**ALUMNA: Wendy Guadalupe Díaz
castro**

MODALIDAD: enfermería 3

MATERIA: morfología

Malformaciones congénitas

Una malformación congénita es una alteración anatómica en un órgano o aparato de un humano u animal que ocurre en la etapa embrionaria. Se puede producir por factores medioambientales, genéticos, deficiencias en la captación de nutrientes, o bien consumo de sustancias nocivas.



Pueden definirse como anomalías estructurales o funcionales (por ejemplo, los trastornos metabólicos) que ocurren durante la vida intrauterina y pueden detectarse en el periodo prenatal, en el parto o en un momento posterior de la primera infancia, como los defectos de audición.



Enfermedades monogenicas

Las enfermedades hereditarias monogénicas son aquellas producidas por alteraciones en la secuencia de ADN de un solo gen.

Los genes son pequeños segmentos de ADN. Están dispuestos en orden en los cromosomas, dentro del núcleo de las células. Cada célula tiene 23 pares de cromosomas; dos de ellos, el X y el Y, son los cromosomas sexuales y determinan el sexo; el resto de cromosomas se llaman autosómicos.

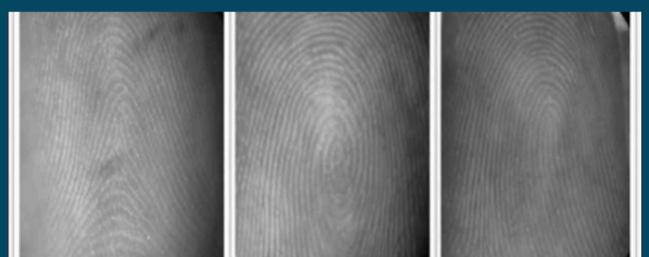


- Fibrosis quística
- α y β -Talasemia
- Síndrome de X frágil
- Hemofilia A
- Atrofia Muscular Espinal
- Anemia falciforme
- Neurofibromatosis Tipo 1 (NF1)
- Enfermedad de Huntington
- Poliquistosis renal autosómica recesiva
- Distrofia Miotónica Tipo 1 (de Steinert)
- Distrofia muscular de Duchenne/Becker
- Síndrome de Marfan



POLIGENICAS

son aquellas que no se explican por patrones de herencia de un solo gen, y están presumiblemente causadas por la interacción entre varios genes, el ambiente y otros factores.



Las enfermedades poligénicas, también denominadas multifactoriales o complejas, son causadas tanto por factores genéticos, múltiples variantes de secuencia en distintos genes que proporcionan un riesgo genético o predisposición a desarrollar la enfermedad, como por factores ambientales.

¿Qué es la herencia poligénica? La herencia poligénica es aquella que se debe al efecto de varios genes, de forma que la expresión de un rasgo o enfermedad de herencia poligénica depende de la contribución de distintos de ellos. La manifestación visible del genotipo en un determinado ambiente se denomina fenotipo.



- Cáncer de mama, ovarios, intestino, próstata, piel, y otros tipos de cáncer.
- Colesterol alto (hipercolesterolemia).
- Esquizofrenia.
- Depresión.
- Enfermedad de Alzheimer.
- Osteoporosis.
- Alteraciones de la piel.
- Obesidad.
- Hipotiroidismo.
- Asma
- Hipertensión
- Diabetes tipo 2

CROMOSOMAS

anomalía cromosómica a la ausencia, duplicación o formación incorrecta de una parte de un cromosoma. Las anomalías cromosómicas pueden provocar una gama de afecciones médicas. Algunas de las anomalías cromosómicas más comunes son el síndrome de Down, el síndrome de Turner, la trisomía 13 y la trisomía 18.



El cromosoma está formado por dos partes idénticas, las cromátidas, que se unen por el centrómero. Según la posición en la que se encuentra este último, pueden diferenciarse cuatro tipos de cromosomas: metacéntricos, submetacéntricos, acrocéntricos y telocéntricos.

Las anomalías cromosómicas no siempre son hereditarias. Pueden ser el resultado de un error de ADN en la esperma o el óvulo. Es posible que los niños que nacen con estas afecciones sean muy pequeños al nacer y tengan apariencias físicas diferentes, como rasgos faciales anormales.



La trisomía 18 y la trisomía 13 son trastornos genéticos que presentan una combinación de anomalías congénitas. Esto incluye retraso mental grave, así como problemas de salud que comprometen a casi todos los sistemas orgánicos del cuerpo.



cromosoma en el embarazo

Las anomalías cromosómicas son la primera causa de pérdidas embrionarias y fetales del primer trimestre. En los abortos espontáneos se han encontrado múltiples anomalías, siendo las más frecuentes las trisomías, poliploidías, monosomías, entre otras, espectro que aumenta con los estudios de microdelecciones

