

Enfermedad genética

Una **enfermedad** o **trastorno genético** es una afección patológica causada por una alteración del **genoma**.¹ Esta puede ser **hereditaria** o no; si el **gen** alterado está presente en los **gametos** (óvulos y espermatozoides) de la **línea germinal**, esta será hereditaria (pasará de generación en generación), por el contrario si solo afecta a las **células somáticas**, no será heredada. Pueden ser monogénicas, poligénicas o cromosómicas²

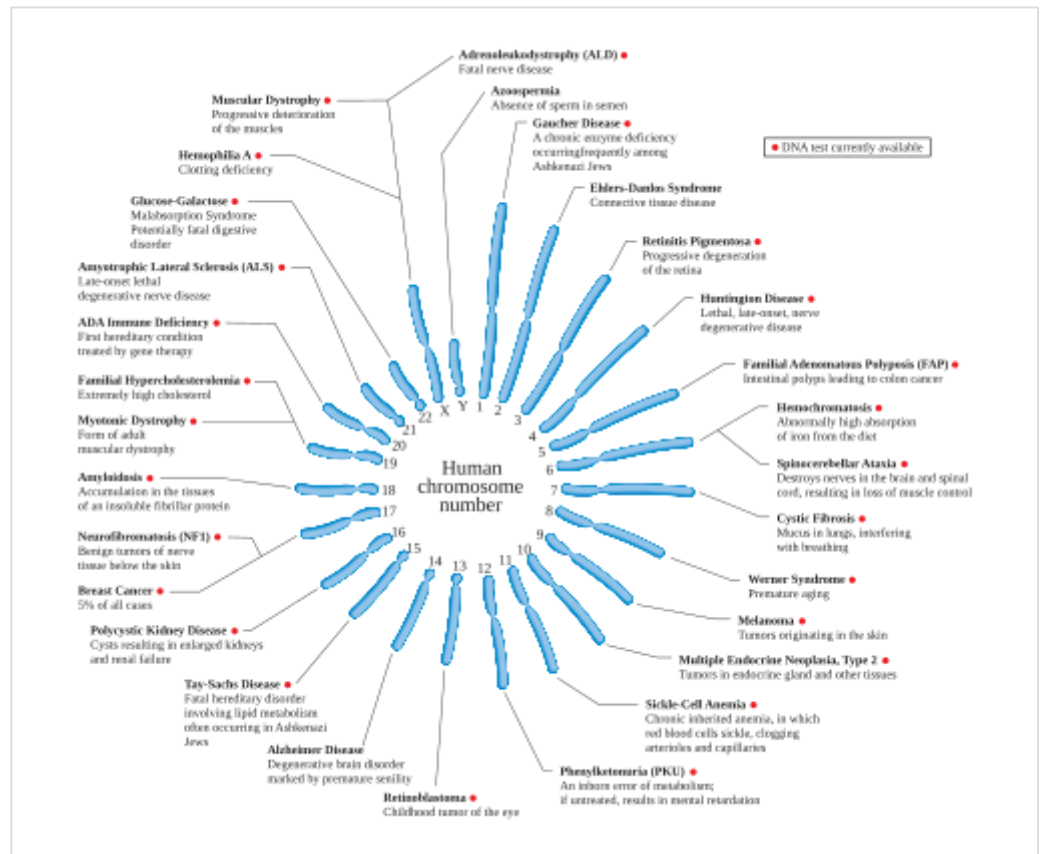


Diagrama con ejemplos de enfermedades asociadas a un cromosoma

Causas

Hay varias causas posibles:

- **Mutación**, como por ejemplo muchos **cánceres**.
- **Trisomía** de los **cromosomas**, como en el **síndrome de Down**, o **duplicación** repetida de una parte del cromosoma, como en el **síndrome de cromosoma X frágil**.
- **Deleción** de una región de un cromosoma, como en el **síndrome deleción 22q13**, en que el extremo del brazo largo del cromosoma 22 está ausente, o de un cromosoma completo, como el **síndrome de Turner** en el que falta un **cromosoma sexual**.
- Uno o más **genes** heredados de los padres; en este caso el trastorno se llama **enfermedad hereditaria**. A menudo los padres están sanos, si son portadores de un gen **recesivo**, como

la fibrosis quística, aunque también ocurren casos con defectos genéticos dominantes, como la acondroplasia.

Consideraciones generales

Los 46 cromosomas humanos (22 pares de autosomas y 1 par de cromosomas sexuales) entre los que albergan casi 3000 millones de pares de bases de ADN que contienen alrededor de 80.000 genes que codifican proteínas. Las regiones que codifican ocupan menos del 5 % del genoma (la función del resto del ADN permanece desconocida), teniendo algunos cromosomas mayor densidad de genes que otros.

Uno de los mayores problemas es encontrar cómo los genes contribuyen en el complejo patrón de la herencia de una enfermedad, como ejemplo el caso de la diabetes, asma, cáncer y enfermedades mentales. En todos estos casos, ningún gen tiene el potencial para determinar si una persona padecerá o no la enfermedad.

Poco a poco se van conociendo algunas enfermedades cuya causa es la alteración o mutación de todo o alguna región de un gen. Estas enfermedades afectan generalmente a todas las células del cuerpo.

Unas de las enfermedades genéticas más común es el síndrome de Down. Esta enfermedad se produce cuando hay error en la división de las células provoca que haya 47 cromosomas, en lugar de 46.

Algunas enfermedades genéticas

Alteración	Mutación	Cromosoma	Cariotipo
<u>Síndrome de Angelman</u>	DCP	15	
<u>Enfermedad de Canavan</u>	P	17	
<u>Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth</u>	P	19	
<u>Daltonismo</u>	P	X	
<u>Síndrome de Down</u>	<u>Síndrome de Edwards</u> de	C	18
<u>Espina bífida</u>	P	1	
<u>Fenilcetonuria</u>	P	12	
<u>Fiebre mediterránea familiar</u>	MEFV	16 p13.3	
<u>Fibrosis quística</u>	P	7	
<u>Hemofilia</u>	P	X	
<u>Síndrome de Ehlers-Danlos</u> y <u>Síndrome de Hiperlaxitud articular</u>	P	1, 15, X	
<u>Síndrome de Joubert</u>			
<u>Síndrome de Klinefelter</u>	C	X	47 XXY
<u>Neurofibromatosis</u>			
<u>Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher</u>			
<u>Síndrome de Patau</u>	C	13	
<u>Síndrome de Prader-Willi</u>	DC	15	
<u>Síndrome de Puga</u>	P	15	
<u>Síndrome de Turner</u>	C	X	

- P - Mutación puntual, o cualquier inserción / deleción de un gen o parte de un gen
- D - Ausencia de un gen o genes
- C - Un cromosoma entero sobra, falta o ambos

Neurológicas

- Síndrome de Down
- Síndrome de Tourette
- Síndrome de Patau
- Síndrome de West

- Síndrome de Crouzon

Endocrinología y metabolismo

- Síndrome de Prader-Willi
- Hipotiroidismo
- Hiperplasia suprarrenal
- Hipercolesterolemia familiar
- Enfermedad de Wilson
- Hiperfenilalaninemias
- Hemoglobinopatías

Enfermedades respiratorias

- Enfermedad vascular cerebral
- Asma
- Fibrosis quística
- Cáncer de pulmón de células pequeñas
- Síndrome de Zellweger

Inmunodeficiencias primarias³

- Agammaglobulinemia ligada al sexo
- Ataxia telangiectasia
- Deficiencias del complemento
- Déficit de Adenosina Deaminasa (ADA)
- Déficit de jak-3
- Inmunodeficiencia combinada severa (SCID)
- Inmunodeficiencia con hiper-IgM
- Síndrome de DiGeorge
- Síndrome del linfocito desnudo
- Síndrome de Wiskott-Aldrich

Enfermedades Autoinmunitarias⁴

- Artritis Reumatoide
- Celiaquía
- Diabetes tipo 1
- Espondilitis anquilosante
- Lupus Eritematoso Sistémico
- Síndrome poliglandular autoinmune

Síndromes Autoinflamatorios

- Fiebre mediterránea familiar

- PFAPA
- TRAPS
- Urticaria Familiar Fría (CINCA)
- Síndrome de Muskel-Wells
- Síndrome de Hiper-IgD
- DIRA
- Síndrome de Blau

Aparato digestivo

- Cáncer colorrectal
- Enfermedad de Crohn
- Fibrosis quística
- Diabetes Tipo 1
- Cáncer de páncreas
- Enfermedad de Wilson
- Síndrome de Zellweger

Músculo y hueso

- Acondroplasia
- Esclerosis Lateral Amiotrófica
- Síndrome de Charcot–Marie–Tooth
- Síndrome de Cockayne
- Displasia diastrófica
- Distrofia muscular de Duchenne
- Síndrome de Ellis-van Creveld
- Fibrodisplasia osificante progresiva
- Síndrome de Ehlers-Danlos y Síndrome de Hiperlaxitud articular
- Síndrome de Marfan
- Osteogenesis imperfecta
- Distrofia miotónica
- Arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía
- Osteocondromatosis

Sangre y tejido linfático

- Anemia de células falciformes
- Linfoma de Burkitt
- Enfermedad de Gaucher
- Hemofilia A
- Leucemia linfoide crónica
- Leucemia mieloide crónica
- Enfermedad de Niemann-Pick
- Hemoglobinuria nocturna paroxística
- Talasemia

Enfermedades específicas en mujeres

- Cáncer de mama
- Cáncer de ovario

- Síndrome de Rett
- Síndrome de Turner

Enfermedades específicas en hombres

- Síndrome de Alport
- Cáncer de próstata
- Síndrome de Wiskott Aldrich
- Síndrome de Klinefelter

Cáncer

- Cáncer de próstata
- Cáncer de mama
- Cáncer de ovario
- Linfoma de Burkitt
- Cáncer colorrectal
- Leucemia mieloide crónica
- Cáncer de pulmón de células pequeñas
- Melanoma maligno
- Neoplasia endocrina múltiple
- Neurofibromatosis
- Tumor supresor de proteína p53
- Cáncer de páncreas
- Enfermedad poliquística renal
- Retinoblastoma
- Esclerosis tuberosa
- Síndrome de Von Hippel-Lindau
- Xerodermia pigmentosa
- Síndrome De Salim

Véase también

- Glosario relacionado con genoma humano
- Enfermedad congénita
- Enfermedad hereditaria
- Medicina genómica
- Mutación cromosómica

Referencias

1. Pozo, S. de Castro del; Arellano, José Luis Pérez (2006). *Manual de patología :----general* (https://books.google.es/books?id=HdOrVw-0h0UC&pg=PA56&dq=enfermedad++trastorno+gen%C3%A9tico+es&hl=es&sa=X&ved=0ahUKEwuij6_5vKzXAhULvBoKHxwSCggQ6AEI VDAI#v=onepage&q=enfermedad%20trastorno%20gen%C3%A9tico%20es&f=false). Elsevier España. ISBN 9788445815403. Consultado el 7 de noviembre de 2017.
2. Arderiu, X. Fuentes (1998). *Bioquímica clínica y patología molecular* (<https://books.google.es/books?id=nM8ED6gYou0C&pg=PA1001&dq=monog%C3%A9nicas,+polig%C3%A9nicas+o+cromosomicas&hl=es&sa=X&ved=0ahUKEwiSkLfQvazXAhXM1hoKHZGxAycQ6AEIJJA#v=onepage&q=monog%C3%A9nicas,%20polig%C3%A9nicas%20o%20cromosomicas&f=false>). Reverte. ISBN 9788429118551. Consultado el 7 de noviembre de 2017.
3. Bousfiha, Aziz; Jeddane, Leïla; Picard, Capucine; Ailal, Fatima; Bobby Gaspar, H.; Al-Herz, Waleed; Chatila, Talal; Crow, Yanick J. et al. (1 de enero de 2018). «The 2017 IUIS Phenotypic Classification for Primary Immunodeficiencies» (<https://doi.org/10.1007/s10875-017-0465-8>). *Journal of Clinical Immunology* (en inglés) **38** (1): 129-143. ISSN 1573-2592 (<https://portal.issn.org/resource/issn/1573-2592>). PMC 5742599 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5742599>)

- 9). PMID 29226301 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29226301>). doi:10.1007/s10875-017-0465-8 (<https://dx.doi.org/10.1007/s10875-017-0465-8>). Consultado el 16 de febrero de 2020.
4. Seldin, Michael F. (2015-11). «The genetics of human autoimmune disease: A perspective on progress in the field and future directions» (<https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0896841115300330>). *Journal of Autoimmunity* (en inglés) **64**: 1-12. PMC 4628839 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4628839>). PMID 26343334 (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26343334>). doi:10.1016/j.jaut.2015.08.015 (<https://dx.doi.org/10.1016/j.jaut.2015.08.015>). Consultado el 16 de febrero de 2020.

Bibliografía

- [Genes y Enfermedad](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View..ShowTOC&rid=gnd.TOC&depth=2) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/bv.fcgi?call=bv.View..ShowTOC&rid=gnd.TOC&depth=2>)
 - [Centro para investigación de enfermedades hereditarias](http://www.cidr.jhmi.edu/) (<http://www.cidr.jhmi.edu/>)
 - [Canavan disease](http://omim.org/entry/271900) (en inglés) (<http://omim.org/entry/271900>)
 - [CHARCOT-MARIE-TOOTH DISEASE, DOMINANT INTERMEDIATE B; CMTDIB](http://omim.org/entry/606482) (en inglés) (<http://omim.org/entry/606482>)
 - [Phenylketonuria, PKU](http://omim.org/entry/261600) (en inglés) (<http://omim.org/entry/261600>)
-

Obtenido de «https://es.wikipedia.org/w/index.php?title=Enfermedad_gen%C3%A9tica&oldid=155369988»

-