



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**



**“MAPA CONCEPTUAL: ENFERMEDADES  
NEURODEGENERATIVAS GENETICAS”**

**Materia:**

Biología Molecular.

**Docente:**

Q.F.B Hugo Nájera Mijangos.

**Alumno:**

Alan de Jesús Morales Domínguez.

**Semestre:**

4°A

02/07/2020

# ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS

Grupo heterogéneo de enfermedades que afectan al sistema nervioso central (SNC) caracterizada por la pérdida neural progresiva

## ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

Origen exógeno más que genético, pero aún no se han identificado los agentes implicados

Un 5-10% de los casos de ELA son familiares con herencia mendeliana, principalmente la mutación del gen *SOD-1*, que está presente en el 20% de esos casos

## ENFERMEDAD DEL ALZHEIMER

Modo de transmisión: AD. Al menos 3 genes localizados: Cromosomas 21, 14, 19.

Deficiencia mental y del comportamiento. Problemas esfinterianos. Comienzo entre 45 y 75 años. Evolución irreversible hacia la muerte en algunos años.

## ATAXIA DE FRIEDREICH

Defecto en el gen ubicado en el cromosoma 9. Debido al código anormal heredado, una secuencia de bases en particular (GAA)

Normalmente, la secuencia GAA se repite 7 a 22 veces, pero en las personas con ataxia de Friedreich puede repetirse cientos o aún más de mil veces

## SINDROME DE GILLES DE LA TOURETTE

0.5/1000 individuos, aparece generalmente en la infancia

Carácter autosómico dominante en la mayoría de los casos y se ha localizado el gen responsable en el cromosoma 18q22.1

## COREA DE HUNTINGTON

Entre 5 y 20 de cada 100000 nacimientos. Alrededor de 5000 casos. Modo de transmisión: AD. Gen localizado en 4p.

Afectación motora, intelectual y física por degeneración del SNC

## ENFERMEDAD DE VON RECKLINGHAUSEN

Tipo I: 1/4000. Modo de transmisión: AD. Gen identificado en 17q11-22.

Tipo II: 1/50000. Gen localizado en 22q12.

## ATROFIA DENTATORUBROPALLIDOLUISIANA

El CDNA de la DRPLA codifica el producto del gen la atrofina-1 de 1.185 aminoácidos.

Está distribuida en el citoplasma, neuronas y tejidos periféricos, tanto de afectados como de individuos normales.