

UNIVERSIDAD DEL SURESTE
ESCUELA DE MEDICINA

MAPA CONCEPTUAL

MATERIA
BIOLOGÍA MOLECULAR

DOCENTE:
QFB: HUGO NÁJERA MIJANGOS.

SEMESTRE:
4° "A"

ALUMNO:
JESUS ALBERTO PEREZ DOMINGUEZ

ENFERMEDADES GENÉTICAS QUE AFECTAN AL SNC

Corea de Huntington

Curso clínico

Triada de anomalías motoras, emocionales y cognitivas.

Los síntomas inician entre los 35 y 50 años de edad.

La muerte ocurre 15 a 20 años después de los primeros síntomas

Aspectos moleculares

El gen para la CH (IT15 o huntingtina)

Expansión repetitiva del codón CAG en el gen correspondiente

Los marcadores D4S127 y D4S180 del cromosoma 4p16.3

Los pacientes jóvenes con CH poseen 60 o más tripletes de CAG, lo normal es 29 tripletes

Neuropatología

Caracteriza por una atrofia y pérdida selectiva de neuronas en el SNC

Sobre todo en caudado y putamen que conforman el estriado, en la corteza cerebral, en la sustancia blanca

En el estriado, pérdida importante de neuronas de proyección de espinas medianas que sintetizan GABA

Esclerosis lateral amiotrófica

Curso clínico

Parálisis crónicamente progresiva y letal

Por muerte de neuronas motoras del neuroeje, en medula espinal, corteza, y tallo

Inicia entre los 50 y 55 años

Autosómica dominante.

Aspectos moleculares

Mutación del gen que codifica para la enzima dismutasa de superóxido citosólica (SOD1)

Este gen se localiza en el cromosoma 21q22

La SOD1 es una metaloproteína con 153 aminoácidos que cataliza la conversión del anión superóxido O_2^- a peróxido de hidrógeno H_2O_2

Neuropatología

Las neuronas motoras son más vulnerables a la neurodegeneración que otras.

Estas neuronas son de cuerpo celular y prolongación axónica grandes,

Altas demandas energéticas y gran actividad mitocondrial y de un citoesqueleto robusto

Las neuronas son susceptibles al daño excitotóxico es la presencia de receptores a glutamato del tipo AMPA

Alzheimer

Curso clínico

Placas neuríticas extracelulares denominadas placas seniles en la región cortical e hipocámpal.

Neurofibrillas intracelulares que ocupan gran parte del citoplasma de las células piramidales

Pérdida progresiva de neuronas con atrofia cerebral en regiones específicas, particularmente la proyección colinérgica de los núcleos basales de Meynert

Aspectos moleculares

placas neuríticas es un péptido de β -A de 4 kDa

proteína mayor denominada precursor de la proteína amiloide (PPA)

El corte por la secretasa β produce un PPA truncado, pero este fragmento también se corta por la secretasa γ y en el aminoácido 711 o 713 para producir β -A1-40 o β -A1-42

Parkinson

Curso clínico

Degeneración selectiva de las neuronas dopaminérgicas de la sustancia negra y una subsecuente reducción de los niveles de dopamina en el estriado

Pérdida de al menos 80% de las cifras de dopamina en el estriado

Aspectos moleculares

EP autosómica dominante es el que codifica para la proteína sinucleína α .

Se localiza en los cromosomas 2p y 4p.

La sinucleína α es una proteína de 140 aminoácidos, soluble y desdoblada

Alelo polimórfico del promotor *nac-rep1*, específicamente en combinación con la apolipoproteína (apo) E del alelo 4 y el riesgo de adquirir la EP.

Neuropatología

Degeneración de células que contienen neuromelanina localizadas en la pars compacta de la sustancia negra en el tallo encefálico

Neuronas sobrevivientes con inclusiones eosinófilas conocidas como cuerpos de Lewy.

BIBLIOGRAFIA

Salazar montes, A. M., Sandoval rodríguez, A. S., & Armendáriz borunda, J. S. (2013). *Biología molecular: fundamentos y aplicaciones en las ciencias de la salud* / adriana maría salazar montes, ana soledad sandoval rodríguez y juan socorro armendáriz borunda (1a. Ed.--.). México d.F.: Mcgraw hill.