



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Nombre: Ana Lucia Hernández Saenz

Materia: Biología Molecular

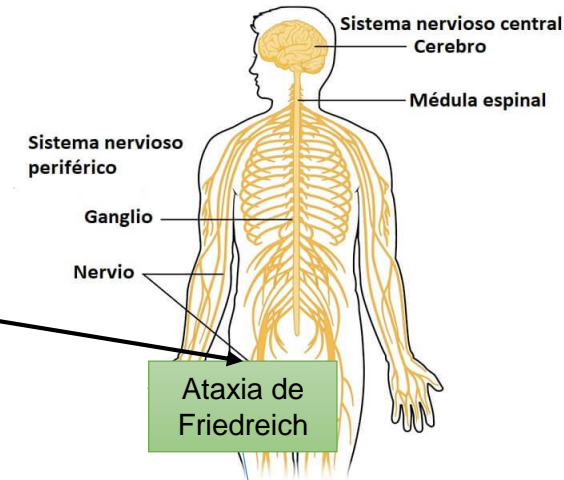
Docente: Q.B Hugo Nájera

Semestre: 4to "A"

Tema: Enfermedades genéticas que pueden dañar el SNC

Fecha: 07 / 07 / 2020

ENFERMEDADES GENÉTICAS QUE PUEDAN DAÑAR EL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL



Corea de Huntington

Enfermedad de Von Recklinghausen

Enfermedad de Alzheimer hereditaria

Esclerosis en placas

Síndrome de Gilles de la Tourette

Ataxia de Friedreich

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

25/100000 nacimientos

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

Alrededor de 50.000 personas. Enfermedad poligénica y plurifactorial, varios genes localizados

0.5/1000 individuos, aparece generalmente en la infancia

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

Afectación motora, intelectual y física por degeneración del sistema nervioso central (córtex, núcleos grises centrales).

Comienzo en la adolescencia o en el adulto joven. Agravación progresiva con multiplicación y crecimiento de los tumores nerviosos. En ocasiones sordera. Riesgo de muerte por tumor cerebral.

Deficiencia mental y del comportamiento. Problemas esfinterianos

Problemas neurológicos de todo tipo

Carácter autosómico dominante en la mayoría de los casos y se ha localizado el gen responsable en el cromosoma 18q22.1. (2)

Daño progresivo al sistema nervioso dando como resultado síntomas que varían desde perturbaciones de la marcha y problemas del lenguaje a la enfermedad cardíaca

Tipo I

Tipo II

Riesgo depresivo ligado a la amenaza diagnóstica. Comienzo entre los 20 y 60 años con movimientos anormales seguido de deterioro mental progresivo. Empeoramiento hasta la muerte en 1 ó 2 décadas.

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

1/50000. Gen localizado en 22q12.

Comienzo entre 45 y 75 años. Evolución irreversible hacia la muerte en algunos años.

Comienzo en el adulto joven. Agravación progresiva irreversible durante varios años.

Se diagnostica en niños que tienen múltiples tics motores en diferentes partes del cuerpo y al menos un tic vocal con inicio antes de los 21 años, con fluctuación de los síntomas, durante un periodo superior a un año.

Los tics motores se caracterizan por movimientos fluctuantes de la cara, los párpados, el cuello y los hombros. Los tics se acompañan de vocalizaciones (que incluyen carraspeo, inhalación, murmuración, coprolalia ecolalia palitalia

Tumores nerviosos múltiples entrañando deformidades óseas y alteraciones sensitivo-motoras variables Anomalías de pigmentación cutánea

Tumores cerebrales con riesgo de secuelas neuropsicológicas

EL SISTEMA NERVIOSO

