



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Mapa conceptual

Docente: QFB Hugo Nájera Mijangos

Materia: Biología molecular

Alumno: Lara Vega Ismael

Semestre 4to Grupo A

02/07/2020

ENFERMEDADES GENÉTICAS QUE AFECTAN EL SNC

Tales como

Xantomosis cerebrotendinosa

Leucodistrofia metacromática

Enfermedad de Wilson

Enfermedad de Tay-Sachs

Síntomas

- Diarrea crónica
- Cataratas
- Problemas mentales
- Xantomas
- Demencia
- Espasticidad

Causada por

Mutaciones en el gen CYP27A1

Es

Enfermedad caracterizada por el almacenamiento anormal de lípidos en diversas áreas del cuerpo

También

También signos cerebelosos cambios en el comportamiento, agresión, depresión, intento de suicidio.

Por ende

Las personas acumulan nódulos grasos llamados xantomas en el cerebro y los tendones

Síntomas

Mutaciones en genes ARSA y PSAP

Causa

Autosómica recesiva

Es

-Insensibilidad en extremidades
-Crisis epiléptica, parálisis, ceguera, afaia, movimientos anormales del globo ocular, atrofia del NC óptico, pérdida de la audición

Enfermedad hereditaria que se caracteriza por el cúmulo de gorduras llamadas sulfátidos en las cél. en especial del Sn

Resulta

En destrucción progresiva de la sustancia blanca del cerebro

Causa

Probable mutación en el gen ATP7B que codifica un transportador de cobre

Síntomas

-Postural anormal de brazos y piernas
-Demencia, delirio, ataxia, distensión abdominal, neurosis, esplenomegalia hematemesis, movimientos lentos temblores y movimientos anormales

Es

Anomalía genética que origina un alto nivel de cobre séptico, el cual se acumula en tejidos como cerebro e hígado

Síntomas

Infantil: respuesta de sobresalto exagerada al ruido
-Juvenil: infecciones frecuentes, problemas de conducta, pérdida de control de lhabla, movimiento y función mental, pueden perder la visión

Causas

Mutaciones en gen HEXA, autosómica recesiva

Es

Enfermedad neurológica degenerativa hereditaria rara