



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina



“Enfermedades genéticas que puedan dañar el sistema nervioso central”

Materia:
Biología molecular.

Docente:
Hugo Nájera Mijangos

Alumno:
Oscar Miguel Sánchez Argüello

Semestre:
4° “A”

ENFERMEDADES GENÉTICAS QUE PUEDAN DAÑAR EL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL.

Charcot-Marie-Tooth

Afecta los nervios que controlan el movimiento muscular y los que transmiten la información sensorial al cerebro.

La persona afectada pierde la capacidad de sentir la vibración, el dolor y la temperatura.

Neuropatía hereditaria más frecuente y afecta a una de cada 2500 personas. Puede comenzar durante la adolescencia

neuropatía sensitiva y motora, se clasifica según el tipo de daño que causa:

Desmielinización

Daño en el axón

El tipo I es el resultado de una duplicación (copia extra) del gen de la proteína-22 de la mielina periférica (PMP22), localizado en el brazo corto del cromosoma 17.

Enfermedad de Refsum clasica

La deficiencia genética de una enzima peroxisómica, fitanoil-CoA hidroxilasa, que cataliza el metabolismo del ácido fitánico

En este trastorno se deposita en los tejidos ácido fitánico, un producto del metabolismo lipídico.

La acumulación de ácido fitánico produce lesiones en:

- los nervios.
- la retina
- Pérdida de audición
- Pérdida del olfato (anosmia)
- Movimientos espásticos
- Alteraciones óseas y cutáneas.

Los síntomas suelen comenzar en la veintena, pero es posible que no comiencen hasta más tarde.

Porfiria

resultado de deficiencias genéticas o adquiridas de enzimas que participan en la vía de la síntesis del hemo

manifestaciones principales: trastornos neuroviscerales (porfirias agudas) y fotosensibilidad cutánea (porfirias cutáneas).

Las porfirias gracias a la deficiencia de alguna enzimas de la vía de síntesis del hemo o por la actividad *aumentada* de, la ALA sintetasa-2

Las porfirias agudas se manifiestan con crisis intermitentes caracterizadas por síntomas abdominales, mentales y neurológicos

Las porfirias cutáneas tienden a causar síntomas continuos o intermitentes relacionados con fotosensibilidad cutánea

Porfiria Enfermedad de Niemann-Pick

enfermedad de depósito lisosomal llamada esfingolipidosis.

causada por un depósito de glucolípidos en los tejidos.

La enfermedad de Fabry ocurre cuando los padres transmiten a sus hijos un gen defectuoso que causa esta enfermedad.

se produce cuando el organismo carece de las enzimas necesarias para descomponer un glucolípido.

Los síntomas consisten en crecimientos cutáneos, problemas oculares, insuficiencia renal y enfermedad cardíaca.

Las parálisis por presión pueden ser leves o graves y durar desde minutos hasta meses. Aparece entumecimiento y debilidad en las áreas afectadas

Neuropatía hereditaria con riesgo de parálisis por presión

los nervios se vuelven cada vez más sensibles a la presión y al estiramiento.

pierden su vaina de mielina y no conducen normalmente los impulsos nerviosos La herencia suele ser autosómica dominante.

En el 80%, la causa es la pérdida de una copia del gen de la proteína-22 de la mielina periférica (PMP22)

localizado en el brazo corto del cromosoma 17. Se necesitan 2 copias del gen para la funcionalidad normal.

comienzan durante la adolescencia o la vida adulta joven,

parálisis del nervio peroneo con caída del pie, parálisis del nervio cubital y síndrome del túnel carpiano.