



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

ENF QUE AFECTAN SNC

Materia: Biología Molecular

Presenta: Jesús Alejandro Morales Pérez

4 A

Medicina Humana

ENFERMEDADES GENÉTICAS QUE AFECTAN AL SNC

Los trastornos genéticos del cerebro son causados por una variación o mutación en un gen. Una variación o alteración es una forma diferente de un gen. Una mutación es un cambio en el gen

Leucodistrofias

afectan la vaina de mielina, el material que rodea y protege las células nerviosas.

El daño en la vaina hace más lentos o bloquea los mensajes entre el cerebro y el resto del cuerpo.

conduce a problemas de:

1. Movimiento
2. Habla
3. Vista
4. Audición
5. Desarrollo mental y físico

Fenilcetonuria

Es un trastorno genético en el cual el organismo no puede procesar parte de una proteína llamada fenilalanina

Cuando los niveles de fenilalanina suben demasiado, esta proteína puede dañar el cerebro y causar una discapacidad intelectual grave.

El niño pierde la vista, la audición y no puede tragar. Los músculos empiezan a atrofiarse y se produce una parálisis.

Enfermedad de Tay-Shanch

Causa la acumulación de una sustancia grasosa en el cerebro. Esta acumulación destruye las neuronas y causa problemas físicos y mentales.

Parecen desarrollarse normalmente durante los primeros meses de vida.

Luego, las capacidades mentales y físicas se van deteriorando.

Enfermedad de Wilson

Es un trastorno hereditario poco frecuente que hace que el organismo no pueda deshacerse del cobre adicional.

los síntomas comienzan entre los 5 y 35 años de edad.

El trastorno empieza afectando al hígado, el sistema nervioso central o ambos al mismo tiempo

El síntoma más característico es la presencia de un anillo color marrón alrededor de la córnea del ojo.

Se puede diagnosticar con un análisis físico y exámenes de laboratorio.