



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina



PATOLOGIAS GENETICAS QUE AFECTAN AL SISTEMA NERVIOSO

PRESENTA

Angel Jose Ventura Trejo

Biología Molecular

Q.F.B. Hugo Nájera Mijangos

Comitán De Domínguez, Chiapas, 30 de junio de 2020

patologías genéticas que dañan al sistema nervioso

Ataxia de Friedreich

se transmite con herencia autosómica recesiva

Ataxias cerebelosas autosómicas dominantes

se caracterizan por una herencia vertical, con afectación en generaciones sucesivas, e inicio de la enfermedad habitualmente tardío

Genética de la ataxia espinocerebelosa SCA6

degeneración cerebelosa autosómica dominante causada por la expansión de un triplete CAG en el exón 47 del gen CACNA1A, que codifica la subunidad alfa del canal de calcio voltaje-dependiente

clasificación

neuropatías periféricas heredadas

síndrome de angelman

alteración en el cromosoma 15q

Síndrome de Leigh

mutaciones en el ADN mitocondrial y que se hereda en un patrón mitocondrial

Charcot-Marie-Tooth

son trastornos mendelianos

duplicación CMT1A de 1,5 Mb en 17p11.2

sensitivo-motoras hereditarias

neuropatías sensitivas

neuropatías sensitivas y autonómicas