



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**ESCUELA DE MEDICINA**

**4to Semestre**

**Grupo "B"**

**BIOLOGÍA MOLECULAR**

03/07/2020

**QFB. HUGO NAJERA MIJANGOS**

**Presenta:**

- **ROMINA CORONADO ARGUELLO**



# ENFERMEDADES GENÉTICAS QUE AFECTAN AL SNC

## ENFERMEDAD DE HUNGTINTON

Se trata de una de las 10 enfermedades hereditarias autosómicas dominantes

Producidas por expansión excesiva de tripletes CAG

Una mutación expansiva (CAG) en el primer exón del gen IT15 9, situado en el cromosoma 4n16.3

Este gen se expande 210 kb y codifica para la huntingtina

El número de copias de este triplete en un individuo normal es menor de 35. Cuando hay 40 o más repeticiones, se produce la EH

## ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

Caracterizada por una degeneración progresiva de las neuronas motoras en la corteza cerebral, tronco del encéfalo y médula espinal

La consecuencia es una debilidad muscular que avanza hasta la parálisis, extendiéndose de unas regiones corporales a otras.

Entre un 5 y un 10% de todos los casos de ELA son familiares

La mayoría se heredan de manera autosómica dominante, aunque también se puede heredar de forma recesiva.

## PARKINSON

Es un trastorno neurodegenerativo complejo y de presentación heteroónea.

Etiología desconocida, la causa subyacente sería la combinación de factores ambientales y genético

Se caracteriza por la pérdida progresiva de neuronas dopaminérgicas de la sustancia negra pars compacta (SNpc) del mesencéfalo

Condiciona una alteración en la fisiología normal de los ganglios basales (GB) que origina las principales manifestaciones de la enfermedad.

## ALZHEIMER

Enf. cerebral que ocasiona problemas relacionados con la memoria, el pensamiento y el comportamiento.

Cuando es hereditaria, es autosómica dominante. Hasta la fecha se ha descrito EA familiar con mutaciones en los cromosomas 22, 14 y 1.

La primera etapa se caracteriza por las fallas de la memoria; la segunda se agregan trastornos del lenguaje, apraxias y un síndrome de Gertsman; y en la tercera el paciente queda incapacitado

## ENFERMEDAD DE CANAVAN

Trastorno neurodegenerativo

En la forma grave, los pacientes presentan hipotonía grave, concentración alta de ácido n-acetil-L-aspartico (NAA) en orina, sangre y LCR

Causada por mutaciones en el gen ASPA (17p13.3), que codifica para la enzima aspartoacilasa

