

MEDICINA HUMANA



BIOLOGIA MOLECULAR

4TO SEMESTRE

PRESENTA: CARLOS OMAR PINEDA

QFB. HUGO NAJERA MIJANGOS

ENFERMEDADES GENÉTICAS DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth

Los pacientes muestran semiología polineuropática motriz y sensitiva (debilidad y atrofia distal en los miembros inferiores, anomalías de la marcha y caídas frecuentes) y pie cavo

La enfermedad de CMT es casi siempre autosómica dominante (pero hay heterogeneidad genética y han sido implicados más de 30 genes patogénicos, hay formas ligadas a X y autosómicas recesivas, incluso se ha comunicado mutaciones en el ADN mitocondrial que muestran un fenotipo CMT-like).

El tratamiento de la enfermedad es de soporte. La esperanza de vida no está acortada

Enfermedad de Tay-Sachs

La enfermedad de Tay-Sachs es causada por variantes patogénicas (mutaciones) en el gen HEXA.

Cuando hay mutaciones en el gen HEXA, la enzima es deficiente, y los gangliósidos, en particular el gangliósido GM2, se acumulan en las células, especialmente en las neuronas en el cerebro.

La herencia es autosómica recesiva. El diagnóstico de la enfermedad de Tay-Sachs se hace con análisis de sangre que miden la actividad de la enzima beta-hexosaminidasa A y se confirma con las pruebas genéticas

El primer síntoma puede ser una respuesta de sobresalto exagerada al ruido. Los bebés con esta forma de la enfermedad comienzan a perder los hitos del desarrollo (regresión) como rodar y sentarse, y desarrollan debilidad muscular, que de forma gradual, resulta en parálisis

Enfermedad de Wilson

Los pacientes con enfermedad de Wilson presentan mutaciones en el gen ATP7B, localizado en el cromosoma 13, que codifica una proteína necesaria para eliminar el cobre sobrante desde el interior de la célula hepática a la bilis.

Puede manifestarse como enfermedad hepática, neurológica o psiquiátrica. La forma de afectación hepática, más frecuente en niños y adolescentes, presenta un espectro que va de la hepatitis crónica a la cirrosis.

Suele cursar con síntomas inespecíficos como cansancio, pérdida de apetito o molestias abdominales, y el diagnóstico en estos casos se debe sospechar en cualquier paciente de edad inferior a 40 años

Fenilcetonuria

Es una alteración congénita del metabolismo causada por la carencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa, lo que se traduce en la incapacidad de sintetizar el aminoácido tirosina a partir de fenilalanina en el hígado. Es una enfermedad congénita con un patrón de herencia autosómico recesivo.

la fenilalanina se acumula y resulta tóxica para el sistema nervioso central, ocasionando daño cerebral.

Los primeros síntomas de la fenilcetonuria se manifiestan algunas semanas después del nacimiento, iniciándose con una elevación de la fenilalanina en el plasma hasta un nivel 30 veces superior al normal y por la excreción de ácido fenilpirúvico por la orina.