



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

MAPA CONCEPTUAL.

Materia:
Biología molecular.

Docente:
QFM: Hugo Nájera Mijangos.

Semestre:
4“B”

Alumna:
Michelle Junuem Maldonado Hernández.

Enfermedades genéticas que dañan el SNC

Corea de Huntington

Curso clínico

Se caracteriza:
Anormalidades motoras, emocionales y cognitivas.

Síntomas: depresión, irritabilidad y apatía.
La expresión conductual de estos síntomas puede incluir impulsividad explosiva, retiro social y suicidio.

Aspectos moleculares

Gen para la CH (IT15 o huntingtina)

La mutación consiste

En una expansión repetitiva del codón CAG en el gen correspondiente, mismo que consta de 67 exones.

El gen codifica para una proteína de 350 kDa con poca homología respecto a proteínas conocidas.

Está presente en el soma neuronal, dendritas y terminales nerviosas asociada con elementos de citoesqueleto y vesículas intracelulares.

Esclerosis lateral amiotrófica

Curso clínico

Parálisis crónicamente progresiva y letal, se debe a una muerte de neuronas motoras del neuroeje.

Se presentan agregados focales de proteínas de citoesqueleto tanto en los somas neuronales como en los axones proximales.

Aspectos moleculares

Mutación del gen que codifica para la enzima dismutasa de superóxido citosólica (SOD1)

Es

Una metaloproteína con 153 aminoácidos que cataliza la conversión del anión superóxido O_2^- a peróxido de hidrógeno H_2O_2 .

Se localiza en el cromosoma 21q22.

Se le considera para funcionar como antioxidante luego, el H_2O_2 se convierte en H_2O por la catalasa o la reductasa de glutatión.

Enfermedad de Parkinson

Curso clínico

Degeneración selectiva de las neuronas dopaminérgicas de la sustancia negra y una subsecuente reducción de los niveles de dopamina en el estriado.

Disfunción motora

Aspectos moleculares

Se debe a las mutaciones sobre el gen de la parkina conlleva una degeneración de la sustancia negra, pero no la presencia de cuerpos de Lewy.

Genes

Primer gen identificado: la proteína sinucleína α ; se localiza en los cromosomas 2p y 4p.

Se localiza

En las terminales sinápticas de neuronas del SNC.

Otros genes

- Hidrolasa de ubiquitina.
- Hidroxilasa de tirosina.
- Receptor D.

Enfermedad de Alzheimer

Curso clínico

Se caracteriza por dos aspectos morfológicos:

1. Presencia de placas neuríticas extracelulares denominadas placas seniles en la región cortical e hipocampal.

2. Presencia de una estructura ramificada de neurofibrillas intracelulares que ocupan gran parte del citoplasma de las células piramidales.

Aspectos moleculares

El mayor componente de las placas neuríticas es un péptido de β -A de 4 kDa.

Deriva

De Precursor de la proteína amiloide (PPA).

Estructura

Consiste en un dominio extracelular largo y una región embebida en la membrana plasmática y una región corta intracelular que posee el carboxilo terminal.

BIBLIOGRAFÍA:

Carlos, B.(2009). Biología Molecular, Fundamentos y Aplicaciones. Editorial: Mc Graw Hill.