



Nombre del alumno: Arturo Rodríguez Ramos

Nombre del catedrático: Gladys Elena Aguilar Gordillo

Tema: Enzima, su función que cumple en el organismo

Materia: Bioquímica

Grado: "1"

Grupo: "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de octubre

ENZIMA (MELANINA) ENFERMEDAD “ALBINISMO”

Es un defecto en la producción de melanina que ocasiona una ausencia parcial o total de pigmentación (color) de la piel, el cabello y los ojos. El Albinismo es una alteración hereditaria de la síntesis de melanina. Varios alelos mutantes ampliamente distribuidos en el reino animal son capaces de causar este fenotipo. En la especie humana, el albinismo afecta el sistema de melanocitos. El Albinismo se ha incluido entre los errores innatos del metabolismo, puesto que recientes trabajos han demostrado que los melanocitos y las organelas productoras de melanina (melanosomas) son normales en los tejidos afectados, aunque la melanina no es sintetizada de forma adecuada por dichas organelas. Por tanto el Albinismo es un error congénito del metabolismo, ocasionado por la falta de una de las enzimas necesarias para la síntesis de melanina (tirosinasa), o bien por utilización errónea de la tirosina (aminoácido precursor de la melanina) por los melanosomas. Los melanosomas son unos orgánulos subcelulares, unos sacos membranosos, donde se acumulan y organizan todas las enzimas necesarias para la síntesis de melanina. Dentro de los melanosomas se produce la melanina que, al ser tóxica para la célula (tanto como producto final como los intermediarios de la ruta biosintética) debe estar recogida y aislada del resto de orgánulos y sustancias celulares. Los melanosomas son unos orgánulos celulares especializados que se forman a partir de los lisosomas.

METABOLISMO DE LA MELANINA

En el Albinismo la alteración enzimática se encuentra en los melanocitos, que son células especializadas en la producción de melanina, para lo cual elaboran melanosomas; están presentes en la piel, dermis, raíz del cabello, piamadre y aracnoides, oído interno y ojo. El proceso que el melanocito lleva a cabo para la elaboración de melanosomas es el siguiente:

- Este proceso se inicia con la síntesis de Tirosinasa en los ribosomas del melanocito, y el transporte del mismo desde el retículo endoplásmico hasta el aparato de Golgi.*

- Se continúa con el término de la fase I, y la formación de unidades rodeadas por una membrana.
- A continuación esta organela especializada se convierte en un premelanosoma (fase II).
- En la fase III, es sintetizada la melanina, gracias al contacto que se da entre la tirosina con la tirosinasa y el melanosoma.
- En la fase IV se duplican los melanosomas de la fase III

Después de este proceso los Queratinocitos de la piel son los encargados de fagocitar los melanosomas procedentes de los melanocitos vecinos. La melanina es un filtro solar. Su formación a nivel de los melanocitos aumenta después de la exposición a radiaciones ionizantes y ultravioleta. La melanina protege las células frente a estos tipos de radiaciones gracias a su función de conductor y depósito de los electrones producidos por la energía fotónica, por lo que la acción principal de la melanina puede consistir en la captación de radicales libres.

EXPLICACION GENETICA DEL ALBINISMO Todos nosotros tenemos en las células de nuestro cuerpo los genes, quienes llevan la información genética que se traduce en funciones celulares específicas (proteínas), que se requieren para todos los aspectos de la vida. Cada persona tiene dos copias de cada gen, una heredada del padre y otra heredada de la madre. Para la mayoría de las funciones del organismo es suficiente con heredar una copia correcta del gen. De esta manera, si se hereda una copia correcta de algún progenitor y otra anómala del otro todavía puede mantenerse la función que estaba asociada a este gen. Sin embargo, a veces, tanto la copia del padre como la de la madre presentan algún tipo de anomalías (mutaciones) que impiden su función normal. Las personas albinas han heredado las dos copias, tanto la de su padre como la de su madre, con versiones anómalas, incorrectas, de alguno de los genes que llevan información genética codificada para funciones celulares que tienen que ver con la pigmentación (desde la producción, transporte o almacenamiento del pigmento o melanina). Por ello al albinismo se le conoce y describe como una condición congénita autosomal recesiva, debido a que los genes afectados están en alguno de los autosomas (cromosomas no sexuales) y a que para

manifestarse deben heredarse ambas copias anómalas (mutación recesiva).

En el Albinismo, el proceso de producción de melanina antes mencionado no se lleva a cabo hasta su término o bien de manera adecuada como se menciona que ocurre a continuación, en algunos tipos de Albinismo: En el Albinismo Oculocutáneo negativo para la Tirosinasa, los melanocitos se hallan presentes en la piel, pero la síntesis de melanina se detiene al alcanzar la fase de premelanosoma. En cambio en el Albinismo Oculocutáneo positivo para la Tirosinasa, la Tirosina cataliza la primera reacción de la conversión de la tirosina en el polímero de melanina, pero en vez de que este polímero llegue a ser melanina en sí, el objetivo que alcanza es eumelanina (pigmento de color negro) y feomelanina (pigmento de color rojo-amarillento).

Entre las numerosas clasificaciones del Albinismo existentes en la actualidad, las propuestas por Fitzpatrick y Quevedo, Witkop y Cols, son las que más tienen en cuenta los recientes avances en el metabolismo y biología de la melanina. El mérito de estas exposiciones se basa en su intento de clasificar los trastornos de hipopigmentación según su base biológica. Diversos niveles pueden resultar afectados por un alteración de la biosíntesis de la melanina: 1) Déficit de melanocitos debido a un fallo de los melanoblastos en colonizar una determinada zona de la piel; 2) Incapacidad de los melanocitos para formar melanosomas; 3) Incapacidad de los melanosomas para formar melanina como resultado de un déficit de tirosinasa; 4) Incapacidad de los melanosomas para formar melanina como resultado de un déficit de substrato; 5) Incapacidad de los melanosomas para almacenar melanina o transportarla a los Queratinocitos, y 6) Destrucción excesiva de melanosomas. Los distintos tipos de hipopigmentación y Albinismo que se describen a continuación han sido lo bastante bien estudiados para permitir una clasificación exacta de algunos de estos rasgos desde el punto de vista funcional:

♣ **ALBINISMO OCULOCUTÁNEO** Esta enfermedad se presenta en dos formas no alélicas que reciben el nombre de albinismo negativo y albinismo positivo para la tirosinasa; el negativo presenta mayores signos clínicos de gravedad.

♣ **ALBINISMO NEGATIVO PARA LA TIROSINASA.** Esta enfermedad se hereda e forma Autosómica Recesiva Simple. Los pacientes con esta enfermedad presentan, un déficit de pigmentación en el fondo del ojo, sus iris tienen un color gris transparente o azulado; la pupila muestra un color rojizo tan solo durante los primeros periodos de vida y se ennegrece en periodos posteriores. El individuo sufre fotofobia y nistagmo; la agudeza visual es inferior a lo normal, la visión de los colores y la nocturna son normales. La piel y el pelo presentan también menor pigmentación. La exposición a la luz ultravioleta provoca eritema, y la exposición a la luz solar la aparición de pecas o efélides.

♣ **ALBINISMO POSITIVO PARA LA TIROSINASA.** Este trastorno, que ha recibido también el nombre de Albinoidismo y Leucomelanopatía Hereditaria, al igual que el albinismo negativo para la tirosinasa, es heredado de forma Autosómica Recesiva Simple; se caracteriza por pigmentación amarillenta o rojiza de las estructuras oculocutáneas. El albinismo se manifiesta en el momento del nacimiento, aunque la piel y el cabello pueden oscurecerse con la edad. Estos enfermos presentan los mismos síntomas pero en menor grado que en el albinismo negativo para la tirosinasa, pero presentan también neutropenia y menor resistencia a las infecciones. Es importante señalar que estos pacientes por lo general mueren antes o durante la primera década de vida, ya que desarrollan linfomas malignos.

♣ **ALBINISMO CON DIÁTESIS HEMORRÁGICA:** También llamado Síndrome de Hermansky-Pudlak, se caracteriza por la presencia de albinismo oculocutáneo, tendencia a las hemorragias y acumulación de un pigmento de tipo ceroide en la células reticuloendoteliales. Las plaquetas carecen de cuerpos densos y presentan un déficit de serotonina y adenosín-difosfato. En este trastorno se ha postulado la posibilidad de un déficit de melanocitos y que su origen genético sea probablemente de tipo Autosómico Recesivo.

♣ **ALBINISMO MUTANTE AMARILLO:** Este tipo de Albinismo es heredado de forma Autosómica Recesiva. Su fenotipo clínico el del albinismo oculocutáneo positivo para la tirosinasa, pero es típico que los signos clínicos sean más graves en el momento del nacimiento y disminuyan con la edad. Estos pacientes al ser expuestos a la luz ultravioleta, producen melanina, en estas condiciones, aumenta la producción de un pigmento de color amarillo sin que origine uno de color negro. Estas observaciones sugieren una alteración de la polimerización necesaria para formar eumelanina, y la tendencia de formar feomelanina.

♣ **ALBINISMO OCULAR:** También conocido como Albinismo ligado al cromosoma X, ya que las hembras no son afectadas por este trastorno en la mayoría de los casos, aunque también se cree que puede ser provocado por un alelo mutante. En los varones afectados por este trastorno el fondo del ojo carece totalmente de pigmento, los vasos de la coroides son visibles, el iris es traslucido y existe nistagmo permanente. No muestran signos cutáneos.

♣ **ALBINISMO CUTÁNEO:** Es heredado de forma Autosómica Dominante, y su fenotipo se limita a alteraciones en la coloración de piel y cabello sin alterar el ojo. En este tipo de albinismo puede aparecer también un mechón de pelo blanco, pues no es raro observar pigmentación parcial o completa durante la adolescencia o poco después, pero se desconoce el mecanismo que provoca la actividad melanogénica.

BIBLIOGRAFÍA Philip K Bondon, Leon E Resenberg, Enfermedades del metabolismo. TOMO I, Genética y metabolismo. Salvat Editorial. Barcelona, España:1979.

