

Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

UNIDAD I

NEUROLOGIA

RESUMEN ENFERMEDADES RARAS

ALUMNO:

ALAN DE JESÚS MORALES DOMÍNGUEZ

DOCENTE

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

MEDICINA HUMANA

SEXTO SEMESTRE "A"

Enfermedades humanas por defectos de los peroxisomas.

Son 25 enfermedades que están relacionadas con la disfunción de enzimas, que quiere decir, que la enzima puede que no funcione, o que no esté o al contrario, puede ser que la enzima no este llegando al peroxisoma, quiere decir que no se este transportando bien, estas 25 enfermedades son denominadas como mutaciones de la biogénesis de los peroxisomas bien estas enfermedades son hereditarias, son hereditarias de madre o hijo, es autosómica recesiva, no dominante. La adrenoleucodistrofia está ligada al cromosoma X, sabemos que la mujeres XX y el hombre XY, esta mutación del gen esta en uno de sus cromosomas X se caracteriza por la deficiencia de una sola enzima, existe una mutación de cromosoma X, se manifiesta en niños antes de la pubertad. en su mayoría si además tiene deficiencia se caracteriza por la deficiencia de la secreción de la glándula suprarrenal, debido a la acumulación de ácidos grasos saturados de cadena muy larga se ha dicho que habien enzimas y sus peroxidas más relacionados con la betaoxidación de ácidos grasos que hacen esa función. El ax de Zellweger también llamado ax cerebro-hepato-renal es un desorden congénito poco frecuente que se caracteriza por la baja producción o ausencia de producción de peroxisomas, especialmente en tejidos encargados de desechos como el hígado, y los riñones, es el más serio de los casos causados por desorden de los peroxisomas. El ax se origina por un descontrol genético, es incapaz de utilizar los ácidos grasos de las cadenas largas.