

Enfermedades peroxisomales

CONCEPTO

Disfunción de enzimas
→ Peroxisomas.

Enfermedades hereditarias
recesivas.

Poco frecuente.

Alteración: Cerebro
Hígado
Riñón
Esqueleto

Adrenoleucodistrofias ligado a cromosoma X

Déficit de 1 sola enzima

Mutación de cromosoma X

Frecuente en niñas (pubertad)

↳ Déficit: glándula suprarrenal
Trastornos neurológicos.

Acumulación: ácidos grasos cadena larga

Síndrome de Zellweger

Cerebro - hepato - renal

Hereditaria autosómica recesiva

Más grave, poco común.

Ausencia de peroxisomas funcionales → importación

Defectos: Neurológicos } muerte
Hepáticos } temprana → Infancia
Renales }

Síntetizados pero no transportados.