

RESUMEN DE PEROXISOMALES

Medicina humana

Dr. José Luis Gordillo

PRESENTA:

Andrés Alonso Cancino García

GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:

6to Semestre Y Grupo B, Neurología

Comitán de Domínguez, Chiapas

Fecha: 22/05/2021

Enfermedades por defectos de los peroxisomas

Están presentes en el mundo 25 enfermedades, que están relacionadas con la disfunción de enzimas, es decir, que la enzima que no está funcionando adecuadamente o que la enzima en este llegando al peroxisoma, que no se está transportando bien.

Estas 25 enfermedades son denominadas como anomalías de la biogénesis de peroxisomas (PBD), estas enfermedades son hereditarias, son autosómicas recesivas, es decir, siendo padre y madre portadores con los genes mutados, con el requisito para que se de la enfermedad que tanto padre y madre heredan los genes mutados al hijo.

Estas enfermedades son poco frecuentes, en su mayoría las enfermedades hereditarias son poco frecuentes, "para ve todas"; esta enfermedad va a producir alteraciones en el cerebro, hígado, riñón y esqueleto, pero hay una presentación, que involucra las tres, que es la forma más grave que es el síndrome de Zellweger.

Hay una de estas enfermedades que es la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X, con deficiencia en una sola enzima, se manifiesta en niños antes de la pubertad con deficiencia en la secreción de la glándula suprarrenal y trastornos neurológicos. Esto es debido a la acumulación de ácidos grasos saturados de cadena muy larga, relacionados a los beta oxidación de ácidos grasos, los peroxisomas de estos pacientes no oxidan los ácidos grasos, por lo tanto, no se va a tomar esta actividad, enzima A.

En el síndrome de Zellweger, también denominado como síndrome cerebro-hepato-renal o hepatorrenal, es una enfermedad poco común, de tipo hereditaria autosómica recesiva y se considera la más grave, porque está relacionada con el cerebro-hepatorrenal, se caracteriza de ausencia de peroxisomas funcionales, con falta de los mecanismos de importación de enzimas, que las enzimas que tiene este peroxisoma no están llegando al peroxisoma, por lo tanto el paciente se va a caracterizar por:

- Defectos neurológicos
- Defectos hepáticos
- Defectos renales

Dado a la importancia y que son parte de los órganos vitales, pero produciría una muerte temprana de la infancia, se caracterizan por peroxisomas vacíos, por defectos del transporte. Hay de lo están llegando los enzimas al peroxisoma, lo que se puede decir que el peroxisoma se encuentra vacío (con enzimas, silenciosas).

Dado a las mutaciones de varios genes implicados en el proceso de importación de enzimas a los peroxisomas, lo que impide transferir enzimas a los peroxisomas, a pesar de no presentar, pérdida de la capacidad de sintetizar, ya que se presentan las anomalías en los receptores para las enzimas, característica importante del síndrome de Zellweger.

Andrés Alonso Cuevas García Neurología
Medicina (Internista) 6TO "B" N. Lista 2.