



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

RESUMEN.

Materia:
Neurología.

Docente:
Dr. José Luis Gordillo .

Semestre:
6°"B".

Alumna:
Michelle Junuem Maldonado Hernández.

Enfermedades Peroxisomales.

Dentro del grupo de anomalías de la biogénesis de peroxisomas se incluyen 25 enfermedades, causadas por una deficiencia de enzimas, que no llegan a los peroxisomas. Son enfermedades hereditarias autosómicas recesivas, son poco frecuentes y producen alteraciones en: cerebro, hígado, riñón (síndrome de Zellweger), músculo esquelético.

Adrenoleucodistrofia ligado al cromosoma X.

- Se caracteriza por la deficiencia de una sola enzima.
- Se manifiesta en niños antes de la pubertad.
- Deficiencia en la secreción de la glándula suprarrenal.
- Tratamos neurológicos

- Se debe a la acumulación de ácidos grasos saturados de cadena muy larga. Los peroxisomas no oxidan a los ácidos grasos por lo tanto no se forma la acetil-CoA.

Síndrome de Zellweger o Síndrome hepato renal.

- Enfermedad autosómica recesiva

- Más grave

- Se caracteriza por ausencia de peroxisomas funcionales (faltan los mecanismos de la importación de enzimas), es decir que las enzimas no llegan al peroxisoma.

- Al producir defectos en tres órganos provoca una muerte temprana en la infancia.

- Las células de estos pacientes no pierden su capacidad de sintetizar.

Mutación de varios genes; codificadores de proteínas implicadas en el proceso de importación de enzimas a los peroxisomas

- Al tener mal hecho un receptor la enzima no logra entrar al peroxisoma.