

**RESUMEN DE ENFERMEDADES
PEROXISOMALES**

Universidad del Sureste

Medicina Humana

NEUROLOGIA

Dr. José Luis Gordillo Guillen

PRESENTA:

Karen Paola Morales Morales

GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:

6to semestre y grupo B, Neurología.

Comitán de Domínguez, Chiapas

Fecha: 21/05/2021

Enfermedades peroxisomales

Existen 25 enfermedades que están relacionadas con una disfunción de enzimas lo que quiere decir que no este llegando al peroxisoma. A esto se le conoce como Anomalías de la biogénesis de peroxisomas (PBD), estas enfermedades son hereditarias es autosómica recesiva.

Los padres tendrán el gen mutado, por lo cual lo transmitirán al hijo, por lo tanto tendrá los dos genes mutados lo que quiere decir que tendrá la enfermedad.

Estas enfermedades son poco frecuentes. Su alteración será en los órganos:

- Cerebro
- Hígado
- Riñón
- Esqueleto

La enfermedad Adrenoleurodistrofia ligado al cromosoma X, se caracteriza por la deficiencia en una sola enzima, mutación del cromosoma X.

Se manifiesta en niños antes de la pubertad se caracteriza por:

- Deficiencia en la secreción de la glándula suprarrenal
- Trastornos neurológicos.

Esto debido a la acumulación de los ácidos grasos saturados de cadena muy larga. Los peroxisomas de estos pacientes no oxidan los ácidos grasos.