

Universidad del Sureste.

Campus Tuxtla Gutiérrez.

Iris Rubí Vázquez Ramírez.

Lic. En medicina humana.

Cuarto semestre.

Actividad 6: resumen.

Materia: biología molecular.

Dr. José Miguel Culebro Ricaldi.

Viernes 24 de junio del 2022.

Enfoque simplificado para el diagnóstico de enfermedades lisosomales en niños.

En general, este grupo de enfermedades tiene un defecto genético en una o varias enzimas lisosomales específicas: proteínas activadoras o proteínas activadoras o proteínas de membrana, dando lugar a una deficiente actividad enzimática.

Los lisosomas en los macrófagos contienen hidrolasas ácidas, que transforman las macromoléculas en pequeñas partículas que pueden ser reabsorbidas o eliminadas del cuerpo; si estas no son desechadas adecuadamente, el sustrato se acumula de manera progresiva, interfiriendo en la actividad celular normal a diferentes niveles, dando como resultado la posible muerte celular y una multiplicidad de signos y síntomas en el enfermo.

Clasificación.

Estas enfermedades se han clasificado en cuatro grandes grupos, dependiendo de la alteración en la macromolécula afectada, siendo reconocida como: I. Esfingolipidosis, II. Mucopolisacaridosis, III. Glucogenosis y IV. Glucoproteinosis.