

Universidad del sureste

Campus Tuxtla

Biología Molecular

Mapa Conceptual

Enfermedades Peroxisomales

Catedrático: José Miguel Culebro Ricaldi

Alumna: Aurora Flor D' Luna Dominguez Martinez

Enfermedades Peroxisomales

El peroxisoma se halla en todos los tejidos, pero predomina en el hígado, en el riñón y en el cerebro durante el período de formación de la mielina (material que recubre las fibras nerviosas y forma la sustancia blanca cerebral).

El peroxisoma es una organela celular que consta de una membrana, catalizan muchas reacciones de síntesis y degradación de compuestos de gran importancia metabólica.

La biogénesis o formación del peroxisoma se produce por síntesis "de novo" (aparecen nuevos peroxisomas) y por proliferación (se multiplican los ya existentes).

β - oxidación de los ácidos grasos de cadena muy larga y del ácido fitánico y también reacciones de formación de plasmalógenos, colesterol y ácidos biliares.

Como consecuencia de un error metabólico pueden acumularse compuestos que no se han degradado correctamente (por.ej. AGCML, ácido fitánico) y que son tóxicos si están en exceso.

Cuando se produce una mutación (cambio estable y hereditario) en un gen que codifica alguna de estas proteínas, ésta muestra alteraciones en su concentración o estructura que pueden alterar su función.
Se dice que existe un error innato de la biogénesis o del metabolismo del peroxisoma.

Producidas por la alteración en una única función peroxisomal, con la estructura del peroxisoma intacta, como la Adrenoleucodistrofia ligada al X.

Síndrome de Zellweger son diagnosticados al nacimiento por su fenotipo peculiar (frente amplia y abombada, antioblicuidad palpebral y fontanela anterior amplia), severa hipotonía y convulsiones en las primeras horas de vida.

Espectro Zellweger: alteración en la estructura del peroxisoma y en múltiples funciones peroxisomales. Se incluye el Síndrome de Zellweger (SZ), la adrenoleucodistrofia neonatal (ALDN) y la enfermedad de Refsum infantil (ERI)
Condrodisplasia punctata rizomiélica tipo I (CDPR): la estructura del peroxisoma está intacta pero hay alteraciones en múltiples funciones.

En los pacientes con adrenoleucodistrofia neonatal y enfermedad de Refsum infantil predominan el déficit nutricional y los síntomas digestivos (diarrea, pérdida de peso...) además de convulsiones y espasticidad.