

# **UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**ESTUDIANTE: CARLOS MANUEL LÁZARO VICENTE**

**8VO SEMESTRE**

**A: 02 DE JUNIO DEL 2023**

**MÈDICO: RICALDI CULEBRO**

**BIOLOGÍA MOLECULAR**

## TIPOS DE TRASTORNOS HEREDITARIOS.

En la mayoría de los trastornos peroxisomales, ambos progenitores del niño afectado portan una copia del gen anómalo. Debido a que, normalmente, son necesarias dos copias del gen anómalo para que se produzca el trastorno, por lo general ninguno de los progenitores lo sufre.

### ENFERMEDAD DE REFSUM

En este trastorno se deposita en los tejidos ácido fitánico, un producto del metabolismo lipídico. La acumulación de ácido fitánico produce lesiones en los nervios y en la retina, pérdida de audición, pérdida del olfato (anosmia) movimientos espásticos y alteraciones óseas

El síndrome de Zellweger y la adrenoleucodistrofia neonatal ocurren en la primera infancia. La enfermedad de Refsum ocurre más tarde, incluso, en algunos casos, en la edad adulta. Los síntomas de estos trastornos pueden incluir rasgos faciales distintivos, defectos del encéfalo y la médula espinal, destrucción de los tejidos que envuelven los nervios (desmielinización), convulsiones.

## ¿PEROXISOMAS?

Son pequeños componentes del interior de las células. De alguna manera, son como los órganos de una célula (orgánulos). Los peroxisomas contienen sustancias químicas llamadas enzimas, como catalasa y peroxidasa, que ayudan al cuerpo a descomponer (metabolizar) los ácidos grasos y el peróxido de hidrógeno.

# LOS PEROXISOMAS

### SÍNDROME DE ZELLWEGER (SZ), ADRENOLEUCODISTROFIA NEONATAL Y ENFERMEDAD REFSUM INFANTIL (ERI)

Estos tres trastornos, que se encuentran dentro de un grupo llamado "trastornos del espectro Zellweger", tienen síntomas superpuestos y afectan muchas partes del cuerpo. El síndrome de Zellweger es la forma más grave y la enfermedad Refsum infantil es la forma menos grave.

## ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL CROMOSOMA X

Este es el trastorno peroxisomal más frecuente. Afecta principalmente el encéfalo, la médula espinal y las glándulas suprarrenales. Debido a que el gen defectuoso se encuentra en el cromosoma X (uno de los cromosomas sexuales), el trastorno afecta casi por completo a niños varones (véase la figura Trastornos recesivos ligados al cromosoma X).

La forma cerebral de la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X ocurre entre los 4 y los 12 años de edad. Los niños presentan síntomas de problemas de atención que evolucionan con el tiempo a problemas graves de conducta, demencia y problemas de visión, audición y movimiento. Esta forma causa discapacidad total y muerte algunos años después del diagnóstico.

### LA ADRENOMIELONEUROPATÍA (AMN)

Es una forma más leve de esta enfermedad que afecta a personas en la veintena o en la treintena. Las personas presentan síntomas de rigidez, debilidad y dolor en las piernas que empeora progresivamente con el tiempo.