



NOMBRE DEL ALUMNO : CRISTIAN DANIEL GOMEZ GOMEZ

NOMBRE DEL TEMA : CASO CLINICO , DEFICIENCIA DE LA REPLICACION DEL ADN EN UN ANIMAL

NOMBRE DE LA MATERIA : BIOQUIMICA 2

NOMBRE DEL PROFESOR : ALDRIN DE JESUS MALDONADO VELASCO

NOMBRE DE LA LICENCIATURA : MEDICINA VETERINARIA Y ZOOTECNIA



CASO CLINICO

deficiencia de la replicación del ADN en un animal

INTRODUCCION :

La deficiencia en la replicación del ADN puede dar lugar a diversas enfermedades genéticas en animales, muchas de las cuales son congénitas y hereditarias. A continuación, se presenta un caso clínico relacionado con la lipofuscinosis ceroides neuronal, también conocida como enfermedad de Batten, que afecta a varias especies animales.

PORTADA :

Enfermedad de Batten en Animales: Lipofuscinosis Ceroides Neuronal

GENERALIDADES DE LA ENFERMEDAD :

La lipofuscinosis ceroides neuronal es un trastorno neurodegenerativo hereditario que afecta a diversas especies animales, incluyendo ovejas, vacas y cabras. Se caracteriza por la acumulación de lipofuscina en las células nerviosas, lo que conduce a la degeneración progresiva del sistema nervioso central. Esta enfermedad es causada por mutaciones en genes que codifican para proteínas lisosomales, afectando la función de los lisosomas y la degradación de componentes celulares. <https://www.merckvetmanual.com>

CAUSAS

La enfermedad de Batten en animales es causada por mutaciones genéticas en varios genes que codifican para proteínas lisosomales, como CLN1, CLN5 y CLN6. Estas mutaciones alteran la función de los lisosomas, impidiendo la degradación adecuada de componentes celulares y resultando en la acumulación de lipofuscina en las células nerviosas. <https://www.merckvetmanual.com>

SINTOMAS , ESTUDIOS DIAGNOSTICOS:

Síntomas

Los síntomas clínicos pueden variar entre especies, pero generalmente incluyen:

- Ataxia (pérdida de coordinación)
- Ceguera progresiva
- Convulsiones
- Comportamiento anormal
- Deterioro cognitivo

En cabras Nubias jóvenes, por ejemplo, se observan signos cerebelosos.

Estudios diagnósticos

El diagnóstico de la enfermedad de Batten en animales se basa en:

- Evaluación clínica de los síntomas
- Histopatología para identificar la acumulación de lipofuscina
- Pruebas genéticas para detectar mutaciones en los genes asociados

No se suelen utilizar técnicas de imagen como radiografías o tomografías computarizadas para el diagnóstico de esta enfermedad.

PRONOSTICO Y TRATAMIENTO :

Pronóstico :El pronóstico para los animales afectados por la enfermedad de Batten es generalmente desfavorable. La enfermedad es progresiva y suele conducir a la muerte en etapas tempranas de la vida del animal

tratamiento : Actualmente, no existe un tratamiento curativo para la enfermedad de Batten en animales. El manejo se centra en el alivio de los síntomas y en mejorar la calidad de vida del animal afectado.

Referencias : • Merck Veterinary Manual. (s.f.). Trastornos multifocales congénitos y hereditarios del sistema nervioso en animales. Recuperado de <https://www.merckvetmanual.com/es-us/sistema-nervioso/anomal%C3%ADas-cong%C3%A9nitas-y-hereditarias-del-sistema-nervioso/trastornos-multifocales-cong%C3%A9nitos-y-hereditarios-del-sistema-nervioso-en-animales?> Human Genome Research Institute. (s.f.). Mutación. Recuperado de <https://www.genome.gov>