

UDS

NOMBRE DEL LA PROFESORA: LUZ ELENA CERVANTES MONROY

NOMBRE DEL ALUMNO: GUSTAVO ANGL DOMINGO MATEO

6TO SEMESTRE

¿Qué son las enfermedades por almacenamiento de lípidos?

Las enfermedades por almacenamiento de lípidos, o lipidosis, son un grupo de trastornos metabólicos heredados en los cuales cantidades perjudiciales de materiales grasos llamados lípidos se acumulan en algunas de las células y tejidos del cuerpo.

¿Qué son los lípidos?

Los lípidos son sustancias parecidas a las grasas que son partes importantes de las membranas encontradas dentro y entre las células y en la vaina de mielina que recubre y protege los nervios.

¿Cómo se heredan las enfermedades por almacenamiento de lípidos?

Las enfermedades por almacenamiento de lípidos se heredan de uno o ambos padres que transportan el gen defectuoso que regula una proteína particular en una clase de células del cuerpo

¿Cómo se diagnostican estos trastornos?

El diagnóstico se hace por el examen clínico, la biopsia, pruebas genéticas, análisis molecular de las células o tejido para identificar los trastornos metabólicos heredados, y ensayos enzimáticos (para evaluar una variedad de células o líquidos corporales en cultivo para detectar deficiencias enzimáticas).

¿Cuáles son los tipos de enfermedad por almacenamiento de lípidos?

La enfermedad de Gaucher es la más común de las enfermedades de almacenamiento de lípidos. Está causada por una deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa. Puede obtenerse material graso en el bazo, el hígado, los riñones, los pulmones, el cerebro y la médula ósea.

¿Cómo se tratan estos trastornos?

Actualmente no existe un tratamiento específico disponible para la mayoría de las enfermedades con almacenamiento de lípidos pero se dispone de terapia de reemplazo enzimático para pacientes con la enfermedad de Gaucher de tipo 1 y algunos pacientes con la enfermedad de Gaucher de tipo 3.

¿Qué investigación se está haciendo?

Dentro del gobierno Federal, el principal patrocinador de la investigación sobre trastornos neurológicos es el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (NINDS), una parte de los Institutos Nacionales de Salud (NIH) dentro del Departamento de Salud y Servicios Humanos de los EE.UU.. Como parte de su misión, el NINDS realiza investigación sobre enfermedades de almacenamiento de lípidos y otros trastornos neurometabólicos.

¿Dónde puedo obtener más información?

Para obtener información adicional sobre los programas investigación del NINDS, contacte a la Unidad de Recursos Neurológicos y Red de Información del Instituto