



**MARIANA GUADALUPE
GUILLEN AGUILAR
BIOQUIMICA
UNIVERSIDAD DEL SURESTE
BACHILLERATO EN
ENFERMERIA**

LIPIDOS.

Son sustancias parecidas a las grasas que son partes importantes de las membranas encontradas dentro de las membranas encontradas dentro y entre las células y en la vaina de mielina que recubre y protege los nervios... Los lípidos incluyen lo que son: aceites, ácidos grasos, ceras, esteroides (como el colesterol y el estrógeno), y otros compuestos vinculados.

Estos materiales grasos se almacenan naturalmente en las células, órganos y tejidos del cuerpo.

Los tipos de enfermedades relacionadas con los lípidos se derivan de...

° La enfermedad de Gaucher, es la más común dentro del almacenamiento de los lípidos, lo cual, está causada por una deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa. Puede obtenerse material graso en el bazo, hígado, riñones, pulmones, cerebro, y la médula ósea. Esta enfermedad afecta igualmente a hombres y mujeres. Esta enfermedad tiene 3 subtipos clínicos: 1. (tipo 1 o tipo no neuropático) lo cual se produce más comúnmente en personas de herencia judía asquenazi. Dentro de, los síntomas incluye lo que es agrandamiento hepático y gran agrandamiento del bazo que pueden romperse y causar complicaciones adicionales.

° Tipo 2 (enfermedad de Gaucher neuropática infantil aguda) dentro de los síntomas incluyen agrandamiento del hígado y bazo, daño cerebral, extenso y progresivo, trastornos de movimiento ocular, espasticidad, convulsiones, rigidez de los miembros y poca capacidad para succionar y tragar.

° Tipo 3: (forma neuropática crónica) esta se caracteriza por los mismos síntomas del tipo anterior pero de una forma más leve.

LA ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK

Es un grupo de enfermedades que se transmiten de padres a hijos (hereditarias), en las que unas sustancias grasas llamadas lípidos se acumulan en las células del bazo, el hígado y el cerebro.

Existen tres formas comunes de la enfermedad de Niemann-Pick (ENP):

- Tipo A*
- Tipo B*
- Tipo C*

Los tipos A y B de la ENP se presentan cuando las células en el cuerpo no tienen una enzima llamada esfingomielinasa ácida (ASM, por sus siglas en inglés). Esta sustancia ayuda a descomponer (metabolizar) una sustancia grasa llamada esfingomielina que se encuentra en cada célula del cuerpo.

El tipo A ocurre en todas las razas y grupos étnicos. Es más común en la población judía asquenazí (Europa oriental).

El tipo C ocurre cuando el cuerpo no puede descomponer apropiadamente el colesterol y otras grasas (lípidos). Esto lleva a la presencia de demasiado colesterol en el hígado y el bazo, al igual que cantidades excesivas de otros lípidos en el cerebro.

Dentro de los síntomas están:

El tipo A generalmente inicia en los primeros meses de vida. Los síntomas pueden incluir:

- Hinchazón abdominal (área del vientre) entre los 3 y 6 meses*
- Mancha rojo fresa en la parte de atrás del ojo (en la retina)*
- Dificultades de alimentación*
- Pérdida de las habilidades motrices tempranas (empeora con el tiempo)*

Los síntomas del tipo B generalmente son más leves. Estos ocurren hacia el final de la infancia o en los años de la adolescencia. La hinchazón del abdomen se puede presentar en los niños pequeños.

Y dentro del tipo C:

- *Dificultad para mover las extremidades que puede provocar marcha inestable, torpeza o problemas al caminar*
- *Agrandamiento del bazo*
- *Agrandamiento del hígado*
- *Ictericia al nacer (o poco después)*
- *Dificultades de aprendizaje y declive intelectual*
- *Convulsiones*
- *Mala pronunciación, habla irregular*
- *Pérdida súbita del tono muscular que puede llevar a caídas*
- *Temblores*
- *Dificultad con los movimientos oculares hacia arriba y hacia abajo.*

LA ENFERMEDAD DE FABRY.

es un tipo de enfermedad por almacenamiento lisosomal. Los lisosomas son unas estructuras redondas que se encuentran en las células del cuerpo y que están llenas de enzimas. Las enzimas de los lisosomas ayudan con la descomposición de proteínas, carbohidratos, grasas y otras sustancias. En la enfermedad de Fabry no hay suficiente cantidad de la enzima alfa-galactosidasa (alfa-GAL), que tiene la función de degradar un ácido grasoso llamado " globotriaosilceramida" o GL3" y, como resultado, los lisosomas se llenan de GL-3 y no pueden funcionar bien.

EN LOS SINTOMAS:

Crisis periódicas de dolor severo en las extremidades (acroparestesias) que pueden durar minutos o varios días y que son provocadas por ejercicio, fatiga, estrés o alteraciones en la temperatura o de la humedad.

Disminución del sudor o ausencia del sudor;

Lesiones vasculares cutáneas (angioqueratomas) principalmente en las regiones entre el ombligo y las rodillas (más comúnmente en las caderas, espaldas, muslos, nalgas, penes y escroto) por lo general, simétricas y bilaterales. Estas lesiones aumentan con la edad de acuerdo a la severidad de la enfermedad;

Problemas de los ojos como opacidad corneal y alteraciones lenticulares (catarata de Fabry);

Enfermedad del corazón que aparece en la mayoría de los pacientes durante la media edad y puede incluir insuficiencia mitral, anomalías del ritmo del corazón, aumento de la cámara izquierda del corazón (hipertrofia ventricular), enfermedad del musculo cardiaco (cardiomiopatía), presión arterial alta (hipertensión arterial), y angina e infarto cardiaco.

Enfermedad del cerebro, que aparece durante la media edad y puede incluir trombosis, isquemias, derrames cerebrales y convulsiones.

Deterioración de la función renal que resulta en insuficiencia renal en la tercera o quinta década de vida.

Menos frecuentemente pueden haber problemas gastrointestinales (vómitos, diarrea, dolor abdominal, mala absorción, etc.), pulmonares (bronquitis crónica), vasculares (varices, hemorroides, linfedema, priapismo) y auditivos (sordera y tonturas).

LA ENFERMEDAD DE FARBER

Es una enfermedad del tejido subcutáneo caracterizada por un espectro de signos clínicos que varían desde la tríada clásica de dolor y deformación progresiva de las articulaciones, nódulos subcutáneos y ronquera progresiva (debida a la afectación laríngea) que se presenta en la infancia, hasta fenotipos variables de afectación respiratoria y neurológica.

ENFERMEDAD DE TAY-SACHS

La enfermedad de Tay-Sachs ocurre cuando el cuerpo carece de hexosaminidasa A. Esta es una proteína que ayuda a descomponer un grupo de químicos que se encuentra en el tejido nervioso, llamado gangliósidos. Sin esta proteína, los gangliósidos, en particular los gangliósidos GM2, se acumulan en las células, con frecuencia en las neuronas en el cerebro.

La enfermedad de Tay-Sachs es causada por un gen defectuoso en el cromosoma.

La enfermedad de Tay-Sachs se divide en sus formas infantil, juvenil y adulta, según los síntomas y cuándo aparecen por primera vez. La mayoría de las personas con la enfermedad presenta la forma infantil. En esta forma, el daño neurológico generalmente comienza mientras el bebé aún está dentro del útero. Los síntomas por lo general aparecen cuando el niño tiene de 3 a 6 meses de edad. La enfermedad tiende a empeorar muy rápidamente y el niño por lo general muere a la edad de 4 o 5 años.

ENFERMEDAD DE KRABBE.

Es un trastorno genético raro del sistema nervioso. Es un tipo de enfermedad cerebral llamada leucodistrofia.

La enfermedad de Krabbe es hereditaria, lo que significa que se transmite de padres a hijos. Si ambos padres portan la copia defectuosa del gen relacionado con esta afección, cada uno de sus hijos tiene un 25% (1 de cada 4) de probabilidades de padecer la enfermedad. Es un trastorno autosómico recesivo.

Esta afección es muy rara. Es más común entre las personas de origen escandinavo.

ENFERMEDAD DE WOLMAN.

es una alteración congénita del metabolismo de los lípidos que se trasmite de forma autosómica recesiva. Se caracteriza por el acúmulo de ésteres de colesterol y triglicéridos en la mayoría de los órganos y tejidos, debido a un déficit de la actividad de la lipasa ácida lisosomal.

No existe un tratamiento específico y el rápido desarrollo clínico ha hecho ineficaz cualquier tipo de manejo dietético. La muerte se produce invariablemente a lo largo del primer año de vida reintroduce alimentación oral con tolerancia inconstante. A partir del 7º día de vida la intolerancia digestiva es más notable con mala progresión ponderal y hepatoesplenomegalia progresiva.

ASI MISMO ESTÁN LAS ENFERMEDADES RELACIONADAS CON LOS ÁCIDOS NUCLEICOS.

*: *Síndrome de Edwards: se caracteriza por la presencia de un cromosoma adicional completo en el par 18. * Síndrome de Down: presencia de una copia extra del cromosoma.*

°Galactosemia: causada por una deficiencia enzimática.

°Anemia falciforme: causa que el glóbulo rojo se deforme y adquiere la forma de un hoz.

°Albinismo: existe ausencia congénita de pigmentación (melanina) de ojos, piel y cabello.

°Síndrome de Marfan: enfermedad del tejido conectivo que afecta al esqueleto, pulmones, ojos, corazón y vasos sanguíneos.

°Enfermedad de Huntington: se caracteriza por la aparición de movimientos espasmódicos, retraso mental y casi siempre causa de muerte.

El intestino absorbe los lípidos y son digeridos y metabolizados antes de ser utilizados por el cuerpo. La mayor parte de los lípidos son grasas y moléculas complejas que el cuerpo tiene que descomponer antes de se las pueda utilizar y se pueda obtener energía de ellas. La síntesis empieza en el retículo endoplasmático, es el mayor sitio donde los lípidos de la membrana son sintetizados en las células eucariotas.