



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

Materia:
Neurología

Trabajo: resumen
Esfingolipidosis

Alumno: Antonio Abigail Díaz Guzmán

Docente: Dr. Gordillo Guillen José Luis,

Lugar y fecha
Comitán de Domínguez Chiapas a 09/OCT/2020

Esfingolipidosis

Se caracterizan por la deficiencia de una enzima y la acumulación de un sustrato, el problema está en que las enzimas no llegan a los lisosomas, en las Esfingolipidosis se acumulan esfingolípidos, Todas las enfermedades son autosómicas recesivas excepto a Fabry.

Enfermedades causadas:

- 1) Fabry
- 2) Gaucher
- 3) Niemann - pick
- 4) Krabbe
- 5) Tay Sachs
- 6) Metachromatic leukodystrophy

Enfermedad de Fabry:

Déficit de Alfa galactosidasa y acumula Globotriaosylceramida

Es la única ligada al cromosoma X presentan síntomas en la adolescencia, hipohidrosis, neuropatías severas adolescente tardío angiokeratomas y tequelectasias en la adultez temprana con insuficiencia renal, stroke, hipertrofia del ventrículo izquierdo.

Enfermedad de Gaucher:

Déficit de beta glucocerebrosidasa, se acumula glucocerebrocido. Es la más común que se presenta hepatoesplenomegalia, pancitopenia, clínicamente, equimosis, dolor óseo, osteopenia, necrosis del fémur, y deformidad de matriz de Erlenmeyer otra característica con células de Gaucher macrófagos cargados de lípidos o de papel arrugado.

Enfermedad de Niemann pick:

Causado por un déficit de esfingomielinasa, acumula esfingomielina. Son pacientes que manifiestan un desarrollo normal los primeros meses de vida, deterioro neurológico progresivo, debilidad hipotonía, espasticidad, ceguera, reflejo de moro, macrocefalia, cherry red spot en la mácula,

Enfermedad de Krabbe:

Déficit de la galactocerebrosidasa, y se acumula galactocerebrocido un paciente con retraso del desarrollo neuropatía periférica, como psicosis, tipo de células globoides o la leucodistrofia metacromática se acumula cerebrocido sulfato la característica es desmielinización por la acumulación de la sulfanida, demencia

Enfermedad de TAY SACHS:

Deficiencia de beta hexosaminidasa A. Se acumula GM2 estos pacientes nacen normalmente los primeros meses después deficiencia de beta de sufrir un deterioro neurológico depresivo, se representan con debilidad, hipotonía, regresión del desarrollo, ceguera, convulsiones, reflejo de moro, macrocefalia, otra manifestación son los Cherry red spots en la mácula que es por acumulación de ganglios ido. Los pacientes mueren entre los 2-5 años de edad.

Leucodistrofia Meta cromática

La LDM es una enfermedad lisosomal del grupo de las esfingoliposis, producida por una deficiencia de ARS-A, una enzima relacionada con el metabolismo de los sulfatos, abundante en la mielina se debe a una mutación autosómica recesiva del cromosoma 22q, que resulta en una deficiencia de ARS-A. manifestarse en alteración del desarrollo psicomotor, convulsiones y coma cuando la lesión es grave, y con síntomas sutiles como alteraciones cognitivas y conductuales cuando la lesión es leve.

Bibliografía

Reinier O, Horowitz M.(2017)Differential expression of the human glucocerebrosidase-coding gene. Gene

