

Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Nombre:

Erick Alexander Hernández López

Materia:

Neurología

Tema:

Resumen ENFERMEDADES DE DEPÓSITO LISOSOMALES

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Lugar y fecha

Comitán de Domínguez Chiapas a 08/10/2020.

Enfermedades de Depósito lisosomal: Esfingolipidosis.

Se puede dividir:

- Esfingolipidosis
 - Fabry
 - Gaucher
 - Nieman-Pick
 - Krabbe
 - Tay Sachs
- Mucopolisacaridosis
 - Hurler
 - Hunter
- Mucopolisacaridosis
 - I-Cell Disease.

Los lisosomas son organelos con enzimas que degradan estructuras biológicas para que no se acumulen, los esfingolipidos son importantes principalmente en el SN.

El Aumento se acumulan en el hígado o en el bazo por eso se encuentran hepatomegalia, están asociadas con la degradación de los esfingolipidos o enzimas y eso se acumulan en los lisosomas, cada enzima causa una enfermedad diferente.

En el caso Depósito lisosomal se caracteriza 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 esfingolipidos.

Lo primero que pasa es que hay una deficiencia de beta hexosaminidasa α_1 , se acumula GM2 estos pacientes nacen normalmente los primeros meses. Los pacientes mueren entre los 2-5 años de edad.

Fabry.

- Hay una déficit de alfa galactosidasa y acumula "Globotriaosylceramida".
- Única ligada al X Recesivo.
 - Síntomas en adolescencia precipitados por estrés, dolor neuropático severo e hipohidrosis.

Tay Sachs.

Desarrollo normal por los primeros meses, seguido de deterioro neurológico progresivo.

Se van a presentar Debilidad, Hipotonía, espasticidad, regresión del desarrollo, ceguera, convulsiones, reflejo de moro, macrocefalia.

Otras manifestación son los Cherry-Red Macular Spot por acumulación de gangliósidos inclusiones como piel de cebolla en lisosomas.

Muerte a los 2-5 años.

Enfermedad de Gauche

Hay Déficit de beta glucocerebrosidasa, se acumula glucocerebroside se acumula

- Es el más común que se presenta hepatomegalia, pancitopenia (equimosis)
- Clínicamente
 - Dolor Osea
 - Necrosis del fémur y deformidad de matriz
 - Osteopenia.

Características importantes es que hay presencia de

- Macrófagos cargados de líquidos
- Células en papel arrugado.

Niemann Pick

Causado por un Déficit de esfingomielinasa, acumula esfingomielina.

Con pacientes que manifiestan un desarrollo normal los primeros meses de vida, deterioro neurológico progresivo, debilidad hipotonia, espasticidad, ceguera reflejo de moro, macrocefalia, Cherry red spot. en la macula.

Las inclusiones de piel de cebolla, pero son células llenas.