



Universidad del Sureste Escuela de Medicina

Materia:

NEUROLOGIA

Alumna:

Daniela del C. García Ramírez

Docente

Dr. Jose Luis Gordillo Guillen

Lugar

Comitán de Domínguez Chiapas

Enfermedades por depósito lisosomal, es esfingolipidosis

Las esfingolipidosis la enfermedad niegan Pick leucodistrofia metacromáticas, Krabbe, Fabry, Gaucher

Cada una de las enfermedades se dividen en más partes como uno dos o tres, que tienen diferentes variantes un patrón de herencia distinta, todos 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 esfingolipidos, todas las enfermedades son autosómicas recesivas excepto a Fabry

Los lisosomas son orgánulos con enzimas que degradan estructuras biológicas para que no se acumulen, los esfingolipidos son importantes principalmente en el sistema nervioso, el aumento se acumulan en el hígado o en el bazo por eso se encuentra hepatomegalia, están asociadas con la degradación de los esfingolipidos o enzimas y eso se acumula en los lisosomas, cada enzima de causa una enfermedad diferente.

Las enzimas que menciona el video tiene que ver con esfingomielina por medio de la cerámica o el galactocerebrocido que puede venir de la cerámica o del cerebrocido sulfato

La primera es Tay Sachs lo primero que pasa es que el trastorno hay una deficiencia de beta hexosaminidasa A y se acumula GM2 estos pacientes nacen normalmente los primeros meses y después sufren un deterioro neurológico progresivo, se resentan 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 gangliosido

En la microscopia electrónica se ven conclusiones como la piel de cebolla en los lisosomas

Los pacientes mueren entre los 2-5 años de edad, dentro de las manifestaciones hay hepatosplenomegalia,

En la enfermedad de Fabry un déficit de Alfa galactosidasa ! Y acumulas Globotriaosylceramida es la unica ligada al cromosoma x presentan síntomas en la adolescencia, hipohidrosis, neuropatías severas aolecente tardío angiokeratomas y tekenlectasias en la adustez temprana con insuficiencia renal, stroke, hpertrofia del ventrículo izquierdo

En la enfermedad de Gauche por el déficit de beta glucocerebrocidasa, se acumula glucocerebrocido se acumula y es la mas común que se presenta hepatoesplenomegalia, pancitopenia, clinicamente, equimosis, dolor osea, osteopenia, necrosis del fémur, y defromidad de matriz de erlenmeyer otra característica con células de gaycher macrofagos cargados de lípidos o de papel arrugado o fommie macrofagos.

Niemann pick causado por un definir de esfingomielinasa, acumula esfingomielina, son pacientes que manifiestan un desarrollo normal los primero smeses 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 de lindos o cuerpo s de cebra en esta enfermedad se presenta con hepatoesplenomegalia, ladiferencia entre la ora no presenta esplenomegalia

En Krabbe un déficit de la galactocerebrocidasa, y se acumula galactocerebrocido un paciente con retraso del desarrollo neurópata periferia, como psychosina, n tipo de células globoides o la

leucodistrofiametacromatica se acumula cerebrocido sulfato la característica es desmielinizacion por la acumulaci3n de la sulfanida, demencia.