



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

NIEMAN PICK

Materia: Neurologia
Docente: Jose Luis Gordillo Guillen
Integrante: María del Pilar Álvarez Sánchez
Semestre: 6º "A"

NIEMANN-PICK

• CARACTERIZADA POR ACUMULACIÓN DE GOSINGOMICINA, CESOTEROL Y OTROS LÍPIDOS

• SUBTIPOS $\begin{cases} A \\ B \\ C \\ D \end{cases}$
• AUTOSOMICA RECESIVA

• SÍNDROMAS MÁS COMUNES $\begin{cases} \text{VISCEROMEGALIA.} \\ \text{AFECTACIÓN NEUROLÓGICA} \end{cases}$

→ DE MANERA NORMAL = LOS LISOSOMAS DEGRADAN MOLÉCULAS POR MEDIO DE CATABOLISMO

TIPO I

NPA y NPB

- DÉFICIT DE ASM
- MUTACION DE SMPD1
- MUERTE 2-3 AÑOS/EDAD HASTA 6-10 AÑOS
- 1/250,000

TIPO II

NPB y NPD

- DÉFICIT EN EL TRANSPORTADOR DE LÍPIDOS
- ACUMULA GOSINGOMICINA.
- 1/120-30,000

NPB → NEONATAL - < 6 AÑOS
NPD → INFANTIL - 6-11
NPA → JUVENIL/ADULTO - > 12

SIGNOS Y SÍNTOMAS

NPA → HEPATOSPLENOMEGALIA, NEURODEGENERACIÓN, DIF. DEGLUCIÓN Y VÓMITOS, MANCHAS ROJAS PERIF.

NPB → HEPATOSPLENOMEGALIA, MANCHAS ROJAS, ENFERMEDAD BRONQUÍTICA, HIPOXIA, MUERTE.

NPC → RÁPIDA DEGENERACIÓN NEUROLÓGICA = ATAXIA, DISTONIA, DISARTRIA, CONVULSIONES, CATAPLEJIA, COGNITIVO

DIAGNOSTICO

- sospecha clinica } UNACROMEDATIN
- NPA/D = act. en leucocitos y fibroblastos, perfil lipídico, > colesterol HDL
- NPC = acumulación de ceroides en lisosomas — técnica de inclusión Filipina

TRATAMIENTO

- NO CURA
- NPA/D = TRAPIANTE DE CELULAS HEMATOPOYETICAS Y REGULATORIAS MUY CENZIMATICAS
- ZELRODA = MIGLUSTAT. — INHIBE CATALIZADORA
- Reducción de síntomas.