



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

RESUMEN ESFINGOLIPIDOSIS 3

DOCENTE: Dr. Gordillo Guillen José Luis

ALUMNO: Jesus Alberto Perez Dominguez

MATERIA: Neurología

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: 6 "A"

FECHA: 25 de mayo de 2021
Comitán de Domínguez, Chiapas

ESFINGOLIPIDOSIS DEPÓSITO LISOSOMAL

SUSCRIBETE

Enfermedades de Depósito Lisosomal: Esfingolipidosis

3,325 vistas · 29 mar. 2018

👍 77

💬 2

➦ COMPARTIR

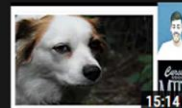
📌 GUARDAR

⋮

Todos

Videos relacionados

Subidos reciente



Endocrino Esfingolipidosis. José Manuel. Curso MIR 2018
CursoMIRAsturias
2,694 vistas · hace 2 años



Millonario Lirica y Metralá
elcarteldesantv
3.4 M de vistas · hace 1 año



El Confesionario - Season 1: Gera Mx (Cap. 9)
Rich Vagos
3 M de vistas · hace 4 meses



MC Davo, Dharius, C-Kan & Zimple - Préndete Un Blunt...
MCDAVO
54 M de vistas · hace 9 meses



Santa Fe Klan - Ojos Tumbados ft. Dharius x Gera...
Santa Fe Klan Oficial
42 M de vistas · hace 8 meses

martes, 25 de mayo de 2021

Enfermedades de depósito lisosomal: Esfingolipidoses (3)

Esfingolipidoses = Fabry, Gaucher, Niemann pick, Krabbe, Tay Sachs, leucodistrofia metacromática.

Todas se caracterizan por la deficiencia de una enzima y acumulación de un sustrato.

■ Esfingolipidoses = acumulo de esfingolípidos

■ Todas son Autosómicas - Recesivas (menos Fabry)

■ Esfingolípidos son importantes para las cel. Nerviosas

■ Si exceso se acumula en hígado-bazo → hepatoesplenomegalia.

Tay Sachs = Deficiencia de la enzima (B-hexosaminidasa A) y se acumula GM2. Desarrollo normal por los primeros meses, seguido de deterioro neurológico progresivo.

- Debilidad, Hipotonía, espasticidad, Regresión del desarrollo, Ceguera, Convulsiones, Reto de nervio, Macrocefalia, Manchas rojas en la macula (acumulación de gangliosido), inclusiones como piel de cebolla en lisosomas. Muerte 2-5 años de edad (pronóstico pobre). Ausencia de hepatoesplenomegalia.

Fabry = Deficiencia de la enzima (α-Galactosidasa A) y se acumula Celobtriosylceramida. Única ligada al X Recesiva.

Síntomas en adelcesencia precoz: por estrés, dolor neuropático severo e hipohidrosis. Adelcesencia tardía: angioqueratomas y telangiectasias. Adultez temprana: insuficiencia Renal, stroke e HVI

Gaucher = Deficiencia de la enzima (B-Glucocerebrosidasa) y se acumula Glucocerebrosido. Es la más común. Hepatoesplenomegalia panretopenia (equimosis), Dolor óseo, osteopenia, necrosis del fémur y deformidad de matriz Erlenmeyer.

Niemann-Pick = Deficiencia de la esfingomelinasa y se acumula esfingomelina. Desarrollo normal por los primeros meses, seguido de deterioro neurológico progresivo. Síntomas como debilidad, Hipotensión, esparticidad, Regresión del desarrollo, ceguera, convulsiones, Reflejo del mero, macrocefalia. También se presenta hepatosplenomegalia.

Krabbe = Deficiencia de la enzima Galactocerebrosidasa y se acumula Galactocerebrosido. Retraso del desarrollo, Neuropatía periférica, Atrofia óptica,

Leucodistrofia detumescida = Deficiencia de la enzima (Arylsulfatasa A) y se acumula cerebroside sulfato. Desmielinización por la acumulación de la sulfatida, Ataxia e hipotonia y presentar demencia.