



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**

**ESFINGOLIPIDOSIS 3 (VIDEO)**  
**DOCENTE: Dr. Jeffery Anzhony**

**ALUMNA: Diana Laura Abarca Aguilar**

**MATERIA: Pediatría**

**CARRERA: MEDICINA HUMANA**

**SEMESTRE: 6 "A"**

**FECHA: 26 de mayo del 2021**  
**Comitán de Domínguez, Chiapas**

# Esfingolipidosis

(Enfermedades por depósito lisosomal)

Son la enfermedad de:

Fabry.

Gaucher.

Niemann-Pick.

Krabbe.

Tay Sachs.

Metachromatic leukodystrophy.

Todas se caracterizan por la deficiencia de una enzima y la acumulación de un sustrato. En las esfingolipidosis se acumulan esfingolípidos, en las mucopolisacaridosis se acumulan mucopolisacáridos.

Los lisosomas son organelos con enzimas que degradan estructuras biológicas para que no se acumulen.

Los esfingolípidos son importantes para los tejidos nerviosos. El exceso de los esfingolípidos se acumula en hígado y bazo y se manifiesta por medio de una hepatoesplenomegalia.

Tay Sachs: Deterioro neurológico progresivo.

Fabry: Única ligada al X recesiva, síntomas en la adolescencia precipitados por estrés, dolor neuropático severo e hipohidrosis.

Gaucher: La más común: Hepatoesplenomegalia, pancitopenia, equimosis, dolor óseo, osteopenia, necrosis del femor, deformidad del matriz.

Niemann-Pick: Deficiencia de esfingomielinasa y se acumula esfingomielina, debilidad, deterioro neurológico, hipotonía, regresión del desarrollo, ceguera, reflejo de Moro.