



**Universidad del Sureste
Escuela de Medicina**

Comentario (Video Esfingolipidosis)

Docente: Gordillo Guillen José Luis

Materia: Neurología

Alumno: Gómez Albores Roberto

Semestre: 6° Grupo A

25/Mayo/2021

Roberto Gímez Albases

Neurología

03/2021

Video: Esfingolipidosis

Todas las esfingolipidosis 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 mucopolisacaridos, las Zell disease es especial por que se acumulan todos, todas son autosómicas recesivas excepto Fabry's. Los esfingolípidos son importantes para los tejidos nerviosos, so exceso se acumulan en hígado y bazo por eso es que se presenta hepatosplenomegalia, la enfermedad se produce por una degradación de los esfingolípidos, cada enzima causa una enfermedad diferente.

La enfermedad de Tay Sachs el trastorno esta en la enzima B-Hexosaminidasa A hay una deficiencia de esta y hay una acumulación de GM2, los pacientes tienen un desarrollo normal por los primeros meses seguidos de deterioro neurológico progresivo, hay debilidad hipotonía, espasticidad, regresión del desarrollo, ceguera, convulsiones y reflejo de Moro+, macrocefalia - la mortalidad es de 2-3 años y hay ausencia de hepatosplenomegalia.

La enfermedad de Fabry hay un déficit de α -Galactosidasa A y hay una acumulación de Glucosylceramida, esta ligada al cromosoma X recesiva. Síntomas en la adolescencia picapitados por estres, dolor neuropático severo e hipohidrosis, en la adolescencia tardía hay angiotrombosis y telangiectasias y en la adultez temprana: insuficiencia renal, stroke e hipertrofia del VI.

La enfermedad de Gaucher hay un déficit de B-Glucocerebrosidasa y hay una acumulación de Glucocerebroside es la más común, hay hepatosplenomegalia hay paroniquia (equimosis), hay dolor óseo, osteopenia, necrosis del fémur y deformidad de malta Zrlenmeyer hay células de Gaucher y macrófagos cargados de lípidos

La enfermedad de Niemann-Pick hay un déficit de esfingomielinasa y acumulación de Esfingomielina, hay un desarrollo normal por los primeros meses, seguida de deterioro neurológico progresivo, hay debilidad, hipotonía espasticidad, regresión del desarrollo, ceguera, convulsiones, reflejo de Moro+