



**Universidad del Sureste
Escuela de Medicina**

Resumen (Enfermedad de Niegan-Pick)

Docente: Gordillo Guillen José Luis

Materia: Neurología

Alumno: Gómez Albores Roberto

Semestre: 6° Grupo A

26/Mayo/2021

Enf. de niégan pros

NP engloban un conjunto de anomalías hereditarias autosómicas recesivas y se caracterizan por un acumulo de derivados lipídicos siendo los más abundantes la esfingomielina y el colesterol en diferentes órganos y estructuras como el hígado, las neuronas, el bazo, el cerebro y en caso graves los pulmones. La esfingomielina es una sustancia importante en las membranas celulares y constituyen uno de los principales fosfolípidos de la vaina de mielina.

Clasificación:

- NP tipo A (NPA) → Tipo I
- NP tipo B (NPB)

Son causadas por el déficit de ASM si no hay suficiente ASM la esfingomielina se acumula en las células ocasionando un mal funcionamiento de los diferentes órganos.

- NP tipo C (NPC) → Tipo II
- NP tipo D (NPD)

Se caracterizan por un defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad (LDL) derivadas del colesterol que provoca la acumulación de colesterol libre y de glucosíngelípidos en los lisosomas.

Signos y Síntomas:

• NPA: Hepatoesplenomegalia, neurodegeneración, dificultades en la deglución y vómitos, retina aparecen manchas de color rojo cereza.

• NPB: Hepatoesplenomegalia, manchas rojas de color cereza en retina, acumulación de esfingomielina en la médula espinal.

• NPC: Ataxia distal, disfagia, disartria, convulsiones, cataplexia y deterioro cognitivo.

Tratamiento:

- Trasplante de células hematopoyéticas
- Reemplazo enzimático