



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Esfingolipidosis 3

Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillén

Materia: Neurología

Alumno: Lara Vega Ismael

Semestre 6to Grupo A

26/mayo/2021

1 Video esfingolipidosis

Las esfingolipidosis se caracterizan por la deficiencia de una enzima y la acumulación de un sustituto, en las esfingolipidosis se acumulan esfingolípidos en los mucopolisacáridos se acumulan mucopolisacáridos, los leucodisostosis es espald por la acumulación de todo, todos son autosómicas recesivas excepto Fabry's, los esfingolípidos son importantes para el tejido nervioso, se acumulan en el hígado y bazo por eso es que se presenta, hepatosplenomegalia, la enfermedad se produce por una degradación de los esfingolípidos y cada enzima causa una enfermedad diferente. La enfermedad de Tay-Sachs, es una enfermedad donde hay una deficiencia de la enzima β -Hexosaminidasa A, hay una acumulación de GM2, los pacientes tienen un desarrollo normal por los primeros meses, seguidos de un deterioro neurológico progresivo, hay debilidad, hipertonia, espasticidad, regresión del desarrollo, ceguera, convulsiones, riesgo de morir. La enfermedad de Fabry es por un déficit de α -galactosidasa A y hay una acumulación de globotriaosilceramida es una enfermedad ligada al cromosoma X, síntomas en la adolescencia tardía hay angiokeratomas y telangiectasias

y en la adultez temblores, insuficiencia renal, Stroke e hipertensión del VI,

La enfermedad de Gaucher es por un déficit de B-glucocerebrosidasa y hay una acumulación de glucocerebrosidos es la más común, hay hepatosplenomegalia, equimosis, parestopodias dolor óseo, osteopenia, necrosis del fémur y deformidad en metacar. En la enfermedad hay células de Gaucher y macrófagos cargados de lípidos. En la enfermedad de Niemann-Pick hay un déficit de esfingomielinasa y acumulación de esfingomielina, hay un desarrollo normal por los primeros meses seguido de deterioro neurológico progresivo debilidad hipotonía espasticidad, regresión del desarrollo, ceguera, convulsiones reflejo de Moro.