



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

**“Resumen enfermedad de Nieman Pick”**

---

**Materia:**  
**Neurología.**

**Docente:**  
**Dr. José Luis Gordillo Guillen**

**Alumno:**  
**Oscar Miguel Sánchez Argüello**

**Semestre:**  
**6° “A”**

## Enfermedad de Niemann - Pick

Es una enfermedad lisosomal transmitida por herencia autosómica recesiva que se caracteriza por la acumulación de esfingomielina, colesterol y otros lípidos.

La enfermedad se puede subdividir en cuatro tipos (A, B, C, D) y los síntomas más comunes son la visceromegalia y la atecia neuronal.

El tratamiento de NP es principalmente paliativo y buscar retrasar los síntomas y la muerte.

Tipo I = causados por déficit de ASM, acumulan la esfingomielina en células macrófagos, ocasionando un mal funcionamiento de órganos comienzan neuronal y muerte temprana 2-3 años

Tipo II = NPC, NPD defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad (LDL) provocando la acumulación de colesterol libre y de glucosfingolípidos en los lisosomas

### Signos y síntomas

NPA = hepatosplenomegalia, neurodegeneración  
Dist en la deglución, vómitos, manchas en la retina

NPB = Hepatosplenomegalia, mancha en la retina  
Infecciones bronquiales, hipoxia crónica y muerte

NPC = Degeneración neuronal, ataxia, distonía, distafasia  
disartria, convulsiones, cataplexia deterioro cognitivo

