



# **Universidad del Sureste**

## **Escuela de Medicina**

### **Neurología**

## **Resumen: Esfingolipidosis 3**

Thania Guadalupe López Guillén

# Neurología

## Resumen: Esfingolipidosis 3

Son también llamadas enfermedades del depósito lisosomal, las esfingolipidosis son la enfermedad de: Fabry, Gaucher, Niemann Pick, Krabbe, Tay Sachs y la leucodistrofia metacromática. Todas se caracterizan por la deficiencia de una enzima y la acumulación de un sustrato. En las esfingolipidosis se acumulan esfingolípidos. En las mucopolisacaridososis se acumulan mucopolisacáridos. La enfermedad de células-L es especial porque en esta entidad hay un acúmulo de todo. Únicamente la enfermedad de Fabry es autosómica recesiva como las demás esfingolipidosis. Los lisosomas son organelos con enzimas que degradan estructuras biológicas para que no se acumulen al interior de la célula. Los esfingolípidos son importantes para los tejidos nerviosos pues, contribuyen a la transmisión de los impulsos nerviosos, un exceso de esfingolípidos se acumulan en el hígado y en el bazo, dando como resultado hepatoesplenomegalia. Para la degradación de los esfingolípidos se utilizan enzimas diferentes, por lo que la ausencia o el déficit de una de ellas causa una enfermedad distinta. Por ejemplo en la enfermedad de Fabry hay un déficit de la enzima  $\alpha$ -galactosidasa A, esta enfermedad está ligada al cromosoma X, los síntomas principales en la adolescencia son precipitados por el estrés, dolor neuropático severo e hipohidrosis. Pueden aparecer los angiokeratomas y telenc

