



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Esfingolipidosis video 3

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Materia:

Neurología

Alumno:

Karla Gpe. Alvarado López

6 Semestre Grupo A

26/Mayo/2021

Esfingolipidosis 3 video.

Algunos ejemplos de las enf. esfingolipídicas son: Fabry, Gaucher, Niemann-Pick, Krabbe, Tay Sachs. Todas se caracterizan por la deficiencia de una enzima y la acumulación de un sustrato.

En las esfingolipidosis se acumulan esfingolípidos, en Mucopolisacaridos se acumulan mucopolisacáridos.

I-cell disease es especial porque se acumula todo. Todas son AR excepto Fabry's.

Los lisosomas son organelos que ayudan a degradar estructuras biológicas para que no se acumulen. Esfingolípidos son importantes para los tejidos nerviosos. Su exceso se acumula en hígado y bazo → hepatoesplenomegalia.

Existen diversas enzimas implicadas en estas enfermedades, cada una causa una enf. distinta.

* Tay Sachs, Desarrollo normal los primeros meses, seguido de Detenida Neurológica progresiva. Debilidad, hipotonía, espasticidad, ceguera, convulsiones, Reflejo del Moro, Macrocefalia.

Se presenta Cherry-Red Macula SPot por acumulación de gangliosido Inclusiones como piel de cebolla en lisosomas. Muerte a los 2-5 años.

* Fabry, única ligada al X Excesivo. Síntomas en Adolescencia: Precipitados por estrés, dolor neuropático severo, e hipohidrosis.

Adolescencia tardía: angiokeratomas y telangiectasias.

Adultez temprana: Insuficiencia renal, Hipertensión del V.I

* Gaucher, la más común: Hepatoesplenomegalia, Panatquecias, púrpura cíclica, osteopenia, Necrosis del Fémur y deformidad de Matarz Erlennmeyer. Cel. de Gaucher. Cel. en papel amigado.

* Niemann-Pick, Desarrollo normal en primeros meses, Detenida progresiva, síntomas similares a Tay Sachs. Se presentan Cel. llenos de lípidos y cuerpos zebra.

