



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

“Resumen

Materia:

Neurología

Docente:

Dr. Gordillo Guillen Jose Luis

Alumna:

Diana Carolina Domínguez Abarca

Semestre:

6°A

Estingolipidosis

Es un grupo de enfermedades que involucran el metabolismo y almacenamiento anormal de una sustancia llamada estingolipido. Los síntomas varían dependiendo de la enfermedad en algunos casos de enfermedades en este grupo incluyen la gangliosidosis, enfermedad de Gaucher y enfermedad de Niemann-Pick. Conjunto de enfermedades metabólicas hereditarias que son consecuencia de la ausencia total o parcial de las enzimas encargadas de la degradación de esas moléculas. En conjunto se caracterizan por el citoplasma acumular vesículas del sistema monovalente linfoático de productos de degradación de esas sustancias. Trastornos de almacenamiento de lípidos. Son un grupo de trastornos metabólicos hereditarios en los que cantidades perjudiciales de lípidos se acumulan en algunas de las células y plásmas de todas las personas con estos trastornos no producen suficiente cantidad de una de las enzimas necesarias para metabolizar los lípidos o producen enzimas que no funcionan correctamente. Con el tiempo este almacenamiento excesivo de grasas puede causar daño permanente a células y tejidos en particular en el cerebro y las proteínas se componen más pequeñas para energía para el cuerpo.

Muchas formas de acumulación de lípidos se puede clasificar en el subgrupo de esteroles que se relacionan con el metabolismo de esteroles.

Los miembros de este grupo son: enfermedad de Fabry, enfermedad de Krabbe, enfermedad de Gaucher, la enfermedad de Tay-Sachs, leucodistrofia metacromática, la deficiencia de sulfatasa múltiple y la enfermedad de Farber. Por lo general, se heredan de forma autosómica recesiva pero especialmente la enfermedad de Fabry es X-ligada.

En condanto esteroles tiene una incidencia de aproximadamente 1 de cada 10,000. La terapia de reemplazo enzimático está disponible para el tratamiento de la vida hasta la edad adulta.

Los otros tipos son generalmente fatales por 7 años a 5 años para las formas infantiles, pero la progresión puede ser leve a formas juveniles o la edad adulta. Algunos de los esteroles, alternativamente, se puede clasificar en cualquiera de gangliosidos GM1 o gangliosidos GM2. La enfermedad de Tay-Sachs pertenece a este último.