



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK
DOCENTE: Dr. Jeffery Anzhony

ALUMNA: Diana Laura Abarca Aguilar

MATERIA: Pediatría

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: 6 "A"

FECHA: 26 de mayo del 2021
Comitán de Domínguez, Chiapas

Enfermedad de Niemann-Pick.

Niemann-pick (NP) es una enfermedad lisosomal transmitida por herencia autosómica recesiva que se caracteriza por la acumulación de esfingomielina, colesterol y otras lípidos en diferentes órganos causando alteraciones celulares y viscerales. La enfermedad se puede dividir en 4 tipos (A, B, C, D) y los síntomas más comunes son la visceromegalia y la afectación neuronal.

El tratamiento del NP es principalmente paliativo y busca demorar los síntomas, y con ello, la muerte.

La investigación de la enfermedad continúa progresando para conseguir un diagnóstico temprano y un tratamiento que consiga disminuir el avance de la enfermedad.

NP engloba un conjunto de anomalías hereditarias. En el año de 1966, Brady demostró que los pacientes con NP tipo A tenían en sus tejidos una deficiencia de la enzima esfingomielasa ácida.

El NP tipo C era causado por un fallo en el transporte de colesterol en el interior de la célula.

NPC y NP tipo D, se caracterizan por un defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad, derivados del colesterol, que, como consecuencia, provoca la acumulación de colesterol libre (no esterificado) y de glucosfingolípidos en los lisosomas (1, 11, 12).

Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad.