

Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

UNIDAD I

NEUROLOGIA

RESUMEN ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK

ALUMNO:

ALAN DE JESÚS MORALES DOMÍNGUEZ

DOCENTE

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

MEDICINA HUMANA

SEXTO SEMESTRE "A"

Enfermedad de Niemann-Pick: un enfoque global.

Existen numerosas patologías relacionadas con anomalías en los lisosomas, son las llamadas "enfermedades lisosomales", entre las cuales se encuentra la enfermedad de NP.

Niemann-Pick (NP)

NP engloba un conjunto de anomalías hereditarias autosómicas recesivas y, se caracteriza por un acúmulo de diferentes lípidos, siendo los más abundantes la esfingomielina y el colesterol, en diferentes órganos y estructuras como el hígado, los nervios, el bazo, el cerebro y, en casos graves, los pulmones.

En 1961, Crocker clasificó la enfermedad en cuatro tipos en función de los órganos a los que afecta y la edad a la que aparecen los síntomas; NP tipo A (NPA), NP tipo B (NPB), NP tipo C (NPC) y tipo D (NPD).

Signos y síntomas.

Se distinguen para cada tipo, los siguientes:

→ NPA: Manifestaciones de hepatoesplenomegalia, neurodegeneración, dificultades en la deglución y vómitos. Aparecen en la retina manchas color cereza.

→ NPB: Aparición de hepatoesplenomegalia, manchas en la retina como en la NPB, acumulación de esfingomielina en la M.O. y en los pulmones.

→ NPC: Cuanto menor es la edad de aparición de los síntomas, más rápida es la degeneración neuronal, manifestándose principalmente en ataxia, distonía, disfagia, disartria, convulsiones, cataplexia y deterioro cognitivo.

El diagnóstico de la enfermedad de NP radica en el conocimiento de los síntomas y en la sospecha clínica. En los lactantes y niños de infancia temprana es importante la asociación de la visceromegalia como un posible síntoma de la enfermedad.

Por el momento no existe cura capaz de acabar con la enfermedad de NP debido a las preguntas que aún quedan por responder sobre la causa que provoca esta alteración. Se da un tratamiento que consigue, al menos, retrasar los síntomas.