



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK

DOCENTE: Dr. Gordillo Guillen José Luis

ALUMNO: Jesus Alberto Perez Dominguez

MATERIA: Neurología

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: 6 "A"

FECHA: 25 de mayo de 2021
Comitán de Domínguez, Chiapas

ARTÍCULOS

Enfermedad de Niemann-Pick: un enfoque global Niemann-Pick disease: a global approach

Diana Villamandos García y Alejandro Santos-Lozano

RESUMEN

Niemann-Pick (NP) es una enfermedad lisosomal transmitida por herencia autosómica recesiva que se caracteriza por la acumulación de esfingomielinina, colesterol y otros lípidos en diferentes órganos causando alteraciones celulares y viscerales. La enfermedad se puede subdividir en cuatro tipos (A, B, C y D) y los síntomas más comunes son la visceromegalia y la afectación neuronal. El tratamiento de NP es principalmente paliativo y busca demorar los síntomas y, con ello, la muerte. Sin embargo, la investigación de la enfermedad continúa progresando para conseguir un diagnóstico temprano y un tratamiento que consiga disminuir el avance de la enfermedad.

Palabras clave: enfermedades raras; enfermedades de depósito lisosomal; enfermedades de depósito lisosomal; sistema nervioso.

ABSTRACT

My SciELO

Custom services

Services on Demand

Journal

SciELO Analytics

Article

Article in xml format

Article references

How to cite this article

SciELO Analytics

Automatic translation

Send this article by e-mail

Indicators

Related links

Share

More

More

Permalink

Enfermedad de Niemann-Pick.

(PDF)

Anomalia hereditaria autosómica recesiva, se caracteriza por un exceso de lípidos, como la esfingomielina y colesterol. Se acumulan en el hígado, bazo, riñones, cerebro y otros graves en los pulmones.

■ Esfingomielina = importante para la membranas celulares y principal fosfolípido de las vainas de mielina.

■ 1961, Crocker clasifica la enfermedad en 4 tipos en función de los órganos: NPA, NPB, NPC, NPD.

Tipo I: NPA y NPB = Deficit de ASM. Si no hay suficiente ASM, la esfingomielina se acumula en las células, un mal funcionamiento de los órganos.

* NPA = Neonatos y muerte temprana en torno a los 2-3 años de edad.

* NPB = Infancia tardía (>6 años) o edad adulta, viven hasta la edad adulta.

Tipo II: NPC y NPD = Defecto del transporte de lipoproteínas (LDL) derivadas del colesterol; provoca la acumulación de colesterol (no esterificado) y de glucosínglúcidos en los lisosomas. Forma secundaria < ASM y el exceso de esfingomielina y se acumulan en el hígado, bazo y cerebro.

El Gen NPC1 = cromosoma 18, responsable del 95% de los casos.

El Gen NPC2 = cromosoma 14, presentación poco común (4)

* NPC neonatos e infancia temprana = < 6 años

* NPC Infancia tardía = 6 - 11 años

* NPC Juvenil y edad adulta = > 12 años.

Signos y síntomas.

* NPA = hepatoesplenomegalia, Neurodegeneración, disfga, y vómitos. Retina Prob cecid.

* NPB = hepatoesplenomegalia, manchas retinianas cerca en la retina, acumulación de esfingomielina en los y pulmones. (Infecciones bronquiales, hipoxia crónica y muerte). casos graves presentan cirrosis hepática e hipertensión portal.

* NPC = menor la edad más rápida es la degeneración neuronal, presentan ataxia, disfga, disartria, convulsiones, cataplexia, deterioro cognitivo.

Inicio neonatal (ictericia neonatal, feto hepático y viceromegalia) (H-E) megalocitosis

Diagnóstico.

- conocimiento de los síntomas y sospecha clínica. Laftentes y niños
existencia de visceromegalia.

* TIPO NPA y NPB = actividad de leucocitos y fibroblastos, niveles de
la transaminasa y bilirrubina y perfil lipídico.

NPA = niveles de esfingomielina son muy elevados.

NPB = ASM (2-10.10) de su actividad normal

hallazgos más significativos la aparición de células espumosas. (en el
hgado) pulmón, médula ósea). Las células espumosas es la
acumulación de lípidos en los macrófagos, por la captación de LDL y
acumulación de ésteres de colesterol en el citoplasma.

* TIPO NPC = Demostración de la acumulación de colesterol no
esterificado en los lisosomas o \angle colesterol esterificado en citoplasma.

- Biopsia de piel (cultivo de fibroblastos), Análisis histológico

Tratamiento

No existe una cura de curar con la enfermedad

Estudios* = NPA y NPB = trasplante de ~~mat~~ células hematopoyéticas
y reemplazamiento enzimático.