



# **UNIVERSIDAD DEL SURESTE**

**ESCUELA DE MEDICINA**

**6to Semestre**

**Grupo "B"**

## **Neurología**

**MAYO 2021**

**DR. GORDILLO GUILLEN  
JOSE LUIS**

**Plataforma**

**RESUMEN**

**Presenta:**

- **Diana Montserrath de León Pérez**

# Enfermedad de NIEMANN PICK

Enfermedad lisosomal transmitida por herencia autosómica recesiva.

Caracterizada por la acumulación de esfingomielina, colesterol y otros lípidos en diferentes órganos causando alteraciones celulares y viscerales.

## Clasificación

- A: Casi incompatible con la vida
- B: Manifestación principal es pulmonar
- C: M. principal es Neurológica
- D

## Clinica

- NPA: Hepatoesplia, neurodegeneración, amitoas, retina de color negro
- NPB: Hepatoesplenomegalia, acumulación de esfingomielina en la médula ósea y los pulmones
- NPC: Degeneración neuronal, ataxia, distonía, disartria, deterioro cognitivo.

## Diagnóstico

- Clínica
- Biopsia de piel
- Análisis histológico
- Análisis de mutación NPC1 o NPC2
- Perfil lipídico

## Tratamiento

- NPA Y NPB: Trasplante de células hematopoyéticas
- Tratamiento sintomático
- Terapia de inhibición de acetilcolina