



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ESFINGOLIPIDOSIS

MATERIA
NEUROLOGIA

DOCENTE:
DR. GORDILLO GUILLEN JOSE LUIS

PRESENTA
GONZÁLEZ REQUENA NYMSSI MICHELL

Comitán de Domínguez, Chiapas a mayo del 2020

Esfingolipidosis

- Enfermedades por depósito lisosomal.

o Esfingolipidosis

- Fabry
- Gaucher
- Nieman-Pick
- Krabbe
- Tay Sachs
- Metachromatic L.

o Mucopolisacaridosis

- Hurler
- Hunter

o Mucopolidosis

- I-cell Disease.

- Todas se caracterizan por la deficiencia de una enzima y la acumulación de un sustrato.

- Lisosomas son organelos con enzimas que degradan estructuras para que no se acumulen.

- Su exceso se acumula en hígado y bazo - Hepatoesplenomegalia

- Cada enzima causa una enfermedad diferente.

Tay Sachs.

- o Deficiencia B-Hexosaminidasa A
- o Acumula gangliosido GM2.
- o Desarrollo normal en primeros meses seguido de deterioro
- o Debilidad, espasticidad, ceguera, convulsiones, reflejo moro, macrocefalia.
- o Cherry-Red histiograma
- o Mortalidad 2-5 años de edad.

Fabry

- o Deficiencia α -galactosidasa A
- o Acumulación Globotriaosylceramida
- o Ligada X recesiva
- o Estrés, dolor neuropático, hipohidrosis, angiokeratomas, telangiectasias.

Gaucher

- o Deficiencia β -Glucocerebrosidasa
- o Acumulación glucocerebrosido
- o Hepatoesplenomegalia, Pancytopenia, Dolor óseo, osteopenia, necrosis del fémur, deformidad de muñeca.
- o Células de Gaucher histología.

Nieman Pick

- o Deficiencia esfingomielinasa
- o Acumulación esfingomielina
- o Desarrollo normal primeros meses seguido de deterioro.
- o Cherry-Red Spot histología

Krabbe

- o Deficit de galactocerebrosidasa
- o Acumulación galactocerebrosido
- o Retraso del desarrollo
- o Neuropatía periférica
- o Atrofia óptica
- o Células globoides \rightarrow histología

Leucodistrofia metacromática

- o Deficiencia Arylsulforataasa
- o Acumulación Cerebrosido sulfato
- o Desmielinización por la acumulación de la sulfatida.
- o Ataxia e hipotonía.
- o Demencia.