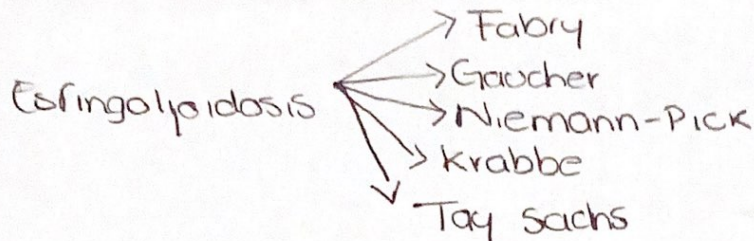


Esfingolipidosis

▶ Se caracterizan por la deficiencia de una enzima y la acumulación de un sustrato, en las esfingolipidosis se acumulan esfingolipidos, Todas las enfermedades son autosómicas recesivas.



▶ Esfingolipidos son importantes para los tejidos nerviosos, el exceso de esfingolipidos se acumula en el hígado o el vaso, generando hepatoesplenomegalia.

▶ Tay Sachs: Desarrollo normal en los primeros meses, seguido de deterioro neurológico progresivo, los pacientes presentan debilidad, hipotonía, espasticidad, ceguera, convulsiones, reflejo de Moro, macrocefalia

▶ Fabry: generada por un déficit de α galactosidasa A y se acumula globotriaosylceramina, única enfermedad ligada al X recesiva, hay presentación de los síntomas, precipitados por estrés, dolor neuropático severo e hipodrosis

▶ Enfermedad de Gaucher, generada por el déficit de β glucocerebrosidasa, acumulando glucocerebrosido, es la más común, y los pacientes presentan equimosis, pancitopenia, dolor óseo, osteopenia, necrosis del fémur

▶ Niemann Pick, generada por la deficiencia de la esfingomielinasa donde se acumula esfingomielina, presentan debilidad, macrocefalia, hipotonía, espasticidad, reflejo de Moro.