

Victor Daniel Gonzalez Hernandez

"Esfingolipidos 4"

Se caracterizan por la deficiencia de una enzima y la acumulacion de un sustrato, en los esfingolipidos se acumulan esfingolipidos, todos son RB como Fabry. los lisosomas son organitos con enzimas que degradan estructuras biologicas para que no se acumulen, los esfingolipidos son importantes para los tejidos nerviosos, cada enzima causa una enfermedad.

Tay Sachs: Desarrollo normal por los primeros meses, seguido de deterioro neurologico progresivo, con sintomas:

Debilidad, hipotonia, espasticidad, regresion del desarrollo, ceguera, convulsiones, reflejo de Moro y macrocefalia, con muerte a los 2-5 años (Ausencia de hepatosplenomegalia)

Fabry: Omocigoto al X Recessivo, sintomas en edad avanzada precipitados por estres, dolor neuropatico y hipohidrosis

Adolescencia tardia: Angiokeratomas y telangiectasias.

Jeffrey temprana: Insuficiencia renal, stroke e hipertrofia del VI.

Glucher: Es la mas comun, son pacientes que ven a presentar esplenomegalia, pancitopenia (equimosis) otros manifestaciones incluyen osteopenia, necrosis del femur y deformidad de nariz.

Niemann-Pick: Desarrollo normal por los primeros meses, seguido de deterioro neurologico progresivo, las manifestaciones clinicas como debilidad, hipotonia, espasticidad, regresion del desarrollo, ceguera, convulsiones.