

**RESUMEN DE ENFERMEDAD DE
NIEMANN-PICK**

Universidad del Sureste

Medicina Humana

NEUROLOGIA

Dr. José Luis Gordillo Guillen

PRESENTA:

Karen Paola Morales Morales

GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:

6to semestre y grupo B, Neurología.

Comitán de Domínguez, Chiapas

Fecha: 20/05/2021

Enf. Niemann-Pick.

Concepto → Es una enfermedad lisosomal transmitida por herencia autosómica recesiva que se caracteriza por la acumulación de esfingomielina, colesterol y otros lípidos en diferentes órganos causando alteraciones celulares y viscerales.

INTRODUCCIÓN: Existen numerosas patologías relacionadas con anomalías en los lisosomas, son las llamadas **Enfermedades lisosomales**. El concepto de Enf. de almacenamiento lisosomal fue introducido por HG en 1963, en la actualidad se conocen más de 40 enfermedades lisosomales.

LISOSOMAS → Son orgánulos celulares cuya función es la degradación de diferentes moléculas. Formados por una membrana y una cavidad o lumen donde se llevan a cabo el catabolismo de sustancias gracias a enzimas que presentan un pH ácido. Las enzimas lisosomales más abundantes son las hidrolasas ácidas, las cuales son activas a un pH >5 .

Si existe un defecto genético en cualquiera de las estructuras que forman el lisosoma, se producirá un funcionamiento anómalo de este orgánulo debido a la incapacidad de degradar las macromoléculas, resultando acumulación en el lisosoma formando inclusiones intracelulares.

ENFERMEDAD DE NIEMANN - PICK: NP engloba un conjunto de anomalías hereditarias autosómicas recesivas, se caracterizan por un acúmulo de diferentes lípidos, siendo más abundantes la esfingomielina y colesterol, en diferentes órganos y estructuras como:

→ Hígado	→ Cerebro
→ Nervios	→ Pulmones
→ Bazo	

En 1961 Coker clasificó la Enf. en cuatro tipos en función de los órganos a los que afecta y a la edad que aparecen los Sx:

- NP tipo A (NPA)
- NP tipo B (NPB)
- NP tipo C (NPC)
- NP tipo D (NPD)

En 1966 Brady lo demostró que los cuatro tipos de NP se asocian en dos grandes categorías.

Tipo I: NPA y NPB → Causados por el déficit de E₂ esfingomielasa ácida (ASM). Si no hay suficiente ASM, la esfingomielina se acumula en las células ocasionando mal funcionamiento de los diferentes órganos.

Incidencia aproximada de 1/250.000

Tipo II: NPC y NPD → Se caracteriza por un defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad (LDL) derivadas del colesterol libre y de glucosfingolípidos en los lisosomas. Gen NPC2 localizado en C18 (18q11.2) responsable de 95% de las mutaciones que causan NPC.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

NPA	NPB	NPC
<ul style="list-style-type: none">• Hepatoesplenomegalia• Neurodegeneración• Dificultad de deglución• Vómitos• Manchas rojo cereza en retina.	<ul style="list-style-type: none">• Hepatoesplenomegalia• Manchas rojo cereza en retina• Esfingomielina en médula ósea y pulmones.• Inf. bronquiales, hipoxia crónica, muerte.	<ul style="list-style-type: none">• Menor edad más rápida la degeneración neuronal• Ataxia• Distonía• Disfagia• Disartría• Convulsiones• Cataplexia• Deterioro cognitivo

DIAGNOSTICO: Radica en el conocimiento de los síntomas y en la sospecha clínica.

En NPA y NPB evaluación de ASM en leucocitos y fibroblastos

Niveles de transaminasas

Bilirrubina

Perfil lipídico

El tipo NPC ↓

El diagnóstico radica en la demostración de la acumulación de colesterol no esterificado en los lisosomas

TRATAMIENTO: Por el momento no existe cura capaz de acabar con la enfermedad de NP.

Ensayos clínicos:

NPA y NPB; Trasplante de células hematopoyéticas y reemplazamiento enzimático