

Enfermedad de Niemann-Pick

- Enigloba un conjunto de anomalías hereditarias autosómicas recesivas y se caracteriza por un acúmulo de diferentes lípidos, siendo más común la esfingomielina y el colesterol, en diferentes órganos y estructuras como el hígado, los nervios, los pulmones, bazo y el cerebro.
- ▶ La esfingomielina es una sustancia importante en las membranas celulares y constituye uno de los principales fosfolípidos de las vainas de mielina.
- ▶ Crocker clasificó la enfermedad en cuatro tipos en función a los órganos que afectan y la edad en la que aparecen los síntomas.
 - NPC(A) • NPC(B) • NPC(C) • NPC(D)
- Brady demostró que los pacientes con NPC(A) tenían en sus tejidos una deficiencia de la enzima esfingomielasa ácida, enzima que se encuentra en los lisosomas y que en circunstancias normales degrada la esfingomielina presente en las células, este hecho se extendió al grupo NPC(B)
- Se descubrió que el tipo NPC(C) era causado por un fallo en el transporte de colesterol en el interior de la célula.
- *Tipo I: NPC(A) y NPC(B), causados por el déficit de la enzima esfingomielasa ácida, sino hay suficiente ASM, genera un mal funcionamiento de los órganos. Este déficit es consecuencia de una mutación en el gen de la ASM (SMPD1) que está localizado en la sub-banda 7o4 de la banda 5, de la región 1 del brazo del cromosoma 11
- *Tipo II: NPC(C) y NPC(D), categoría que se caracteriza por un defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad (LDL) derivados del colesterol que como consecuencia provoca la acumulación del colesterol libre y de glucosfingolípidos en los lisosomas.