

UNIVERSIDAD DEL SURESTE



ESCUELA DE MEDICINA

6to Semestre

Grupo "B"

NEUROLOGÍA

19/05/2021

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GILLÉN

Presenta:

- **ROMINA CORONADO ARGUELLO**



Esfingolipidosis: Depósito Lisosomal

Enfermedad

- Esfingolipidosis: - Fabry - Metachromatic Leukodystrophy
- Gaucher
- Niemann-pick → Se acumulan esfingolipidos
- Krabbe
- Tay Sachs
- Mucopolisacaridosis:
- Hunter → Se acumulan mucopolisacáridos
- Hunter
- Mucolipidosis:
- I-cell Disease → Se acumula de todo

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

→ Todos son AR excepto Fabry's

→ Los lisosomas son organelos con enzimas que degradan estructuras biológicas para que no se acumulen.

→ Los esfingolipidos son importantes para los tejidos nerviosos

→ Su exceso se acumula en hígado y bazo → hepatoesplénomeg

Tay Sachs:

Desarrollo normal por los primeros meses, seguida de deterioro neurológico y es progresivo.

Manifestaciones clínicas:

Debilidad, hipotonía, espasticidad, regresión del desarrollo, ceguera, convulsiones, reflejo de maró, macrocefalia

Fabry:

→ Única ligada al X recesivo

→ Síntomas en adolescencia precipitados por estrés, dolor neurítico severo e hipohidrosis.

Gaucher:

→ Lo más común

→ Hepatoesplénomegalia

→ Panцитopenia

- Dolor óseo
- osteopenia
- Necrosis del fémur

