

Niemann-Pick

CONCEPTO

Conjunto de anomalías hereditarias autosómicas recesivas.

> Acúmulo: esfingomielina y colesterol.

En: hígado, nervios, bazo, cerebro y en casos graves: ¡pulmones!

CLASIFICACIÓN

TIPO 1: Tipo A y B

Déficit: esfingomielasa ácida

Acúmulo: esfingomielina

= mal funcionamiento de los diferentes órganos.

Mutación del gen SMPD1

- Comienzo neonatal
- muerte temprana (2-3 a.) **A**

- Edad de Dx variable (Infancia tardía (6 a.) o edad adulta) **B**

TIPO 2: Tipo C y D

Defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad (LDL)

= Acúmulo: colesterol libre
Glucoesfingolípidos

↓ ASM = acúmulo: esfingomielina
En: hígado, bazo y cerebro.

C → Mutación: NPC1 o 2
Sx: cualquier edad
+ niños y adolescentes.

Neonatal e Infancia temprana: < 6 años

Infancia tardía: 6 y 11 años

Juvenil y edad adulta: 12 años

D → Mutación NPC1

SIGNOS Y SÍNTOMAS

NPA: Hepatoesplenomegalia, neurodegeneración, dificultad en deglución y vómitos, en retina: manchas rojo cereza.

NPB: Hepatoesplenomegalia
En retina manchas rojo cereza
Infecciones bronquiales, hipoxia crónica, muerte (severo)
SIN AFECTACIÓN NEUROLÓGICA

NPC: menor edad de aparición de Sx = más rápida degeneración neuronal
- Ataxia, distonía, disartria, disfagia, convulsiones, cataplexia, deterioro cognitivo (INESPECÍFICOS)

DIAGNÓSTICO

- Conocimiento de Sx
- Sospecha clínica
- Evaluar acúmulo de enzimas
- Estudios histológicos