

ESFINGOLIPIDOS
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: 23/05/2021

ESFINGOLÍPIDOS

INTRODUCCIÓN: Se caracterizan por la deficiencia enzimática y la acumulación de un sustrato. En las **esfingolipidosis** se acumulan esfingolípidos.

En las **mucopolisacaridosis** se acumulan mucopolisacáridos.

En las **mucopolisacaridosis** se acumulan esfingolípidos como mucopolisacáridos.

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

Los **esfingolípidos** son importantes para los tejidos nerviosos. Su exceso se acumula en hígado y bazo por lo que se tiene: **Hepatoesplenomegalia**.

TAY SACHS: El trastorno está en la enzima **B Hexosaminidasa A** debido a una deficiencia por lo que se acumula GM2. Al inicio tienen un desarrollo normal por los primeros meses, seguido de Deterioro Neurológico Progresivo.

Cuadro clínico:

→ Debilidad → Hipotonía → Espasticidad → Regresión del desarrollo
→ Ceguera → Convulsiones → Reflejo de Moro → Macrocefalia

Estos pacientes sufren muerte entre los 2 a 5 años de edad, ausencia de hepatoesplenomegalia.

Fabry: Deficit de α Galactosidasa A y se acumula Globotriaosylceramida. Única ligada al cromosoma X es recesiva. Síntomas en adolescencia precipitados por estrés, dolor neuropático severo e hipodrosis.

Gaucher: Causada por el déficit de la enzima β Glucocerebrosidasa, se va a acumular glucocerebrosido. Más común.

Características: • Hepatoesplenomegalia • Pancitopenia (equimosis)

- Dolor óseo
- Osteopenia
- Necrosis de Fémur y deformidad de matriz Erlenmeyer.

Niemann-Pick: Causada por un déficit de esfingomielinasa se acumula esfingomielina.

Características: Desarrollo normal por primeros meses, seguido de Deterioro Neurológico Progresivo.

- Debilidad → Hipotonía → Espasticidad → Regresión del desarrollo
- Ceguera → Convulsiones → Reflejo de Moro → Macrocefalia
- Hepatoesplenomegalia.