

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

“ENFERMEDAD DE NIEMANN - PICK”

Presenta: Francisco Javier Méndez López

MATERIA: NEUROLOGÍA

Semestre: 6°

Grupo: “B”

Enfermedad de Niemann-Pick.

Niemann-Pick engloba un conjunto de anomalías hereditarias autosómicas recesivas y se caracteriza por un acúmulo de diferentes lípidos, siendo los más abundantes la esfingomielina y el colesterol, en diferentes órganos y estructuras como el hígado, los nervios, el bazo, el cerebro y en casos graves, los pulmones. La esfingomielina es una sustancia importante en las membranas celulares y constituye uno de los principales fosfolípidos de las vainas de mielina.

En 1961, Crocker clasificó la enfermedad en cuatro tipos en función de los órganos a los que afecta y la edad a la que aparecen los síntomas: NP tipo A, NP tipo B, NP tipo C y tipo D.

Tipo I: NPA y NPB. Causados por el defecto de ASM. Si no hay suficiente ASM, la esfingomielina se acumula en las células ocasionando un mal funcionamiento de los diferentes órganos.

Tipo II: NPC y NPD. Esta categoría se caracteriza por un defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad derivadas del colesterol que, como consecuencia, provoca la acumulación de colesterol libre.

