

# UNIVERSIDAD DEL SURESTE

## Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Artículos

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Reynol Primitivo Gordillo Figueroa

Semestre y Grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 13 de  
Octubre de 2021.

## Enfermedad de Nieman-Pick

Se define a la enfermedad de Nieman-Pick como una enfermedad de tipo lisosomal, la cual es transmitida por herencia autosómica recesiva.

Esta enfermedad se caracteriza por la acumulación de esfingomielina, colesterol y muchos otros más lípidos, los cuales llegan a acumularse en distintos órganos y causan alteraciones celulares y viscerales.

Podemos decir que esta enfermedad se puede dividir para su estudio en distintos tipos y dependiendo de la lipofilia es como será su clasificación.

\* Enfermedad de Nieman-Pick tipo I:  
Causado por el defecto de  $\text{ASM}$ , por lo tanto la esfingomielina se acumula en las células provocando dilatación de algunos órganos.

\* Enfermedad de Nieman-Pick tipo II:  
Se caracteriza por un defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad que se denuncian del colesterol.

\* Enfermedad de Nieman-Pick tipo III:  
Debido a la consecuencia de la mutación de los genes  $\text{NPC1}$  y  $\text{NPC2}$  que codifican



El cuadro clínico para esta patología es orientado, el delir puede ser variable dependiendo del tipo de subclasificación que es; otra clasificación que se maneja es la siguiente:

\* NPA: manifestaciones comunes; que pueden ser: manchas rojo cereza en ojos, vómitos, dificultad para dormir, neurodegeneración, etc.

\* NPB: Manchas rojo cereza en retina, acumulación de esfingomielina, hipoxia crónica hepatomegalia, esplenomegalia

\* NPC: se llega a presentar Ataxia, distonía, disgrafía, cataplejía, deterioro cognitivo (convulsiones).

\* Lo de tipo neonatal se manifiesta con ictericia neonatal prolongada, disfunción, fallo hepático & en ocasiones visceromegalia.

Cabe mencionar que la incidencia de esta patología se aproxima a se cifra en: 1 caso de cada 120000 personas en incluso hasta 150000 nacimientos.