

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Enfermedad de Nieman-Pick

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Erick José Villatoro Verdugo

Semestre y Grupo:

6° "A"

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

Enfermedad de Nieman-Pick

La enfermedad de Nieman-Pick es una enfermedad lisosomal transmitida por herencia autosómica recesiva, la cual se caracteriza por la acumulación de esfingomielina, colesterol y otro tipo de lípidos en distintos órganos, causando alteraciones celulares y viscerales.

Esta enfermedad puede subdividirse en 4 subtipos, que son (A, B, C y D) y los síntomas más comunes son las visceromegalias y la afectación neuronal, esta enfermedad se caracteriza por un acúmulo de diferentes tipos, siendo la más abundante la esfingomielina y el colesterol en diferentes órganos y estructuras como hígado, nervios, bazo, cerebro, pulmones (en casos graves.)

Tipo I: Causado por el déficit de ASM1, por ende la esfingomielina se acumula en células, ocasionando un mal funcionamiento de los órganos.

Tipo II: Se caracteriza por un defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad carentes del colesterol.

Tipo III: NPC es consecuencia de la mutación de los genes NPC1 y NPC2 que en circunstancias normales codifican proteínas responsables del transporte lipídico intracelular. Las mutaciones en estos genes se manifiestan con una incidencia de 1 caso entre 120.000-1.000.000 nacimientos.

El Cuadro Clínico puede ser doliuntivo y orientativo al diagnóstico, es decir:

NPA → Comunes las manifestaciones: hepatomegalia, neurodegeneración, dificultad al deglutir, vómitos (y manchas rojo cereza en retina)

NPB → Manchas rojo cereza en entumbras, acumulación de esfingomielina, hipoxia crónica, hepatomegalia y esplenomegalia y severos casos la muerte.

NPC → Ataxia, distonía, distalgia, disartria, convulsiones, cataplexia, deterioro cognitivo y entre menor es la edad más rápida es la degeneración.

NPD → Se manifiesta con ictericia neonatal transitoria, distonía, fallo hepático, esplenomegalia.

El diagnóstico primario se realiza con ayuda del método clínico (con la observación de signos y síntomas) y de la actividad de ASM, más que nada.