



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGIA

TRABAJO:

ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK

DOCENTE:

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLEN

ALUMNO (A):

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 10 DE OCTUBRE DE 2021

ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK

Es una enfermedad lisosomal transmitida por herencia autosómica recesiva que se caracteriza por la acumulación de esfingomielina, colesterol y otros lípidos en diferentes órganos causando alteraciones celulares y viscerales. En el año 1919 un pediatra alemán llamado Albert Niemann describió una serie de síntomas de lo que hasta entonces era una enfermedad desconocida. Sus hallazgos provenían de una paciente judía de 18 años que manifestaba esplenomegalia e hinchazón y pigmentación de la piel.

Existen numerosas patologías relacionadas con anomalías en los lisosomas, son las llamadas enfermedades lisosomales entre las cuales se encuentran la enfermedad de Niemann Pick. Esta enfermedad engloba a un conjunto de anomalías hereditarias autosómicas recesivas y se caracteriza por un acumulo de diferentes lípidos, siendo los más abundantes la esfingomielina y el colesterol en diferentes órganos y estructuras como el hígado, los nervios, el bazo y en casos más graves los pulmones. La esfingomielina es una sustancia importante en las membranas celulares y la 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 (NPA)
- > NP tipo B (NPB)
- > NP tipo C (NPC)
- > NP tipo D (NPD)

Los cuatro tipos se asocian a grandes categorías:

> Tipo I = NPA y NPB

Que son causados y por el déficit de ASM. Si no hay suficiente ASM, la esfingomielina se acumula en las células ocasionando un mal funcionamiento de los diferentes órganos.

El NPA se caracteriza por un comienzo neonatal y por una muerte temprana en torno a los 2-3 años de edad. El NPB tiene una edad de diagnóstico variable aunque comúnmente suele comenzar en la infancia tardía (> 6 años) o la edad adulta.

> Tipo II: Se caracteriza por un defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad (LDL) derivadas del colesterol que provoca la acumulación del colesterol libre y de glicoesfingolípidos en los lisosomas.

El NPC es consecuencia de una mutación de los genes NPC1 o NPC2 que codifican proteínas responsables del transporte lipídico intracelular.

El NPD deriva también de una mutación en el gen NPC1 y se puede considerar como una variante bioquímica y clínicamente casi idéntica al NPC. Por ello se pueden incluir en un único tipo, el NPC ya que el NPD constituye una variante del mismo. Se produce a raíz de mutaciones en genes específicos relacionadas con el modo en el que el cuerpo metaboliza las grasas.

Las mutaciones genéticas se transmiten de los padres a los hijos con un patrón denominado herencia autosómica recesiva.

- En los Signos y Síntomas puede ser =
- > Torpeza y dificultad para caminar
 - > Contracciones musculares excesivas
 - > Alteraciones del Sueño
 - > Dificultad para tragar y comer
 - > Neumonía recurrente.
- En el NPA Son comunes las manifestaciones de hepatoesplenomegalia.
 - En el NPB manifiestan acumulación de esfingomielina en la médula ósea y los pulmones.
 - El NPC Cuanto menor es la edad de aparición de los síntomas, más rápida es la degeneración.

El diagnóstico radica en el conocimiento de los Síntomas y en la sospecha clínica. En el NPA y NPB el diagnóstico primario se realiza mediante la evaluación de la actividad de la ASM en leucocitos y fibroblastos. En el NPC radica en la demostración de la acumulación de colesterol esterificado. También se pueden realizar otras pruebas =

- Resonancia Magnética
- Examen Ocular
- Análisis genéticos
- Análisis prenatales

Tratamiento =

No existe cura capaz de acabar con la enfermedad de NP debido a la causa que provoca esta alteración y son muchos los ensayos clínicos que se están llevando a cabo para dar con un tratamiento que consiga retrasar los Síntomas.

FUENTES DE INFORMACION

Villamandos; D. Santos; A. (2014). Enfermedad de Niemann-Pick: un enfoque global. Recuperado de https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1988-348X2014000200003&lng=en&nrm=iso&tlng=en