

# Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

NEUROLOGIA.

Trabajo:

RESUMEN enfermedad de Niemann-Pick.

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

6º "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas al 13 de octubre de 2021.

## Enfermedad de Niemann-Pick:

DÍA	MES	AÑO

### > Definición:

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.

### > Introducción:

Existen numerosas patologías relacionadas con anomalías en los lisosomas, son las llamadas "enfermedades lisosomales". El concepto de "enfermedad de almacenamiento lisosomal" fue introducido por H.G. Hers en 1963, y hoy, se conocen más de 40 enfermedades incluidas en esta denominación.

Los lisosomas son orgánulos celulares cuya función es la degradación de diferentes moléculas. Están formados por una membrana y una cavidad o lumen donde se lleva a cabo el catabolismo de sustancias gracias a enzimas que presentan un pH ácido. Las enzimas lisosomales más abundantes son las hidrolasas ácidas, las cuales son activas en pH-5.

Si existe un defecto genético en cualquiera de las estructuras que forman el lisosoma, se producirá un funcionamiento anómalo de este orgánulo debido a la incapacidad de degradar las macromoléculas.

### > Epidemiología y etiología:

La enfermedad de NP engloba 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 1961, Crocker clasificó la enfermedad en cuatro tipos:

- NP tipo A (NPA)
- NP tipo B (NPB)
- NP tipo C (NPC)
- NP tipo D (NPD)

• NPA: Tiene un comienzo neonatal y por una muerte temprana en torno a los 2-3 años de edad.

Debido a estas consideraciones los cuatro tipos de NP se asocian en dos grandes categorías:

→ Tipo I (NPA y NPB): Tienen una incidencia aprox. de 1 caso entre 250.000 nacidos vivos.

→ Tipo II (NPC y NPD): Tienen una incidencia de 1 caso entre 120.000-150.000 nacimientos.

Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad pero afectan sobre todo a niños y adolescentes.

Podemos establecer 3 grupos dentro de NPC según la edad de diagnóstico:

1. NPC con inicio neonatal e infancia temprana: menor de 6.
2. NPC con inicio en infancia tardía: Entre 6 y 11 años.
3. NPC con inicio juvenil y edad adulta: 12 años o más.

## > Signos y síntomas:

- **NPA:** Son comunes las manifestaciones de hepatoesplenomegalia y, neurodegeneración, dificultades en la deglución y vómitos.
- **NPB:** Es frecuente la aparición de hepatoesplenomegalia, son usuales las manchas color rojo cereza en la retina de los enfermos.
- **NPC:** Ataxia, distonía, disfagia, disartria, convulsiones, cataplexia y deterioro cognitivo.

## > Diagnóstico

El diagnóstico de la enfermedad radica en el conocimiento de los síntomas y en la sospecha clínica. En los lactantes y niños de infancia temprana es importante la asociación de la visceromegalia como un posible síntoma de la enfermedad.

## > Tratamiento

Por el momento no existe cura capaz de acabar con la enfermedad. Sin embargo, son muchos los ensayos clínicos que se han llevado a cabo para dar un tratamiento que consiga al menos retrasar los síntomas.

El único tratamiento disponible en Europa para la Enfermedad de NP es Miglustat.