

Ent. de Niemann Pick

D M A

Scribe

La ent. de NP, es una enfermedad lisosomal transmitida por herencia autosómica recesiva caracterizada por acumulación de esfingomielina, colesterol y otros lípidos en diferentes órganos causando alteraciones celulares y viscerales.

Se subdivide en A, B, C y D y los síntomas más comunes son la visceromegalia y la afectación neuronal. Es prelevatorio principalmente el fto y luego demorar los síntomas y con ello la muerte. Sin embargo la investigación de la enfermedad continúa progresando para conseguir un dx temprano y un fto que los retrasar el avance de la ent.

La esfingomielina y el colesterol se deposita en dif. órganos como el hígado, nervio bazo y cerebro, y en casos más graves, en pulmones.

La esfingomielina es una sustancia importante en las membranas celulares y constituye uno de los principales fosfolípidos de las vainas de mielina.

Tipos:

7: NPA y NPB: Causados por déficit de esfingomielinasa ácida (ASM). Si no hay def. ASM la esfingomielina se acumula en células ocasionando mala función orgánica.

Tipo 2: NPC y NPD: Defecto del transporte de ~~LDL~~ LDL y \uparrow colesterol libre y glucosínglucidos en lisosomas. \downarrow secundaria de ASM y cúmulo de Estrigomielina en células.

Signos y síntomas

NPA: Hepatoesplenomegalia, neurodegeneración, \downarrow de deglución y vómitos, manchas retina como cenizas.

NPB: Hepatoesplenomegalia, manchas ojo, estrigomielina en médula ósea y pulmón, infecciones bronquiales, hipoxia crónica y muerte.

NPC: \downarrow edad de aparición de síntomas más rápida, \downarrow de degeneración neuronal. Ataxia distal, distonias, disartria, convulsiones, cataplexia y deterioro cognitivo.

Dx: Clínica. Lactantes y niños con visceromegalia. análisis de actividad de la α ASM en fibroblastos/leucocitos: \rightarrow normal? \rightarrow folio positivo? analizar otras enfermedades \rightarrow diagnóstico \rightarrow secuencias del gen SMPD1, asesoramiento genético, seguimiento a largo plazo, apoyo / cuidados sintomáticos.