

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Neurología.

Trabajo:

Enfermedad e Niemann Pick.

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Mario Alberto Gordillo Martínez.

Semestre y Grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas 13 de octubre del 2021.

Enfermedad de Niemann Pick.

Niemann Pick (NP) es una enfermedad lisosómica 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.

La enfermedad se puede subdividir en cuatro tipos (A, B, C, y D) y los síntomas más comunes son la visceromegalia y la afectación neuronal.

NP engloba un conjunto de anomalías hereditarias autosómicas recesivas (3) y, se caracteriza por un acumulo de diferentes tipos, siendo los más abundantes la esfingomielina y el colesterol, en diferentes órganos y estructuras como el hígado, los nervios, el bazo, el cerebro, y en casos graves, los pulmones.

Debido a estas consideraciones, las cuatro tipos de NP se asocian en dos grandes categorías.

Tipo 1: NPA y NPB.

Cuando hay déficit de ASM, si no hay suficiente ASM, la esfingomielina se acumula en las células ocasionando un mal funcionamiento de los diferentes órganos.

Este déficit primario de ASM es consecuencia de una mutación del gen de la ASM, que está localizado en la sub-banda 104, de la banda 5

Tipo II NPC y NPD

Esta categoría se caracteriza por un defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad (LDL) derivadas del colesterol que, como consecuencia provoca la acumulación de colesterol libre (no esterificado) derivadas del colesterol que, como consecuencia, provoca la acumulación de colesterol libre y de glucosfingolípidos en los lisosomas (9, 11, 12). Además cursa de forma secundaria con un descenso de la ASM y un consiguiente acumulo de esfingomielina en las células.

NPC es consecuencia de una mutación de los genes NPC1 o NPC2 (15) que en circunstancias normales codifican proteínas responsables del transporte lipídico intracelular.

Signos y Síntomas.

Además de las características definitorias de cada tipo de NP, se puede también distinguir cada uno de ellos mediante signos y síntomas que manifiesta el paciente.

- NPA: Neurodegeneración, dificultad de la deglución y vómito. Manchas en la retina color rojo cereza.

NPB: Hepato esplenomegalia, manchas de color cereza en la retina del enfermo, acumulación de esfingomielina en la médula ósea, y en los pulmones, infecciones bronquiales, hipoxia, y la muerte en casos severos.

NPC: Degeneración neuronal, ataxias, distonía, disfagia, disartría, convulsiones, cataplexia y deterioro cognitivo.

Diagnostico.

El diagnostico de la NP radica en el conocimiento de los síntomas y de los sospecha clínica.

En los lactantes y niños es importante la asociación de la visceromegalia como un posible síntoma de la enfermedad.