



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6º A

MATERIA:
NEUROLOGÍA

TRABAJO:

ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK UN ENFOQUE GLOBAL

DOCENTE:

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

ALUMNO (A):

YANETH ORTIZ ALFARO

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 13 DE OCTUBRE DEL 2021.

Enfermedad de Niemann-Pick: un enfoque global.

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. 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.

En el año 1914, 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.

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=5.

NP engloba un conjunto de anomalías hereditarias autosómicas recesivas y se caracteriza por un acúmulo de diferentes lípidos, 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 caso grave los pulmones. En 1961, Crocker clasificó la enfermedad en 4 tipos en función de los órganos a los que afecta y la edad a la que aparecen los síntomas NP tipo A, NP tipo B, NP tipo C y tipo D.

Tipo I: NPA y NPB. Causados por el déficit de ASM.
Tipo II Esta categoría se caracteriza por un defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad derivadas del colesterol.

Signos y Síntomas.

NPA: Son comunes las manifestaciones de hepatoesplenomegalia, neurodegeneración, dificultades en deglución y vómito.

NPB: Es frecuente la aparición de hepatoesplenomegalia y tal como ocurría con el tipo NPA son usuales las manchas color rojo cereza en la retina de los enfermos.

NPC: Degeneración neuronal manifestándose principal en ataxia, distonía, disfagia, disartria, convulsiones, ectoplexia y deterioro cognitivo.

La edad de inicio varía en los pacientes, en el neonato e infancia temprana se manifiesta con ictericia y fallo hepático.

Diagnóstico: Diagnóstico primario se realiza mediante la evaluación de la actividad de ASM en leucocitos y F. bradlastos, medición de los niveles de transaminasas y de bilirrubina y el perfil lipídico.

Tratamiento: No existe cura capaz de acabar con la enfermedad de NP debido a las preguntas que aún quedan por responder sobre la causa que provoca esta alteración. En los tipos NPA y NPB la investigación se centra en el trasplante de células hematopoyéticas y en el reemplazamiento enzimático. No existe cura capaz de acabar con la enfermedad de NP y su tratamiento es un tema por desarrollar.