

# UNIVERSIDAD DEL SURESTE

## Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Enfermedad de Nieman- Pick

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Víctor Eduardo Concha Recinos

Semestre y Grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 13 de  
Octubre de 2021.

## Enfermedad de Nieman-Pick

### Definición:

La enfermedad de Nieman Pick es una enfermedad con origen lisosomal, que se transmite por herencia autosómica recesiva, que se caracteriza por la acumulación de esfingomielina, colesterol y lipidos (en varios órganos) lo cual llega a causar alteraciones celulares y dismetabólicas y en su funcionamiento.

### Cuadro clínico:

- Nieman Pick tipo A:  
Son comunes las manifestaciones hepato y espleno megálicas, de neurodegeneración, dificultad al deglutir vómitos y manchas de cereza en retina.
- Nieman Pick tipo B:  
Manchas de color rojo cereza en retina, acumulación de esfingomielina, hepatomegalia, esplenomegalia y en casos graves, la muerte.
- Nieman Pick tipo C:  
Ataxia, distonía, disfagia, disartria, cataplexia, convulsiones, deterioro cognitivo.
- Nieman Pick tipo D:  
Podemos llamarle también la del neonato,

Se manifiesta con ictericia neonatal, transitorio, distensión, fallo hepático y visceromegalia.

### Clasificación:

Como ya se mencionó, se subdivide en 4 tipos (A, B, C y D) pero también puede dividirse en tipo I y tipo II. Cabe resaltar que el cuadro clínico más aparente y frecuente incluye: visceromegalia y afectación neuronal.

- Tipo I:

Causado por el defecto de Asm y por eso la esfingomielina se acumula en células, que ocasionan la distensión en órganos.

- Tipo II:

Se caracteriza por un defecto en el transporte de lipoproteínas de baja densidad, que provienen del colesterol.

### Diagnóstico:

Estas son consecuencia de la mutación de genes NPC1 y NPC2, luego de realizar nuestra semiología correcta podremos continuar con ayuda de la prueba diagnóstica de la actividad de Asm.