

Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGÍA.

CLAVE:

1.

DOCENTE:

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO.

ALUMNO (A):

IRIANA YAYLÍN CAMPOSECO PINTO.

COMITÁN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 13 DE OCTUBRE

Enfermedad de Niemann Pick

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.

Signos y Síntomas.

NPA= son comunes las manifestaciones de hepatosplenomegalia, neurodegeneración neuronal, dificultades en la deglución y vómitos. Aparecen en la retina manchas rojo cerezo. La edad inicio de NPC, la sintomatología y el desarrollo de la enfermedad,

así como la esperanza de vida, varían de unos pacientes a otros. El inicio neonatal e infancia temprana de la enfermedad normalmente se manifiesta con ictericia neonatal (comúnmente hepatomegalia y lo esplenomegalia). En cuanto al inicio de infancia tardía, este se caracteriza por un rápido deterioro neurológico y por organomegalia o esplenomegalia.

Diagnóstico. El diagnóstico primario se realiza mediante la evaluación de la actividad de la ASM en leucocitos y Fibroblastos, la medición de los niveles de transaminasas y de bilirrubina y el Perfil lipídico.

Si la actividad de la SAM es baja, se procederá a la secuenciación del gen SMPD1 y el análisis de posible mutación.

Tratamiento.

En los tipos NPA y NPB la investigación se centra en el trasplante de células hematopoyéticas y en el reemplazamiento enzimático. La mayor parte de los ensayos clínicos sobre el tratamiento de la enfermedad están basados en el tratamiento de NPC, aunque tampoco existe un tratamiento capaz de alterar el ritmo de la enfermedad. Fármaco capaz de inhibir la síntesis de glucosfingolípidos. Su uso se limita al tratamiento de las manifestaciones neurológicas.

Si la actividad de la SAM es baja, se procederá a la secuenciación del gen SMPD1 y el análisis de posible mutación.

Tratamiento.

En los tipos NPA y NPB la investigación se centra en el trasplante de células hematopoyéticas y en el reemplazamiento enzimático. La mayor parte de los ensayos clínicos sobre el tratamiento de la enfermedad están basados en el tratamiento de NPC, aunque tampoco existe un tratamiento capaz de alterar el ritmo de la enfermedad. Fármaco capaz de inhibir la síntesis de glucosfingolípidos. Su uso se limita al tratamiento de las manifestaciones neurológicas.