

biología molecular

INFOGRAFÍA

**Tema: Enfermedades
de deposito
lososomal**

Medico: José Miguel Culebro Ricaldi

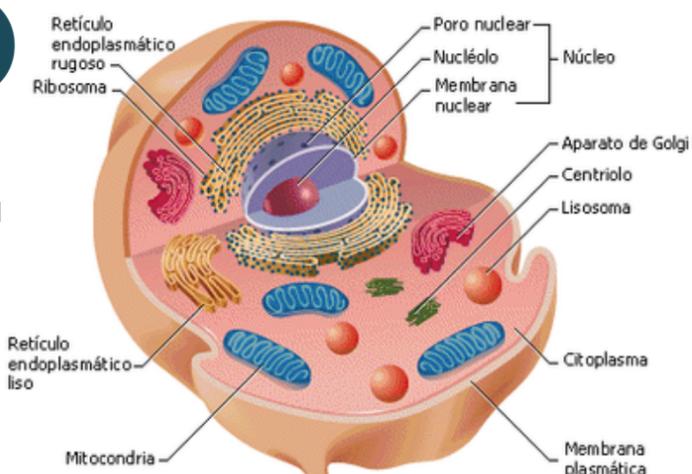
**Alumno: Aurora Flor D' Luna Dominguez
Martinez**

7mo Semestre

Tuxtla Gutiérrez, Chis. A ABRIL del 2023



ENFERMEDADES DE DEPOSITO LOSOSOMAL



Las enfermedades de depósito lisosomal (EDL) comprenden un grupo heterogéneo de casi 50 trastornos que son causados por defectos genéticos en una hidrolasa ácida lisosomal, el receptor activador de la proteína, la proteína de membrana, o el transportador, causando la acumulación lisosomal de los sustratos que son específicos para cada trastorno. La acumulación es progresiva y, en última instancia, causa el deterioro de la función celular y tisular. Muchos trastornos afectan al sistema nervioso central (SNC) y la mayoría de los pacientes tienen una disminución de la calidad de vida y aumento de la morbimortalidad.

LOS LÍPIDOS



La mayoría de las enfermedades lisosomales son autosómicas recesivas excepto la enfermedad de Fabry, la mucopolisacaridosis tipo II y enfermedad de Danon que son ligadas al X. Los tipos de enfermedades de depósito lisosomal son:

- Mucopolisacaridosis
- Esfingolipidosis
- Lipidosis

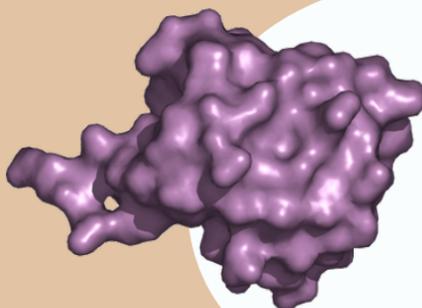
Las mucopolisacaridos is se producen cuando el organismo carece de las enzimas necesarias para descomponer y almacenar moléculas complejas de azúcar (glucosaminoglicanos).

La esfingolipidosis ocurre cuando las personas no tienen las enzimas necesarias para descomponer los esfingolípidos, que son compuestos que protegen la superficie celular y cumplen ciertas funciones en las células. Existen muchos tipos de esfingolipidosis. La esfingolipidosis más frecuente es:

- Enfermedad de Gaucher

Otras esfingolipidosis son:

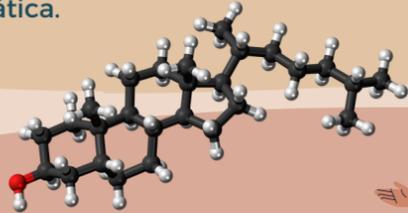
1. Enfermedad de Fabry
2. Enfermedad de Krabbe
3. Leucodistrofia metacromática
4. Enfermedad de Niemann-Pick (tipos A y B)
5. Enfermedad de Sandhoff
6. Enfermedad de Tay-Sachs



Las lipidosis se producen cuando el organismo carece de una de las enzimas que ayudan a la descomposición y la transformación de las grasas (lípidos). Esto puede llevar a la acumulación de sustancias grasas específicas que normalmente habrían sido descompuestas por las enzimas. Al cabo de un tiempo, la acumulación de estas sustancias puede ser nociva para muchos órganos del cuerpo. Las lipidosis son:

- Enfermedad por almacenamiento de éster de colesterol
- Enfermedad de Wolman

Antes del nacimiento, los médicos diagnostican algunas enfermedades de depósito lisosomal mediante las pruebas de cribado neonatal, amniocentesis o biopsia de vellosidades coriónicas. Después del nacimiento, algunas enfermedades de depósito lisosomal se diagnostican a través de pruebas de cribado neonatal u otras pruebas realizadas de forma sistemática.



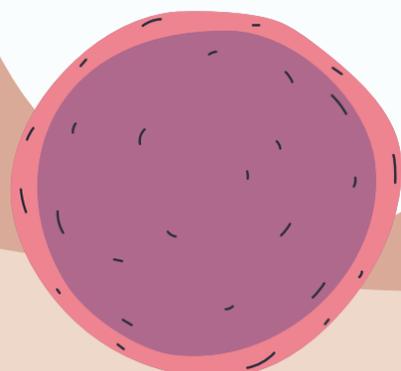
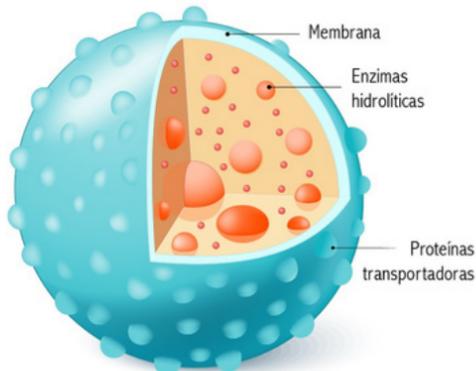
TRATAMIENTO:

Desde los primeros intentos terapéuticos de sustitución enzimática en la enfermedad de Pompe, se han descrito diversas aproximaciones para corregir la lesión metabólica en las enfermedades de origen lisosomal, con la inclusión de la administración de plasma no fraccionado o de leucocitos, el empleo de inyecciones de la enzima purificada de plasma, placenta o bazo y la implantación de una fuente de producción enzimática (trasplante de fibroblastos, de células amnióticas epiteliales y trasplante de riñón, hígado y bazo).

Si bien algunos de estos tratamientos han resultado eficaces para reducir determinadas manifestaciones clínicas, no han aportado ninguna mejoría en aquellas enfermedades que afectan el sistema nervioso central. El trasplante de médula ósea (TMO) ha sido considerado, sin embargo, beneficioso por lo menos en algunas de estas enfermedades, inicialmente se ensayó este procedimiento de 2 pacientes con MPS, los cuales tuvieron mejoría de la capacidad corneal y de la visceromegalia, aunque no modificó las anomalías óseas.

El TMO se puede considerar el prelude para la terapia génica, pues si un nivel continuamente incrementado de la enzima, tal como el que suministra el TMO, resultase en una mejoría clínica, se facilitaría con ello el desarrollo de nuevas tecnologías que permitirían la introducción del gen deficitario en las propias células del paciente. En ausencia de un tratamiento eficaz o definitivo, el cuidado de estas enfermedades es básicamente sintomático.

LISOSOMA



BIBLIOGRAFÍA

- Errores innatos del metabolismo: Enfermedades lisosomales (sld.cu)
- Introducción a las enfermedades de depósito lisosomal - Salud infantil - Manual MSD versión para público general (msdmanuals.com)
- actualizacion_enfermedades.pdf (revistasar.org.ar)