

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

**MEDICINA HUMANA
8oSEMESTRE**

**ALUMNO:Luis Francisco
Chivardi Hernández**

**Catedratico: José Miguel
Culebro Ricaldi**

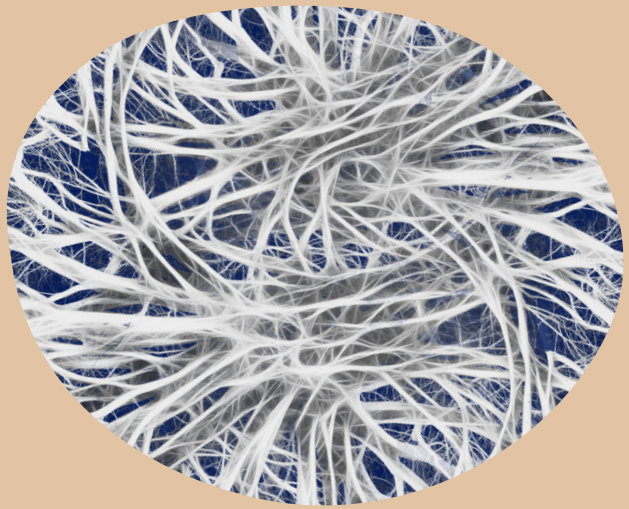
28/Abril/2023

ENFERMEDADES LISOSOMALES

Las enfermedades lisosomales son trastornos hereditarios que se producen por la incapacidad de degradar las macromoléculas por un defecto funcional específico. Esta disfunción provoca la acumulación de macromoléculas en el lisosoma y es la causa de la enfermedad.

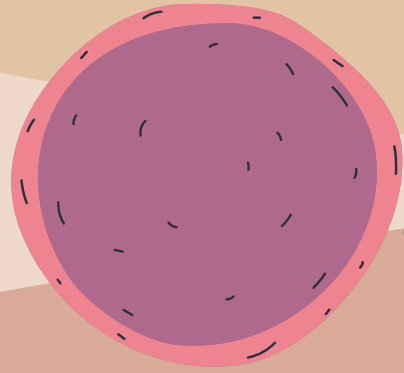


En la mayoría de los casos éstas enfermedades son a causa de la deficiencia de una hidrolasa lisosomal (o de una subunidad de la enzima) implicada en la degradación de macromoléculas, pero también puede ser por la deficiencia de una proteína activadora de la enzima¹³ o de un transportador de la membrana lisosomal encargada de facilitar la salida de pequeñas moléculas hacia el exterior del organelo.



Para su descripción se acostumbra convencionalmente a agrupar las enfermedades lisosomales bajo los nombres químicos de los sustratos no degradados que se acumulan: lipidosis, mucopolisacaridosis y glucoproteinosis.

Se transmiten con herencia autosómica recesiva, excepto 2 de ellas que están ligadas al cromosoma X (enfermedad de Hunter y enfermedad de Fabry).



Su incidencia global no se conoce con exactitud, pero en cualquier caso las frecuencias individuales estimadas son bajas (aproximadamente 1 a 4/100 000 nacimientos), por ejemplo, 1/24 000: síndrome de Sanfilippo, 1/100 000: síndrome de Hunter y de Hurler. Debemos señalar que algunas de estas enfermedades prevalecen en determinadas poblaciones como la enfermedad de Gaucher y la enfermedad de Tay Sachs en los judíos ashkenasis (con una incidencia 1/ 6000 y 1/2 500 respectivamente) o la aspartilglucosa-minidasa y la enfermedad Salla al nordeste de

Para una mejor comprensión de la afección lisosomal es preciso considerar algunos aspectos básicos, como son: la biología del orgánulo, las causas genómicas y los mecanismos que llevan a la heterogeneidad clínica y bioquímica, con ello se accede en mejores condiciones al conocimiento de las posibilidades de diagnóstico, así como de las perspectivas terapéuticas y opciones preventivas que se expondrán más adelante.



BIBLIOGRAFIA

- Menéndez Saínz, C., Zaldívar Muñoz, C., & González-Quevedo Monteagudo, A. (2002). Errores innatos del metabolismo: Enfermedades lisosomales. Revista Cubana de Pediatría, 74(1), 68-76.
- Fernández Rodríguez, E. (2020). Enfermedades lisosomales.
- Sanjurjo Creso, P., Aldámiz-Echevarría, L., & Baldellou Vázquez, A. (2005). Síntomas guía de las enfermedades lisosomales. Una orientación para el pediatra general. Acta pediatr. esp, 243-247.