



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE  
CAMPUS TUXTLA GUTIERREZ CHIS.**

**BIOLOGIA MOLECULAR  
SEGUNDA UNIDAD**

**TEMA:  
ENFERMEDADES LISOSOMALES**

**ALUMNO:  
ANGEL GERARDO VALDEZ CUXIM**

**DOCENTE:  
DR. JOSE MIGUEL RICALDI**

**OCTAVO SEMESTRE**

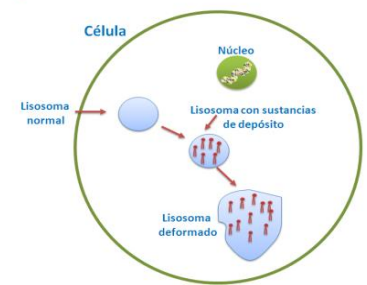
**MEDICINA HUMANA**

# ENFERMEDADES LISOSOMALES

Las enfermedades lisosomales o enfermedades de depósito lisosomal son errores congénitos del metabolismo que se producen como consecuencia del mal funcionamiento de los lisosomas.

Los lisosomas son las unidades de reciclaje de las células. Son bolsas llenas de enzimas (un tipo de proteínas) con puertas (proteínas transportadoras) que permiten la entrada y salida de moléculas concretas. Los productos resultantes son reutilizados por la célula como combustible para formar nuevas moléculas o bien eliminados del organismo.

Depósito de sustrato en enfermedad lisosomal



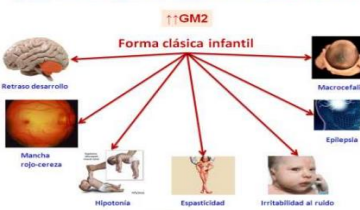
## enf. del depósito lisosomal

Los tipos de enfermedades de depósito lisosomal son

- Mucopolisacaridosis
- Esfingolipidosis
- Lipidosis      glucogénesis



Manifestaciones clínicas de Tay-Sachs



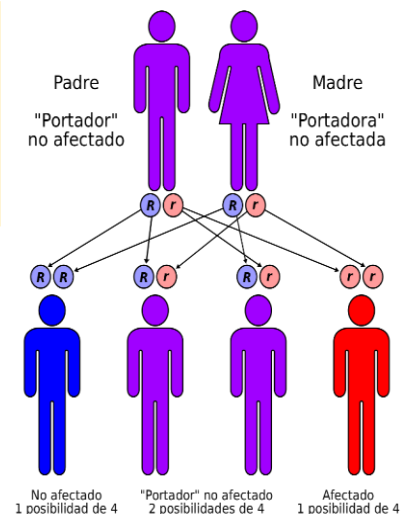
## Definiciones

Las **mucopolisacaridosis** 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**

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.

La glucogénesis es una enfermedad de almacenamiento lisosomal poco frecuente caracterizada por el acúmulo lisosomal de glucógeno, particularmente en el músculo esquelético, cardíaco y respiratorio, así como en el hígado y el sistema nervioso, debido a la deficiencia de maltasa ácida



## incidencia

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

## Tabla de Clasificación

CLASIFICACIÓN / LISTADO DE LAS MAS IMPORTANTES	
GRUPOS	ENFERMEDAD
GLUCOGENOSIS	<ul style="list-style-type: none"> <li>• tipo 0 o deficiencia de glucógeno-sintetasa</li> <li>• tipo Ia o enfermedad de Von Gierke</li> <li>• tipo Ib o deficiencia de la actividad translocasa microsomal</li> <li>• tipo II o enfermedad de Pompe</li> <li>• tipo III o enfermedad de Cori</li> <li>• tipo IV, enfermedad de Andersen o amilopectinosis</li> <li>• tipo V o enfermedad de McArdle</li> <li>• tipo VI o enfermedad de Hers</li> <li>• tipo VII o enfermedad de Tauri</li> </ul>
ESFINGOLIPIDOSIS	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tay-Sachs</li> <li>• Gaucher</li> <li>• Fabry</li> <li>• Niemann-Pick</li> <li>• Krabbe</li> <li>• Gangliosidosis generalizada</li> <li>• Leucodistrofia metacromática</li> </ul>
MUCOPOLISACARIDOSIS	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Mucopolisacaridosis tipo I, o enfermedad de Hurler.</li> <li>• Mucopolisacaridosis tipo II o Enfermedad de Hunter.</li> <li>• Mucopolisacaridosis tipo III o síndrome de Sanfilippo</li> <li>• Mucopolisacaridosis tipo IV o síndrome de Morquio.</li> <li>• Mucopolisacaridosis tipo VI o síndrome de Maroteaux-Lamy.</li> <li>• Mucopolisacaridosis tipo VII o síndrome de Sly.</li> </ul>
MUCOLIPIDOSIS	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sialidosis y tipos II, III y IV</li> </ul>
OTRAS	

## tratamiento

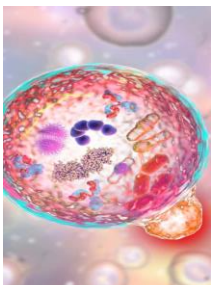
Desde los primeros intentos terapéuticos de sustitución enzimática en la enfermedad de Pompe, se han descrito diversas aproximaciones para corregir la lesión metabólica en las enfermedades de origen lisosomal, con la inclusión de la administración de plasma no fraccionado o de leucocitos, el empleo de 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)



## diagnostico

**CLINICO:** Un aspecto primordial de las enfermedades lisosomales, al igual que en muchos otros trastornos metabólicos hereditarios, es su carácter progresivo o degenerativo. El retraso en el desarrollo o la pérdida de habilidades previamente adquiridas, la evidencia de visceromegalias, de malformaciones óseas o de signos oculares, son hallazgos que aconsejan plantear un diagnóstico de enfermedades por depósito lisosomal.

**BQ:** El diagnóstico definitivo de las enfermedades por depósito lisosomal se basa mayoritariamente en la demostración del déficit enzimático específico en suero, en leucocitos y en fibroblastos de piel cultivados; la demostración bioquímica del acúmulo en los tejidos se puede realizar en muchas enfermedades lisosomales, pero por razones obvias de accesibilidad de algunos materiales biológicos, esta última opción queda restringida a circunstancias especiales.



**BIBLIOGRAFIA:** Menendez, C.. (2002). Errores innatos del metabolismo. Enfermedades lisosomales. *Revista Cubana de Pediatría*, (Vol.74, Num. 1), pp. 20-33,