

**Universidad del sureste**

**Campus:** Tuxtla Gutiérrez

**Nombre:** Frida Citlali Hernández  
Pérez

**Materia:** Biología molecular

**Docente:** Dr. José Miguel Culebro  
Ricaldi

**Tema:** Enfermedades lisosomales  
Unidad 2  
Medicina humana  
8vo semestre

**FECHA:** 14/10/2022

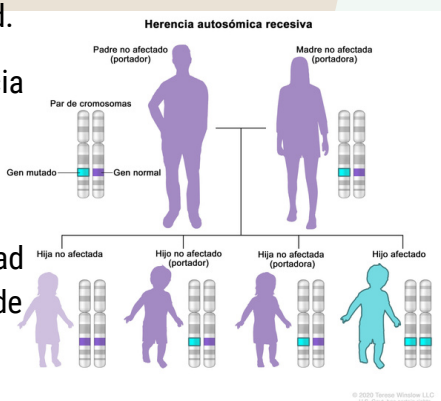
# ENFERMEDADES LISOSOMALES

FRIDA CITLALI HERNÁNDEZ PÉREZ

## DEFINICIÓN

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.

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



## DIAGNÓSTICO CLÍNICO

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. La tosquedad de los rasgos faciales y las alteraciones esqueléticas (gibosidad, ensanchamiento de los huesos largos, hipoplasia del odontoides, cifosis) son características de las mucopolisacaridosis, algunas glucoproteinosis y mucopolisidosis. En varias enfermedades de las manifestaciones dermatológicas pueden ser reveladoras (aniquoqueratoma en la enfermedad de la Fabry, fucosidosis tipo 2 e hirsutismo y engrosamiento de la piel en la MPS). Otros signos posibles son macroglosia (enfermedad de Pompe, gangliosidosis GM, mucopolisidosis II y MPS) y las anomalías oculares (opacidad corneal, cataratas, mancha rojo cereza retiniana, atrofia óptica, etc).



## TIPOS DE ENFERMEDADES DE DEPÓSITO LISOSOMAL

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,

Las lipodosis se producen cuando el organismo carece de una de las enzimas que ayudan a la descomposición y la transformación de las grasas (lípidos).

## DIAGNÓSTICO BIOQUÍMICO

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



## ENFERMEDADES A CAUSA DE MUTACIONES,

Generalmente aisladas que conciernen a genes estructurales codificadores de las hidrolasas. Si la mutación impide la transcripción a ARNm o su traducción, habrá incluso una ausencia de proteína enzimática detectable inmunológicamente.

## MUCOLIPIDOSIS II / III

Enfermedades en las cuales la proteína enzimática lisosomal no es empaquetada y procesada correctamente en los lisosomas por incapacidad de generar la señal de reconocimiento (manosa-6-fosfato).

## GALACTOSIALIDOSIS

Enfermedades en las que la proteína enzimática es inestable en los compartimentos prelisosomales o lisosomales



## TRATAMIENTO

El trasplante de médula ósea (TMO) ha sido considerado, sin embargo, beneficioso por lo menos en algunas de estas enfermedades.

En ausencia de un tratamiento eficaz o definitivo, el cuidado de estas enfermedades es básicamente sintomático.

Dada la gravedad de las enfermedades lisosomales y la limitación de recursos terapéuticos, es importante la prevención de nuevos casos en las familias afectadas, a través del consejo genético.