



UNIVERSIDAD
DEL SURESTE



MEDICINA HUMANA 8VO SEMESTRE

UNIDAD II

BIOLOGIA MOLECULAR CLINICA

ENFERMEDADES LISOSOMALES

DR. JOSE MIGUEL RICALDI

DEBORA NIETO SANCHEZ



ENFERMEDADES LISOSOMALES

¿QUÉ SON?

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

LISOSOMA

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.

MUCOPOLISACARIDOSIS

- MPS I (HURLER, HURLER SCHEIE Y SCHEIE)
- MPS II (HUNTER)
- MPS III (SANFILIPPO)
- MPS IV (MORQUNO)
- MPS VI (MAROTEAUX-LAMY)
- MPS VII (SLY)
- MPS IX

OLIGOSACARIDOSIS Y GLUCOPROTEINOSIS

- ASPARTILGLUCOSAMINURIA
- GALACTOSIDOSIS
- MUCOLIPIDOSIS
- SIALIDOSIS

LIPIDOSIS

- FABRY
- GAUCHER
- GANGLIOSIDOSIS
- WOLMAN
- DÉFICIT MÚLTIPLE DE SULFATASE (AUSTIN)

ENFERMEDADES

FALLO DE TRANSFERENCIA LISOSOMA

CEROIDE-LIPOFUSCINOSIS (CLN)

GLUCOGENOSIS

MODALIDADES TERAPÉUTICAS

- Terapia de reemplazo enzimático (Gaucher tipo I, MPS I, II y VI, Fabry y Pompe)
- Terapia farmacológica (enfermedad de Gaucher, cistinosis, enfermedad de Niemann-Pick tipo C)
- Trasplante de células madre hematopoyéticas (MPS I, II y VI)
- Trasplante de órganos (enfermedad de Fabry)
- Terapia de reemplazo genético (No disponible)

LISOSOMA NORMAL



LISOSOMA CON SUSTANCIAS DE DEPÓSITO



LISOSOMA DEFORMADO

