



Universidad del sureste

Medicina humana

8vo semestre

Biología molecular

Enfermedades lisosomales

Dr. José Miguel Culebro Ricaldi

María Mercedes Marroquín Hernández

Tuxtla Gutiérrez Chiapas a: 28-04-23



Enfermedades lisosomales

Definición

Las enfermedades por depósito lisosomal (EL) se producen por la deficiencia de enzimas específicas lisosomales o del sistema de proteínas transportadoras del núcleo al citoplasma. Este defecto enzimático produce un acúmulo progresivo del sustrato correspondiente en diferentes tejidos, lo que conduce a una enfermedad crónica degenerativa y multiorgánica.

ENFERMEDADES LISOSOMALES



Estas enfermedades pueden afectar el sistema esquelético, hígado, bazo, riñones, sistema nervioso central, músculo esquelético, cardiaco, entre otros órganos. Se calcula que el 75% afecta a niños, de los cuales el 30% van a morir antes de cumplir cinco años

Factores de riesgo

- Hereditarias
- Mutaciones del gen responsable de la traducción de la enzima
- Por deficiencia de una enzima lisosomal



Clasificación

Trastornos por almacenamiento de lípidos:

Esfingolipidosis

Gangliosidosis

Leucodistrofias

Mucopolisacaridosis

Trastornos de almacenamiento de glicoproteínas



Pronostico

La mayoría presenta un curso natural hacia la discapacidad y la muerte



<https://www.medicineonline.es/es-enfermedades-por-deposito-lisosomal-articulo-S0304541216301664>

<https://www.sanofi.com.mx/es/solucionesensalud/sanofigenzyme/enfermedadeslisosomales>