

Enfermedad de Niemann Pick



Descripción

La enfermedad de Niemann Pick es una patología metabólica hereditaria poco frecuente que afecta la capacidad del cuerpo para metabolizar las grasas (el colesterol y los lípidos) dentro de las células debido a la deficiencia de la enzima esfingomielinasa.

Aunque puede aparecer a cualquier edad, afecta principalmente a los niños.

Causas

Los niveles bajos de esfingomielinasa provocan la acumulación anormal de algunos complejos que contienen colesterol y esfingomielina en muchos tejidos del organismo, fundamentalmente del sistema nervioso central y del sistema retículo endotelial.

Las mutaciones genéticas se transmiten de padres a hijos con un patrón denominado herencia autosómica recesiva, es decir, tanto la madre como el padre pueden transmitirla.

Síntomas y Signos

Los signos y síntomas dependerán del tipo de Niemann Pick, ya que hay cinco: A, B, C, D y E. Cada uno afecta a diferentes órganos, pudiendo o no comprometer el sistema nervioso central y la respiración, y causa diferentes síntomas a lo largo de la vida.

Normalmente, las personas que conviven con esta patología presentan síntomas relacionados con la pérdida progresiva del funcionamiento de los nervios, el cerebro, el hígado, el bazo y la médula ósea, y, en casos graves, los pulmones.

Algunos niños con el tipo A, por ejemplo, presentan signos y síntomas en los primeros meses de vida; si tienen el tipo B, pueden estar años sin presentar síntomas y tienen más posibilidades de tener una expectativa de vida normal; en caso de tener el tipo C, pueden no tener ningún síntoma hasta la edad adulta.

Tratamiento

Aún no se ha encontrado un tratamiento eficaz para curar completamente esta enfermedad, aunque algunos síntomas producidos por el tipo C (cataplejía y convulsiones) sí se han podido frenar con medicamentos.

Los pacientes cuentan con diferentes opciones para paliar las complicaciones que aparecen en el transcurso de la enfermedad como son actividades fisioterapéuticas, una dieta restringida en grasas y rica en fibra, tratamientos contra las crisis epilépticas originadas por el cúmulo de colesterol en el sistema nervioso...

Son tratamientos centrados en ayudar a los pacientes a convivir con los síntomas, por ello los pacientes deben hacer consultas regulares al médico para actualizar estos tratamientos a medida que la enfermedad progresa y los síntomas empeoran.

Más información en:

www.fnp.es

www.mayoclinic.org/

<https://enfermedades-raras.org/>



S.A.E con las enfermedades raras