



Nombre del alumno:

Rudy Ángel Osvaldo Vázquez
Zamorano

Nombre del profesor:

Dr. GLADYS ELENA GORDILLO AGUILAR

Nombre del trabajo:

“ENFERMEDAD DE POMPE O
DEFICIENCIA DE MALTASA ACIDA”.

Materia: “BIOQUIMICA”

Grado: 1er. Semestre.

Grupo: “A”

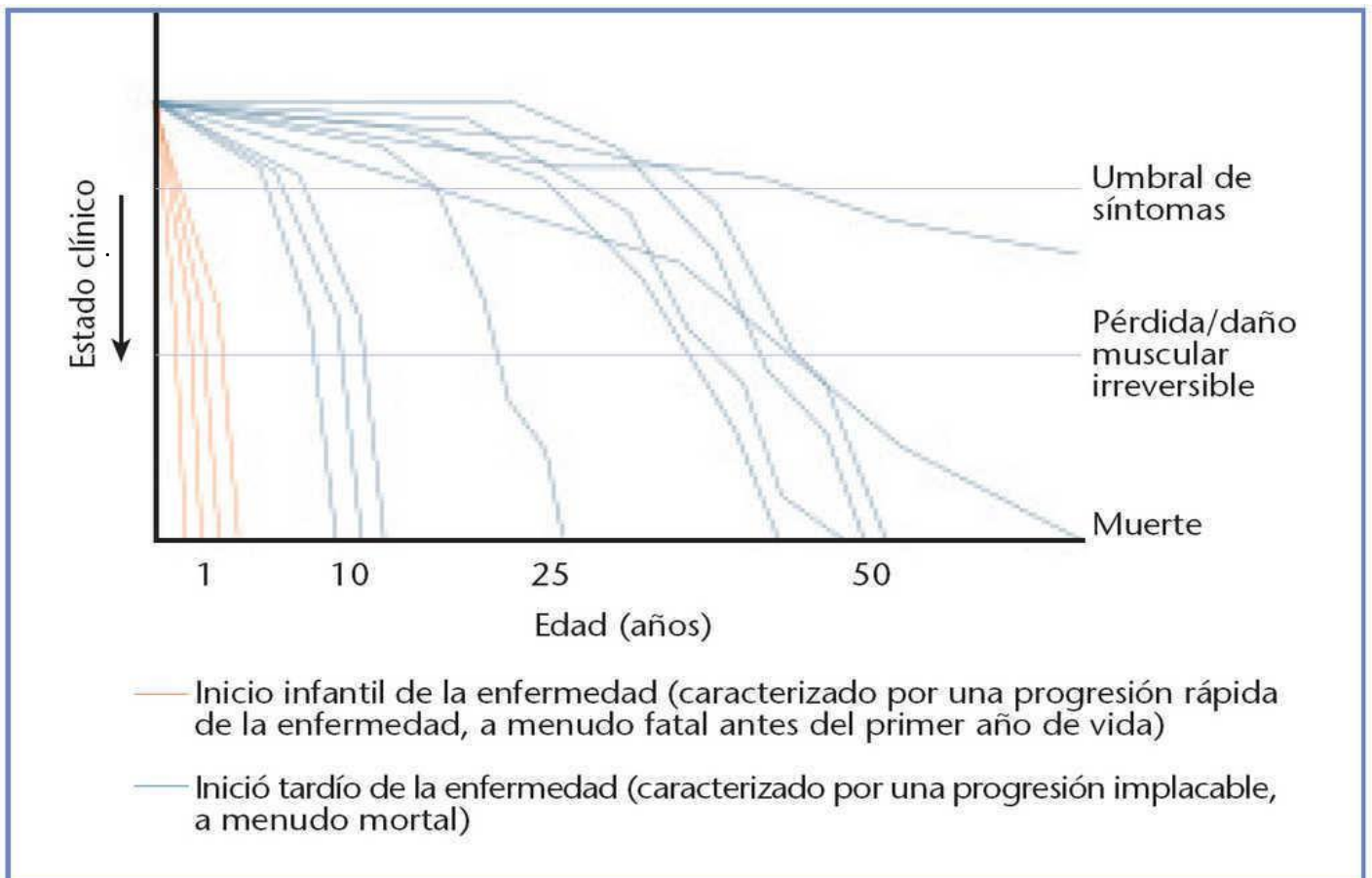
Enfermedad de Pompe, carencia de maltasa ácida

La Glucogenosis Tipo II - llamada también enfermedad de pompe o deficiencia de maltasa ácida, es un trastorno metabólico autosómico recesivo, causado por una acumulación de glucógeno en el lisosoma debido a la deficiencia de la enzima lisosomal alfa glucosidasa ácida también es un error innato del metabolismo del glucógeno, raro, progresivo y muchas veces fatal, que resulta de alteraciones en la actividad de la enzima hidrolasa lisosomal alfa-glucosidasa ácida, en todos los tejidos de los individuos afectados, la enfermedad tiene un modo de herencia autosómico recesivo y sus manifestaciones clínicas comprenden un espectro de fenotipos, con grados variables de miopatía, edad de inicio, afectación de órganos y sistemas, así como la progresión hacia la muerte.

Existen dos variantes clínicas, una de inicio temprano o infantil y otro inicio tardío o del adulto, en variantes infantiles las manifestaciones se presentan en el primer mes de vida con hipotonía, debilidad muscular, cardiomegalia, dificultad para la alimentación, fallo en el crecimiento, dificultad respiratoria y sordera, Sin terapia de remplazo enzimático, la enfermedad es fatal en el primer año de vida.

La variante tardía (juvenil o del adulto) se caracteriza por debilidad muscular proximal e insuficiencia respiratoria, generalmente sin afectación cardíaca.

Estadísticas



CUADRO CLINICO

Los síntomas pueden ser un poco diferentes, dependiendo de cuando se presenta la enfermedad. En los bebés, los síntomas incluyen:

Tipo clásico:

- Debilidad muscular
- Tono muscular pobre
- Hígado agrandado
- Insuficiencia en ganar peso y de crecimiento al ritmo esperado (insuficiencia de crecimiento)
- Problemas para respirar
- Problemas de alimentación
- Infecciones en el sistema respiratorio
- Problemas de oído

Tipo no clásico:

- Retraso de las habilidades motrices (como revolcarse o sentarse)
- Los músculos debilitándose progresivamente
- Corazón anormalmente grande
- Problemas de respiración

Tipo de comienzo tardío, que incluye la que comienza a la edad adulta:

- Las piernas y el tronco se debilitan progresivamente
- Problemas respiratorios
- Corazón agrandado
- Dificultad progresiva para andar
- Dolor muscular en una zona grande
- Pérdida de la capacidad de hacer ejercicio
- Caerse a menudo
- Infecciones pulmonares frecuentes
- Falta de aliento cuando haces ejercicio esforzándote
- Dolores de cabeza a las mañanas
- Cansarse durante el día
- Pérdida de peso

- No puedes tragar tan fácilmente como antes
- Ritmo cardíaco irregular
- Aumento de la dificultad para oír
- Niveles más altos de creatina quinasa (CK por sus siglas en inglés), una encima que ayuda a que las funciones del cuerpo funcionen y suministran energía a las células

BIBLIOGRAFIA

Herring; Harwood; Petrucci, Química General, PRENTICE HALL 8ª edición, 2003 **54 PET**