



**Nombre del alumno: Eitan Gustavo  
Aguirre Guzman**

**Nombre del profesor: Gladys Elena  
Gordillo Aguilar**

**Nombre del trabajo: Resumen**

**Materia: Bioquímica**

**Grado: A**

**PASIÓN POR EDUCAR**

# ENFERMEDAD DE TAURI

## Resumen

### Epidemiología

- Se han detectado unos 100 casos en todo el mundo.

### Descripción clínica

Los signos clínicos son intolerancia al ejercicio muscular (más grave que en el tipo 5, consulte este término). Se asocian hemólisis compensada (aumento de bilirrubina y reticulocitos) e hiperuricemia. También se ha observado una forma infantil rápidamente fatal en 6 familias.

### Etiología

La enfermedad está causada por mutaciones en el gen *PFKM* (12q13) que codifica la isoenzima muscular de la fosfofructocinasa, una enzima clave en la regulación de glucólisis anaeróbica que tiene 3 isoenzimas (para el músculo, hígado y plaquetas).

### Métodos diagnósticos

El diagnóstico se basa en hallazgos biológicos que revelan un incremento anormal de la cantidad de glucógeno y déficit enzimático (entre un 1% y un 33% de actividad residual) en biopsia muscular (mientras que la actividad en eritrocitos está por encima del 50%).

### Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial incluye las otras formas de enfermedad de almacenamiento de glucógeno (consulte estos términos).

### Consejo genético

La enfermedad es autosómica recesiva, aunque se han encontrado unos pocos casos de individuos con pseudodominancia o heterocigóticos sintomáticos.

### Manejo y tratamiento

El único tratamiento es evitar el ejercicio intenso. Debe advertirse que los carbohidratos provocan un bajo rendimiento (debido a la disminución de la cantidad de ácidos grasos libres y cuerpos cetónicos).

### Pronóstico

La mioglobinuria puede provocar insuficiencia renal.

En esta enfermedad, una comida con muchos carbohidratos empeora típicamente la capacidad para el ejercicio, bajando los niveles sanguíneos de las grasas, que son los principales combustibles que le proporcionan energía a los músculos en el caso de las personas con este desorden.

Una deficiencia parcial de fosfofructoquinasa en los glóbulos rojos de la sangre resulta en la degradación de esas células, causando una leve hemólisis y en un aumento de los niveles de bilirrubina en la sangre, aunque la persona por lo general no presenta síntomas. El cuadro hemolítico se detecta con orinas oscuras a pequeños esfuerzos musculares.

### Conclusión

En conclusión la enfermedad de tauri es por el exceso de mucho ejercicio se presenta a partir de la infancia, se puede encontrar fatiga, mucho ejercicio y también la podemos prevenir comiendo verduras y frutas al igual estar bien vitaminado. En fin esta enfermedad es rara y solo suele aparecer en infancia, y se encuentran varios diagnósticos y síntomas de esta rara enfermedad

## Referencias

(José Saramago, 2011, p. 31)

(Ecured, 2002, p. 10)

## **Bibliografía**

Ecured. (26 de FEBRERO de 2002). *ECURED*. Recuperado el 23 de abril de 2010, de ECURED:  
[https://www.ecured.cu/Enfermedad\\_de\\_Tarui,\\_o\\_gluco genesis\\_tipo\\_VII](https://www.ecured.cu/Enfermedad_de_Tarui,_o_gluco genesis_tipo_VII)

José Saramago. (España de Abril de 2011). *Asociacion Española de enfermos de gluco genesis*.  
Recuperado el 22 de Julio de 2001, de Asociacion Española de enfermos de gluco genesis:  
<http://www.gluco genesis.org/gluco genesis/tipo-vii/>