

Catedrático: Quim. Gladys Elena Gordillo Aguilar

Materia: Bioquímica

Trabajo: Enfermedad de Tauri

Nombre de la alumna: Luz Angeles Jiménez
Chamec

Licenciatura: Medicina humana **Semestre:** 1° B

Fecha: 04 de diciembre del 2020

Enfermedad de Tarui

La enfermedad de Tarui, también llamada glucogenosis tipo VII, o deficiencia de fosfofructoquinasa, es una enfermedad metabólica debida a una deficiencia en la enzima fosfofructocinasa, la cual convierte la Fructosa 6-fosfato a Fructosa 1,6-bifosfato en el paso 3 de la glucólisis. Es una enfermedad hereditaria, autosómica recesiva en la que ciertas células, como los eritrocitos y el músculo esquelético, pierden la habilidad de usar glucosa como fuente de energía. Seiichiro Tarui, médico japonés fue el primero en describir la enfermedad en la década de los sesenta cuando conducía investigación clínica en desórdenes del metabolismo de los carbohidratos.

La enfermedad de Tarui está dentro de los errores innatos del metabolismo, que pertenece al grupo de las glucogenosis, enfermedades producidas por depósito o acúmulo de glucógeno. Las glucogenosis son trastornos hereditarios que afectan a la formación y utilización del glucógeno, dando lugar a concentraciones o estructuras anormales del mismo. Este tipo de enfermedad es extremadamente rara, ya que la prevalencia de las glucogenosis es de 1 por cada 20-25 mil nacidos vivos, y las más frecuentes de estas enfermedades son los tipos I, II, III y IV.

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.

El nombre de la enfermedad fue acuñado por un médico bien conocido llamado Seiichiro Tarui y es uno de las doce enfermedades glucogenosis

Su metabolismo energético depende del uso de los ácidos grasos, los pacientes con esta enfermedad tienen una mayor intolerancia al ejercicio después de la ingesta de glucosa debido a que el incremento de glucosa sanguínea disminuye la concentración plasmática de ácidos grasos que son sustratos alternativos con los que cuenta el músculo para conseguir energía. Por tanto la infusión de glucosa acelera la crisis de fallo energético en el músculo que realiza ejercicio 34. Los pacientes con este déficit no desarrollan “segundo aliento” parece que la disponibilidad de glucosa como fuente energética muscular es crucial para desarrollar esta mejora funcional experimentada a los minutos de empezar una actividad física 10. Durante el ejercicio de cierta intensidad esta imposibilidad de uso de glucosa parece que se intenta compensar con un exceso de degradación de nucleótidos de adenina en el músculo, así el músculo no se queda sin ATP, debido a esto aparecen aumentos en sangre de amonio, inosina e hipoxantinas así como de ácido úrico

Existen algunos datos de laboratorio que sugieren que las dietas ricas en proteínas disminuyen la degradación de las mismas 36, además estas dietas se asocian con un exceso en la ganancia de peso que pueden empeorar la función muscular. Aun conociendo estos resultados un estudio reciente en el 2006 trata de mostrar que la degradación proteica en estos enfermos puede verse reducida con tratamientos relativamente cortos de L-Alanina ingerida tan sólo durante tres meses a dosis de 0,14 g /kg de peso dividido en tres tomas al día, entre los resultados este estudio destaca no encontrar mejoras en la función muscular ni beneficios en la capacidad funcional de estos enfermos a pesar de observar cambios en la composición corporal.

Factores bioquímicos alterados:

Las características son similares a las del tipo V es decir inicio precoz de la fatiga y el dolor con el ejercicio físico. El ejercicio intenso causa calambres musculares graves y mioglobinuria no obstante varias características de la

Las enfermedades de tipo VII son estas: La intolerancia al ejercicio suele ser evidente durante la niñez, es más grave que en el tipo V a náuseas y vómitos. Se produce una hemólisis compensadora como se muestra por el aumento en el nivel sérico de bilirrubina. Es frecuente la hiperuricemia que se hace más marcada tras el ejercicio. En las fibras musculares se observa la presencia de un glucógeno anómalo similar a la amilopectina que es positivo con la tinción del PAS y resiste la digestión con diastasas. La intolerancia al ejercicio es especialmente aguda tras la ingestión de comida ricas en carbohidratos debido a que la glucosa no se puede utilizar en el músculo y debido también a que la glucosa ingerida inhibe la lipólisis y por tanto priva al músculo de los sustratos de ácidos grasos y cenotes. Por el contrario los pacientes de la de tipo V pueden metabolizar la glucosa procedente de la glucógeno lisis o de origen exógeno. En efecto, la infusión glucosa mejora, la tolerancia al ejercicio en los pacientes con la enfermedad de tipo V.

Se ha observado dos variantes infrecuentes de la enfermedad de tipo VII; una de ellas se inicia durante la lactancia con hipotonía y debilidad de los miembros y consiste en una miopatía rápidamente progresiva que conduce al fallecimiento hacia los 4 años de edad la segunda se inicia en el adulto y se caracteriza por la debilidad muscular lentamente progresiva más que por calambres y mioglobinuria. CK elevada de forma inconstante y EMG generalmente miopático. La biopsia muscular es diagnosticada por la negatividad histoquímica de la fosfofructoquinasa (FFK). Morfológicamente es una miopatía vacuolar con depósito de glucógeno subsarcolémico que se digiere parcialmente con la amilasa. disminución notable o ausencia de la actividad de FFK en músculo, que se puede determinar por métodos histoquímicos.

DIAGNOSTICO



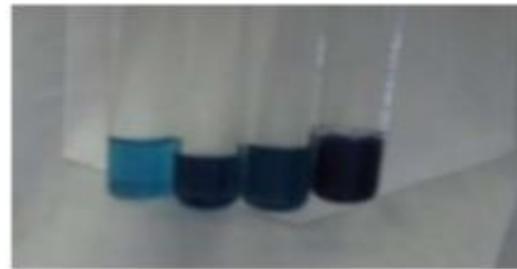
1. Conocer si el paciente presenta intolerancia al ejercicio.



2. Conocer sus niveles de bilirrubina.



3. Ver la tonalidad de la orina del paciente.



4. Realizar pruebas para medir los niveles de la enzima fosfofructocinasa.

¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Tarui?

Causa intolerancia al ejercicio, dolor, calambres y ocasionalmente mioglobinuria. Los síntomas son muy semejantes a los de la deficiencia de fosforilasa, pero las personas con este desorden tienden a tener el fenómeno del «segundo aliento» menos frecuentemente.

Los pacientes que presentan esta deficiencia sufren principalmente:

- Intolerancia al ejercicio
- Fatiga y calambres al realizar esfuerzos

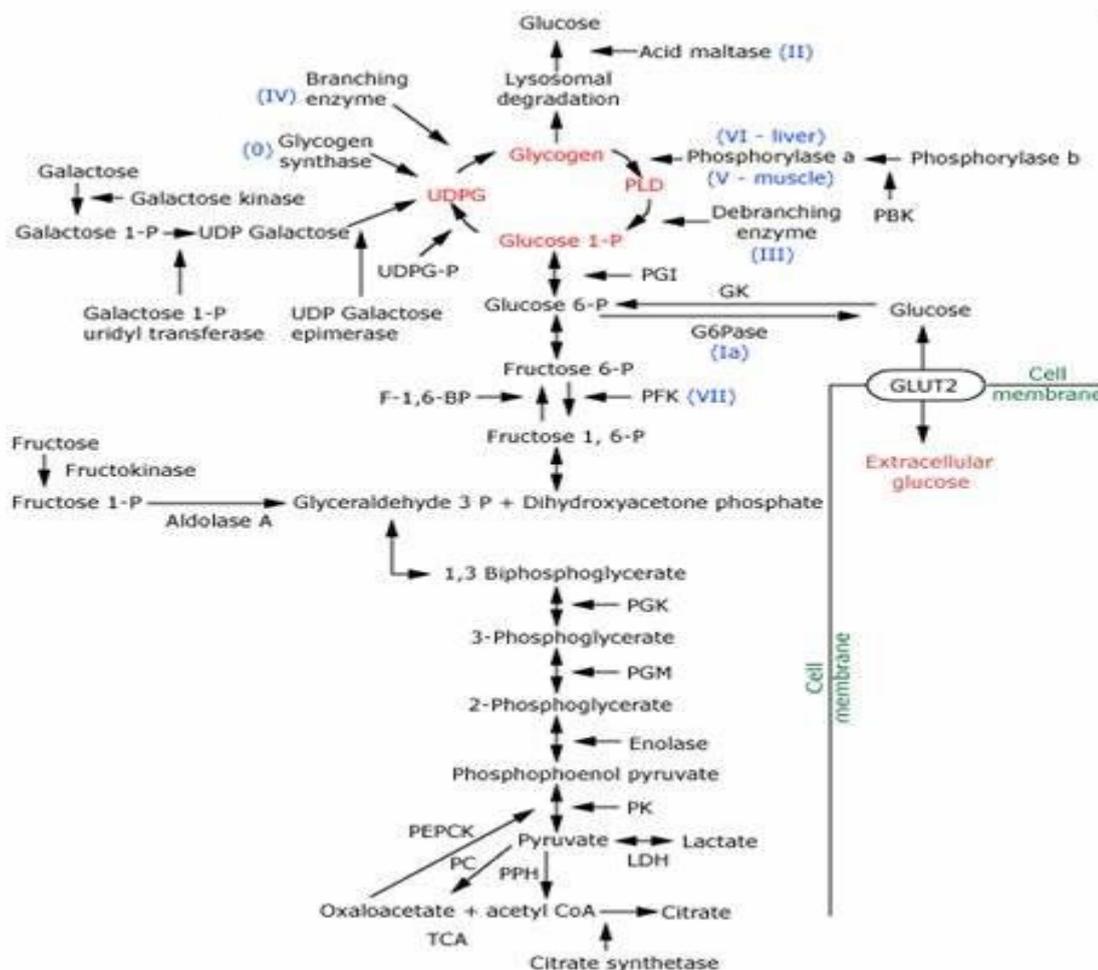
También pueden aparecer en ocasiones otros síntomas asociados como:

- Mioglobinuria (expulsión de mioglobina en la orina)
- Hiperuricemia (aumento del ácido úrico en la sangre)

¿Cuál es la causa que lo provoca?

La enfermedad de Tarui se debe a la falta de la enzima fosfofructoquinasa. Esta enzima tiene como función convertir la fructosa-6-fosfato a fructosa-1,6-difosfato. La falta de esta enzima impide la obtención de energía a partir de la glucosa libre o del glucógeno.

Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva, por lo que ambos padres deben transmitir al niño el gen defectuoso para que resulte afectado. Se debe a una mutación en el gen PFKM del cromosoma 12. Es una enfermedad muy rara que afecta a 1 de cada millón de recién nacidos.



¿Cómo se puede detectar?

Las personas que padecen la enfermedad de Tarui presentan anemia hemolítica (como consecuencia del déficit parcial de la fosfofructoquinasa eritrocitaria).

El diagnóstico se basa en la demostración del déficit de la enzima en el músculo y el déficit parcial de la enzima en los glóbulos rojos

¿Cuál es el tratamiento recomendado?

No se requiere un tratamiento específico, pero es recomendable no tomar hidratos de carbono antes de realizar ejercicio.

TRATAMIENTO Y PREVENCIÓN:

El tratamiento depende del tipo de EAG y los síntomas. El médico diseñará un plan de acuerdo a los síntomas específicos. Tratamiento de las EAG que afectan al hígado Estas pautas generales se aplican a los pacientes con los tipos I, III, IV, VI y IX. El objetivo del tratamiento es mantener niveles normales de glucosa en sangre. Esto puede realizarse mediante: Cambios en la dieta: En el caso de los niños de más de dos años, se pueden administrar alimentos con carbohidratos de forma frecuente y en poca cantidad a lo largo del día. Estos alimentos pueden incluir fécula de maíz sin cocer, que proporciona una forma de liberación lenta y continua de glucosa. Las personas con tipo 1 deberán eliminar los alimentos con alto contenido de fructosa o lactosa. Medicamentos: Allopurinol (Aloprim, Zyloprim): reduce los niveles de ácido úrico en sangre para prevenir la gota y los cálculos renales Alglucosidasa alfa (Lumizyme): puede reemplazar la enzima necesaria para que los músculos funcionen adecuadamente, y se suministra para a niños a partir de ocho años

que tienen el tipo II Procedimiento: en el caso de bebés menores de dos años, se puede administrar glucosa a través de una sonda que pasa por la nariz y hacia el estómago. Cirugía: para las personas con tipo V, puede ser necesario un trasplante de hígado .

Tratamiento de las EAG que afectan a los músculos Estas pautas generales se aplican a los pacientes con los tipos V y VII: El objetivo del tratamiento es evitar la fatiga muscular o los calambres causados por el ejercicio. Esto se realiza: Regulando o limitando el ejercicio extenuante para evitar los síntomas de fatiga Mejorando la tolerancia al ejercicio a través de la ingesta oral de glucosa o de fructosa (la fructosa debe evitarse en las personas con el tipo I) o de una inyección de glucagón Mantener una dieta rica en proteínas *

Prevención No se conocen estrategias para prevenir las EAG. Sin embargo, el tratamiento oportuno puede ayudar a controlar la enfermedad una vez que la persona la contrae. Si padece EAG o presenta antecedentes familiares del trastorno, consulte con un genetista. Esta consulta puede ayudarlo a determinar el riesgo que corren sus niños.

Referencias bibliográficas

- [Enfermedad de Tauri - Facultad de Medicina \(ufm.edu\)](#)
- [Enfermedad de Tarui. Glucogenosis tipo VII. Déficit de fosfofructoquinasa \(tuotromedico.com\)](#)
- [Pediatric Glycogen Storage Disease | Children's Pittsburgh \(chp.edu\)](#)
- [Tipo VII – Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis \(AEEG\)](#)
- [Enfermedad de Tarui: causas, síntomas y Treatment](#)
- [\(DOC\) La enfermedad de Tarui | Paulo Henrique Timbó - Academia.edu](#)
- [ciclo de la glucolisis: ENFERMEDAD DE TAURI \(ciclodelaglucolisiserika.blogspot.com\)](#)