

Universidad Del Sureste

Nombre del estudiante: Adly Candy Vázquez Hernández

Docente: Dra. Mónica Gordillo Rendón

Materia: Neurología

Tema: Metabolopatías

Carrera: Medicina Humana

Semestre: 6°

Tuxtla Gutiérrez, Chiapas 28/03/2021



Metabolopatías

Patología	Alteración Metabólica	Déficit Enzimático	Metabolitos encontrados en sangre u orina	Características clínicas
Fenilcetonuria	Alteraciones en el proceso de hidroxilación de la fenilalanina determinan el aumento de su concentración en plasma, con efecto deletéreo sobre el sistema nervioso.	Fenilalanina-Hidroxilasa (FAH) y en algunos casos es la Dihidropteridina-reductasa o Dihidrobiopterina-sintetasa (BH ⁴)	En plasma y en Orina	Retardo mental, convulsiones, hiperactividad, conducta agresiva, temblor, espasticidad, microcefalia, eccemas y retardo en el crecimiento
Enfermedad de orina de arce	Alteración metabólica de los aminoácidos de leucina, isoleucina y valina; es Hereditaria	deshidrogenasa de los α -cetoácidos de cadena ramificada [DHCCR] que utiliza la tiamina pirofosfato (vitamina B1) como coenzima. Esta enzima mitocondrial está formada por cuatro subunidades: E1a, E1b, E2 y E3. La subunidad E3 se comparte con otras 2 deshidrogenasas del organismo, la piruvato deshidrogenasa y la α -cetoglutarato deshidrogenasa	en sangre y orina	Olor a jarabe de arce, ataxia, Letargos, vómitos, rechazo alimentario, alteraciones del tono muscular, convulsiones e incluso algunos casos en coma

Metabolopatías

Patología	Alteración Metabólica	Déficit Enzimático	Metabolitos encontrados en sangre u orina	Características clínicas
Glucogénesis	Alteración metabólica del glucógeno, ocasionados por la ausencia o deficiencia que participan en su síntesis como en su degradación	Deficiencia de glucosa-6-fosfatasa (Tipo I), α -glucosidasa ácida lisosómica (tipo II), enzima desramificadora (tipo III) y fosforilasa cinasa hepática (tipo IX)	En sangre y orina	Dificultad para movilizar sus depósitos de glucógeno, alteraciones en la glucemia, hepatomegalia, hipoglucemia
Mucopolisacaridosis	Alteración metabólica causada por la ausencia o el mal funcionamiento de enzimas que se utilizan en el procesamiento de glicosoaminoflicanos.	Deficiencia de enzimas que participan en el metabolismo de glucosaminglucanos a nivel de lisosomal.	En Orina	Facies tosca, el cabello y cejas gruesos, opacidad corneal, macrocefalia, deterioro de la curva de crecimiento, valvulopatía mitro-aórtica, miocardiopatía, hipertrofia de amígdalas y adenoides, apnea obstructiva del sueño.