



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ALUMNA

LOURDES DEL CARMEN ARCOS CALVO

MATERIA

BIOQUIMICA

TERCER

PARCIAL

TRABAJO

ENSAYO

TEMA

"ENZIMAS Y SU RELACIÓN CON ALGUNAS
ENFERMEDADES METABOLICAS"

¿Que son las enzimas?

Las enzimas son proteínas complejas que producen un cambio químico específico en todas las partes del cuerpo. Por ejemplo, pueden ayudar a descomponer los alimentos que consumimos para que el cuerpo los pueda usar. La coagulación de la sangre es otro ejemplo del trabajo de las enzimas.

Las enzimas son necesarias para todas las funciones corporales. Se encuentran en cada órgano y célula del cuerpo, como en:

- La sangre
- Los líquidos intestinales
- La boca (saliva)
- El estómago (jugo gástrico)

Enfermedades metabólicas producidas por enzimas

Existe una gran lista de enfermedades causadas por algún defecto en las enzimas algunas de esas son:

1. Fenilcetonuria
2. Porfiria
3. Talasemia
4. Hemofilia
5. hemofilia a
6. Hemofilia b
7. Hemofilia c
8. Mucopolidosis
9. Enfermedad De Gaucher
10. Citrulinemia
11. Deficiencia De G6pd

12. Enfermedad De Almacenamiento De Glucosa
13. Enfermedad De Tay-Sachs
14. Enfermedad De Fabry
15. Xantomatosis
16. Fucosidosis
17. Aciduria Arginosuccinica
18. Galactosemia
19. Hiperglicerolemia
20. Xeroderma Pigmentosum
21. Enfermedad De Pompe
22. Aciduria Metilmalónica
23. Alcaptonuria

Se describen algunas de ellas en el siguiente apartado:

La fenilcetonuria: también denominada «PKU», es un trastorno hereditario poco frecuente que provoca la acumulación de un aminoácido denominado «fenilalanina» en el organismo. La fenilcetonuria es causada por un defecto en el gen que ayuda a crear la enzima necesaria para descomponer la fenilalanina.

Sin la enzima necesaria para procesar la fenilalanina, puede formarse una peligrosa acumulación si una persona con fenilcetonuria come alimentos con alto contenido de proteínas o ingiere aspartamo —edulcorante artificial—. Esto puede provocar, con el tiempo, graves problemas de salud.

La talasemia: es un trastorno de la sangre hereditario (es decir, se pasa de los padres a los hijos a través de los genes) que ocurre cuando el cuerpo no produce la cantidad suficiente de una proteína llamada hemoglobina, una parte importante de los glóbulos rojos.

Las mucopolipidosis: (MLP) son un grupo de errores congénitos del metabolismo con acúmulo de mucopolisacáridos ácidos, esfingolípidos y

glucolípidos en células mesenquimatosas y viscerales. Se clasifican en 4 grupos de acuerdo con el déficit enzimático que las determinan y el desarrollo clínico de la enfermedad.

La deficiencia de glucosa -6- fosfato-deshidrogenasa: (también llamada deficiencia de G-6-PD) es una enfermedad hereditaria que se da generalmente en los varones. Aproximadamente uno de cada 10 afroamericanos en los EE. UU. la padece. La deficiencia de G-6-PD afecta principalmente los glóbulos rojos, que son los que llevan el oxígeno desde los pulmones a los tejidos del cuerpo. El problema médico que puede causar es la anemia hemolítica. Esto sucede cuando los glóbulos rojos son destruidos antes que el cuerpo pueda reponerlos.

Galactosemia: Es una afección en la cual el cuerpo no puede utilizar (metabolizar) el azúcar simple galactosa.

La galactosemia es un trastorno hereditario. Esto quiere decir que se transmite de padres a hijos. Si ambos padres portan una copia defectuosa del gen que causa esta enfermedad, cada uno de sus hijos tiene un 25% (1 en 4) de probabilidades de resultar afectado por ella.

Existen 3 formas de la enfermedad:

Deficiencia de galactosa-1-fosfatouridil transferasa (GALT): esta es la galactosemia clásica, la forma más común y la más grave

Deficiencia de galactosa cinasa (GALK)

Deficiencia de galactosa-6-fosfato epimerasa (GALE)

Las personas con galactosemia son incapaces de descomponer completamente el azúcar simple galactosa. La galactosa compone la mitad de la lactosa, el azúcar que se encuentra en la leche.

La fucosidosis: es una enfermedad de depósito lisosomal muy rara perteneciente al grupo de las oligosacaridosis o glicoproteinosis. Se debe a un déficit de alfa-L-fucosidasa responsable de la acumulación generalizada de fucosa, acumulándose glucolípidos y oligosacáridos en los tejidos corporales.