

**UNIVERSIDAD
DEL SURESTE**

**LUIS ANGEL
VASQUEZ RUEDA**

BIOQUIMICA

**ENSAYO DE
ENZIMAS**

05/NOVIEMBRE/2021

Enfermedades Metabólicas

Biología
05 | 11 | 21

3

La mayoría de enfermedades o trastornos metabólicos están causadas por el hecho de que una sola enzima no la produce el cuerpo o no funciona adecuadamente, el código necesario para crear esa enzima específica está contenido en un par de genes que, si son defectuosos, pueden provocar un trastorno metabólico.

Algunos ejemplos pueden ser:

* **Hipercolesterolemia Familiar:** es provocada por un gen que se hereda a través de uno o ambos padres, esta enfermedad hace que el cuerpo no se deshaga del tipo de colesterol que se puede acumular y taponar venas y arterias pudiendo provocar enfermedades cardíacas.

* **Enfermedad de Gaucher:** es la acumulación de ciertas grasas en determinados órganos, haciendo que dichos órganos se agranden pudiendo afectar su funcionamiento.

* **Encefalomiopatía Mitocondrial:** es una enfermedad de la cadena respiratoria mitocondrial, que resulta en un trastorno neurodegenerativo, que se caracteriza por un retraso psicomotor, hipotonía, debilidad muscular y atrofia.

Las enfermedades metabólicas se pueden caracterizar por:

- Adinamia
- Ictericia
- Cansancio
- Náuseas
- Dolor abdominal
- Atrofia
- Convulsiones

En los tratamientos se puede involucrar una dieta especial que elimine ciertos nutrientes, tomando reemplazos de enzimas o desintoxicando la sangre de químicos que se han acumulado como resultado de un metabolismo dañado.