

Dr : Jose miguel culebro ricaldi

Alumna: Yari karina hernandez chacha

Materia Bioquimica


Nombre: Metabolismo de aminoácidos

Desarrollo de la actividad:

Elaborar un resumen sobre el manejo de las alteraciones del metabolismo de aminoácidos

Manejo de las alteraciones del metabolismo de los aminoácidos

- Los errores congénitos de metabolismo de los aminoácidos [aa] son un conjunto de patologías que tienen en común la imposibilidad de metabolizar diferentes aa debido a la alteración en una vía metabólica específica por la disfunción en un enzima [por ejemplo: la fenilalanina hidroxilasa en la fenilcetonuria]. El producto final de esa vía metabólica no se genera por lo que se convierte en un aa esencial, que ha de ser consumido para lograr formar las proteínas endógenas. También se incluyen dentro de este grupo los defectos del ciclo de la urea [cu], Mediante el CU se realiza además la biosíntesis y degradación de la arginina. El ciclo completo se localiza en el hígado pero algunos de los enzimas [carbamilfosfato sintetasa I y ornitina transcarbamilasa] se expresan también en las células de la mucosa del intestino delgado, lo que nos es útil a la hora del diagnóstico ya que permite la demostración del defecto enzimático en una biopsia intestinal. El paciente con un defecto del CU no puede eliminar correctamente el amonio que, a concentraciones elevadas, es un tóxico que puede comprometer gravemente el estado neurológico del paciente y la vida.



Sin embargo, es frecuente, especialmente en el caso de las alteraciones del CU o de las acidemias orgánicas, que el debut de la enfermedad ocurra en el periodo neonatal, de forma aguda y grave.