

# aminoacidurias

GRUPO DE ENFERMEDADES CONGÉNITAS, CARACTERIZADAS POR LA ELIMINACIÓN POR ORINA DE GRANDES CANTIDADES DE AMINOÁCIDOS

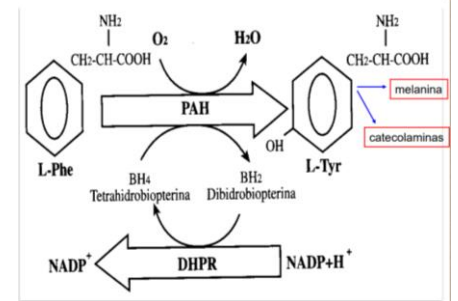
## Clasificación

Defectos enzimáticos fenilceton

Fenilcetonuria y variantes homocistenuria

**fenilcetonuria**  
Déficit de fenilalanina hidroxilasa. • Incidencia: 1: 10.000-1:20.000. • Herencia autosómica recesiva. • Gen en el cromosoma 12q. • Eliminación urinaria de: ácido fenilpirúvico

**homocistenuria**  
• Enfermedad Autosómica recesiva; 1/200.000. • Gen CBS (Cistationina-Sintasa); Locus 21q22.3  
• Aumento de Homocisteína provoca una conversión en Homocistina y Metionina en plasma. La Homocistina es poco soluble y se excreta en orina en grandes cantidades Homocistinuria



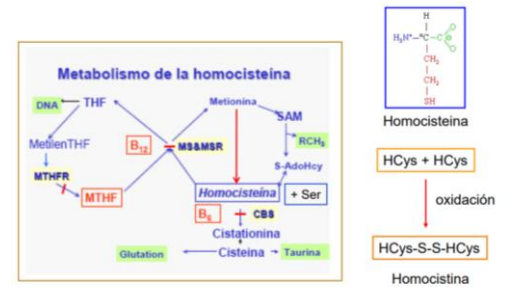
Sistemas de transporte alterados

Cistinuria hartnup

**Cistinuria**  
Enfermedad Ar con incidencia en neonatos 1/7000, defecto en el transporte de cistina y de la aa dibasicos que afecta a su reabsorción en túbulo renal y tracto gastrointestinal

**Hartnup**  
Autosómica Recesiva, 1/24.000. Locus 5p15; transportador de AAs neutros B<sup>0</sup>AT1 codificado por el gen SCL 6A19, expresado en el túbulo contorneado proximal. Transportador Na<sup>+</sup> dependiente.

## HOMOCISTINURIA/HOMOCISTEINEMIA



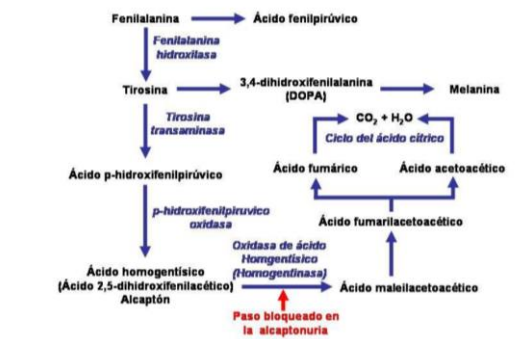
Acidemias orgánicas

Alcaptonuria De cadena ramificada

**Alcaptonuria**  
Autosómica recesiva, 1/250.000. Aumento de los niveles plasmático de Ac. Homogentísico, que se excreta en grandes cantidades en orina.

**De cadena ramificada**  
Enfermedad A. recesiva, incidencia 1:216.000. Deficiencia de la descarboxilasa de cetoácidos de cadena ramificada. Produce acidosis metabólica y cetoacidosis, la hipoglucemia es habitual. Locus 19q13.1-13.2: codifica un complejo multienzimático de 4 enzimas en la membrana mitocondrial interna.

## ALCAPTONURIA



## ENFERMEDAD DE LA URINA CON OLOR A JARABE DE ARCE (EOOJA) O LEUCINOSIS

