



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

PRESENTA

Lucía Guadalupe Zepeda Montúfar

SEXTO SEMESTRE EN LA LICENCIATURA DE MEDICINA HUMANA

TEMA: "Aminoacidurias".

ACTIVIDAD: Mapa mental

ASIGNATURA: Pediatría

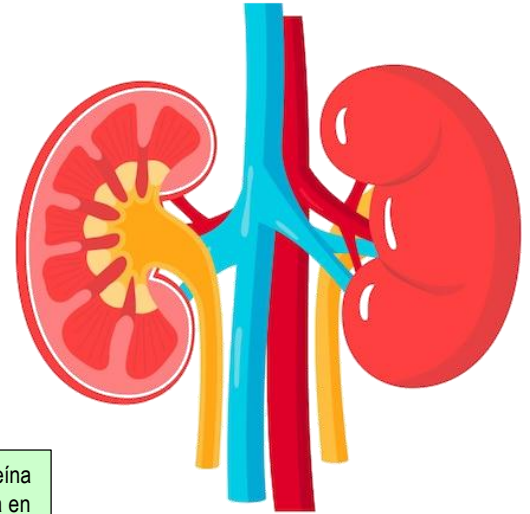
UNIDAD IV

CATEDRÁTICO: Dr. Saúl Peraza Marín

TUXTLA GUTIÉRREZ; CHIAPAS A 30 DE JUNIO DEL 2022

AMINOACIDURIAS

Son compuestos orgánicos que se combinan para formar proteínas.



Hiperfenilalaninemia / fenilcetonuria (Phe \geq 2,5 mg/dl o 151,5 μ mol/L)

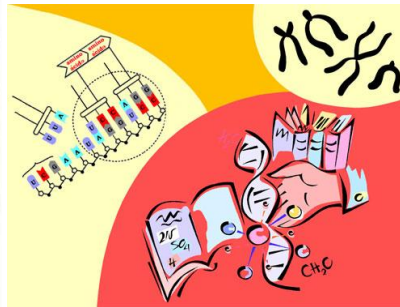
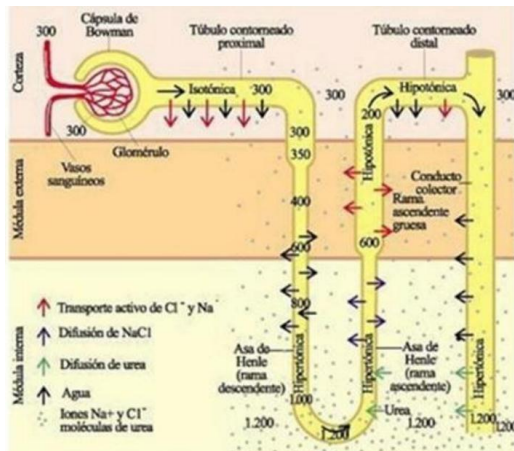
- **Factores asociados:** PKU
- **Causa:** Retraso mental, convulsiones, encefalopatía
- **Tratamiento:** Dieta restringida en fenilalanina.



Homocistinuria → Aumento de la concentración de homocisteína y metionina y una disminución de la concentración de cisteína en el plasma y la orina.

- **Posibles daños:** Desplazamiento de la lente óptica conocida como ectopia del cristalino, retraso mental, anomalías esqueléticas, osteoporosis y enfermedad arterial prematura.
- **Tratamiento:** Restricción dietética de proteínas y metionina y la suplementación con vitaminas B6, B12 y folato.

ESENCIALES	NO ESENCIALES
Alanina	Arginina
Aspargina	Histidina
Aspartato	Isoleucina
Cisteína	Leucina
Glutamato	Lisina
Glicina	Metionina
Prolina	Fenilalanina
Serina	Treonina
Tirosina	Triptófano
Glutamina	Valina



Manifestaciones clínicas de la AKU



Alcaptonuria → Aumento de la concentración de ácido homogentísico en la orina y en el tejido conectivo debido a una deficiencia de oxidasa ácida homogentísica.

- **Síntomas característicos:** Presencia de orina oscura, artritis articular grande y ennegrecimiento de las orejas y otros tejidos de cartilago y colágeno.
- Prevención de las complicaciones y uso de medicamentos a base de nitisona.

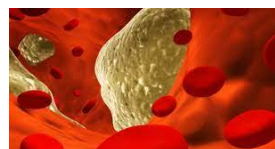
Cistinuria → Falta de transporte en los riñones y el intestino delgado, se caracteriza por una mala reabsorción y una excesiva excreción de los aminoácidos dibásicos cistina, arginina, lisina, ornitina y en la orina.

- **Consecuencias:** Formación de cálculos renales, ureterales y vesicales, lo que puede conducir a la insuficiencia renal.
- **Tratamiento:** Penicilamina y tiopronina



Enfermedad de Hartnup → Defecto en un transportador localizado en los riñones e intestinos, lo que resulta en un aumento de la excreción urinaria de alanina, treonina, leucina, isoleucina, asparagina, glutamina, histidina, serina, tirosina, valina, triptófano y fenilalanina.

- **Consecuencias:** Ataxia cerebelosa o el delirio, acompañadas de lesiones cutáneas como la pelagra.
- **Tratamiento:** incluye una dieta alta en proteínas y suplementos de nicotinamida.



Aminoácido dibásico → Defecto selectivo en la reabsorción de arginina, lisina y ornitina.

- **Clínica:** Hepatomegalia, intolerancia a las proteínas, hiperamonemia, LR, osteoporosis severa o cambios estructurales en los pulmones.
- **Tratamiento:** Restricción dietética de suplementos de proteína y citrulina.

Fuente bibliográfica

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=502&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=2116&Malattia\(e\)=%20grupo%20d%20malattie=Aminoaciduria--tipo-Hartnup&title=Aminoaciduria--tipo-Hartnup&search=Disease_Search_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=502&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=2116&Malattia(e)=%20grupo%20d%20malattie=Aminoaciduria--tipo-Hartnup&title=Aminoaciduria--tipo-Hartnup&search=Disease_Search_Simple)