

Universidad del sureste

MEDICINA HUMANA

6TO SEMESTRE

PEDIATRIA

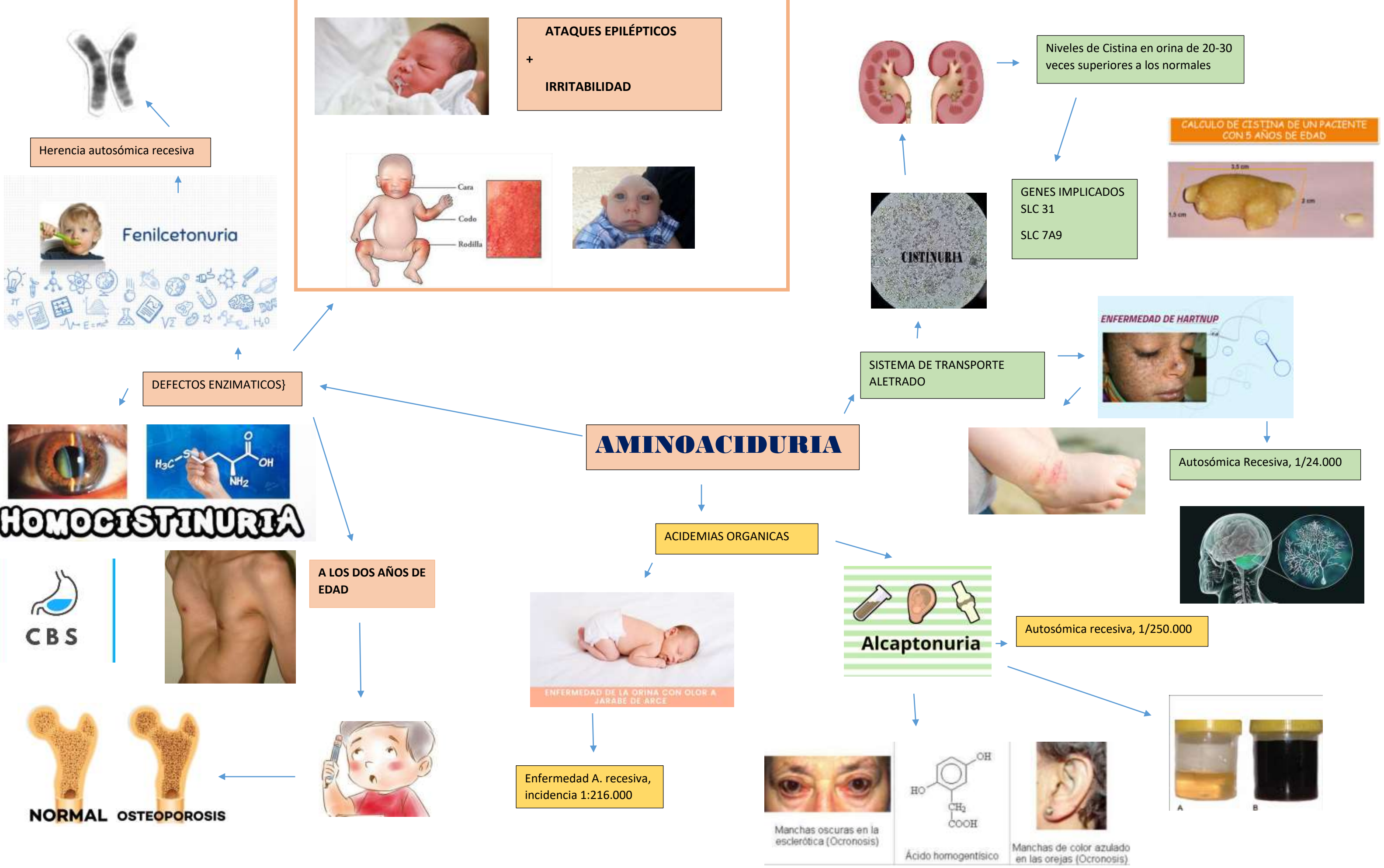
AMINOACIDURIAS

PARCIAL IV

MARIA MERCEDES MARROQUIN HERNANDES

DR. SAUL PERAZA MARIN

**TUXTLA GUTIERREZ CHIAPAS A: 30-
06-2022**

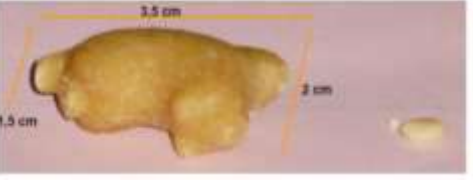


ATAQUES EPILÉPTICOS
+
IRRITABILIDAD

Niveles de Cistina en orina de 20-30 veces superiores a los normales

CALCULO DE CISTINA DE UN PACIENTE CON 5 AÑOS DE EDAD

GENES IMPLICADOS
SLC 31
SLC 7A9



SISTEMA DE TRANSPORTE ALETRADO

Autosómica Recesiva, 1/24.000

AMINOACIDURIA

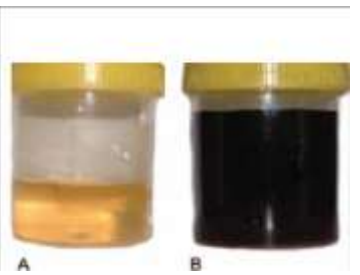
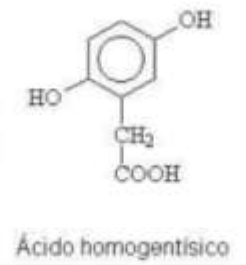
ACIDEMIAS ORGANICAS



Autosómica recesiva, 1/250.000



Enfermedad A. recesiva, incidencia 1:216.000



Herencia autosómica recesiva



DEFECTOS ENZIMATICOS



A LOS DOS AÑOS DE EDAD

