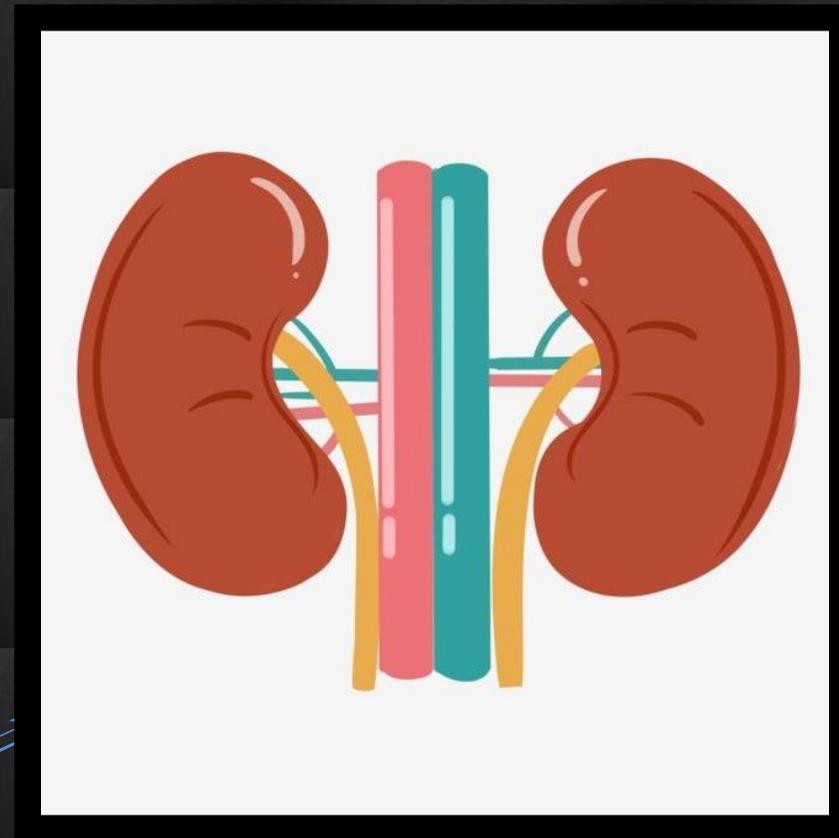


MAPA MENTAL: AMINOACIDURIAS

Pediatría 6to. Semestre Medicina Humana

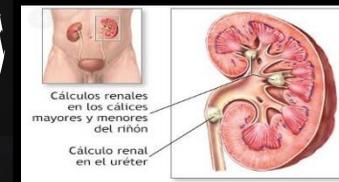
Dr. Saul Peraza Marin



UNIVERSIDAD DEL SURESTE
Oscar Adalberto Zebadua Lopez

Es un desorden metabólico autosómico recesivo, cuya forma clásica es causada por deficiencia de cistationina β-sintasa, debido a mutaciones en el gen CBS

es una aminoaciduria debida a un transporte defectuoso de cistina y de aminoácidos dibásicos (arginina, ornitina, y lisina) en la membrana apical del epitelio intestinal y túbulo proximal renal.



Cistinuria

Es un cuadro raro autosómico recesivo que incluye malabsorción y aumento de la excreción de triptófano y otros aminoácidos.

Homocistinuria



Aminoacidurias

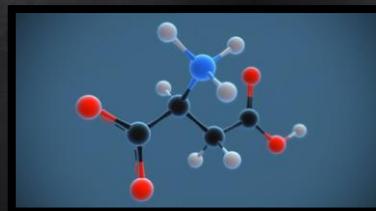
Fenicelturia

E. Hartnup

Es un trastorno hereditario poco frecuente que provoca la acumulación de un aminoácido denominado «fenilalanina» en el organismo.

A. Difásico

Alcaptonuria



son los que tienen en su estructura dos grupos amino y un grupo ácido.

Error congénito del metabolismo de los aminoácidos fenilalanina y tirosina, causado por la deficiencia de la enzima homogentisatodioxigenasa (HGD), que determina la acumulación de ácido.

Manifestaciones clínicas de la AKU

Normal	Alcaptonuria		ocronosis
			Depósito tisular de pigmento