



Universidad del Sureste  
Campus Tuxtla Gutiérrez

“Aminoacidurias”

Pediatría

Dra. Saul Peraza Marin

Br. Viridiana Merida Ortiz

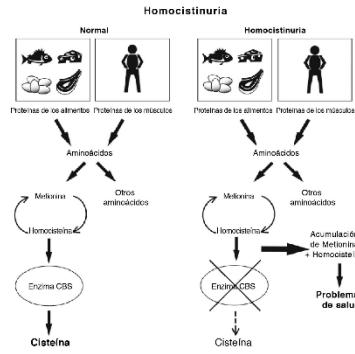
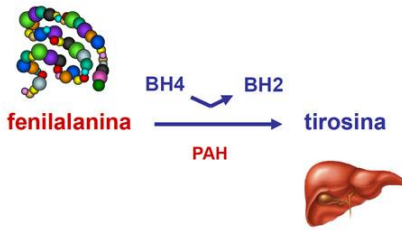
Estudiante de Medicina

6to Semestre

30 de junio de 2022, Tuxtla Gutiérrez Chiapas

- Phe  $\geq$  2,5 mg/dl o 151,5  $\mu$ mol/L
- Etiología: Retraso mental, convulsiones, encefalopatía.
- Tx: Dieta restringida

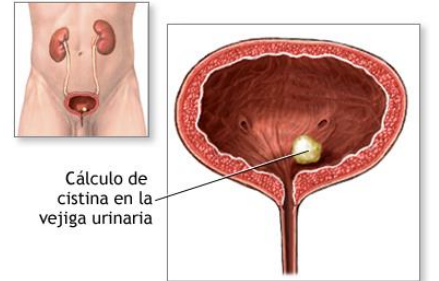
### Metabolismo de la fenilalanina



Aumento de la concentración de homocisteína y una disminución de la concentración de cisteína.  
Tx: restricción dietética, suplemento vit b6, B12 y folato

Ocasiona: Formación de cálculos renales, ureterales y vesicales, lo que puede conducir a la insuficiencia renal.

Tx: Penicilamina y tiopronina



ADAM.

### Fenilcetonuria

### Homocistinuria

### Cistinuria

# AMINOACIDURIAS

### Enfermedad de Hartnup



### Aminoácido dibásico

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

Síntomas: Hepatomegalia, intolerancia a las proteínas, hiperamonemia, LR, osteoporosis

### Alcaptonuria

Diagnóstico de la alcaptonuria



Estudio bioquímico



↑ ácido homogentísico

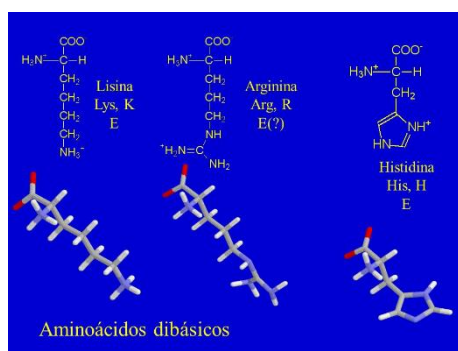
Estudio genético



Mutaciones en HGO

Ocasiona: Ataxia cerebelosa o el delirio, acompañadas de lesiones cutáneas como la pelagra.

Tx: dieta alta en proteínas y suplementos de nicotinamida.



Aumento de la concentración de ácido homogentísico

Síntomas: Presencia de orina oscura, artritis articular grande y ennegrecimiento de las orejas