



ASPARTILGLUCOSAMINURIA

DEFINICIÓN

Es un desorden de depósito lisosomal que pertenece al grupo de las enfermedades metabólicas (EM). Es una enfermedad hereditaria. Lo cual encontraremos un acumulo de depósitos tóxicos en las células del cuerpo,



EPIDEMIOLOGIA

Estos casos son vistos en Finlandia en el cual se han identificado dos mutaciones prevalentes (AGU_{fin} mayor y AGU_{fin} menor) que representan el 98% de los alelos causantes de enfermedad.



ETIOLOGIA

La AGU está causada por mutaciones en el gen AGU ubicado en 4q34.3. Causan una deficiencia en la N-aspartilglicosaminidasa. También causa una acumulación excesiva de glucoasparagina en los tejidos del cuerpo y un incremento de su excreción en orina.



CUADRO CLINICO

Los primeros meses de vida, hernia, diarrea recurrente, tosquedad facial, afasia progresiva, retraso mental. anomalías esqueléticas, hipermovilidad de las articulaciones, macroglosia, pronóstico de vida 20 años o 50 años.



DIAGNOSTICO

Se caracteriza por una mayor excreción urinaria de aspartilglicosamina que se detecta en una cromatografía de aminoácidos u oligosacáridos. confirman por la baja actividad de la aspartilglicosaminidasa medida en linfocitos, fibroblastos, amniocitos o trofoblastos.



TRATAMIENTO

Medidas sintomáticas, consideración de trasplante de médula ósea o de células madre



Elaborado por: Jonathan Suriano Cruz

Fuentes de información:

- [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=93#:~:text=Es%20una%20enfermedad%20de%20almacenamiento,oligosacaridosis%20\(tambi%C3%A9n%20llamadas%20glucoproteinos\).](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=93#:~:text=Es%20una%20enfermedad%20de%20almacenamiento,oligosacaridosis%20(tambi%C3%A9n%20llamadas%20glucoproteinos).)
- <https://www.msmanuals.com/es-mx/professional/multimedia/table/oligosacaridosis-y-trastornos-relacionados>