



Aspectos bioquímicos en la patología de diversas enfermedades: errores congénitos del metabolismo

Autora: Cynthia Reyes Flores. Estudiante de Quinto año de la carrera de Medicina. Universidad de Ciencias Médicas de Guantánamo, Facultad de Ciencias Médicas de Guantánamo. Guantánamo. Cuba.



INTRODUCCIÓN

Los errores congénitos del metabolismo son aquellas enfermedades moleculares en las cuales la proteína afectada es una enzima.

En muchos casos se desconoce si el defecto enzimático se debe a que la enzima está alterada estructuralmente, y por ello carece de actividad, o si es que no se sintetiza en las cantidades suficientes.

OBJETIVO

Objetivo: caracterizar las alteraciones que inciden en la aparición de los errores congénitos del metabolismo de algunas enfermedades.

MÉTODO

Se realizó una búsqueda y revisión en idioma español con información de los años 2020-2023 en el buscador Google Académico. Criterio de selección: artículos completos, con referencias disponibles, que se refirieran al objetivo general del trabajo y publicaciones en idioma español. Se utilizaron los métodos de análisis-síntesis, que posibilitaron la interpretación de la bibliografía encontrada y la organización del conocimiento.

RESULTADOS

❖ **Galactosemia:** deficiencia de la galactosa-1-P uridil transferasa. La ausencia provoca aumento en la concentración de la galactosa-1-P que es muy tóxico para hígado y SNC. Diagnóstico de certeza: dosificación de la enzima en eritrocitos.

❑ **Enfermedad de Tay Sachs:** la enzima deficiente es la hexosaminidasa A que hidroliza el enlace glicosídico que une la N-acetil-galactosamina terminal del gangliósido GM2 y lo convierte en GM3. Diagnóstico de certeza: dosificación de la hexosaminidasa A en células cultivadas de líquido amniótico.

➤ **Enfermedad de Gaucher:** déficit en la enzima glucocerebrosidasa, con la consiguiente acumulación intracelular de glucocerebrósidos. Diagnóstico de certeza: la aspiración de la médula ósea.

✓ **Fenilcetonuria:** se debe a la ausencia de actividad de la enzima fenilalanina-hidroxilasa hepática que convierte la fenilalanina en tirosina. La ausencia provoca aumento de fenilalanina en todos los líquidos corporales. Diagnóstico de certeza: prueba de Guthrie

CONCLUSIONES

El número de enfermedades moleculares crece constantemente, en parte por la descripción clínica de nuevos síndromes y en parte por la tipificación bioquímica de las deficiencias moleculares. En los últimos años, el desarrollo de la biotecnología ha abierto nuevas perspectivas para el diagnóstico y tratamiento. En Cuba se llevan adelante programas de salud para la erradicación y reducir incidencia con procedimientos de diagnóstico prenatal.