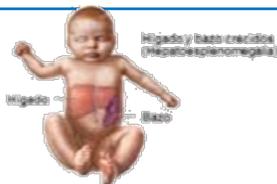




Aspectos bioquímicos en la patología de diversas enfermedades: errores congénitos del metabolismo

Autores: Cynthia Reyes Flores. Estudiante de Cuarto año de la carrera de Medicina. Facultad de Ciencias Médicas de Guantánamo, Universidad de Ciencias Médicas de Guantánamo. Guantánamo. Cuba. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3817-8632> E-mail autor del contacto: virدانys@nauta.cu



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: 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 2017-2022 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.