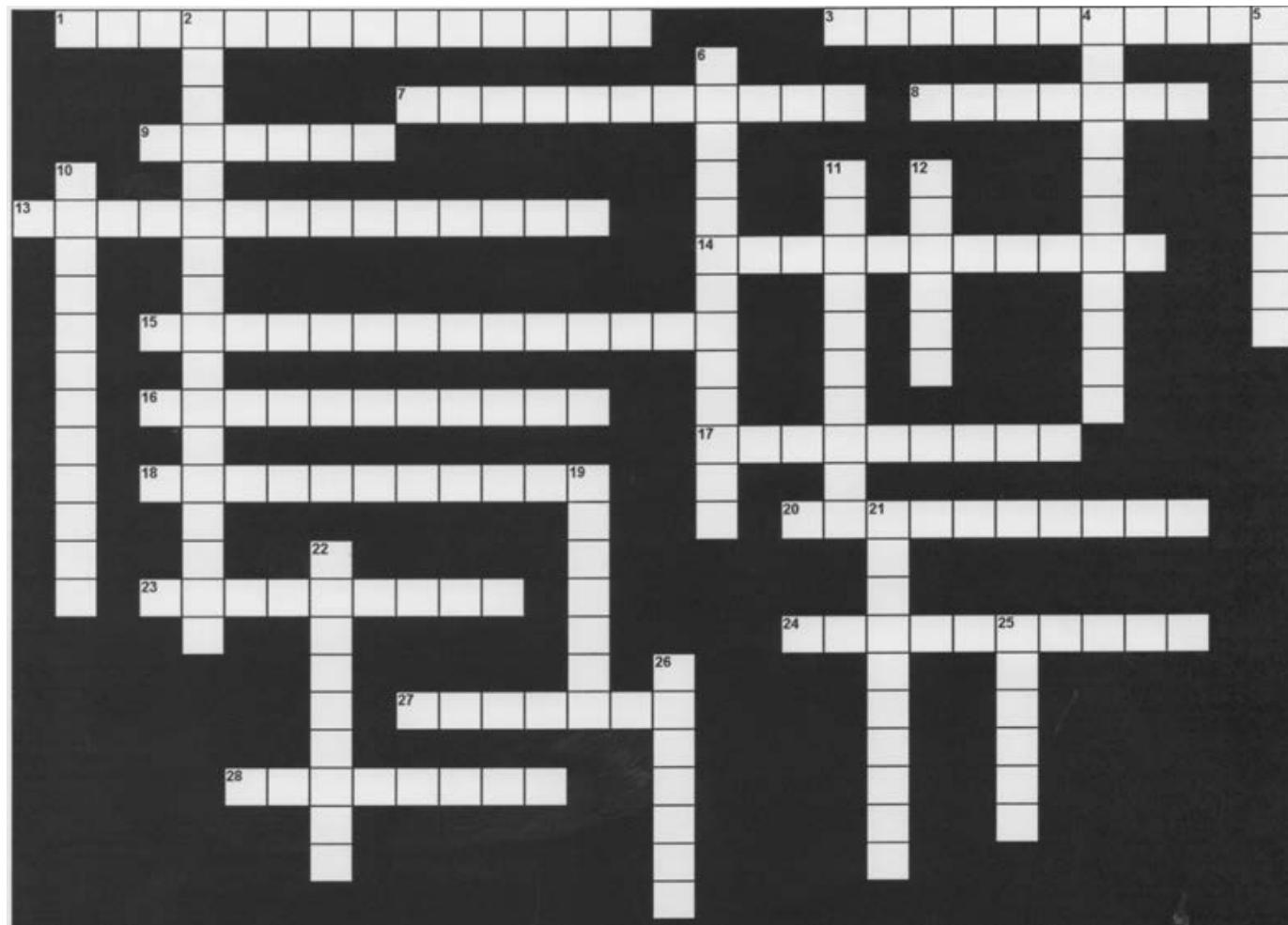


# CRUCIBIOQ®

## ENFERMEDADES METABÓLICAS II

Yolanda Saldaña Balmori  
Correo E: balmori@bq.unam.mx



### HORIZONTALES

- 1 La acil-CoA \_\_\_\_\_ de cadena larga cataliza el primer paso en la oxidación de los ácidos grasos en la mitocondria, su deficiencia se debe a una mutación autosómica recesiva en un gen que la codifica, puede ser severa ya que en el recién nacido ocasiona cardiomiopatías ya sea hipertrófica o dilatada por debilidad, arritmias, hepatomegalia que puede ocasionar la muerte; en adolescentes y adultos además de

hepatomegalia y cardiomiopatía, generalmente ocasiona lesiones músculo esqueléticas y ca-lambres, el cuadro se agudiza con el ejercicio.

- 3 Hormona que se produce en el lóbulo posterior de la hipófisis, es encargada de la reabsorción de agua en el cuerpo y de concentrar orina en los riñones; cuando por la presencia de tumores, extirpación o daño en la hipófisis hay alteración en su producción, los riñones no pueden concentrar la orina, la cual se eliminan muy diluida en grandes cantidades, lo que ocasiona la necesidad de ingerir muchos líquidos, la patología ocasionada por este cuadro se llama diabetes insípida.

- 7 La oxidación del sustrato que ocasiona esta enfermedad se realiza en el hígado por la acción de la deshidrogenasa específica a acetaldehído, sustancia que es ligeramente tóxica pero que rápidamente es oxidada a acetato por la aldehído deshidrogenasa; la administración de disulfiram se ha recomendado para alejar al paciente del agente causante de esta enfermedad ya que la ingesta de ambos le ocasiona grandes molestias (nauseas, vómito, sudoración, etc.); la acción de este medicamento es la de inhibir la oxidación hepática del acetaldehído, de modo que su concentración puede llegar a diez veces mayor de lo normal, por otro lado, el disulfiram es un inhibidor de la dopamina  $\beta$ -hidroxilasa cerebral, lo que deprime la síntesis de catecolaminas, estos dos hechos pueden ser los causantes de muerte.
- 8 Vitamina soluble del complejo B, es coenzima de varias carboxilasas, una vez que ha cumplido su misión debe separarse de la enzima por la acción de la biotinidasa, una enzima que si se encuentra deficiente por mutación en el gen *BTD*, será responsable de que se acumulen en concentraciones tóxicas el lactato, cuerpos cetónicos y derivados del propionato entre otros, lo que ocasiona vómito, rechazo al alimento y convulsiones. Una vez diagnosticado en el recién nacido, el tratamiento es la administración de por vida, de esta vitamina.
- 9 La toxina del \_\_\_\_\_ que es secretada por el *Vibrio cholerae* cataliza la transferencia de la ADP-ribosa del NAD<sup>+</sup> a la subunidad alfa de la proteína G estimuladora (Gs) lo que la mantiene activada y con eso se bloquea la actividad GTPasa, esto provoca que la adenil ciclase de las células epiteliales intestinales se mantenga activa lo que desencadena la secreción continua de Cl<sup>-</sup>, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> y agua ocasionando una rápida deshidratación; el tratamiento de elección, además del empleo de antibióticos es la administración de sueros para reponer los iones perdidos.
- 13 El aminoácido que da lugar a esta enfermedad se convierte en tirosina gracias a la participación de dos enzimas: la hidroxilasa específica y la dihidropteridina reductasa; por un trastorno metabólico hereditario puede presentarse en el recién nacido un cuadro en el que se acumula el sustrato y puede pasar de 0.061 mM (1 mg/dl) hasta 1.21 mM (20 mg/dl), esta patología debe detectarse en los primeros días del nacimiento y atenderse de por vida limitando el consumo de alimentos que lo contienen, de lo contrario habrá inhibición de desarrollo mental e intelectual, presentar convulsiones, problemas del comportamiento o desórdenes psiquiátricos, además al no haber la adecuada síntesis de tirosina se verán afectadas las vías de síntesis de melanina y catecolaminas.
- 14 Dentro de este grupo de enfermedades se encuentra, por ejemplo, el hipotiroidismo, que es ocasionada por la producción de anticuerpos que impiden que la glándula tiroides produzca la cantidad de hormonas tiroideas necesarias para resolver las necesidades del individuo; o bien la presencia de títulos altos del anticuerpo, llamado factor reumatoide presente en la sangre el cual puede ser considerado como un factor de riesgo previo al desarrollo de la artritis.
- 15 La cetoacidosis, el coma \_\_\_\_\_ y la hiperosmolaridad son las tres características críticas de la diabetes mellitus, la primera se debe a que al oxidarse los ácidos grasos generan una gran cantidad de cuerpos cetónicos que al acumularse en sangre y orina alcanzan niveles tóxicos; la segunda, al aumento de glucosa en la circulación que ante la disminución o falta de insulina que permite su ingreso a la célula para su degradación y la tercera, a que el riñón al tratar de compensar los niveles altos de glucosa sanguínea permite que aumente el volumen de orina lo que conduce que al haber una gran eliminación de agua se concentre el sodio, la glucosa y otras sustancias en la sangre, todo esto, agrava el cuadro diabético.
- 16 En este proceso interviene una cascada de reacciones enzimáticas que permite que cuando hay una herida, la protrombina por acción del calcio y otros componentes de lugar a la trombina, molécula que convierte al fibrinógeno en fibrina, una estructura que sella la herida; en este proceso intervienen dos vías de activación (intrínseca y extrínseca) en las que intervienen algunos de los diferentes factores de este proceso, por ejemplo la deficiencia del factor XII no conducen a hemorragias a diferencia que la ausencia del factor XI sí. Este proceso puede ocurrir en lugares y momentos indeseables, como cuando en las venas se provoca la interrupción del flujo sanguíneo y produce un trombo formado por plaquetas, proteínas y desechos celulares que al desprenderse y emigrar puede ser responsable de una embolia pulmonar o cardiaca.
- 17 Aminoácido esencial para la síntesis de las proteínas y un importante donador de grupos metilo, su degradación se inicia con la participación de la \_\_\_\_\_ adenosil-transferasa presente en todos los organismos, da lugar a otros metabolitos como son cisteína, taurina y glutatión, entre otros. Cuando por un error

- genético debido a mutaciones severas hay la deficiencia de la enzima hace que se acumule el sustrato, que en casos extremos puede ser responsable de temblor, trastornos en los movimientos y cierta discapacidad intelectual.
- 18** La piruvato \_\_\_\_\_ es la enzima mitocondrial que en presencia de biotina cataliza la formación del ácido que va a iniciar la ruta de la gluconeogénesis, su deficiencia que es de carácter hereditaria autosómica recesiva, ocasiona disminución en la síntesis del ácido oxalacético, además de hipoglucemia; debe hacerse un diagnóstico precoz en el recién nacido y con ello evitar la acidemia láctica y el retraso psicomotor, además se debe proporcionar una dieta rica en carbohidratos para evitar la hipoglucemia.
- 20** El envenenamiento por plomo recibe el nombre de \_\_\_\_\_, en esta enfermedad se genera anemia porque disminuye la vida de los eritrocitos, afecta la síntesis del grupo hemo de la hemoglobina y con ello altera el transporte de oxígeno, además puede remplazar, entre otros iones, al calcio y con ello modificar su homeostasis y su captación por los canales de la membrana, ocasiona nefrotoxicidad, aminoaciduria, glucosuria y se ha asociado al cáncer de pulmón, vejiga y cerebro; este metal es un inmunosupresor ya que disminuye las inmunoglobulinas y los linfocitos B. Los principales síntomas de esta intoxicación son estreñimiento, vómito, dolor abdominal, palidez, punteado en la retina y heces negras.
- 23** Para que los ácidos grasos de cadena larga puedan ser oxidados en la matriz mitocondrial, primero, deben ser activadas en presencia de ATP y CoA en el citosol, posteriormente en la membrana externa mitocondrial se unen transitoriamente a la \_\_\_\_\_ y son transportados a través de la membrana interna hacia la matriz donde se depositan como acil-CoA; una mutación del tipo autosómica recesiva impide la síntesis de las enzimas acil transferasas I y II para realizar correctamente esta traslocación lo que ocasiona hipoglucemia, hiperamonemia y aciduria en las primeras 48 horas después del nacimiento que puede conducir a la muerte. Cuando la expresión de la alteración genética es leve, puede, mediante el tratamiento adecuado ser compatible con la vida.
- 24** La carnitina es una molécula que interviene en el \_\_\_\_\_ de los ácidos grasos hacia la matriz mitocondrial para su oxidación; cuando por un defecto genético hay error en su producción ocasiona una hipoglucemia hipocetónica por defecto en la producción de cuerpos cetónicos que

puede conducir al coma; el tratamiento consiste en evitar el ayuno prolongado y una dieta con restricción de grasas, además de administrar como suplemento la molécula faltante.

- 27** Esta enfermedad se caracteriza por la intolerancia del niño o del adulto al gluten presente en cereales como cebada, centeno o avena debido a una alteración genética; esta intolerancia produce una lesión característica en la mucosa intestinal en la que hay atrofia de las vellosidades y destrucción parcial de la región donde se absorben los alimentos. El sistema inmunológico identifica al gluten como un agente extraño al organismo, mismo que produce anticuerpos que alteran la digestión y la absorción de los alimentos.
- 28** La enfermedad \_\_\_\_\_ cerebral, se debe a una interferencia en el aporte normal de sangre al cerebro que causa pérdida parcial o permanente del movimiento, memoria, razonamiento y/o lenguaje; la disminución del riego sanguíneo provoca hipoxia y glucolisis anaeróbica, la isquemia inhibe la transmisión sináptica por falta de ATP, lo que conduce a la muerte de tejido neuronal.

## VERTICALES

- 2** Así se designa a un grupo de alteraciones en la proteína de los glóbulos rojos encargada de transportar el oxígeno desde los pulmones hacia los tejidos corporales, muchas de ellas son de carácter hereditario en las que -entre otras- hay sustitución de aminoácidos en alguna de sus dos pares de cadena polipeptídicas (dos  $\alpha$  y dos  $\beta$ ), cuando en las cadenas  $\beta$  hay la sustitución del ácido glutámico de la posición 6 que tiene carga negativa, por valina que es hidrófoba, ocasiona una modificación de la estructura proteica que deforma al glóbulo en forma de hoz lo que da lugar a la anemia drepanocítica.
- 4** Así se llama al estudio relacionado con los mecanismos o factores que participan en la regulación de los genes, que puede heredarse, pero sin que haya cambios en la secuencia de nucleótidos, de esta manera, se induce o se reprime su expresión, lo que permite que la célula se adapte a los cambios ambientales; uno de esos mecanismos es la metilación de la citosina que conduce al silenciamiento de genes promotores y con ello se impide la transcripción, constituyendo un mecanismo de defensa contra virus y parásitos. (Inmunopatogenia de las enfermedades autoinmunes).

- 5** Esta enfermedad se debe a un trastorno genético que se transmite de forma autosómica recesiva y es causada por la mutación en los genes que conducen a la síntesis de la tirosinasa, enzima que permite que la tirosina mediante algunos intermediarios sintetice en los melanocitos, la melanina que es el pigmento colorido de la piel, cabello y el iris de los ojos.
- 6** Enfermedad en la que hay una falla en la síntesis de la urea debida a un trastorno genético de herencia autosómica recesiva que se genera por las mutaciones en los genes que codifican a las enzimas del ciclo de la urea, quedan excluidos los defectos ocasionados por la deficiencia de la ornitina transcarbamolasa que se hereda ligada al cromosoma X.
- 10** Este cuadro se presenta cuando hay aumento en la degradación de lípidos, posiblemente por un suministro insuficiente de carbohidratos debido a un régimen dietético o por una enfermedad como la diabetes mellitus.
- 11** Aminoácido esencial de las proteínas, su degradación correcta conduce a la formación de acetil-CoA y propionil-CoA para integrarse al ciclo de Krebs; cuando hay una mutación en el gen *HADH2* del cromosoma X se produce la deficiencia de la enzima 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA lo que ocasiona aciduria orgánica con la acumulación en plasma y orina de ácidos orgánicos en varones recién nacidos, esto puede llegar a ocasionar daño neurológico, con regresión del lenguaje, alteraciones visuales y auditivas. Se puede diagnosticar por el perfil de ácidos orgánicos durante el embarazo y el tratamiento es ofrecer una dieta restringida de las proteínas ricas en el aminoácido.
- 12** Conjunto de enfermedades que pueden desarrollarse por diferentes causas: radiaciones ionizantes, productos químicos, humo de tabaco, agentes contaminantes, virus del papiloma humano o tener un origen genético debido a una mutación ocasionada por translocación, delección, ganancia o pérdida en alguno de los genes que codifican receptores de factores de crecimiento; al haber la mutación se pierde la regulación y hay una división celular descontrolada ya que se pierden las características propias y se adquieren de otras con la capacidad de invadir a diferentes órganos a través de los sistemas linfático y circulatorio lo que ocasiona el desarrollo de tumores generalmente de crecimiento rápido que de no ser tratados oportunamente, conducen a la muerte.
- 19** Enzima que se produce en el páncreas y en las glándulas salivales, ayuda a digerir a los carbohidratos; cuando hay una pancreatitis aguda, además de la inflamación característica, se triplican sus valores en suero los que retornan a la normalidad después de 48-72 horas, la elevación de sus valores en orina tarda de 7 a 10 días en normalizarse.
- 21** Grupo de enfermedades hereditarias caracterizadas por la anomalía en los genes que codifican a alguna de las cadenas  $\alpha$  o  $\beta$ -globina; la estructura de las cadenas no se encuentra alterada, pero una de ellas está ausente o se encuentra en pequeñas cantidades, cuando esto ocurre el organismo intenta compensar esta ausencia o disminución, con un aumento en la síntesis de las cadenas existentes lo que genera hemoglobinas inestables y como consecuencia anemia hemolítica por destrucción de glóbulos rojos; en los casos graves, el tratamiento indicado es la trasfusión sanguínea frecuente o trasplante de médula ósea.
- 22** Una enfermedad más habitual del grupo de las \_\_\_\_\_ es la de Gaucher caracterizada por la acumulación de glucocerebrósidos debido a la deficiencia o ausencia de la glucocerebrósidasa específica; el lípido se acumula en los tejidos causando hepatosplenomegalia, en los casos más graves también se acumula en sistema nervioso central ocasionando lesiones cerebrales.
- 25** El síndrome de Lesch-Nyhan es una enfermedad grave ligada al cromosoma X, la ausencia de hipoxantina-guanina-fosfo-ribosil-transferasa mantiene elevada la concentración de la \_\_\_\_\_ e impide que se sintetice inosina 5-monofosfato, en su lugar se metaboliza xantina y ácido úrico, esto conduce a un cuadro de gota en niños varones, además, se caracteriza por la presencia de alteraciones neurológicas graves: parálisis cerebral, retraso mental y un comportamiento de automutilación ya que los pacientes se muerden, labios, lengua y manos.
- 26** Este tipo de acidosis se presenta cuando hay dificultad en la disponibilidad de oxígeno lo que impide que se realice la glucólisis aeróbica, en general, todas aquellas condiciones que disminuyen el aporte de oxígeno a los tejidos ya sea insuficiencia respiratoria, cardiaca, hepática o renal, anemia o shock propician la reducción del piruvato y la acumulación del metabolito que la origina; hay anorexia, náuseas, vómito, depresión del SNC que puede conducir al estado de coma; la causa más común es la realización intensa de ejercicio aunque también puede deberse a la administración de los medicamentos contra el VIH que son inhibidores de la transcriptasa inversa de los análogos de nucleósidos o a la metformina, una sustancia de la familia de las biguanidas un medicamento utilizado en la diabetes; el tratamiento de elección es el aumento de la ventilación pulmonar.

# SOLUCIÓN AL CRUCIBIOQ®

## ENFERMEDADES METABÓLICAS II

Yolanda Saldaña Balmori  
Correo E: balmori@bq.unam.mx

