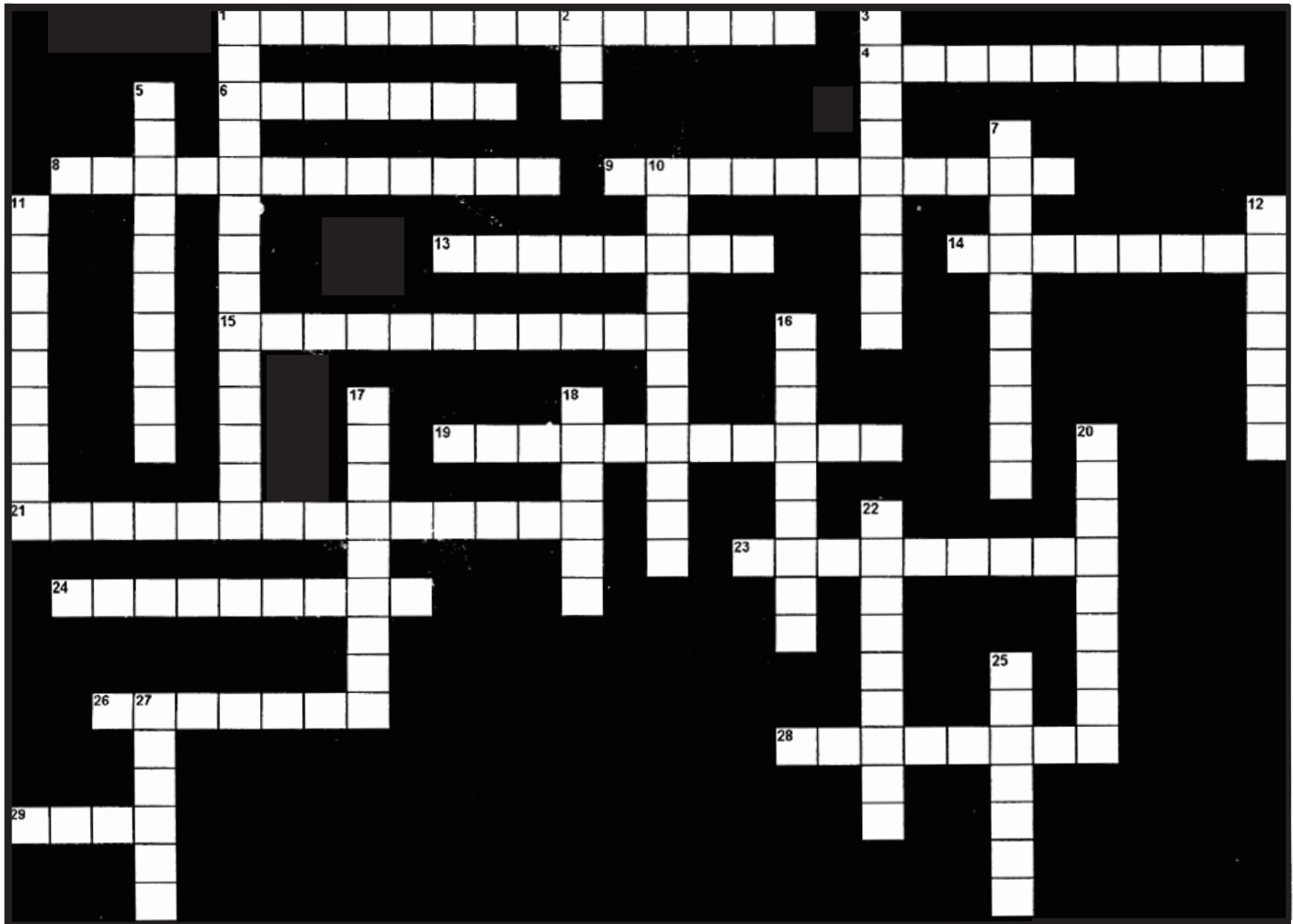


# CRUCIBIOQ<sup>®</sup>

## ENFERMEDADES METABÓLICAS

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



### HORIZONTALES

**1** Cuadro que se presenta debido a la hipofunción de la glándula tiroides que produce tiroxina (T4) y triyodotironina (T3), lo que ocasiona que haya un metabolismo lento que conduce a cansancio, disminución en la capacidad de rendimiento, además de apatía, mayor sensibilidad al frío, entre otros; la ausencia del tratamiento adecuado en la mujer gestante puede ser responsable de cretinismo en el producto.

**4** Así se identifica a un grupo de alteraciones metabólicas hereditarias en las que hay carencia de las enzimas dedicadas a la degradación de los lípidos, ocasionando daños en células y tejidos como en cerebro, hígado, bazo, médula ósea o sistema nervioso y responsables del desarrollo de enfermedades como la de Fabry, Niemann-Pick o Gaucher entre otras.

**6** Alcohol que se metaboliza en el hígado por una deshidrogenasa que tiene una velocidad 5 veces menor que la del etanol, sus productos son formaldehído y ácido fórmico, este último responsable de una acidosis metabólica grave; los síntomas que la intoxicación de esta sus-

tancia ocasiona son: cefalea, náuseas, vómito, trastornos en la visión, en algunas ocasiones coma y puede llegar hasta la muerte cuando el consumo es 1g/kg de peso. El tratamiento de elección es la administración de álcalis, hemodiálisis y etanol para que su enzima deshidrogenasa realice una inhibición competitiva e impida la formación de los productos tóxicos.

- 8 La deficiencia de la galactosa 1-fosfato uridil transferasa impide que la hexosa que junto con la glucosa constituye a la lactosa se incorpore al metabolismo de los carbohidratos ocasionando esta patología; este cúmulo debe ser detectado en el periodo neonatal ya que es responsable de intolerancia al alimento, vómito, ictericia; la ignorancia de este cuadro conduce a hepatomegalia, retraso mental y en ocasiones la muerte.
- 9 Hormona encargada de la reabsorción de agua en el cuerpo y de la concentración de orina; la patología identificada como diabetes insípida se debe a un trastorno en la producción de esta hormona en la hipófisis, lo que ocasiona que haya gran cantidad de orina que al eliminarse se encuentre muy diluida, esto ocasiona sed, irascibilidad, calambres y piel seca entre otros síntomas.
- 13 Esta enfermedad -la cual puede ser tipo I o II- tiene como característica fundamental la deficiencia de insulina, que es la hormona indispensable para que la glucosa, proveniente de la alimentación, sea metabolizada para la producción de energía.
- 14 No hay una causa identificada para el desarrollo de esta patología en la que hay mutaciones en el DNA que pudieron deberse a factores genéticos, radiaciones, etc., es ocasionada por una sobreproducción en la médula ósea de linfocitos que no maduran debidamente (blastos) y que afectan las funciones de los linfocitos sanos, los eritrocitos y las plaquetas; los síntomas de este cuadro generalmente son: desarrollo de moretones, sangrados e infecciones frecuentes, dolor en huesos y articulaciones, inflamación de ganglios linfáticos y disnea entre otros.
- 15 En la neuropatía conocida como Síndrome de Gullian-Barré se han desarrollado \_\_\_\_\_ como resultado de la infección bacteriana ocasionada por *Camylobacter jejuni* que destruyen la mielina que cubre los nervios periféricos lo que conduce a una disfunción autonómica que se presenta con parálisis flácida, inicialmente de los miembros inferiores y conforme avanza el daño, la parálisis muscular es progresiva y puede ocasionar problemas respiratorios, la administración de inmunoglobulinas es uno de los tratamientos de elección.
- 19 La enfermedad de Tay-Sachs está dentro del grupo de las lipodosis, es de carácter hereditario autosómico recesivo es más común en niños de origen judío, es producida por la \_\_\_\_\_ de la enzima  $\beta$ -hexosaminidasa que interviene en la degradación de gangliósidos que al acumularse dañan al sistema nervioso central, los síntomas son detectados aproximadamente a los 6 meses de edad al observar que el niño tiene mayor sensibilidad al ruido, visión disminuida, dificultad al tragar, ceguera, manchas rojas en la retina, al segundo año de vida se inician las convulsiones que pueden acabar con la vida hacia los 4 años.
- 21 Su nombre proviene de las raíces griegas  $\alpha\theta\eta\rho$  (*athéro* pasta) y  $\sigma\kappa\lambda\eta\rho\acute{\sigma}$  (*sklerós* duro), es un síndrome que se caracteriza por la formación de placas que se depositan en la íntima de las arterias lo que ocasiona una reacción inflamatoria con migración de las células de la musculatura lisa de la pared, que conducen a una pérdida de la elasticidad y disminución del paso del flujo sanguíneo.
- 23 Trastorno de la coagulación de la sangre de carácter hereditario, puede ser A o B, está ligada al cromosoma X y afecta a los hombres, puede transcurrir sin manifestaciones, las que se expresan ya sea ante heridas o en procesos quirúrgicos en donde los sangrados pueden conducir a hemorragias.
- 24 Enfermedad neurodegenerativa, suele aumentar su incidencia a edades superiores a los 65 años; los agentes causales pueden ser: genéticos, por daño oxidativo, por alteración en el metabolismo de la dopamina o por la presencia de tóxicos ambientales; todos o algunos de ellos, conducen a la disfunción de complejo I mitocondrial, hay generación de radicales libres, despolarización de la membrana y alteraciones que finalmente conduce a la muerte de neuronas dopaminérgicas.
- 26 Cuando este metabolito aumenta sus valores en circulación, generalmente se debe a que se han destruido las células pancreáticas responsables de la producción de insulina, la patología se identifica como diabetes y los síntomas principales son polidipsia, polifagia y poliuria.
- 28 Es una alteración del equilibrio ácido-base en el organismo, en el que hay una disminución del pH fisiológico de la sangre, según su origen puede ser metabólica ocasionada por disfunción renal o por anomalías metabólicas o respiratoria producida por problemas relacionados con las vías respiratorias.

- 29** Enfermedad que se caracteriza por un aumento de ácido úrico en la sangre, el mismo se puede encontrar cristalizado en las articulaciones; un factor desencadenante de la enfermedad es el consumo de grandes cantidades de carnes rojas, vísceras y etanol.

## VERTICALES

- 1** Enfermedad ocasionada por un exceso en la cantidad de fierro en el organismo, puede ser hereditaria, la cual es más frecuente en hombres que en mujeres o adquirida, debida a transfusiones repetidas, hepatitis B o C; los principales síntomas son fatiga, debilidad y malestar general, el tratamiento de elección es la aplicación de sangrías para evitar el cúmulo del metal.
- 2** Siglas del índice que relaciona el peso y la estatura [ $\text{peso (kg)} \div \text{altura}^2 \text{ (metros)}$ ] que se ha empleado para determinar el grado de sobrepeso cuando el valor está entre 25 y 29.99  $\text{kg/m}^2$ ; obesidad grado I cuando el valor está entre 30 y 34,99  $\text{kg/m}^2$ ; grado II es cuando el valor está entre 35 y 39,99  $\text{kg/m}^2$  y grado III cuando excede estos valores
- 3** A esta enfermedad que se desarrolla generalmente después de los 60 años se le llama también demencia senil, inicialmente hay un deterioro cognitivo leve, que a medida que el tiempo avanza se incrementa hasta olvidar rostros, nombres, costumbres de aseo, etc., por estudios bioquímicos se tiene que la proteína precursora de amiloide, (APP) se divide en fragmentos, uno de esos el péptido  $\beta$ -amiloide, que se agrupa con otros y forma las placas seniles, además la proteína tau se hiperfosforila, forma ovillos que dañan el sistema de transporte neuronal.
- 5** Este tipo de anemia llamada también drepanocítica es una enfermedad de origen genético debida a una mutación de una timina por una adenina en el gen de la globina  $\beta$  de la hemoglobina lo que conduce a la sustitución del ácido glutámico por valina ocasionando un defecto en la proteína, el eritrocito adquiere la figura de hoz lo que conduce a una isquemia del tejido que disminuye el aporte de oxígeno tisular.
- 7** La \_\_\_\_\_ de Fabry es debida a la deficiencia de la  $\alpha$ -galactosidasa-A y con ello la acumulación de trihexósido de ceramida lo que ocasiona acumulación de grasa en riñón, con insuficiencia renal; en corazón y cerebro, con la posible presencia de infartos; alrededor de vasos sanguíneos con riesgo de accidente cerebrovascular y aquellos que irrigan al sistema nervioso, ocasionan parestesia.
- 10** Dentro del grupo de enfermedades \_\_\_\_\_ recesivas se encuentra la de Niemann-Pick que es ocasionada por la acumulación de grasas y colesterol en hígado, bazo, médula ósea preferentemente, esta patología puede ocasionar pérdida de tono muscular, problemas de aprendizaje, dificultad al tragar, incoherencia al hablar, pérdida progresiva de la visión y audición; de las categorías, la más grave es la de la primera infancia en donde el paciente raramente sobrevive más allá del año y medio.
- 11** Proteína intracelular con 24 subunidades que en su parte interna tiene la capacidad de almacenar de 4000-4500 átomos de fierro el que se secreta al plasma con pequeñas cantidades para ser utilizado en la síntesis de hemoglobina, mioglobina, citocromos y algunas enzimas; las irregularidades ya sea en la producción, almacenamiento o liberación del metal de la proteína generará diferentes tipos de anemias.
- 12** Los incrementos séricos del producto terminal de la glucólisis anaerobia ocasiona la acidosis \_\_\_\_\_ la cual puede deberse a varios factores ya sean ambientales como por ejemplo, ascender a grandes alturas donde la concentración de oxígeno atmosférico se encuentra disminuido o patológicas como en la intoxicación alcohólica en la que la relación de NADH/NAD<sup>+</sup> se encuentra aumentada, así como en asma bronquial, enfermedad pulmonar obstructiva o diabetes mellitus, entre otras.
- 16** Dentro del grupo de enfermedades autosómicas recesivas está la de von Gierke que se caracteriza por la deficiencia de glucosa 6-fosfatasa, enzima que interviene en la liberación de las subunidades monoméricas a partir de la reserva hepática del \_\_\_\_\_, esto conduce a hipoglucemia, acidosis láctica, hiperuricemia e hiperlipidemia; las complicaciones de este cuadro son alteraciones en el crecimiento, posibilidad de generar gota, crisis convulsivas y cálculos renales, entre otros.
- 17** Cuando se presenta el síndrome de dificultad respiratoria aguda, es inminente la administración de oxígeno; este proceso lleva el riesgo de que puede ocasionar daño a la función pulmonar por la sobreproducción de radicales libres. En los años 50 del siglo pasado se identificó que el aumento de la presión de oxígeno en las incubadoras de recién nacidos prematuros hay una toxicidad por \_\_\_\_\_ que puede ocasionar ceguera.

- 18** Enfermedad autosómica recesiva, se caracteriza por ictericia, hepatomegalia, somnolencia, que son debidos a una insuficiencia hepática aguda, ocasionada por una deficiencia de ceruloplasmina que genera un nivel bajo de cobre en el plasma, mismo que se deposita anormalmente en hígado, cerebro, bazo, cornea y riñón, que pueden producir espasmos musculares, disfagia, osteoporosis, etc., si no se atiende oportunamente con medicamento o con alimentos pobres en cobre, puede ser causa de muerte temprana.
- 20** Enfermedad que ocasiona inflamación del hígado que puede desencadenarse por infección viral o bacteriana, debida a trastornos de tipo autoinmune o bien por agentes tóxicos; existen diversas formas según el agente causal; la principal sintomatología son dolor abdominal, fatiga, ictericia, inapetencia, pérdida de peso, el diagnóstico y seguimiento de la enfermedad se realiza con pruebas de funcionamiento del órgano, exámenes sanguíneos para identificar el tipo A, B o C entre otros, la del tipo A generalmente es de corta duración y sin problemas posteriores.
- 22** Son un grupo de siete trastornos genéticos generalmente hereditarios causados por irregularidades en la producción del hemo componente de la hemoglobina, debido a una sobreproducción de ácido  $\delta$ -amino-levulínico (ALA) y porfobilinógeno (PBG); generalmente el individuo permanece asintomático por toda la vida pero el cuadro puede desencadenarse por la presencia de medicamentos o anestésicos como barbitúricos o hidantoínas entre otros; la sintomatología consiste en: dolor abdominal, náuseas, vómitos, hipertensión y fotosensibilidad; un dato que puede ayudar al diagnóstico es la coloración rojiza de la orina que se va oscureciendo al cabo de unas horas hasta color vino sobre todo si se las expone a la luz.
- 25** Este síndrome se produce por un exceso de cortisol ya sea porque la glándula suprarrenal produce demasiada hidrocortisona o por tratamientos prolongados con glucocorticoides, se identifica por obesidad central, la característica "cara de luna llena" e hipertensión arterial.
- 27** La deficiencia de la \_\_\_\_\_ ácida ocasiona la enfermedad de Wolman, un trastorno autosómico recesivo en el que se produce un almacenamiento de lípidos como colesterol y triacilglicéridos que ocasionan daño a células y tejidos; el recién nacido desarrolla hepatomegalia, agrandamiento del bazo, abdomen distendido, esteatorrea y endurecimiento de las glándulas suprarrenales por depósitos de calcio.

# SOLUCIÓN AL CRUCIBIOQ<sup>®</sup> ENFERMEDADES METABÓLICAS

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

