

BIOQUÍMICA II

BLOQUE 3

ACADEMIA INTERNA DE BIOQUÍMICA

CONTENIDO.

- Deficiencias relacionadas con metabolismo:
 - Glucogenosis
 - Galactosemia
 - Deficiencia de piruvato carboxilasa
 - Homocistinuria
 - Poliurea.
 - Fenilcetonuria
 - Xantomatosis Cerebrotendinosa
 - Enfermedad de Refsum
 - Enfermedad de Tay-sachs
 - Niemann-Pick
 - Deficiencia de acil-CoA-deshidrogenasa
- Importancia del cuidado de su metabolismo en su vida diaria.



ÍNDICE

	Página
Criterios de evaluación	2
Aprendizajes esperados	2
Actividad diagnóstica	3
Semana 1. Sesión 1. ADA 1	3
Semana 1. Sesión 2. ADA 1	4
Semana 1. Sesión 3. ADA 1	7
Semana 1. Sesión 4. ADA 1	7
Semana 2. Sesión 1. ADA 1	9
Semana 2. Sesión 2. ADA 1	10
Semana 2. Sesión 1. ADA 1	10
Semana 2. Sesión 2. ADA 1	10
Semana 3. Sesión 1. ADA 2	11
Semana 3. Sesión 2. ADA 2	11
Semana 3. Sesión 1. ADA 2	13
Semana 3. Sesión 2. ADA 2	13
Metacognición	14
Lista de cotejo del bloque 3	15

TABLA DE DOSIFICACIÓN DE LOS CRITERIOS DE EVALUACIÓN

ACTIVIDAD	PUNTAJE
ACTIVIDADES DE APRENDIZAJE	
ADA 1. Tabla de clasificación de los diferentes padecimientos relacionados con el metabolismo.	15
ADA 2. Análisis acerca de la importancia del cuidado de su salud metabólica en su vida diaria, a través de un escrito y actividades grupales de participación.	15
Práctica 1. Análisis clínicos	10
TRABAJO INTEGRADOR: REVISTA	60
TOTAL	100

NOTAS: Aunque las ADAS sean en modalidad de equipo, las preguntas se entregan de forma individual. La información que se escriba en las ADAS proviene de las fuentes indicadas por el docente y no de internet. De no ser así será penalizado. Aunque algunas respuestas son textuales de la fuente de información, el dominio de las cuestiones es del alumno, el no responder ante el cuestionamiento docente será motivo de sanción en el puntaje obtenido en la actividad. Debido al proceso de coevaluación NO se reciben ADA a destiempo, a menos que haya justificación de por medio.

APRENDIZAJES ESPERADOS

- 14) Describe las características de las deficiencias metabólicas
- 15) Analiza la importancia del cuidado de su salud metabólica.



EVALUACIÓN DIAGNÓSTICA

1. ¿Qué enfermedades con relación al metabolismo conoces?
2. Algún familiar tuyo padece dicha enfermedad. Comenta tu experiencia.
3. ¿Por qué consideras importante reconocer estas enfermedades/padecimientos?
4. ¿Cómo crees que influya en tu estilo de vida y alimentación conocer la información a tratar en este bloque?
5. ¿Cuáles consideras serán medidas para evitar dichos padecimientos/enfermedades? Reflexiona desde el ámbito social, ambiental, económico y médico.



SEMANA 1. SESIÓN 2
ACTIVIDAD DE APRENDIZAJE 1

SEXTO SEMESTRE**BIOQUÍMICA II**

Competencia disciplinar:	Establece la interrelación entre la ciencia, la tecnología, la sociedad y el ambiente en contextos históricos y sociales específicos.
Competencia genérica y su atributo:	2.2 Toma decisiones a partir de la valoración de las consecuencias de distintos hábitos de consumo y conductas de riesgo. 3.3 Identifica las ideas clave en un texto o discurso oral e infiere conclusiones a partir de ellas.
Aprendizaje esperado:	Describe las características de deficiencias metabólicas

Producto esperado.

Tabla de clasificación de los diferentes padecimientos relacionados con el metabolismo.

4

ACTIVIDAD INICIAL:

Responde lo siguiente.

A) ¿A qué se le llama enfermedad metabólica?

B) ¿Cuáles son las causas frecuentes por las que se dan las enfermedades metabólicas?

C) Menciona, al menos, 5 enfermedades que conozcan.

SEMANA 1. SESIÓN 3

LA IMPORTANCIA DE LAS ENZIMAS

El estudio de las enzimas en medicina es cada vez más importante. Son múltiples las implicaciones que tienen las enzimas en el origen, diagnóstico, tratamiento y prevención de enfermedades. Muchas enfermedades se deben a la carencia o anomalía en la síntesis de una determinada enzima (galactosemia, fenilcetonuria, albinismo, pentosuria esencial y muchas otras).

Estos errores están codificados en el genoma y se denominan: "errores innatos del metabolismo", "enfermedades moleculares", "enfermedades hereditarias" o "enfermedades bioquímicas". El diagnóstico de muchas enfermedades se puede realizar con bastante precisión determinando la actividad de ciertas enzimas o isoenzimas que son indicadores de la destrucción tisular de órganos específicos. Estas determinaciones son tan importantes que han dado lugar a una nueva especialidad: la *enzimología clínica*; que es el área de la medicina que utiliza las enzimas como auxiliares diagnósticas.

El diagnóstico de un error congénito carece de interés si no hay manifestaciones clínicas o si aún no existe tratamiento. Sin embargo, existe un grupo de enfermedades del metabolismo en las que el diagnóstico precoz es vital, puesto que el tratamiento puede evitar manifestaciones clínicas irreversibles o la muerte. Algunas de éstas son la fenilcetonuria y la galactosemia.

ENFERMEDADES EN EL METABOLISMO DE CARBOHIDRATOS

Galactosemia: Es necesaria para sintetizar diversas biomoléculas, entre las que se encuentran la lactosa (en las glándulas mamarias lactantes), los glucolípidos y determinados fosfolípidos, proteoglucanos y glucoproteínas. La síntesis de estas sustancias no disminuye por el consumo deficiente de galactosa o del disacárido lactosa (la fuente alimentaria principal de galactosa), porque el azúcar se sintetiza con facilidad a partir de la glucosa-1-fosfato.



ADAM.

importancia. Las enzimas para el metabolismo de la galactosa existen también en los hematíes. Son importantes para la demostración de los defectos enzimáticos y no es necesario investigar por biopsia hepática; se pueden comprobar los defectos enzimáticos en los hematíes (glóbulos rojos).

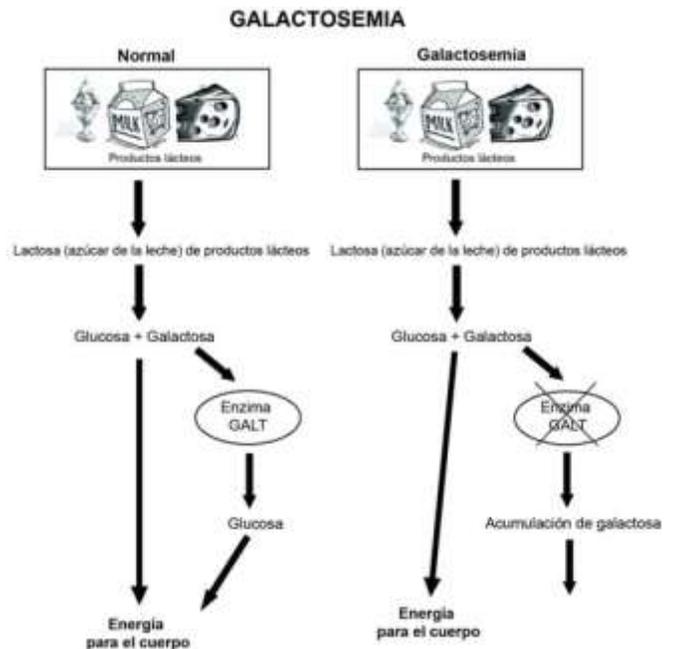
En la *galactosemia*, una enfermedad genética, se carece de una enzima necesaria para metabolizar la galactosa. Se acumulan galactosa, galactosa-1-fosfato y galactitol (un derivado alcohol azúcar) que producen daño hepático, cataratas y retraso mental grave. El único tratamiento eficaz es el diagnóstico precoz y una alimentación sin galactosa.

Glucogenosis

En otros órganos, en particular en el músculo, la glucosa-6-fosfato es utilizada en este tejido por la vía de la glucólisis. El músculo carece de glucosa-6-fosfatasa y no libera glucosa libre a partir de glucógeno.

Los lisosomas contienen una α -glucosidasa activa en medio ácido capaz de hidrolizar polisacáridos con uniones α -glucosídicas. Es activa sobre el glucógeno, sobre todo aquel que lleva mucho tiempo en la célula sin movilizarse, y también sobre la maltosa (por lo que también se le conoce como maltasa ácida). La carencia de esta enzima provoca la glucogenosis del tipo II.

Con este nombre se designa a un grupo de enfermedades congénitas que afectan a la síntesis o degradación del glucógeno y que se caracterizan por depósitos del polisacárido con estructura normal, cuando se afectan las enzimas relacionadas con su degradación, o anormal, cuando existen defectos en las enzimas



La utilización de la galactosa se distingue del metabolismo de la glucosa en tres reacciones enzimáticas. Algunas enzimas del metabolismo de la galactosa se han encontrado en diversos tejidos; el órgano más importante en el metabolismo de la galactosa es el hígado.

Además, los riñones podrían tener cierta





ramificante o desramificante. Según la enzima faltante, las glucogenosis se clasifican en diferentes tipos (clasificación de Cori): I, II, III, IV, V, VI, VII, VIII, IX, X, XI y 0. La cual se puede observar en la siguiente tabla:

TIPOS DE GLUCOGENOSIS		
NOMBRE	DEFECTO	DETECCIÓN ENZIMÁTICA
Glucogenosis hepática: hepatomegalia e hipoglucemia		
I (Von Gierke)		
Ia	Glucosa-6-fosfatasa	Hígado
Ib	G6PT1	Hígado y neutrófilos
III (Cori)	Enzima desramificante	Eritrocitos y tejido
IV (Andersen)	Enzima ramificante	Fibroblastos y leucocitos
VI	Glucógeno-fosforilasa hepática	Hígado y leucocitos
IX	Fosforilasa-cinasa	Hígado, eritrocitos y leucocitos
XI (Fanconi-Bickerl)	GLUT-2	
0	Glucógeno-sintasa	Hígado y músculo
Glucogenosis muscular: debilidad muscular e intolerancia al ejercicio		
V (McArdle)	Glucógeno-fosforilasa muscular	Músculo
VII (Tauri)	Fosfofructocinasa	Músculo
Glucogenosis generalizada: acumulación generalizada de glucógeno		
II (Pompe)	α -glucosidasa ácida	Leucocitos y músculo

6

Glucogenosis hepáticas

Estas alteraciones causan una lesión hepática que puede ser muy grave, produciendo alteraciones metabólicas o cirrosis. Se produce una acumulación de glucógeno en el hígado, que se puede visualizar microscópicamente. Este glucógeno no sirve para el mantenimiento de la glucemia en condiciones de ayuno, e incluso se producen hipoglucemias e hiperlactacidemias ya en el neonato.

El test de glucagón tiene utilidad para estudiar las glucogenosis hepáticas. Este test consiste en su administración intramuscular y la determinación posterior de la concentración de glucosa y lactato en plasma. El glucagón es una hormona que provoca una respuesta hiperglucémica tras unirse a su receptor y mediante un mecanismo mediado por la adenosina monofosfato cíclico (AMPc). Según el momento de su administración, se pueden estudiar dos rutas de la homeostasia hepática de la glucosa:

1. *Posprandial*. Su administración unas 2 h después de una comida con azúcares provoca una activación de la glucogenólisis.
2. *Tras un ayuno nocturno*, las reservas de glucógeno están disminuidas y la administración de glucagón activa la gluconeogénesis.

El tratamiento en estos pacientes está orientado a evitar las hipoglucemias y las acidosis lácticas con una alimentación frecuente y rica en hidratos de carbono. En ocasiones, el tratamiento es el trasplante hepático, sobre todo en la deficiencia de la fosforilasa hepática.

- **Glucogenosis musculares (Enfermedad de Pompe)**

El músculo obtiene la energía fundamentalmente de los ácidos grasos en situación de reposo y de la glucólisis durante el ejercicio. En consecuencia, las alteraciones que afectan a la degradación del glucógeno o a la utilización de la glucosa por la glucólisis causan intolerancia al ejercicio, produciendo calambres y debilidad muscular progresiva. El daño muscular debido al suministro inadecuado de energía y la acumulación de glucógeno se refleja en un incremento sérico de las enzimas creatina-cinasa y aldolasa tras el ejercicio. Si la lesión es severa y se produce necrosis, se detecta también mioglobinuria. El análisis histológico del músculo puede mostrar una acumulación de glucógeno sub sarcolémico e intermiofibrilar.

Al realizar un ejercicio, las células del músculo esquelético metabolizan la glucosa proveniente del glucógeno, produciendo tanto al ejercicio anaeróbico, intenso y de corta duración, como al ejercicio aeróbico, suave y prolongado. La falta de glucógeno muscular disponible durante el ejercicio provoca fatiga o calambres durante éste, los cuales desaparecen en el reposo. Los niveles de creatina-cinasa pueden elevarse entre 2 -10 veces su límite de referencia. Sin embargo, se puede volver a realizar el ejercicio más fácilmente tras un corto

descanso o descendiendo el ritmo en cuanto aparece el dolor muscular. Este fenómeno de «segundo aliento» es muy característico de estos pacientes.

En los pacientes con deficiencia de fosforilasa, las células musculares durante el ejercicio se vuelven más alcalinas debido a la hidrólisis de la creatina-P y a la falta de glucosa por la alteración de la glucogenólisis, con lo que no se produce lactato.

La adenosina difosfato (ADP) no se recupera a adenosina trifosfato (ATP), sino que se degrada a adenosina monofosfato (AMP) y se produce un mayor catabolismo de los nucleótidos purínicos, con el consiguiente incremento de ácido úrico. La espectroscopia de resonancia magnética nuclear de fósforo muestra las alteraciones en el pH y en los nucleótidos de adenosina. Esta técnica solamente se emplea en investigación, ya que es muy costosa y poco asequible.

En la biopsia muscular se aprecia una acumulación de glucógeno y la reacción para la fosforilasa no tiñe las fibras musculares. El diagnóstico definitivo se realiza por determinación de la fosforilasa en biopsia muscular. El tratamiento se basa en una dieta rica en azúcares y en el hecho de evitar ejercicios intensos, tomando glucosa previamente a su realización para tolerarlos mejor. Es recomendable, en cambio, realizar ejercicio aeróbico suave y supervisado.

7

SEMANA 1. SESIÓN 4

Glucogenosis generalizada

Se caracteriza por falta de la α ,4-glucosidasa lisosomal (maltasa ácida), que además de degradar glucógeno a glucosa libre, degrada a la maltosa, de ahí su nombre. Este sistema enzimático está ligado a la fosforilasa, de manera que cuando la fosforilasa no degrada al glucógeno, éste se convierte en material indigerible que es tomado por los lisosomas y desdoblado en su interior hidrolíticamente.

El órgano más afectado es el corazón con cardiomegalia seguida por discreta hepatomegalia. También se acumula glucógeno en músculo, riñón, corteza suprarrenal, páncreas e incluso médula ósea, ganglios linfáticos y timo.

Los síntomas incluyen vómitos, anorexia y adinamia que puede conducir erróneamente a diagnóstico de miotonía congénita. El pronóstico es grave ya que no existe posibilidad terapéutica y la muerte ocurre por insuficiencia cardíaca. Los pacientes rara vez sobreviven 2 años.

Deficiencia de Piruvato Carboxilasa

Es un trastorno metabólico raro, caracterizados por acidosis metabólica, retrasa el crecimiento y desarrollo y convulsiones recurrentes a una edad temprana.

Es causada por defecto de la enzima hepática piruvato carboxilasa, se conoce también como Ataxia o Ataxia con acidosis láctica o síndrome de Light, es una condición neurológica degenerativa hereditaria rara. Comienza en bebés de 3 a 12 meses en ocasiones en adolescente y adultos.

Los síntomas son: falta de succión en bebés y pérdida de control de la cabeza y de movimientos voluntarios, pérdida de apetito, vómitos, llanto continuo y convulsiones.

A medida que la enfermedad progresa los síntomas incluyen debilidad generalizada, falta de tono muscular, trastornos de movimiento, incapacidad para coordinar el equilibrio, movimiento de los ojos, neuropatía periférica que puede conducir a un deterioro de la respiración del corazón y de la función renal.

Se clasifica el síndrome de Light en ADN mitocondrial y el nuclear. Hay casos similares.

No hay tratamiento que sea eficaz. El tratamiento es sintomático usando bicarbonato de sodio para el manejo de la acidez láctica o el uso de anticonvulsivos.

ENFERMEDADES EN EL METABOLISMO DE LÍPIDOS

Cada una de las enfermedades lisosómicas de almacenamiento es producida por la deficiencia hereditaria de una enzima necesaria para la degradación de un metabolito específico. Cuantiosas enfermedades lisosómicas de almacenamiento están asociadas con el metabolismo de los esfingolípidos. La mayoría de estas enfermedades, que también se denominan *esfingolipidosis*, son mortales. La enfermedad de almacenamiento de esfingolípidos más común, la enfermedad de Tay-Sachs, está producida por la deficiencia de β -hexosaminidasa A, la enzima que degrada al gangliósido GM2. Al acumular las células esta molécula, se hinchan y al final mueren. Los síntomas de la enfermedad de Tay-Sachs (ceguera, debilidad muscular, convulsiones y retraso mental) en general aparecen varios meses después del nacimiento. Debido a que no existe tratamiento para la enfermedad de Tay-Sachs o para cualquier otra de las esfingolipidosis, la enfermedad siempre es mortal (a menudo a la edad de 3 años).

Las esfingolipidosis

Las esfingolipidosis constituyen un grupo de enfermedades hereditarias que frecuentemente se manifiestan durante la infancia. Estas enfermedades forman parte de un grupo mayor de trastornos liposomales.

Ejemplos de esfingolipidosis*			
ENFERMEDAD	INSUFICIENCIA ENZIMÁTICA	ESFINGOLÍPIDO QUE SE ACUMULA	SÍNTOMAS CLÍNICOS
Enfermedad de Tay-Sachs	β -Hexosaminidasa A	Gangliósido G _{M2}	Retraso mental, ceguera, convulsiones, debilitamiento muscular.
Enfermedad de Niemann-Pick	Esfingomielinasa	Esfingomielina	Crecimiento hepático y esplénico, retardo mental: mortal en la vida temprana.

*A muchas enfermedades se les da el nombre de los médicos que las describieron por primera vez. La enfermedad de Tay-Sachs fue descrita por Warren Tay (1843-1927), un oftalmólogo británico, y Bernard Sachs (1858-1944), un neurólogo de Nueva York. La enfermedad de Niemann-Pick fue caracterizada por primera vez por los médicos alemanes Albert Niemann (1880-1921) y Ludwig Pick (1868-1944).

Enfermedad de Tay-Sachs

La enfermedad de Tay-Sachs es un trastorno neurológico devastador causado por la falta de la enzima que degrada una molécula lipídica específica. Cuando esta molécula se acumula en las células cerebrales, un niño por lo demás sano experimenta deterioro motor y mental meses después de nacer y muere alrededor de los tres años de edad. En términos generales, ¿cómo valoraría este fenómeno un biólogo de sistemas?

En muchas enfermedades genéticas, no existe una enzima ribosómica necesaria para degradar una molécula específica o es defectuosa. La enfermedad de Tay-Sachs es un ejemplo de estas enfermedades, que suelen denominarse *enfermedades de almacenamiento lisosómico*. Las personas afectadas heredan un gen defectuoso de cada progenitor que codifica una enzima que degrada una molécula lipídica compleja. Entre los síntomas se encuentran un retraso mental importante y la muerte antes de los cinco años de edad. ¿Cuál es la naturaleza del proceso que destruye las células del paciente? (*Sugerencia: la síntesis de la molécula lipídica continúa a una tasa normal.*)

Enfermedad de Niemann-Pick

Ocurre en la infancia y causa la muerte en unos cuantos meses con daño cerebral profundo. Se observa color amarillo-oliva en la piel y mancha rojo-cereza en la mácula. La mayoría de los pacientes tienen ancestros judíos; sin embargo, no se restringe la enfermedad a estas familias. El diagnóstico se hace por determinación de esfingomielinasa en leucocitos lavados y sonicados, o en cultivo de células amnióticas por amniocentesis.

Xantomatosis cerebrotendinosa

Enfermedad metabólica producida por el déficit de la enzima 27-Hidroxilasa, trastorno de origen genético en el gen CYP27A1, situado en el cromosoma 2 descrita por Van Bogaert en 1937, considerada una enfermedad rara.

Es hereditaria por un gen mutante de cada uno de los progenitores.

Ocasiona alteración en la síntesis del ácido cólico y quenodesoxicólico por el hígado, produciéndose cantidades elevadas de colesterol que se almacena en diferentes tejidos entre ellos el cerebro, pero no se incluye en el grupo de enfermedades por almacenamiento de lípidos o lipidosis.

Síntomas: Aparición de Xantomas en tendones, cataratas en edad juvenil, alteraciones siquiátricas, Parkinson y epilepsia.

Enfermedad de Refsum

Es el resultado de una acumulación de ácido Fitánico, provoca lesiones en la retina y sistema nervioso periférico.

Es un trastorno poco frecuente que pertenece al grupo de los lípidos, recibe el nombre por el neurólogo noruego Sigvald Bernhard Refsum.



Es hereditario, se transmite de padres a hijos, al hijo se le transmite un gen mutante de cada uno de los progenitores. Causada por un defecto en la enzima Fitanoil-Co A hidrolasa que es la que degrada el ácido fitino de la dieta.

Síntomas: Sordera, pérdida de vista nocturna, alteraciones en piel y nervios periféricos.

Tratamiento: Dieta libre de ác, fitnico, evitando la propagación de los síntomas.

Diagnóstico: Encontrar en la sangre altas concentraciones del ácido Fitánico.

Deficiencia de Acetil coenzima A- deshidrogenasa

Trastorno congénito de la oxidación mitocondrial de los ácidos grasos caracterizado por una crisis metabólica de evolución rápida y cuando se presenta como hipoglucemia hipocetósica, letargo vómitos, convulsiones y coma.

Ésta enfermedad evita que el cuerpo descomponga determinadas grasas y las convierta en energía, como consecuencia el nivel de azúcar puede descender peligrosamente, ésta enfermedad se presenta desde el nacimiento.

Los síntomas de éste trastorno se manifiestan comúnmente cuando una persona afectada pasa mucho tiempo sin comer e infecciones virales.

9

SEMANA 2. SESIÓN 1

ENFERMEDADES EN EL METABOLISMO DE PROTEÍNAS

Existen errores en el metabolismo de los aminoácidos. En el metabolismo de fenilalanina y tirosina llegan a faltar algunas enzimas que producen fenilcetonuria, albinismo, alcaptonuria y tirosinosis.

El metabolismo del aminoácido fenilalanina se realiza, sobre todo, por la hidroxilación a tirosina catalizada por la fenilalanina-hidroxilasa y empleando el cofactor tetrahidrobiopterina (BH₄).

Fenilcetonuria

En realidad esta entidad clínica se clasifica ahora como hiperfenilalaninemia tipo I o fenilcetonuria clásica. El defecto radica en la fenilalanina hidroxilasa cuya carencia impide la transformación de fenilalanina en tirosina. Debido a su elevada incidencia, se le puede catalogar como el más común de los errores congénitos del metabolismo de los aminoácidos.

La sintomatología es causada por los metabolitos de la fenilalanina: fenilpiruvato, fenilactato y fenilacetato. Estos productos inhiben la piruvato cinasa cerebral, formadora de ATP; también inhiben la 5-OH-triptófano descarboxilasa con lo cual disminuye la síntesis de serotonina cerebral; se inhibe, además, la glutamato descarboxilasa con disminución del GABA; todo ello conduce al retraso mental (oligofrenia fenilpirúvica) que se desarrolla entre los 4 y 6 meses de edad. Se presentan, además, irritabilidad psicomotora, vómito y convulsiones.

En muchos casos se presenta eczema generalizado y tendencia a formar poca melanina; esto se debe a que la fenilalanina es antimetabolito de la tirosina (precursor de la melanina).

El método clásico para detectar fenilcetonuria es la valoración de ácido fenilpirúvico en orina con FeCb (prueba del pañal). Este derivado de la fenilalanina puede despedir un olor característico "a ratón" en la orina y también en el sudor. El fenilpirúvico (fenilpiruvato) es fácilmente identificable en la orina, pues produce color verde cuando reacciona con el cloruro férrico.

Homocistinuria

Es un error congénito del metabolismo de la metionina, que conduce al acumulo de la metionina y de su principal metabolito homocisteína, se acumula en plasma, orina y tejidos, posee toxicidad en el sistema óseo (osteoporosis), ocular (luxación del cristalino y vascular (enfermedades cardiovasculares).

La homocisteína se clasifica en tipo I, II y III también es causada por hiperhomocisteína, como el déficit de vitamina B₆ y o vitamina B₁₂ (cofactores para el metabolismo de la metionina y de la homocisteína).

Su tratamiento se funda en el empleo de la Betaína, suplemento de las vitaminas y restricción dietética de metionina (evitando alimentos que contengan excesos de metionina).

Los cofactores utilizados aceleran el metabolismo de la metionina.

Trastorno hereditario que afecta el metabolismo de éste aminoácido. - Para que el niño resulte afectado seriamente debe recibir una copia defectuosa de ambos padres, tiene rasgos comunes con el síndrome de Morfan, indicando cambios de óseos y en los ojos.



SEMANA 2. SESIÓN 2 Y 3

DESARROLLO:

Con ayuda de las notas de curso y los artículos proporcionados por el docente realiza una tabla donde contengas los siguientes aspectos:

Padecimiento	Origen	Sintomatología	Padecimiento	Imágenes representativas

SEMANA 2. SESIÓN 4

CIERRE:

Realiza una prueba objetiva en la plataforma para comprobar tus aprendizajes.

10

ASIGNATURA: BIOQUÍMICA II	LISTA DE COTEJO: ADA 1		EVIDENCIA: Tabla de clasificación
GRUPO	FECHA DE ENTREGA:		TEMA: Padecimientos metabólicos.
RUBRO	VALOR TOTAL	VALOR OBTENID O	OBSERVACIONES
Formato de entrega			
Entrega digital en el formato que el docente indique, pero se sombra con se muestra en el ejemplo.			Ejemplo: <i>Díaz-Ancona_ ADA1_G1</i>
Responde de forma correcta la actividad inicial.			
Se realiza de forma correcta la organización de la información sobre los padecimientos metabólicos.			
Realiza correctamente la prueba en plataforma			
Todos los participantes participan en función de sus medios. Su participación deberá ser activa y en un ambiente de respeto ante el trabajo e ideas de sus compañeros.			Aquí se calificará la aparición de todos los integrantes y su aportación visible y justificable.
VALOR TOTAL	15		

SEMANA 3. SESIÓN 1

ACTIVIDAD DE APRENDIZAJE 2

SEXTO SEMESTRE

BIOQUÍMICA II

Competencia disciplinar:	Decide sobre el cuidado de su salud a partir del conocimiento de su cuerpo, sus procesos vitales y el entorno al que pertenece.
Competencia genérica y su atributo:	3.5 Maneja las tecnologías de la información y la comunicación para obtener información y expresar ideas. 5.1 Elige las fuentes de información más relevantes para un propósito específico y discrimina entre ellas de acuerdo a su relevancia y confiabilidad. 5.2 Evalúa argumentos y opiniones e identifica prejuicios y falacias 5.3 Reconoce los propios prejuicios, modifica sus puntos de vista al conocer nuevas evidencias, e integra nuevos conocimientos y perspectivas al acervo con el que cuenta. 5.4 Estructura ideas y argumentos de manera clara, coherente y sintética.
Aprendizaje esperado:	Analiza la importancia del cuidado de su salud metabólica.

11

Producto esperado.

Análisis acerca de la importancia del cuidado de su salud metabólica en su vida diaria.

ACTIVIDAD INICIAL:

Redacta un ensayo corto de tenga como sustento la importancia social, biológica y económica de las enfermedades metabólicas.

Condiciones:

- Una cuartilla máxima.
- A mano.
- Excelente redacción

Comparte tu escrito con tus compañeros y docente; compartan puntos de vista y generen conclusiones.

SEMANA 3. SESIÓN 2

Los errores congénitos del metabolismo (ECM) están considerados como enfermedades esencialmente pediátricas. En realidad, el inicio durante las primeras etapas de la vida se describe como rasgo característico de estos trastornos. Probablemente, la aparición precoz viene determinada por el hecho de que las formas pediátricas suelen expresarse de manera más grave y por tanto pueden detectarse con mayor facilidad. Por otra parte, el profesional que atiende a pacientes adultos no suele tener conocimientos ni formación específica en este campo. Por consiguiente, lo más habitual es que estos trastornos ni se sospechen ni se diagnostiquen fuera de la edad pediátrica. Es difícil aportar datos de incidencia o prevalencia de estos déficits en el adulto, ya que existen escasos estudios al respecto¹.

Actualmente, la descripción de nuevas formas de expresión clínica y el mayor conocimiento del que se dispone en este campo, permite detectar con mayor facilidad a aquellos pacientes que inician los síntomas más allá de los 15 años. Este hecho, junto a la mayor supervivencia de los pacientes que inician los síntomas en la infancia, hace que, hoy por hoy, sea imprescindible la existencia de clínicos dedicados a la medicina del adulto, con formación en este área. Neurólogos e internistas serían los principales candidatos para atender a estos pacientes, dada la expresividad clínica de estas enfermedades.

Los trastornos del metabolismo de las moléculas complejas (lisosomales, peroxisomales) y los déficits del metabolismo energético (enfermedades mitocondriales) son los principales grupos de patologías que se presentan en la edad adulta. Cabe destacar además otros trastornos que de manera aislada también se presentan con frecuencia en esta etapa de la vida como la enfermedad de Wilson (metabolismo de los metales) y la enfermedad de Segawa o déficit de GTPCH1 de transmisión dominante (metabolismo de los neurotransmisores).

En el adulto, los ECM suelen aparecer en forma de patologías insidiosas, lentamente progresivas y con mucha menor frecuencia en forma de descompensación aguda o desencadenados por algún agente externo. No obstante, situaciones especialmente catabólicas como el parto, intervenciones quirúrgicas, ejercicio físico intenso o infecciones sistémicas pueden ser los detonantes de estos déficits. Además, el mismo tipo de error congénito puede manifestarse con una clínica totalmente diferente en el adulto que en el niño². La tabla 1 refleja las enfermedades más prevalentes en función del grupo bioquímico al que corresponden, así como las principales diferencias de presentación en función de la edad.

Tabla 1. Errores congénitos del metabolismo.

Grupos de enfermedades	Manifestaciones en el adulto	Manifestaciones en el niño
Lisosomales		
Tay-Sach's, Sandhoff	Enfermedad de segunda motoneurona, distonía, neuropatía bulboespinal	Hipotonía, retraso psicomotor, convulsiones, ceguera
Leucodistrofia metacromática	Demencia, trastornos de conducta	Retraso psicomotor, paraparesia espástica, neuropatía periférica
Glicogenosis		
Déficit de maltasa ácida II	Debilidad muscular	Hipotonía, cardiomiopatía
Peroxisomales		
Adrenoleucodistrofia-X	Patología desmielinizante medular y en nervio periférico preservando SNC	Regresión neurológica, paraparesia espástica progresiva, leucodistrofia, insuficiencia suprarrenal
Moléculas pequeñas		
Aminoácidos Trastornos ciclo de la urea	Cuadros psiquiátricos, coma	Intoxicación neurológica aguda, síndrome de Reye
Homocistinuria	Miopía, trombosis	Retraso cognitivo, luxación cristalino
Ácidos grasos Déficits beta-oxidación	Mioglobinuria, intolerancia al ejercicio, muerte súbita por cardiomiopatía	Hipoglicemias, otras manifestaciones diversas según el tipo de déficit
Neurotransmisores: Déficit tirosina hidroxilasa	Distonía dopa sensible	Encefalopatía grave
Mitocondriales		
	Mayor incidencia de alteraciones del ADN mitocondrial: LHON, NARP, MELAS, MERRF y de miopatías tardías más benignas que en el niño Lactato, aminoácidos y ácidos orgánicos son con más frecuencia normales	Afectación multiorgánica, progresiva, peor pronóstico en cuanto a esperanza y calidad de vida. Con más frecuencia se halla hiperlactacidemia y alteraciones de los aminoácidos y ácidos orgánicos.

SEMANA 3. SESIÓN 3

DESARROLLO:

En equipos de 4 o tres personas elaboren una ponencia oral donde presenten los resultados de una investigación científica sobre un padecimiento metabólico.

- Condiciones:

- A) Todo exponen y participan de forma activa.
- B) Comprenden y comunican de forma efectiva la información del artículo.
- C) Abordan el origen del padecimiento, la sintomatología, y el posible tratamiento. Pueden agregar datos curiosos.
- D) La exposición no debe durar más de 10 minutos, pero no menos de 5.

SEMANA 3. SESIÓN 3

13

CIERRE:

En pelaría comenten impresiones y determine conclusiones de los padecimientos y preparen el producto final.

ASIGNATURA: BIOQUÍMICA II	LISTA DE COTEJO: ADA 2		EVIDENCIA: Tabla de clasificación
GRUPO	FECHA DE ENTREGA:		TEMA: Padecimientos metabólicos.
RUBRO	VALOR TOTAL	VALOR OBTENID O	OBSERVACIONES
Formato de entrega			
Entrega digital en el formato que el docente indique, pero se muestra con se muestra en el ejemplo.			Ejemplo: <i>Díaz-Ancona_ ADA1_G1</i>
Responde de forma correcta la actividad inicial.			
La presentación contiene la información solicitada de forma completa, en una secuencia lógica y producto de una lectura e investigación de la temática.			Se presenta un balance de 30% texto y 70% imagen, es atractiva a la vista. Existe dominio del tema y se presenta con voz clara
Todos los participantes participan en función de sus medios. Su participación deberá ser activa y en un ambiente de respeto ante el trabajo e ideas de sus compañeros.			Aquí se calificará la aparición de todos los integrantes y su aportación visible y justificable.
VALOR TOTAL	15		



**METACOGNISIÓN
SEMANA 3. SESIÓN 4**

ASPECTO A EVALUAR	SIEMPRE	CASI SIEMPRE	NUNCA
1. Los aprendizajes adquiridos me permitieron reforzar conocimientos previos.			
2. Los aprendizajes adquiridos son aplicables para mi vida cotidiana.			
3. Trabaje de forma colaborativa con el fin de optimizar los trabajos asignados.			
4. Cumplicé en tiempo y forma con lo solicitado por el profesor.			
5. La responsabilidad me caracterizo en este tercer bloque de trabajo.			
6. Cumplicé en con mi equipo en tiempo y forma con las tareas que me fueron asignadas.			
7. Repase todos los días los contenidos visto en las sesiones con el profesor.			
8. Tuve una actitud positiva durante todo el periodo de aprendizaje.			
9. Busque siempre más información además de la que se me solicitó para poder participar más en clase.			
10. Participe en diversas formas para reforzar mis aprendizajes y contribuir con la clase.			

BLOGRAFÍA CONSULTADA:

- Nelson D. & M. Cox (2009) Lehninger. Principios de Bioquímica. Quinta Edición. Editorial Omega. Pp 129
- Mckee T. & J. Mckee. (2014). Bioquímica. Las bases moleculares de la vida. Quinta Edición. McGraw-Hill. Pp768.
- García Ribes, A., Martínez González, M.J., & García Cazorla, A.. (2008). Enfermedades metabólicas de aparición en la edad adulta. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(Supl. 2), 75-89. Recuperado en 20 de febrero de 2022, de http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400006&lng=es&tlng=es.



Dirección de Educación Media Superior
Escuela Preparatoria Estatal No 06
Alianza de Camioneros



Dirección de Educación
Media Superior
Secretaría de Educación
PODER EJECUTIVO

Lista de cotejo: REVISTA DE DIVULGACIÓN CIENTÍFICA.

BLOQUE 3.	SEMESTRE II.		BIOQUÍMICA II
ASIGNATURA: BIOQUÍMICA II	LISTA DE COTEJO: CRITERIO 1		EVIDENCIA: REVISTA DE DIVULGACIÓN CIENTÍFICA
GRUPO	FECHA DE ENTREGA:		TEMA: Enfermedades metabólicas
RUBRO	VALOR TOTAL	VALOR OBTENID O	OBSERVACIONES
Se entrega de forma digital en PDF	2		Ejemplo: <i>Díaz-Ancona_Revista Química_1E</i>
El trabajo se entrega en el tiempo solicitado.	2		
Se presenta con buena calidad para su visualización y apreciación.	2		
Formato de revista			
Portada. Editorial. Índice. Contenido Imágenes . Anuncios relativos Sección de entretenimiento.	4		
Se entrega en formato de una revista como las mostradas de ejemplo.	2		Se tiene paginado que corresponde al índice.
Se crea un nombre y un slogan. Existe diseño en la portada.	2		
Contenido			
Contiene las 10 enfermedades solicitadas por el docente y se describen de forma clara cada una como se orientó en las actividades de aprendizaje. (origen, sintomatología, tratamiento, imágenes y datos curiosos).	40		4 Puntos para cada enfermedad. La estrategia para seguir es libre, se puede presentar como nota, entrevista o reportaje. La recomendación es hacerlo variado
Posee al menos 3 actividades recreativas: sopa de letras, 7 diferencias etc...	6		Estas deben ser con el contenido de la revista.
TOTAL	60		

15



CONSIDERACIONES GENERALES.

- La fecha establecida por cada docente para la entrega del documento será única, fuera de la hora y fecha establecida el trabajo no será aceptado.
- El plagio parcial o total de un documento dentro del grupo o entre grupos será motivo de anulación de la calificación.
- Si algún integrante no se encuentra colaborando, es deber de los equipos informar al docente, a través de los medios oficiales, con 72 horas de anticipación a la entrega. De no ser reportado el integrante con la problemática tendrá derecho a la parte proporcional de su calificación.
- Cualquier situación de complicación con el trabajo deberá ser informada al docente para canalizar a las autoridades correspondiente, todo a través de los medios oficiales, de no informarse se da por entendido que se puede cumplir cabalmente la consigna.

16

Atte.

Academia interna de Bioquímica II
Escuela Preparatoria Estatal Número 6 Alianza de Camioneros