

Dep. de Bioquímica
Fac. Med. UNAM 2013

Casos de Correlación Bioquímica y Práctica Médica

INDICE

Caso 1. Cólera	4
Caso 2. Oclusión intestinal. Acidosis metabólica. Deshidratación grave	5
Caso 3. Hipoglucemia secundaria a intoxicación alcohólica	7
Caso 4. Cetosis por inanición, Obesidad.	8
Caso 5. Hipercolesterolemia y aterosclerosis	10
Caso 6. Gota	12

CASOS ABP

PRIMER BLOQUE

CASO 1. "Vi morado y rojo en poco tiempo"	15
CASO 2. "Sin aire, me ahogo"	16
CASO 3. "AHÍ ESTÁ EL DETALLE"	17
CASO 4. "SIN PREVIO AVISO"	18
CASO 5. "UNA ENFERMEDAD DE REYES"	19
CASO 6. "CRONICA DE UN EVENTO ANUNCIADO"	20
CASO 7. "EL ABOGADO DEL DIABLO"	22
CASO 8. "¿GASTROENTERITIS?"	24
CASO 9. "UNA CAÍDA TRAS OTRA"	26
CASO 10. "ES POR EL ESTRÉS"	28

SEGUNDO BLOQUE

CASO 1. "Todo gira a mi alrededor"	31
CASO 2. "ALIMENTO O BEBIDA"	32
CASO 3. "MEJOR PREVENIR QUE LAMENTAR"	34
CASO 4. "SOLO ES UNA CORAZONADA"	36
CASO 5. "LA DOSIS PERFECTA"	38
CASO 6. "COMER SIN SUBIR DE PESO, UNA PESADILLA HECHA REALIDAD"	40
CASO 7. "NO HAGA EJERCICIO"	42
CASO 8. "CON TORTA BAJO EL BRAZO"	44
CASO 9. "VICTIMA DE LOS COYOTES"	46
CASO 10. "UN GANCHO AL HIGADO"	48
CASO 11. LA ENFERMEDAD DE LAS CUATRO "P"	49
Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa	51

TERCER BLOQUE

CASO 1. "SÓLO CON SOMBRERO SALGO AL SOL"	60
CASO 2. "LA MUERTE DE UN PEQUEÑO GIGANTE"	61
CASO 3. "UN PAR DE MORETONES"	62
CASO 4. "LA FACTURA DE LA FIESTA"	64

CASO 5. "LAS "AA" DEL CUERPO HUMANO"	65	
CASO 6. "CONTROL DEL APETITO"	67	CASO 11. "EL MOCO MAS VISCOSO" 108
CASO 7. "¿MOHO EN LA ORINA?"	68	
CASO 8. "ME DUELEN LAS COYONTURAS"	70	
CASO 9. "CLIENTE FRECUENTE EN URGENCIAS"	72	
CASO 10. "DOLOR EN CINTURON"	74	
CASO 11. "UNA DURA RESPUESTA"	76	
CASO 12. "DOLOR Y URGENCIA"	77	
CASO 13. "QUE ME SUBE EL COLESTEROL"	79	
CASO 14. "LA GOTA ROJA QUE DERRAMO EL VASO"	81	
CASO 15. "UN GRAN CORAZÓN"	83	
CASOS ANEXOS	86	

BLOQUE 4

CASO 1. "LA MÁS PEQUEÑA DEL SALON"	96
CASO 2. "DE SANGRE AZUL"	97
CASO 3. "ALGO MÁS QUE HIERRO"	98
CASO 4. "SALUD PARA LA MUJER"	99
CASO 5. "URGENCIA Y EMERGENCIA"	101
CASO 6. "NITROSAMINAS, EL CONDIMENTO PERFECTO".	102
CASO 7. "EN EL PASILLO DE LAS FACULTADES"	103
CASO 8. "TOSEDOR CRÓNICO"	104
CASO 9. "PREVENCIÓN Y DIAGNOSTICO OPORTUNO"	105
CASO 10. "NIÑA DE LA LUNA"	106

Caso 1 Cólera

Un hombre de 38 años de edad con peso de 71 kg relata que su padecimiento actual se inició con anorexia, dolor abdominal y diarrea. Un día después siguió con náusea intensa, vómito y diarrea muy abundante y líquida. Ingresó al hospital con hipotensión postural y deshidratación. Se pudo aislar *Vibrio cholerae* toxígeno de sus heces. El paciente mejoró rápidamente al reponerle agua, electrolitos y administrarle tetraciclina por vía oral.

Preguntas de bioquímica

1. ¿Qué procesos de la membrana resultan afectados por *Vibrio cholerae* en un caso de cólera?
2. ¿Qué valores de laboratorio clínico podrían estar alterados en este paciente?
3. ¿Cuáles serían los datos de laboratorio que permitirían precisar el tratamiento hidroelectrolítico?
4. ¿Por qué en este caso hay que añadir glucosa al tratamiento hidroelectrolítico por vía oral?
5. ¿Cuáles son los signos de deshidratación?
6. ¿Cuál fue la situación ácido-base del paciente al momento de su ingreso al hospital?

Conceptos y áreas de aprendizaje

1. Describir la composición, las propiedades y las funciones de las membranas biológicas.

2. Estudiar la base bioquímica de algunos trastornos que afectan la función de las membranas.
3. Modelos de transporte transepitelial.
4. Describir los mecanismos por los cuales los organismos enteropatógenos ocasionan pérdida intestinal de agua y electrolitos.
5. Control del agua y de la osmolaridad.
6. Equilibrio ácido-base.
7. Deshidratación y tratamiento de reposición hidroelectrolítica.

REFERENCIAS

1. Villazón SA, Cárdenas CO, Villazón DO, Sierra UA. Fluidos y electrolitos. México: JGH Editores; 2000.
2. Devlin TM. Bioquímica. Libro de texto con aplicaciones clínicas. 4a. ed. Barcelona: Editorial Reverté; 2004.
3. Montgomery R. Bioquímica: Casos y texto. 6a. ed. Barcelona: Editorial Harcourt-Brace; 1998: cap. 4 y 12.

Caso 2

Oclusión intestinal. Acidosis metabólica. Deshidratación grave

Se trata de un paciente masculino de 35 años de edad quien acude al servicio de urgencias de un hospital por presentar dolor abdominal intenso acompañado de vómitos frecuentes y abundantes de contenido intestinal. El paciente presenta un cuadro de deshidratación importante.

A la exploración física se obtuvieron los siguientes datos:

Tensión arterial (TA): 80/50 mmHg

Frecuencia cardiaca (Fc): 120/min

Frecuencia respiratoria (Fr): 32/min

Temperatura (T): 36^o C

Los estudios de laboratorio mostraron lo siguiente:

Electrolitos séricos:

Na^+ = 128 mEq/l

K^+ = 2.8 mEq/l

Cl^- = 100 mEq/l

Gasometría arterial:

CO_2^t = 12

pH = 7.29

pCO_2 = 24 mmHg

pO_2 = 95 mmHg

HCO_3^- = 11.2 mmol/l

EB (exceso de base) = 20

Química sanguínea:

Glucosa = 5.2 mmol/l (95 mg/dl)

BUN = 15 mmol/l

El tratamiento consistió, primero, en el restablecimiento del balance de líquidos con solución salina a 0.9%, electrolitos (reposición de K^+) y cirugía.

Preguntas de bioquímica

1. Evaluar el estado ácido-base del paciente; tomar en cuenta los valores de pH y presión parcial de bióxido de carbono (pCO_2), el valor de bicarbonato plasmático (HCO_3^-), etcétera.
2. ¿Es normal el estado ácido-base del paciente? ¿Qué tipo de desequilibrio presenta? ¿Cuál podría ser la causa de ese desequilibrio?
3. ¿Qué relación existe entre el metabolismo de los electrolitos y el agua y entre los trastornos ácido-base y los electrolitos?
4. ¿Qué tipos de alteraciones de líquidos y electrolitos corporales existen?
5. Calcule la osmolaridad sérica (tome en cuenta la concentración de las sustancias que mayormente contribuyen a establecerla) como aparecen en las pags. 98 y 113.
6. ¿Cuáles son los signos de deshidratación?

7. ¿Qué terapéutica recomendaría a este paciente para equilibrar sus líquidos y electrolitos?

Conceptos y áreas de aprendizaje

1. Propiedades fisicoquímicas del agua.
2. Concepto de pH.
3. Explicar el significado de las variaciones de los valores normales de pH y de la composición electrolítica de la sangre.
4. Sistemas amortiguadores del plasma, líquido intersticial y células. La aplicación de la ecuación de Henderson y Hasselbalch al cálculo del pH y de la concentración de bióxido de carbono y bicarbonato.
5. Equilibrio ácido-base y su mantenimiento.
6. Equilibrio hidroelectrolítico y su mantenimiento.

REFERENCIAS

1. Harrison. Principios de medicina interna. 15a. ed. Madrid: McGraw-Hill Interamericana Editores; 2001; cap: *Líquidos y electrolitos* y *Obstrucción intestinal aguda*. p. 184.
2. Devlin TM. Bioquímica. Libro de texto con aplicaciones clínicas. 4a. ed. Barcelona: Editorial Reverté; 2004.
3. Montgomery R. Bioquímica: Casos y texto. 6a. ed. Barcelona: Editorial Harcourt-Brace, 1998; cap. 4.
4. Laguna J, Piña E. Bioquímica de Laguna. 5a.ed. México: Editorial El Manual Moderno; 2002: 41-76.
5. Villazón SA, Cárdenas CO, Villazón DO, Sierra UA. Fluidos y electrolitos. México: JGH Editores; 2000.

Caso 3

Hipoglucemia secundaria a intoxicación alcohólica

Se trata de un paciente de 58 años, alcohólico crónico, cuyos familiares relatan que ha ingerido una gran cantidad de alcohol en los dos últimos días con un consumo muy escaso de alimentos. Inició su padecimiento con náusea, vómito, mareo, sudación, cefalea, visión borrosa y confusión; presentó, en una sola ocasión, una convulsión, por lo que es llevado al servicio de urgencias. A la exploración se encuentra semiconsciente con aliento alcohólico e hipotermia.

Se procede a un lavado gástrico para remover el alcohol aún no absorbido; se mantienen permeables las vías respiratorias; se instala oxígeno terapia y se le administra solución glucosada por vía endovenosa.

Los resultados de laboratorio muestran:

Alcohol	300 mg/dl
Glucosa	2.0 mmol/l
Lactato	9.0 mmol/l
pH	7.2

Preguntas de bioquímica

1. ¿Cuáles son los síntomas de la hipoglucemia?
2. ¿De qué forma el etanol produce acidosis láctica e hipoglucemia?
¿Cómo se encuentra la relación intracelular de NADH/NAD⁺?
¿Qué procesos metabólicos se favorecen con los niveles altos de NADH?

3. El alcoholismo es la base de muchas deficiencias vitamínicas. ¿Qué implicaciones metabólicas tienen estas deficiencias (complejo B)?

Conceptos y áreas de aprendizaje

1. Hipoglucemia. Regulación de la glucemia.
2. Acidosis láctica.
3. Metabolismo de carbohidratos.
4. Trastornos del metabolismo de vitaminas.
5. Metabolismo del etanol.

REFERENCIAS

1. Murray KR, Granner DK, Mayes PA, Rodwell VW. Bioquímica de Harper. 16a. ed. México: Editorial El Manual Moderno; 2004. p. 980-981
2. Devlin TM. Bioquímica. Libro de texto con aplicaciones clínicas. 4a. ed. Barcelona: Editorial Reverté; 2004.
3. Harrison. Principios de medicina interna. 15a. ed. Madrid: McGraw-Hill Interamericana Editores; 2001. Capítulos: Acidosis láctica, hipoglucemia, alcohol y alcoholismo, deficiencia y exceso de vitaminas.
4. Academia Nacional de Medicina. Tratado de medicina interna. 2a. ed. México: Editorial El Manual Moderno; 1994. Capítulos: Acidosis láctica e intoxicación aguda por alcohol etílico.

Caso 4

Cetosis por inanición Obesidad

Una mujer de 27 años llega al servicio de urgencias médicas después de haber sufrido un desmayo. Al interrogarla, relata que lleva 15 días a dieta de agua, té y verduras cocidas para bajar de peso, sin ningún control médico. Se detectó aliento con olor a manzana, cetonuria, cetonemia, ácidos grasos libres elevados, triacilgliceroles elevados, hipoglucemia y presión arterial baja; su peso al iniciar la dieta era de 78 kg y su estatura de 1.59 m. Se diagnostica cetoacidosis por inanición y obesidad exógena.

El estudio de su dieta mostró que gran parte de su ingesta calórica era en forma de carbohidratos (galletas, chocolates, pasteles, refrescos, dulces, etcétera).

El tratamiento consistió en administrar parenteralmente solución glucosada y continuar con una dieta normocalórica.

Preguntas de bioquímica

1. En esta mujer de 27 años: ¿corresponde el peso a su talla? Determinar su índice de masa corporal, grado de obesidad y el porcentaje de sobrepeso.
2. ¿Cómo es posible que se formen grandes almacenes de energía en forma de grasas, si la dieta contiene predominantemente carbohidratos?

3. ¿Cuáles son las interrelaciones metabólicas de los principales tejidos (hígado, tejido adiposo, cerebro, músculo, etcétera) en la obesidad?
4. ¿Cuáles son las interrelaciones metabólicas de los principales tejidos en el estado de ayuno temprano y en la inanición?
5. ¿Cuál es el papel de los cuerpos cetónicos en el metabolismo?
6. ¿Qué régimen dietético recomendaría a esta persona para bajar de peso?

Conceptos y áreas de aprendizaje

1. Describir las principales rutas de biosíntesis, catabolismo y almacenamiento de lípidos.
2. Conocer la estructura y función de los triacilgliceroles, ácidos grasos y cuerpos cetónicos.
3. Establecer las bases bioquímicas de la cetosis y obesidad producidas por anomalías en el metabolismo de los lípidos.
4. Describir las alteraciones del equilibrio ácido-base que se producen en la cetosis.
5. Conocer las interrelaciones metabólicas de los principales tejidos corporales en los estados de buena nutrición, de ayuno temprano, de inanición, de renutrición, de homeostasis calórica, etcétera.

REFERENCIAS

1. Harrison. Principios de medicina interna. 15a. ed. Madrid: McGraw-Hill Interamericana Editores; 2001.
2. Devlin TM. Bioquímica. Libro de texto con aplicaciones clínicas. 4a. ed. Barcelona: Editorial Reverté; 2004.
3. Montgomery R. Bioquímica: Casos y texto. 6a. ed. Harcourt-Brace; 1998.
4. Casanova E. Nutriología médica. Editorial Médica Panamericana; 1995.

Caso 5

Hipercolesterolemia y aterosclerosis

Un hombre de 56 años acudió al médico por presentar dolor precordial en reposo que se incrementaba con el esfuerzo. Se le detectó hipercolesterolemia que, al análisis de los lípidos plasmáticos, mostró que la mayoría del colesterol plasmático elevado se encontraba en la fracción de lipoproteína de baja densidad (LDL). Se le realizó una arteriografía coronaria la cual mostró un estrechamiento de las arterias. La evaluación de la dieta indicó que consumía gran cantidad de alimentos ricos en colesterol, aunque en los últimos meses había seguido una dieta baja en grasas.

Fue diagnosticado de aterosclerosis en las arterias coronarias.

El tratamiento consistió en una dieta sin colesterol y en administrar preparados de lovastatina, un inhibidor de la HMGC_oA reductasa.

Fue tratado también con colestiramina, una resina que capta las sales biliares. La resina no se absorbe y permanece en la luz intestinal donde se une a las sales y aumenta la cantidad de las mismas que se excreta con las heces.

Preguntas de bioquímica

1. ¿Cuáles son algunos alimentos ricos en colesterol?
2. ¿Cuál es el destino del colesterol de la dieta?

3. ¿Cuál es la función de la bilis en la digestión?
4. ¿Qué conexión metabólica existe entre el colesterol y las sales biliares?
5. ¿Cómo disminuye la resina de colestiramina la concentración plasmática de colesterol?
6. ¿Por qué se le ha llamado al colesterol-LDL: "colesterol malo" y al colesterol-HDL: "colesterol bueno"?
7. ¿Cómo puede la hipercolesterolemia producir aterosclerosis, infarto del miocardio, xantomatosis, etcétera?
8. ¿Por qué el hecho de disminuir la concentración plasmática de colesterol puede ser útil para la salud de este paciente?
9. ¿Qué papel desempeña la HMG-CoA reductasa en la biosíntesis del colesterol?
10. ¿Cuál es la razón del uso de la lovastatina para el tratamiento del paciente?

Conceptos y áreas de aprendizaje

1. Estructura del colesterol y otros esteroides importantes.
2. Biosíntesis, metabolismo y excreción del colesterol y de los ácidos biliares.
3. Describir la función de la bilis y su relación con el colesterol.
4. Considerar el papel del colesterol en el desarrollo de la aterosclerosis y de la relación entre hipercolesterolemia e ingesta dietética de lípidos en esta enfermedad.
5. Comentar los principios del transporte de lípidos en el sistema circulatorio.

6. Describir la composición, estructura, metabolismo y función de los principales tipos de lipoproteínas plasmáticas.
7. Describir los defectos del metabolismo lipídico que tienen relevancia clínica en relación con la hipercolesterolemia.

REFERENCIAS

1. PLM. Diccionario de especialidades farmacológicas. 49 ed. 2004.
2. Montgomery R. Bioquímica. Casos y texto. 6a. ed. Barcelona: Editorial Harcourt-Brace, 1998: cap. 10 y 11.
3. Harrison. Principios de medicina interna. 15a. ed. Madrid: McGraw-Hill Interamericana Editores; 2001: Capítulos:

Aterosclerosis y otras formas de arteriosclerosis e hiperlipoproteinemias y otros trastornos del metabolismo lipídico.

4. Pennachio D. Lineamientos para la detección de hipercolesterolemia. Atención Médica 1997;10/2:30-43.
5. Vogel RA. Coronary risk factors, endothelial function, and atherosclerosis. Clin Cardiol 1997; 20:426-432.
6. Goodman & Gilman's. The pharmacological basis of therapeutics. 10th ed. McGraw-Hill Interamericana Editores; 2002.
7. Mecanismo de acción de los hipercolesterolemiantes. Rev Médico General. 1997; 2(7): 71-74.

Caso 6

GOTA

Un hombre de 53 años relata que su padecimiento actual se inició con una inflamación aguda del orjejo mayor del pie derecho e intenso dolor, el cual se intensificaba con el frío y el movimiento. Además, asegura que poco antes de presentar este episodio agudo el paciente había incrementado el consumo de carne, vísceras, leguminosas y vino de mesa en abundancia.

Fue tratado con fenilbutazona, pero presentó daño gástrico, por lo que se cambió el medicamento por alopurinol y naproxén.

Preguntas de bioquímica

1. ¿Qué alteraciones metabólicas pueden traer como consecuencia un aumento en los niveles séricos de ácido úrico?
2. ¿Son necesarias las purinas y las pirimidinas en la dieta?
3. ¿Qué alimentos son ricos en purinas y pirimidinas?
4. ¿Qué valores de laboratorio podrían estar alterados en este paciente?
5. ¿Son importantes los antecedentes familiares de este paciente?
6. ¿Cuál es la base bioquímica para sospechar que una dieta rica en proteínas puede provocar ataques de gota en pacientes susceptibles?
7. ¿Cómo se relaciona la ingestión de etanol con el incremento de la concentración plasmática de ácido úrico?

8. ¿Qué régimen dietético le recomendaría a esta persona para mejorar sus niveles de ácido úrico?
9. ¿Cuál es la base bioquímica para la acción de los medicamentos utilizados en la gota?

Conceptos y áreas de aprendizaje

1. Características estructurales de los ácidos nucleicos.
2. Biosíntesis y catabolismo de purinas y pirimidinas.
3. Explicar cómo interfieren algunos medicamentos utilizados en el tratamiento de la gota con el metabolismo de los nucleótidos.

REFERENCIAS

1. Harrison. Principios de medicina interna. 15a. ed. Madrid: McGraw-Hill Interamericana Editores; 2001.
2. Devlin TM. Bioquímica. Libro de texto con aplicaciones clínicas. 4a. ed. Barcelona: Editorial Reverté; 2004.
3. Montgomery R. Bioquímica: Casos y texto. 6a. ed. Barcelona: Editorial Harcourt-Brace; 1998: Cap. 13.
4. Rodríguez Carranza R y col. Vademécum académico de medicamentos. 4a. ed. México: Facultad de Medicina, UNAM y McGraw-Hill Interamericana Editores; 2004.

Dep. de Bioquímica Fac. Med. UNAM 2013

**I Casos clínicos
ABP**

PRIMER BLOQUE

CASO 1

“Vi morado y rojo en poco tiempo”

Carolina, secretaria de 32 años con historia familiar de fibrosis quística, fumadora a razón de 5 cigarrillos al día, alcoholismo cada mes llegando a la embriaguez; cuenta con historial personal de cefalea holocraneana, pulsátil, de intensidad 8/10, de predominio matutino, con disminución a lo largo del día, fatiga, falta de concentración y problemas con la memoria, ya que ha olvidado el camino de regreso a casa en varias ocasiones. Hace dos horas comienza con dolor precordio irradiado hacia brazo izquierdo, disnea, sensación de muerte inminente y diaforesis.

Es traída por familiar quien refiere que otra persona presento la misma sintomatología hace un año y falleció de la misma forma. A la exploración física se encuentra paciente femenina, con facies

álgica, rubicundez de tegumentos, desorientada en tiempo, lugar y espacio. Ligera cianosis peribucal resto de exploración física sin alteraciones.

Gasometria arterial: pH: 7.45; pCO₂ 38 mmHg, pO₂ 40 mmHg, SO₂% 87%, Hto 38

- 1.-Pistas/ datos orientadores
- 2.-Problemas
- 3.-Hipótesis/ explicaciones/ diagnósticos presuntivos
- 4.-Areas objetivos de aprendizaje
- 5.-Fuentes de información

CASO 2

“Sin aire, me ahogo”

Lizeth, ama de casa de 43 años es llevada a la unidad de urgencias por su hermana quien la encontró en el baño de su hogar con pérdida del estado de alerta; comenta que el mismo día por la mañana la paciente había discutido con su marido y que esta lo había amenazado con quitarse la vida. Al interrogatorio dirigido e indirecto, la paciente cuenta con antecedentes de padecer trastorno por ansiedad generalizada, tabaquismo positivo desde hace tres años a razón de dos cajetillas al día, dolor poliarticular que controla con aspirina y cuenta con el antecedente de cirugía de cuello por presentar un padecimiento de la glándula tiroides no especificado. A la exploración física, paciente inconsciente, Glasgow 9, con presencia de bradipnea, ruidos cardiacos disminuidos

tono e intensidad, con presencia de hiperreflexia ++. Se indica lavado gástrico en donde se encuentran numerosas pastillas de color blanco y restos de alimentos. Se solicita gasometría arterial con el siguiente resultado: pH 7.22, pCO₂ 67 mm Hg, pO₂ 85 mm Hg, SO₂ % 94, lactato 0.6 mmol/L.

- 1.-Pistas/ datos orientadores
- 2.-Problemas
- 3.-Hipótesis/ explicaciones/ diagnósticos presuntivos
- 4.-Áreas objetivas de aprendizaje
- 5.-Fuentes de información

CASO 3

“AHÍ ESTÁ EL DETALLE”

Paciente masculino de 82 años de edad que acude a consulta por presentar desde hace dos meses, disminución importante de peso, malestar general, pérdida del apetito y fatiga.

Refiere tos crónica de 1 año de evolución y disnea de medianos esfuerzos. Como antecedentes de importancia comenta infancia en estrato socioeconómico bajo, tabaquismo activo a razón de 25 cigarros al día desde los 20 años hasta la fecha y episodios esporádicos de crisis de ansiedad.

A la exploración física se encuentra consciente, orientado y alerta, mal estado general, pérdida de depósitos adiposos y tono muscular. Palidez de tegumentos, ruidos cardiacos disminuidos de frecuencia e intensidad, ruidos respiratorios disminuidos de intensidad en campos derechos, abdomen sin alteraciones, miembros pélvicos con disminución de fuerza y tono muscular.

Paraclínicos

Telerradiografía de tórax: Sin compromiso de tejidos blandos, tráquea desplazada a la izquierda, masa radiopaca de bordes mal definidos localizada en

parénquima pulmonar del lóbulo medio del pulmón derecho.

Química sanguínea: albúmina 2.9 mg/dL, globulinas 2.1 mg/dL, proteínas totales 5.0 mg/dL, lipoproteínas: HDL 30 mg/dL y LDL 150 mg/dL.

DESARROLLO

- 1.-¿Cuál es su diagnóstico y cómo se relaciona con el comportamiento de la albumina en plasma?
- 2.- ¿Cuáles son los rangos normales de los parámetros que se reportan en esta química clínica?
- 3.-Clasifica las proteínas mencionadas y describe la principal función de cada una de ellas.
- 4.-¿Qué papel juega el consumo de cigarrillos en la alteración de los valores de laboratorio?
- 5.-¿Cómo esperas encontrar la hemoglobina de este paciente y que tratamiento piensas establecer?

CASO 4

“SIN PREVIO AVISO”

Paciente masculino de 70 años de edad que es traído inconsciente por paramédicos de la Cruz roja y acompañado de su hijo, el cual, hace aproximadamente una hora lo encuentra en cama sin responder a estímulos auditivos o dolorosos, por lo que llama al servicio de urgencias. El familiar desconoce el tiempo de evolución del padecimiento, sólo refiere que convivió con el paciente el día previo sin que éste refiriera molestia alguna.

Antecedentes personales patológicos, alcoholismo negado, tabaquismo diario a razón de 10 cigarros desde los 20 años. Padece angina de pecho estable de 10 años de evolución en tratamiento a base de ácido acetilsalicílico y betabloqueadores sin complicaciones aparentes. Refiere su familiar que desde hace un mes presenta cefalea holocraneana intermitente y vómito ocasional que desaparece de manera espontánea.

A la exploración física: TA 65/50mmHg, FC 50, FR 10, temperatura de 36.7 °C, se encuentra inconsciente, sin respuesta al manejo médico, íntegro, con zonas eritematosas en piel de cara y tórax, sin lesiones aparentes, ruidos cardiacos disminuidos de frecuencia e intensidad, sin agregados, campos pulmonares limpios con disminución de la frecuencia, sin agregados, abdomen depresible sin lesiones o abultamientos visibles, peristalsis hipoactiva, extremidades sin edema, reflejos osteotendinosos aumentados.

Paraclínicos

Laboratorio: Glucosa 106, urea 28, Creatinina 0,7, sodio 139, potasio 3,9, CK 89, Hb 13,3, Hto 40,50, VCM 95, plaquetas 247.000, leucocitos 13.380 (linfocitos 11%, monocitos 3%, Neutrófilos 84,90%, Eosinófilos 1%, Basófilos 0.1%).

Gabinete: Telerradiografía de tórax sin hallazgos patológicos

Gasometría arterial: pH 7.37, pCO₂ 32.0, pO₂ 120, bicarbonato 24.3, SO₂ 99%, carboxihemoglobina 48% (0,0-0,2), metahemoglobina 0,9%.

DESARROLLO

- Establezca su diagnóstico y fundaméntelo con los datos obtenidos durante la anámnesis y exploración física.
- Explique, desde el punto de vista de esta asignatura, la etiología de este padecimiento.
- Describa el estado ácido-base de este paciente y fundamente la causa de dicha alteración.
- Explique, basado en la ecuación de Henderson-Hasselbach, el estado del pH de este paciente.
- ¿Qué es el estrés oxidativo y qué papel juega en este padecimiento?

CASO 5

“UNA ENFERMEDAD DE REYES”

Alexis, paciente masculino de 13 años de edad es traído por sus padres al servicio de urgencias, tras presentar un traumatismo moderado en la rodilla derecha. Minutos después del golpe presenta aumento del dolor y volumen de la articulación, limitando la deambulación e incluso la bipedestación. Como antecedentes patológicos su madre refiere epistaxis frecuentes, hemorragias secundarias a traumatismos menores, así como dolor articular crónico tratado con “hipnosis” por médico de la familia. A la exploración se encuentra íntegro, consciente y orientado, con palidez de tegumentos y mucosas. Ruidos cardíacos y respiratorios sin alteraciones, múltiples hematomas en todo el cuerpo. Rodilla derecha con aumento de temperatura y volumen; con dolor a la palpación y movilización. Se realiza punción articular confirmándose hemartrosis.

Paraclínicos

Encontramos un tiempo de TTP alargado con un TP y de hemorragia normales. Se confirma deficiencia del factor VIII de la coagulación.

DESARROLLO

- 1.- ¿Cuál es su diagnóstico (fundamentelo) y qué relación puede establecer usted con el tema de aminoácidos y proteínas?
- 2.- ¿Cómo se puede clasificar desde el punto de vista bioquímico al factor VIII?
- 3.- Diseñe una prueba diagnóstica para este padecimiento, que le permita identificar la deficiencia de factor VIII
- 4.- ¿Qué tratamiento propone para el paciente (fundamentelo)?
- 5.- ¿Cuál es la relación entre estructura y función de las proteínas?
- 6.- ¿Cómo se pueden clasificar las proteínas?

CASO 6

“CRONICA DE UN EVENTO ANUNCIADO”

Paciente masculino de 55 años de edad el cual acude al servicio de urgencias acompañado de su hijo por haber presentando hace 2 horas, un episodio que inicia de manera súbita con parestesias faciales y desviación de la comisura labial a la derecha durante aproximadamente 10 minutos. Su familiar refiere que en este lapso el paciente se encontró indiferente al medio sin pérdida del estado de conciencia, niega otra sintomatología.

Como antecedentes de importancia refiere que su padre falleció a los 45 años por complicaciones de hipertensión arterial sistémica, hermano de 35 años de edad con diagnóstico de Diabetes mellitus 2 y madre finada a los 40 años por Infarto agudo de miocardio. Padece HAS de 5 años de evolución con control irregular a base de captopril (50mg cada 12 horas), alcoholismo ocasional y tabaquismo activo de 20 cigarros al día desde hace 30 años, niega antecedentes transfusionales, quirúrgicos o infecciosos.

A la exploración física TA 150/85 mmHg, FC 85x', FR 25x', peso 85Kg, talla 1.70m, se encuentra paciente

consciente, orientado y alerta, cráneo normocéfalo, reflejos oculares presentes, gesticulaciones y sensibilidad cutánea sin alteraciones. Cuello cilíndrico, tráquea central, se ausculta soplo II/VI holosistólico en región carotídea izquierda. Ruidos cardíacos rítmicos sincrónicos de buena intensidad sin agregados. Campos pulmonares limpios y bien ventilados. Abdomen depresible, peristalsis presente sin resistencia o dolor a la palpación. Miembros pélvicos y torácicos sin edema, con arcos de movimiento, fuerza y tono sin alteraciones, funciones mentales superiores conservadas.

Paraclínicos

Se realiza biometría hemática la cual muestra hematocrito de 45%, leucocitos de 10,000/mm³, Hb de 12mg/dL, plaquetas de 253,000. Química sanguínea con glucemia de 120 mg/dL, Creatinina 1.2, CPK de 100U/L y CPK-MB 10U/L. Telerradiografía de tórax con cardiomegalia grado II, pulmones sin alteraciones.

Electrocardiograma sin datos de isquemia o alteraciones de la conducción. Se realiza USG Doppler de cuello que reporta oclusión parcial de la carótida izquierda por placa de ateroma que compromete el 60% del flujo

DESARROLLO

1. ¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?
2. ¿Qué es un radical libre y qué papel juegan en esta patología?
3. ¿Qué estudios de laboratorio están fuera del rango normal (mencione el rango normal)?
4. Mencione las principales especies reactivas de oxígeno en el organismo
5. Mencione las principales defensas antioxidantes endógenas del organismo

CASO 7

“EL ABOGADO DEL DIABLO”

Como parte de sus responsabilidades como integrante de un comité en la Comisión Nacional de Arbitraje Médico se le entrega a revisión el siguiente reporte de caso para que emita una opinión fundamentada y un juicio sobre el actuar de un colega.

Paciente femenino de 35 años de edad que acude a consulta por presentar dolor intenso, transfiectivo y sin irradiaciones en cuadrantes superiores con predominio en hipocondrio izquierdo, acompañado de anorexia y vomito en dos ocasiones. El cuadro se instaura hace 48 horas agudizándose después de la ingesta de alimentos hace 2 horas. Como antecedentes de importancia refiere padecer de obesidad desde la adolescencia y cursar con cuadros de repetición de colecistitis litiasica.

A la exploración física se encuentra paciente con signos vitales dentro de parámetros normales consciente orientada y alerta. Signos de deshidratación moderada en tegumentos y mucosas, ruidos cardiacos disminuidos de intensidad, campos pulmonares sin alteraciones. Abdomen globoso a expensas de panículo adiposo, doloroso a la palpación profunda en hipocondrio izquierdo, sin otros hallazgos.

Miembros pélvicos con palidez y pulsos disminuidos de intensidad.

Paraclínicos

Se solicitan exámenes paraclínicos los cuales reportan: Radiografía de tórax sin datos patológicos, Biometría hemática: eritrocitos $5.4 \times 10^6/\text{mm}^3$, hemoglobina 14.0 g/dl, hematocrito de 62 % leucocitos $6\ 200/\text{mm}^3$. Química sanguínea glucosa 70 mg/dL, urea 30 mg/dl, creatinina 1.2 mg/dl, colesterol 256.0 mg/dl, triacilglirerol 300 mg/dl, TGO 30 UI/L, TGP 25 UI/L, fosfatasa alcalina 110 UI/L y amilasa sérica de 40 UI/L..

Evolución

Se instaura tratamiento a base de AINE intravenoso y reposición de líquidos por 6 horas con mejoría aparente por lo que al término del tratamiento se da de alta domiciliaria. En casa presenta deterioro del estado de conciencia hasta que es traída al servicio de urgencia mostrando datos de choque hipovolemico. Se realiza determinación de lipasa sérica, la cual resulta en 300 UI/L.

DESARROLLO

1. Mencione los diagnósticos diferenciales que fueron descartados al solicitar la determinación de enzimas en la química sanguínea.
2. ¿Cuál es la sospecha diagnóstica por la cual se solicita la determinación de lipasa?
3. ¿Considera adecuado tomar la determinación de amilasa sérica como única evidencia para descartar una patología pancreática? ¿Por qué?
4. ¿Qué son las enzimas de escape?
5. Menciónelos tres factores que pueden causar elevación en la determinación de amilasa y lipasa plasmáticas.

CASO 8

“¿GASTROENTERITIS?”

Paciente femenino de 22 años de edad que acude a consulta por presentar, desde hace 1 año de manera intermitente, dolor tipo cólico de 8/10 de intensidad localizada en cuadrantes inferiores, predominantemente en fosa iliaca y flanco derecho con irradiación a todo el abdomen. El dolor mencionado aumenta unas horas después de la ingesta de alimentos irritantes y disminuye hasta remitir totalmente con el consumo de antiespasmódicos automedicados de manera irregular.

Hace 2 meses aumenta la frecuencia del cuadro, asociado a periodos de estrés prolongado, instaurándose de manera diaria esta última semana, presentando el día de ayer evacuaciones diarreas disminuidas en consistencia sin pujo, con tenesmo rectal y acompañadas de rectorragia indolora. Como antecedentes heredofamiliares de importancia refiere padre de 45 años portador de enfermedad ácido péptica en tratamiento, así como abuelo materno finado a los 70 años de edad por cáncer de colon; comenta llevar una alimentación adecuada en cantidad y calidad evitando irritantes y alimentos con

alto contenido en grasa. Tabaquismo activo desde los 18 años a razón de 4 cigarros al día, alcoholismo negado, refiere constantes cuadros de gastroenteritis desde los 14 años tratados con diversos antibióticos, operada de apendicectomía a los 10 años sin complicaciones aparentes, resto interrogado y negado.

A la exploración física TA de 90/60mmHg, FC 90x', FR 24x', peso 55Kg y talla de 1.58m. Se encuentra consciente, orientada y alerta; con palidez de tegumentos y mucosas (+/+++), cráneo normocefalo, cavidad oral sin alteraciones, cardiopulmonar sin compromiso aparente, abdomen plano, con resistencia voluntaria y dolor a la palpación profunda de fosas iliacas y flancos de predominio derecho, sin masas ocupativas, timpanismo en cuadrantes inferiores, peristalsis aumentada de frecuencia e intensidad, sin ruidos de lucha. Tacto rectal sin datos de lesión o sangrado activo. Miembros pélvicos sin alteraciones.

Paraclínicos

Biometría hemática con anemia normocítica normocromica, leucocitos de 8,000 mm³, plaquetas 200 000/mm³, sin cambios en el diferencial.

Química sanguínea glucosa 82 mg/dL Creatinina 1.2 mg/dl, colesterol 156.0 mg/dl, triglicéridos 112.0 mg/dl, bilirrubina total 0.9 mg/dl bilirrubina directa 0.1 mg/dl bilirrubina indirecta 0.8 mg/dl TGO 32 ui/l ; TGP 27. ui/l Corproparasitoscópico negativo, coprocultivo negativo. Colonoscopia muestra mucosa con eritema, pérdida de la red fina vascular, mucosa granular, friabilidad y edema

DESARROLLO

¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?

¿Qué es un radical libre y que papel juegan en esta patología?

¿Qué estudios de laboratorio están fuera del rango normal (mencione el rango normal)?

Mencione las principales especies reactivas de oxígeno en el organismo

Mencione las principales defensas antioxidantes endógenas del organismo

CASO 9

“UNA CAÍDA TRAS OTRA”

Paciente masculino de 10 años de edad que es traído a consulta por su madre. Comienza su padecimiento actual con sensación de debilidad en miembros pélvicos desde hace 6 meses, la cual ha aumentado en frecuencia y severidad produciendo múltiples caídas en los últimos 2 meses, dicha sensación no tiene predominio de horario, sin agravantes o atenuantes, limita la actividad física sin ser incapacitante. Refiere que desde hace un mes se presenta mialgias en región lumbar de duración variable y 7/10 de intensidad que seden a la automedicación de Naproxeno.

Sin antecedentes heredofamiliares de importancia, padeció enfermedades exantemáticas propias de la niñez sin complicaciones, presentó cuadro infeccioso de vías aéreas superiores que ameritó hospitalización hace 8 meses sin secuelas aparentes, niega antecedentes quirúrgicos, traumáticos y transfusionales. Dieta adecuada en calidad y cantidad.

A la exploración física: FC 85x', FR 24x', peso 14Kg y talla de 84cm. Se encuentra consciente y orientado, cráneo normocefalo, reflejos oculares presentes, nariñas y cavidad oral sin alteraciones. Cardiopulmonar sin compromiso, abdomen depresible, peristalsis presente, genitales acorde a edad y sexo. Columna vertebral con discreta escoliosis. Miembros pélvicos con hipotonía bilateral de predominio derecho, reflejos osteotendinosos disminuidos y contracturas musculares palpables en región cuadricepsital.

Paraclínicos

Biometría hemática sin datos fuera de rango. Química sanguínea con CPK 300ng/mL y LDH de 600, resto sin alteraciones. Se realiza biopsia de musculo, la cual reporta ausencia parcial de distrofina, signos de necrosis de las fibras musculares, así como aumento de grasa y de tejido conectivo.

DESARROLLO

1. ¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?
2. ¿Qué es un radical libre y que papel juegan en esta patología?
3. ¿Qué estudios de laboratorio están fuera del rango normal (mencione el rango normal)?
4. Mencione las principales especies reactivas de oxígeno en el organismo
5. Mencione las principales defensas antioxidantes endógenas del organismo

CASO 10

“ES POR EL ESTRÉS”

Paciente masculino de 18 años de edad que ingresa al servicio de urgencias por presentar cuadro de 1 semana de evolución caracterizado por malestar general, vomito de contenido gástrico en 5 ocasiones cada 24 horas sin relación con la ingesta de alimentos y anorexia. Hace 48 horas se agrega edema de miembros inferiores, cefalea intensa holocraneana sin predominio de horario, atenuantes o agravantes y prurito generalizado, motivo por el cual acude a consulta. Como antecedentes familiares refiere padre de 45 años de edad portador de diabetes mellitus 2 sin tratamiento, madre de 30 años de edad con antecedentes de infecciones de vías urinarias de repetición, hermano de 15 años aparentemente sano.

Posee adecuadas condiciones de habitación e higiene, así como de una alimentación adecuada en calidad y cantidad. Su madre refiere que padeció las enfermedades exantemáticas propias de la niñez sin complicaciones, cuadros de infecciones de vías urinarias de repetición desde los 10 años con diversos tratamientos con antibióticos no especificados, pielonefritis en dos ocasiones hace 10 meses y 2 años sin complicaciones aparentes.

A la exploración física TA 160/90mmHg, temperatura de 36.8°C, FC 95x', FR 25x', peso 50Kg y talla de 1.68 m; se encuentra paciente consciente, orientado y alerta, con fascie álgica, con palidez de tegumentos y mucosas (++/+++), adelgazado, se percibe hedor urémico, cráneo normocéfalo, mucosa oral deshidratada, cuello corto sin datos patológicos, ruidos cardiacos rítmicos, de buena intensidad con presencia de tercer ruido, sin soplos o galope. Campos pulmonares limpios y bien aireados, abdomen plano, doloroso a la palpación profunda en todos los cuadrantes, sin cambios a la percusión y peristalsis aumentada, Giordano negativo y puntos ureterales superiores dolorosos a la exploración. Miembros pélvicos con edema (+/+++) con Godet positivo.

Paraclínicos

Biometría hemática con anemia normocítica normocromica, leucocitos de 6,000 mm³, plaquetas de 180 000/mm³, sin cambios en el diferencial. Química sanguínea glucosa 82 mg/dL Creatinina 3.2, GF 27 ml, urea de 250 mg/dl, colesterol 195.0mg/dl, triglicéridos 160.0 mg/dl, bilirrubina total 0.9 mg/dl; bilirrubina directa 0.1mg/dl; bilirrubina indirecta 0.8 mg/dl.

Examen general de orina con proteinuria macroscópica y cilindros hemáticos.

Estudios de gabinete:

Telerradiografía de tórax con cardiomegalia grado I, campos pulmonares limpios.

USG renal con múltiples zonas hipoecoicas en ambos riñones con pérdida de la relación corteza- médula de la silueta renal derecha, sin otros hallazgos.

DESARROLLO

1. ¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?
2. ¿Qué es un radical libre y que papel juegan en esta patología?
3. ¿Qué estudios de laboratorio están fuera del rango normal (mencione el rango normal)?
4. Mencione las principales especies reactivas de oxígeno en el organismo
5. Mencione las principales defensas antioxidantes endógenas del organismo

SEGUNDO BLOQUE

CASO 1

“Todo gira a mi alrededor”

Georgina es una estudiante de la carrera de derecho, desde hace un mes ha presentado mareo que cede al acostarse por unos minutos, tiene carga genética para diabetes mellitus tipo 2, ya que su padre presenta este padecimiento desde hace 6 años. No cuenta con otros antecedentes de importancia. Hace una semana el mareo se agravó y presentó sudor frío, nerviosismo, taquicardia y ansiedad, que revirtió con el consumo de un vaso de jugo; posteriormente en los días siguientes presentó la misma sintomatología después de consumir alimentos ricos en grasas y carbohidratos. Acude con su médico quién indica estudios de laboratorio y los cuales se presentan a continuación:

Biometría hemática: Leucocitos 8 mil, neutrófilos 6 mil, linfocitos mil, monocitos 500, eritrocitos 4 mil doscientos, hemoglobina 12.3 g/dL, hematocrito 41%, volumen corpuscular medio 90.7 fL, hemoglobina corpuscular media 31 pg, plaquetas 312 mil.

Bioquímica clínica: glucosa 98 mg/dL, urea 40.7, creatinina 0.7 mg/dL, ácido úrico 6.3 mg/dL,

Pruebas de funcionamiento hepático: albúmina 4 g/dL, aspartato aminotransferasa 34 U/L, alanina aminotransferasa 56 U/L, fosfatasa alcalina U/L, bilirrubina total 1.2 mg/dL.

El médico, después de hacer un análisis exhaustivo ordena realizar más estudios, entre los que incluyen una tomografía axial computarizada, y posteriormente comenta a Georgina que tendrán que intervenirla quirúrgicamente.

- 1.-Pistas/ datos orientadores
- 2.-Problemas
- 3.-Hipótesis/ explicaciones/ diagnósticos presuntivos
- 4.-Áreas objetivos de aprendizaje
- 5.-Fuentes de información

CASO 2

“ALIMENTO O BEBIDA”

Paciente masculino de 50 años de edad que es traído al servicio de urgencias por su sobrino, el cual lo encuentra en la vía pública, desorientado, agresivo y sumamente ansioso, sin ninguna lesión aparente. Su acompañante refiere que desde hace 2 meses el paciente se había quejado de “visión doble y torpeza de movimientos” así como de la constante sensación de estar en peligro de muerte. Su sobrino desconoce antecedentes heredofamiliares, vive solo, en casa propia en medio urbano que cuenta con todos los servicios, zoonosis negada, higiene inadecuada con deterioro del cuidado personal desde hace 6 meses, baño cada semana, sin aseo bucal y con cambio de ropa cada dos días.

Alimentación inadecuada en cantidad y calidad a base de comida rápida en la vía pública. Actualmente desempleado. Alcoholismo positivo desde hace 15 años a la fecha llegando a la embriaguez tres veces por semana, tabaquismo negado, desconoce enfermedades propias de la infancia, antecedente de resección segmentada de colon por causa desconocida, niega antecedentes traumáticos, transfusionales, infecciosos o crónicos-degenerativos.

A la exploración física TA 100/60 mmHg, FC 125x', FR 20x', Temperatura de 36.4°C, peso 69kg y talla de 1.69m. Se encuentra paciente masculino de edad aparente igual a la cronológica, sin fascie característica, actitud instintiva, integro, de constitución media, marcha no valorable, desorientado en tiempo y lugar, consciente y poco cooperador.

Cráneo normocefalo sin lesiones aparentes, cara sin alteraciones en las gesticulaciones; ojos con anexos sin alteraciones, globo ocular con apraxia ocular, reflejos pupilares sin alteraciones. Cavidad nasal con adecuada hidratación de mucosas, oído de adecuada implantación, sin lesiones, audición no valorable.

Cuello cilíndrico con tráquea central, sin adenomegalias; tórax con adecuados movimientos de amplexion y amplexación, sin dolor aparente a la palpación, ruidos cardiacos con taquicardia rítmicos, sincrónicos y sin agregados; campos pulmonares limpios y bien aireados. Abdomen plano, depresible, sin datos de irritación peritoneal, sin dolor a la palpación profunda, peristalsis normoactiva.

Miembros pélvicos con pulsos sin alteraciones, reflejos osteotendinosos disminuidos e hipotrofia muscular. Glasgow de 13 a expensas de la comunicación verbal. Paraclínicos

BH: Hematocrito 45%, Hemoglobina (Hb): 14 gr/100 ml, Hb Corpuscular Media 32 pg, Volumen Corpuscular Medio 98 micromm³, eritrocitos: 4,5-5 millones/mm³, Leucocitos 8000/mm³, Plaquetas 19000.000/mm³

QS: Glucosa 90 mg/dL, Urea 10 mg/dL, Creatinina 1,5 mg/dL, Ácido úrico Hombres 7,0 mg/dL Albúmina 3,5mg/dL Bilirrubina Total 1,08 mg/100 mL, Colesterol 200 mg/dL, Triglicéridos 150 mg/dL. Vitamina B1 (Tiamina): 3 microg/dl.

DESARROLLO

1. ¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?
2. ¿Cómo se puede asociar esta patología al tema de metabolismo de carbohidratos?
3. ¿Qué puntos de control existen en la glucólisis?
4. ¿Qué valores de laboratorio se encuentran fuera de rango normal?

CASO 3

“MEJOR PREVENIR QUE LAMENTAR”

Lorena, paciente femenino de 35 años de edad que acude a consulta tras notarse hace dos semanas un abultamiento en el seno izquierdo mientras se bañaba.

Refiere presentar fatiga desde hace 6 meses de manera constante; no tiene ninguna otra sintomatología. Como antecedentes heredofamiliares de importancia nos comenta que su madre falleció a los 50 años, desconoce la causa exacta. Refiere inicio de vida sexual activa a los 16 años usando anticonceptivos orales como medio de planificación familiar de manera regular, menarca y pubarca a los 12 años, niega ser portadora de enfermedades de transmisión sexual. Niega antecedentes patológicos.

A la exploración física se encuentran signos vitales de tensión arterial 100/80 mmHg, frecuencia cardiaca de 85x', frecuencia respiratoria de 12x' y temperatura de 36.8 °C. Somatometría con peso de 70 kg y talla de 1.67 m.

A la inspección se encuentra consciente, orientada y alerta; integra sin lesiones aparentes, adecuada coloración de tegumentos y mucosas. A la exploración

de la glándula mamaria izquierda se encuentra sin cambios de coloración, a la palpación se ubica tumoración de aproximadamente 5x4x5 cm de longitud en cuadrante superior externo, adherida a planos profundos, no móvil, de bordes irregulares, de consistencia pétreo y no dolorosa a la manipulación. Ruidos cardiacos rítmicos, sin hallazgos patológicos, campos pulmonares bien aireados con adecuado movimiento del tórax al respirar. Abdomen plano, sin masas a la palpación, peristalsis normoactiva, sin otros datos que mencionar. Extremidades sin edema con adecuada fuerza y tonicidad muscular. A la exploración neurocognitiva se encuentra a Lorena extremadamente ansiosa y a la defensiva. Paraclínicos

La paciente presenta al momento de la consulta estudio ecográfico que refiere: estudio con evidencia de masa de etiología probablemente maligna.

DESARROLLO

¿Cuál es su diagnóstico?

¿Cómo se puede asociar esta patología al tema de “glucólisis”?

¿Qué factores de riesgo presenta esta paciente?

¿Cuál es la concentración normal de glucosa sérica en el estado de ayuno y postprandial inmediato (en mg/dl y mmol)?

Realice un esquema de la vía de la glucólisis en ausencia y presencia de oxígeno y señale los puntos de control de la vía, así como los procesos o productos que pueden estar afectados por la patología que presenta el paciente.

¿Cómo se produce y cuál es la función de la fructuosa 2,6 Bifosfato?

¿Cuáles son los productos finales de la glucólisis?

¿Cuál sería el destino de estos productos en presencia y ausencia de oxígeno?

¿Cuál sería el objetivo de la relación médico-paciente en este caso?

¿Cuál es la incidencia y prevalencia de este padecimiento en México y a nivel mundial?

Mencione las estructuras anatómicas que pueden estar comprometidas si continua la historia natural de la enfermedad sin intervención terapéutica.

CASO 4

“SOLO ES UNA CORAZONADA”

Luis, paciente masculino de 45 años de edad, ingresa al servicio de urgencias por presentar desde hace 6 horas dolor de tipo opresivo en región precordial, de inicio súbito y de gran intensidad, que irradia a cuello y mandíbula. El dolor se acompaña de náusea, vómito y diaforesis. No nos refiere atenuantes, ya que comenta que desde que inició ha incrementado la intensidad. Al interrogatorio comenta su familiar que padece hipertensión arterial sistémica desde hace 5 años, sin apego a tratamiento o régimen alimenticio. Desconoce antecedentes heredofamiliares de importancia. Luis se desempeña como operador de transporte público, tiene una dieta rica en carbohidratos y lípidos, es sedentario y fuma de 5 a 10 cigarrillos diarios desde los 20 años.

A la exploración física encontramos los siguientes signos vitales: tensión arterial de 170/95 mmHg, frecuencia cardíaca de 130x', frecuencia respiratoria de 28x' y temperatura de 36°C. Somatometría con peso de 80 kg y talla de 1.60 m.

A la inspección observamos paciente postrado en camilla, consciente, orientado y alerta, palidez de

tegumentos y adecuada hidratación de mucosas. Ruidos cardíacos arrítmicos, aumentados de intensidad, con soplo y galope.

Campos pulmonares con adecuada entrada de aire. Abdomen globoso a expensas de panículo adiposo, doloroso a la palpación y con peristalsis normoactiva. Extremidades con edema (++/+++), fuerza y tonicidad muscular conservadas.

Paraclínicos

A su llegada a urgencias se solicita gasometría arterial la cual reporta: pH 7.35, pCO₂ de 35, HCO₃⁻ de 28 y SAT O₂ de 85%. Química sanguínea con glucosa de 100 mg/dl, creatinina de 0.9 mg/dl y CPK-MB de 300 U/L.

DESARROLLO

1. ¿Cuál es su diagnóstico?

- Dep. de Bioquímica
2. ¿Cómo se puede asociar esta patología al tema de "glucólisis"?
 3. ¿Qué factores de riesgo presenta esta paciente?
 4. ¿Cuál es la concentración normal de glucosa sérica en el estado de ayuno y postprandial inmediato (en mg/dl y mmol)?
 5. Realice un esquema de la vía de la glucólisis en ausencia y presencia de oxígeno y señale los puntos de control de la vía, así como los procesos o productos que pueden estar afectados por la patología que presenta el paciente.
 6. ¿Cómo se produce y cuál es la función de la fructosa 2,6 Bifosfato?
 7. ¿Cuáles son los productos finales de la glucólisis?
 8. ¿Cuál sería el destino de estos productos en presencia y ausencia de oxígeno?
 9. ¿Qué estructura anatómica es responsable del dolor que presenta el paciente?
 10. ¿Cuál es la tasa de mortalidad de este padecimiento y qué relación tiene con el tiempo transcurrido desde la aparición de los síntomas?
- Fac. Med. UNAM 2013

CASO 5

“LA DOSIS PERFECTA”

Paciente femenino de 55 años de edad que es traída al servicio de urgencias por presentar desde hace tres días cuadro caracterizado por náuseas sin predominio de horario, anorexia, vómitos de contenido gástrico, evacuaciones diarreicas (5 en 24 horas) y dolor epigástrico difuso, sin atenuantes, agravantes o irradiaciones. Su familiar la refiere con letargo importante desde hace una semana. Como antecedentes de importancia refiere ser diabética de 10 años de evolución en tratamiento con glibenclamida con pobre apego terapéutico hasta su cita de control hace dos semanas en la cual se decide cambió por metformina (500 mg cada 8 horas).

Comenta de igual manera antecedente de infarto agudo de miocardio hace 3 años sin secuelas hemodinámicas aparentes. A la exploración física se encuentran signos vitales con tensión arterial de 130/85 mmHg, frecuencia cardíaca de 75 x', frecuencia respiratoria de 28 x', temperatura de 36.8°C, somatometría con peso de 83 kg y talla de 1.67m. A la inspección se encuentra paciente

consciente, orientada, alerta e integra, con palidez de tegumentos y mucosas mal hidratadas. Ruidos cardíacos rítmicos disminuidos de intensidad, campos pulmonares limpios y bien aireados. Abdomen globoso a expensas de panículo adiposo, depresible y doloroso a la palpación de en epigastrio, peristalsis aumentada de frecuencia y ruidos de lucha. Miembros pélvicos con disminución de la fuerza y tono muscular.

Paraclínicos

Gasometría arterial: pH 7.25, pCO₂ 50 mmHg, pO₂ 80, HCO₃ 18, satO₂ 85%

Química sanguínea: Glucosa 150 mg/dL, urea 60 mg/dL, creatinina 3.2 mg/dL, Colesterol 200 mg/dL, Na⁺ 135 mEq/L, K⁺ 5.8 mEq/L, Cl 3.93 mEq/L y ácido láctico de 30 mg/dL.

Biometría hemática: Eritrocitos de 4.5 x 10⁶/mm³, hemoglobina de 14 mg/dL, plaquetas de 280,000/mm³, sin cambios en el diferencial.

Examen general de orina: Glucosa, leucocitos y cetonas negativos.

DESARROLLO

1. ¿Cuál es su diagnóstico?
2. ¿Cómo se puede asociar esta patología al tema de "glucólisis"?
3. ¿Qué factores están relacionados a la presentación de esta patología en los pacientes diabéticos?
4. ¿Cuál es la concentración normal de glucosa sérica normal y en orina (en mg/dl y mmol)?
5. Realice un esquema de la vía de la glucólisis en ausencia y presencia de oxígeno y señale los puntos de control de la vía, así como los procesos o productos que pueden estar afectados por la patología que presenta el paciente.
6. ¿Cómo se produce y cuál es la función de la fructosa 2,6 Bifosfato?
7. ¿Cuáles son los productos finales de la glucólisis?
8. ¿Cuál sería el destino de estos productos en presencia y ausencia de oxígeno?
9. ¿Qué estructuras anatómicas se encuentran en el epigastrio?
10. ¿Cuál es la importancia de la relación médico-paciente en el apego terapéutico?

CASO 6

“COMER SIN SUBIR DE PESO, UNA PESADILLA HECHA REALIDAD”

Paciente masculino de 12 años de edad que es traído a consulta por presentar cuadro caracterizado por letargo y somnolencia de 48 horas de evolución, el cual fue precedido desde hace una semana por vomito de contenido gástrico en incontables ocasiones, nauseas y malestar general, que no cede al tratamiento con antibióticos y antiespasmódicos. Su madre refiere aumento en el consumo de alimentos y líquidos sin razón aparente desde hace un mes, así como perdida discreta de peso en los últimos 6 meses. Como antecedentes de importancia refiere infecciones de vías urinarias de repetición desde los 10 años y bajo rendimiento escolar por ausentismo. Padres aparentemente sanos.

A la exploración física se encuentran los siguientes signos vitales: tensión arterial de 90/70 mmHg, frecuencia cardiaca de 80 x', frecuencia respiratoria de 26x' y temperatura de 36.8°C. Se percibe un olor a manzanas en su aliento. La somatometria con peso de 32 kg y talla de 140 cm. A la inspección se encuentra consciente, orientado, integro y con tendencia a la somnolencia. Palidez de tegumentos, mala hidratación de mucosas, piel seca y signo del paño húmedo

positivo. Ruidos cardiacos rítmicos disminuidos de intensidad y sin agregados. Campos pulmonares limpios y bien ventilados. Abdomen globoso a expensas de panículo adiposo, depresible, doloroso a la palpación de cuadrantes superiores y peristalsis hiperactiva. Miembros pélvicos con arcos de movimiento conservados, fuerza y tonicidad muscular disminuida.

Paraclínicos

Gasometría arterial: pH 7.28, pCO₂ 38 mmHg, pO₂ 90, HCO₃ 14 mEq/L, satO₂ 85%

Química sanguínea: Glucosa 250 mg/dL, urea 50 mg/dL, creatinina 2.2 mg/dL, Colesterol 150 mg/dL, Na⁺ 125 mEq/L, K⁺ 2.8 mEq/L y Cl 3.93 mEq/L

Biometría hemática: Eritrocitos de 4.8 x 10⁶/mm³, hemoglobina de 15 mg/dL, plaquetas de 280,000/mm³, sin cambios en el diferencial.

Examen general de orina: Glucosa, leucocitos y bilirrubina negativos. Cetonas ++/+++

DESARROLLO

1. ¿Cuál es su diagnóstico?
2. ¿Cómo se puede asociar esta patología al tema de "glucólisis"?
3. ¿Qué factores etiológicos están relacionados a la presentación de esta patología?
4. ¿Cuál es la concentración normal de glucosa sérica y en orina (en mg/dl y mmol)?
5. Realice un esquema de la vía de la glucólisis en ausencia y presencia de oxígeno y señale los puntos de control de la vía, así como los procesos o productos que pueden estar afectados por la patología que presenta el paciente.
6. ¿Cómo se produce y cuál es la función de la fructosa 2,6 Bifosfato?
7. ¿Cuáles son los productos finales de la glucólisis?
8. ¿Cuál sería el destino de estos productos en presencia y ausencia de oxígeno?
9. ¿Qué tipos de células componen la parte endocrina del páncreas? y ¿cuáles son sus productos?
10. ¿Cuál es la incidencia de dicha patología en México y en el mundo?

CASO 7

“NO HAGA EJERCICIO”

Paciente masculino de 17 años de edad que acude a consulta por presentar desde hace dos años cuadro caracterizado por fatiga y debilidad importante en miembros pélvicos, la cual se presenta tras el ejercicio aeróbico moderado. A esta debilidad se acompañan ocasionalmente una serie de espasmos musculares intensos de varios minutos de duración, que remiten con el reposo. Niega otra sintomatología. Niega antecedentes heredofamiliares de importancia.

Durante el interrogatorio de antecedentes patológicos el paciente comenta que presenta cuadros similares desde la infancia que remitían de manera espontánea al abandonar la actividad física por algunos meses.

A la exploración física encontramos tensión arterial de 100/80 mmHg, frecuencia cardíaca de 85x', frecuencia respiratoria de 20x', temperatura de 36.5°C, peso 60 kg y talla de 1.65.

A la inspección se encuentra paciente consciente, orientado, alerta, íntegro y adelgazado. Tórax normolíneo, ruidos cardíacos rítmicos, sincrónicos y de buena intensidad. Campos pulmonares limpios sin agregados. Abdomen plano, depresible y con peristalsis normoactiva. Miembros pélvicos con discreta disminución del tono muscular, fuerza, reflejos e inervación conservados.

Paraclínicos

Radiografía simple de miembros pélvicos sin datos de compromiso óseo o de tejidos blandos. Química sanguínea: Glucosa de 90 mg/dL, Colesterol 180 mg/dL, triglicéridos 150 mg/dL, Na⁺ 140 meq/L, K⁺ 4 meq/L y Ca⁺ 100 meq/L.

Se realiza la prueba de esfuerzo con isquemia reportando fatiga prematura sin disminución de la concentración de piruvato o lactato.

DESARROLLO

1. ¿Cuál es su diagnóstico?
2. ¿Cómo se puede asociar esta patología al tema de “carbohidratos”?
3. ¿Qué factores etiológicos están relacionados a la presentación de esta patología?
4. ¿Cuál es la concentración normal de glucosa sérica y en orina (en mg/dl y mmol)?
5. Realice un esquema de la vía de la glucólisis y glucogenólisis así como los puntos de control de la vía y procesos o productos que pueden estar afectados por la patología que presenta el paciente.
6. ¿Cómo se degrada el glucógeno?
7. ¿Cuáles son los productos finales de la glucólisis?
8. ¿Cuál sería el destino de estos productos con respecto al aumento de la concentración de glucógeno?
9. ¿Describa desde punto de vista histológico el músculo estriado?
10. ¿Qué estructuras se toman para establecer el índice cardíaco?

CASO 8

“CON LA TORTA BAJO EL BRAZO”

Brenda, una recién nacida de 12 horas de vida se ingresa al servicio de neonatología para vigilancia, ya que se presenta poco reactiva al medio y mala alimentación a seno materno debido a una pobre succión. La madre refiere que ha evacuado y presentado micción de forma adecuada. La madre nos refiere embarazo normoevolutivo con sospecha de diabetes gestacional, sin confirmar, en el segundo trimestre. Fue resultado de parto eutócico, sin complicaciones perinatales, sin hipoxia perinatal ya que respira y llora al nacer.

A la exploración física se encuentra frecuencia cardiaca de 130x', frecuencia respiratoria de 35x' y temperatura de 36.5°C. Somatometría con peso de 4,800 Kg y talla de 55 cm.

A la inspección se encuentra poco activa y reactiva al manejo médico, tegumentos y mucosas con adecuada coloración e hidratación, fontanela posterior cerrada, anterior con diámetro de 1.5 cm, reflejos primitivos presentes, ruidos cardiacos rítmicos y de buena intensidad, abdomen depresible, sin visceromegalias, peristalsis normoactiva, remanente de cordón umbilical sin datos de infección. Extremidades con fuerza y tonicidad conservadas.

Paraclínicos

Se realiza química sanguínea que reporta glucosa de 45 mg/dl, Biometría hemática eritrocitos 3.6 x10⁶/microL, plaquetas de 145,000/mm³ y leucocitos de 15,000/mm³.

DESARROLLO

1. ¿Cuál es su diagnóstico?
2. ¿Cómo se puede asociar esta patología al tema de "glucólisis"?
3. ¿Qué factores están relacionados a la presentación de esta patología en los neonatos?
4. ¿Cuál es la concentración normal de glucosa sérica en el estado de ayuno y postprandial inmediato (en mg/dl y mmol)?
5. Realice un esquema de la vía de la glucólisis en ausencia y presencia de oxígeno y señale los puntos de control de la vía, así como los procesos o productos que pueden estar afectados por la patología que presenta el paciente.
6. ¿Cómo se produce y cuál es la función de la fructosa 2,6 Bifosfato?
7. ¿Cuáles son los productos finales de la glucólisis?
8. ¿Cuál sería el destino de estos productos en presencia y ausencia de oxígeno?
9. ¿Cuántos huesos forman el cráneo y qué suturas se formarían por el cierre de las fontanelas?
10. ¿Qué órgano está encargado de la hematopoyesis durante la vida intrauterina?

CASO 9

“VICTIMA DE LOS COYOTES”

Paciente masculino de 28 años de edad que es traído al servicio de urgencias por el equipo de salvamento tras ser rescatado de la caja de transporte de un tráiler en la cual lo abandonaron hace 72 horas solo con suministro limitado de agua.

Refiere encontrarse con malestar general, cefalea holocraneana de tipo pulsátil intensa, astenia, adinamia y lipotimias en dos ocasiones desde su rescate. Sin antecedentes heredo-familiares de importancia, habita en medio rural en casa de materiales perdurables y baño extradomiciliario; hábitos higiénicos deficientes y alimentación inadecuada en calidad y cantidad debido a medio socioeconómico. Refiere encontrarse aparentemente sano, sin antecedentes quirúrgicos, transfusionales, infecciosos o crónico- degenerativos.

A la exploración física TA de 80/60 mmHg, FC 60x', FR 25x', temperatura de 36.3°C, talla 1.68 m y peso de 50 Kg. Se encuentra paciente consciente, orientado y alerta, postrado en camilla, adelgazado, con palidez de tegumentos y mucosas, con datos clínicos de deshidratación moderada, salientes óseas pronunciadas, falta de vello axilar y con limitación para la movilización.

Cráneo normocefalo, reflejos oculomotor y consensual conservados sin alteraciones, narinas con mucosa seca y vibrisas escasas; cavidad oral con lesiones en mucosa oral,

halitosis y lengua saburral. Cuello con traque central sin alteraciones. Ruidos cardiacos rítmicos, sincrónicos disminuidos de intensidad y sin agregados.

Campos pulmonares limpios y bien aireados; Abdomen en delantal, depresible, con pérdida de los depósitos de tejido adiposo, con dolor a la palpación de epigastrio y marco cólico derecho, timpanismo generalizado, peristalsis disminuida alternante con ruidos de lucha, sin otros datos de importancia.

Miembros con edema (+/+++), arcos de movimiento conservados, fuerza disminuida (II/V). Neurológicamente integro.

Paraclínicos

Estudios de laboratorio: Biometría hemática con anemia microcítica normocromica, leucocitos de 5,000 mm³, plaquetas de 400 000/mm³, con neutrofilia discreta. Química sanguínea glucosa 65 mg/dL Creatinina 1.5 mg/dl, colesterol 110.0 mg/dl, triglicéridos 52.0 mg/dl, bilirrubina total 0.9 mg/dl bilirrubina directa 0.1 mg/dl bilirrubina indirecta 0.8 mg/dl.

DESARROLLO

1. ¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?
2. Define los términos ayuno y postprandio
3. Realiza un esquema del metabolismo durante el ayuno prolongado
4. Mencione que enzimas reguladoras y contra-reguladoras controlan el metabolismo durante el ayuno
5. ¿Qué condiciones fisiológicas pueden alterar el control de la glucemia?

CASO 10

“UN GANCHO AL HIGADO”

Paciente femenino de 45 años de edad que acude a consulta por presentar desde hace 2 meses aumento de ascitis que en ocasiones condiciona ortopnea desde hace 1 mes. Refiere ser portadora de hepatitis C de 5 años de evolución sin tratamiento y diabetes mellitus 2 con tratamiento irregular. Alcoholismo positivo llegando a la embriaguez en tres ocasiones cada semana. Sin antecedentes familiares de importancia.

A la exploración física se encuentra TA de 90/60mmHg, FC de 65x', FR 18x', talla de 1.55m y peso de 70 Kg. Se encuentra consiente y orientada, ictérica (+/+++), cuello cilíndrico aumentado de volumen, cardiopulmonar con ruidos cardiacos rítmicos disminuidos de intensidad, campos pulmonares limpios, abdomen globoso a expensas de liquido de ascitis, cabeza de medusa, petequias y puntos rubí. Se palpa reborde hepático irregular de consistencia pétreo 2cm por debajo del reborde costal. Miembros con edema (+/+++)

Paraclínicos

Alfa fetoproteína de 800 µg/L, USG hepático con evidencia de masa en lóbulo derecho de 4x5x5 cm.

Se realiza biopsia guiada por ultrasonido con datos compatibles de proceso neoplásico.

DESARROLLO

¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?

Describe las alteraciones en la regulación metabólica resultado de la falla hepática

Mencione los procesos metabólicos más importantes que se llevan a cabo en el hígado.

Describe los mecanismos de regulación hormonal del hígado.

CASO 11

LA ENFERMEDAD DE LAS CUATRO “P”

Paciente masculino de 55 años de edad que acude a consulta por presentar cuadro caracterizado por malestar general, astenia, adinamia y pérdida de peso de 8 Kg en 2 meses de evolución sin tratamiento médico establecido. Se agrega poliuria, polidipsia y polifagia en las últimas 3 semanas. Antecedentes heredofamiliares: madre finada a los 65 años de edad por nefropatía diabética, padre portador de Diabetes Mellitus 2 finado a los 50 años por accidente automovilístico, hermano de 65 años de edad portador de Hipertensión arterial sistémica en tratamiento. Habita en casa de medio urbano que cuenta con todos los servicios, hábitos higiénicos regulares, alimentación no adecuada en calidad y cantidad a base de pastas y carne en abundancia. Refiere

padecer obesidad desde la adolescencia, alcoholismo positivo cada semana llegando a la embriaguez desde hace 30 años, tabaquismo positivo a razón de 10 cigarros al día desde hace 20 años, Hipertensión arterial sistémica de 2 años de evolución sin tratamiento regular por abandono terapéutico.

Niega antecedentes quirúrgicos, transfusionales o alérgicos. A la exploración física: TA de 150/90 mmHg, FC 85x', FR 20x', peso 85 Kg, talla 1.60 m, cintura 100 cm e IMC 33.2; se encuentra paciente consiente, orientado y alerta, cráneo normocefalo, reflejos oculocefálicos presentes sin alteraciones, cavidad oral con halitosis, pérdida de segundos molares, mucosa oral seca sin lesiones, ruidos cardiacos rítmicos, sincrónicos, sin soplos ni agregados, campos

pulmonares limpios y bien ventilados, abdomen globoso a expensas de panículo adiposo, reflejos cutáneos presentes, palpación profunda sin dolor, no se delimitan tumoraciones o megalias y peristalsis audible sin otros hallazgos. Miembros pélvicos con coloración ocre en región tibial anterior, analgesia en región tibial y gemelar bilateral, reflejos osteotendinosos sin alteraciones, arcos de movimientos normales, edema (++/+++).

Paraclínicos

Estudios de laboratorio: Biometría hemática con Hto 40%, Hb 14 mg/dL, leucocitos de 9,000 mm³, plaquetas de 300 000/mm³, con diferencial sin cambios.

Química sanguínea glucosa 380 mg/dL Creatinina 1.5 mg/dl, urea de 80 mg/dL, colesterol 290.0 mg/dl, triglicéridos 250.0 mg. /dl, bilirrubina total 1.2

mg/dl bilirrubina directa 0.4 mg/dl bilirrubina indirecta 0.8 mg/dl. Examen general de orina con datos de infección, sin cilindruria o proteinuria, urocultivo con desarrollo de *E. Coli*.

Telerradiografía de tórax con datos de crecimiento de cavidades izquierdas, sin compromiso pulmonar o mediastinal. Electrocardiograma sin alteraciones en la conducción o ritmo.

DESARROLLO

¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?

¿Qué valores de laboratorio se encuentran fuera del rango normal?

¿Qué es la glucemia y cuáles son sus cifras normales?

¿Desde el punto de vista de la bioquímica como se explican los síntomas de este paciente?

Realice un esquema en el cual se establezca el defecto en el metabolismo de carbohidratos que causa esta patología

Deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa

Kahlúa es profesora de matemáticas de 5to grado de preparatoria. Tiene 23 años de edad y es originaria de Chiapas. Hace tres días enfermó de faringoamigdalitis, sin embargo, al no haber mejoría, optó por consumir trimetoprim con sulfametoxazol (TMP-SMZ). A la mañana siguiente, tras iniciar la administración del fármaco, se miró al espejo y notó la aparición de un leve tinte amarillento en su piel, por lo que pensó que se trataba de una reacción alérgica y acudió al hospital.

Uno de los estudios paraclínicos gestionados fue la citometría hemática, cuyos resultados se muestran a continuación:

Variable	Valor	Intervalo de
----------	-------	--------------

	cuantificado	normalidad
GR ($10^6/\square L$)	3.7	4.0 - 5.5
Hb (g/dL)	10.8	12 - 16
Hto (%)	33.3	35 - 50
VCM (fL)	90	83 - 97
HCM (pg)	29.1	27 - 33
CmHb (g/dL)	32.4	33 - 37
CV-VCM (%)	15	13 - 14
Serie blanca (Leu/ $\square L$)	9,100	4,000 - 12,000

Con el fin de complementar el estudio anterior, se incluyó una solicitud para realizar un frotis de sangre periférica, el cual reportó la observación de esquistocitos y cuerpos de Heinz.

- 1) ¿Qué son los cuerpos de Heinz?
- 2) ¿Qué es la hemoglobina?
- 3) ¿Qué es la metahemoglobina?
- 4) ¿Qué es la sulfahemoglobina?

Otro estudio tramitado, y que se justificó con base en la aparición de ictericia, fue la batería de pruebas de función hepática, cuyos resultados también se despliegan:

Variable	Valor cuantificado	Intervalo de normalidad
Bilirrubina total (mg/dL)	2.75	0.10 - 1.00
Bilirrubina indirecta (mg/dL)	2.6	0.10 - 0.75
Bilirrubina directa (mg/dL)	0.15	0.10 - 0.25
AST (UI/L)	21	15 - 40
ALT (UI/L)	21	10 - 40
Fosfatasa alcalina (UI/L)	96	44 - 155
□-glutamil transferasa (UI/L)	15	9 - 40
Lactato deshidrogenasa (UI/L)	930	313 - 618

Proteínas totales (mg/dL)	7	6 - 8
Albúmina (mg/dL)	4	3.5 - 5
Globulinas (mg/dL)	3	2.3 - 3.5
Cociente A/G	1.33	1 - 1.5

Así, tras el análisis de los resultados previos, se llegó a la conclusión de la posible existencia de un defecto enzimático a nivel de la glucosa-6-fosfato deshidrogenasa, razón por la cual se cambió el medicamento por un □-lactámico y se le dieron instrucciones de presentarse en la consulta externa del servicio de hematología para la apertura del expediente clínico.

- 5) ¿Cuántas y cuáles son las fases de la vía de las pentosas?
- 6) ¿Cuáles son los metabolitos de mayor importancia de esta vía?
- 7) ¿Para qué se emplean dichos metabolitos?
- 8) ¿En qué reacciones de la vía se obtiene poder reductor como producto?

- 9) ¿Cuál es el paso limitante de la velocidad de la vía del fosfogluconato?
- 10) ¿Cómo se encuentra regulada la enzima que cataliza dicho paso?
- 11) ¿Qué vías metabólicas, que utilizan glucosa como sustrato, se llevan a cabo dentro del eritrocito?
- 12) ¿Por qué razones son importantes estas rutas metabólicas para el hematíe?
- 13) En alusión a las preguntas 1 a 4 ¿Por qué se ve afectada la estructura de la hemoglobina en esta patología?
- 14) ¿Qué otros factores pueden afectar negativamente a un individuo con esta deficiencia enzimática?

➤ Sinopsis

La deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa es un padecimiento con un patrón de herencia recesivo ligado a X que representa la primera causa de anemia hemolítica por deficiencias enzimáticas, seguida por la deficiencia de piruvato cinasa y por la deficiencia de fosfohexosa isomerasa.

La vía de las pentosas (también conocida como vía del fosfogluconato o derivación de las hexosas monofosfato) es una vía paralela a la ruta glucolítica, sin embargo, a diferencia de ésta, no utiliza la molécula de glucosa como una fuente para la obtención de ATP sino como un sustrato para la generación tanto de poder reductor ($\text{NADPH}+\text{H}^+$) como de ribosa-5-fosfato. El $\text{NADPH}+\text{H}^+$, al encontrarse en mayor concentración que su contraparte no fosforilada, el $\text{NADH}+\text{H}^+$, se emplea como donador de electrones en distintas biosíntesis reductivas, al igual que en procesos implicados en la defensa en contra de especies reactivas de oxígeno (EROs). Por otra parte, la ribosa-5-fosfato es una molécula que se utiliza para la síntesis de nucleótidos y que se puede obtener a partir de la isomerización de ribulosa-5-fosfato, la cual es el producto de las reacciones oxidativas de la ruta.

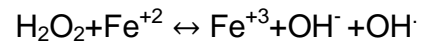
La vía cuenta con dos fases: una que es oxidativa y dependiente de NADP^+ , y otra no oxidativa que también recibe el nombre de fase de interconversión

de azúcares. Durante la fase oxidativa se obtienen dos moléculas de $\text{NADPH} + \text{H}^+$ en las reacciones catalizadas por la glucosa-6-fosfato deshidrogenasa y por la fosfogluconato deshidrogenasa, respectivamente, sin embargo también se obtiene ribulosa 5-fosfato a partir de la descarboxilación del fosfogluconato. La fase de interconversión de azúcares es una serie de reacciones fácilmente reversibles que tiene por objetivo la obtención de intermediarios que contienen entre tres y siete átomos carbonos. El paso limitante de la velocidad de la vía se encuentra a nivel de la enzima glucosa-6-fosfato deshidrogenasa, la cual se regula a través de modulación alostérica positiva o negativa dependiendo de las concentraciones relativas de NADP^+ y $\text{NADPH} + \text{H}^+$. De esta manera, cuando las necesidades celulares de poder reductor son altas, hay suficiente NADP^+ para derivar a la glucosa-6-fosfato hacia la vía de las pentosas, por el contrario, si hay un exceso de $\text{NADPH} + \text{H}^+$, la hexosa se metaboliza por la vía glucolítica.

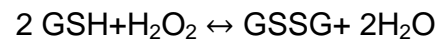
Los hematíes son una estirpe celular que, debido a su función transportadora de oxígeno, perdieron sus organelos durante el proceso de diferenciación. Esta es la razón fundamental de que dos rutas metabólicas cobren una particular importancia para los mismos: la glucólisis (para la obtención de ATP, pues no pueden realizar fosforilación oxidativa) y la vía de las pentosas (para la producción de $\text{NADPH} + \text{H}^+$ que sirva para la reconversión de glutatión a su forma reducida y proteger así su integridad propia frente al daño oxidativo). La acción de las especies reactivas derivadas del oxígeno ocasiona la oxidación de los grupos sulfhidrilo presentes en las cadenas de globina y la consecutiva formación de puentes disulfuro, lo cual deriva en la desnaturalización de la proteína. Esto da por resultado la agregación y precipitación de la hemoglobina, la cual se puede visualizar mediante el empleo de tinciones supravitales como el naranja de acridina o el cloruro de tilrosanilina (violeta de cristal). Estos corpúsculos reciben la denominación de cuerpos de Heinz. Además, durante su paso por los

cordones esplénicos, los eritrocitos con hemoglobina precipitada en su interior tienen mayor probabilidad de ser fagocitados por los macrófagos, razón por la cual pueden perder fragmentos de su membrana y observarse como esquistocitos en el frotis de sangre periférica.

El glutatión es un tripéptido (Glut-Cys-Gly) que protege indirectamente a los eritrocitos de la acción del radical hidroxilo al evitar su generación en la reacción de Fenton:



A través de la reducción del peróxido de hidrógeno hasta agua por el glutatión, se evita que se lleve a cabo la reacción anterior al transformar al reactivo en un producto inerte.



El glutatión en su forma reducida es un monómero (GSH), en tanto que su forma oxidada es un homodímero unido por un enlace disulfuro (GSSG). La enzima glutatión peroxidasa es la responsable de acoplar la oxidación del glutatión con la reducción del peróxido de hidrógeno en agua. Por otra parte, la enzima glutatión reductasa permite la reconversión del glutatión oxidado a glutatión reducido. Así pues, dentro del eritrocito, este conjunto de reacciones de óxido-reducción mantienen reducidos a los grupos sulfhidrilo de las globinas (al impedir la producción de radical hidroxilo) y al hierro del grupo hem en estado ferroso (al consumir peróxido de hidrógeno).

El cuadro clínico es variable y depende del grado de deficiencia de la enzima, yendo desde la simple ictericia hasta la insuficiencia renal aguda por necrosis tubular. Lo más común es que ocurra hemólisis tras la exposición a algún agente oxidante, como algunos medicamentos (por ejemplo sulfonamidas y antipalúdicos), ciertas leguminosas (como *Vicia fava*, cuyos α -glucósidos producen especies reactivas de

oxígeno) o durante procesos mórbidos (en los cuales los leucocitos producen radicales libres durante el estallido respiratorio). Generalmente los episodios hemolíticos se autolimitan.

➤ Abreviaturas comúnmente empleadas para expresar los parámetros de la serie roja en la citometría hemática:

- GR.-Cuenta de glóbulos rojos. Es la cantidad de hematíes expresada en millones por microlitro o en millones por milímetro cúbico.
- Hb.-Hemoglobina. Es la cantidad de hemoglobina expresada en gramos por decilitro.
- Hto.-Hematocrito. Es la proporción de eritrocitos en el total de sangre.
- VCM.-Volumen corpuscular medio. También se suele acotar como VGM (volumen globular medio). Se trata del promedio del volumen eritrocitario
- HCM.-Hemoglobina corpuscular media. Es la cantidad promedio de hemoglobina dentro de cada eritrocito.

- CmHb.-Concentración media de hemoglobina corpuscular (globular). También se suele acotar como CCMH (concentración corpuscular media de hemoglobina).
- CV-VCM.-Coeficiente de variación del volumen corpuscular (globular) medio. Es frecuente encontrar este mismo índice con su abreviatura en inglés RDW (red cell distribution width o anchura de la distribución eritrocitaria). Corresponde al producto de la desviación estándar por el volumen corpuscular medio.

Bibliografía

- Lisker R. "Hemólisis asociada a deficiencias de enzimas de la vía de las pentosas". En: Ruiz Argüelles GJ. "Fundamentos de Hematología". 4ª Edición Panamericana 2009. Capítulo 8 Anemias Hemolíticas por Alteraciones de Enzimas Eritrocitarias; Pp 97-105.
- Ruiz Argüelles GJ, Ruiz Reyes G, Ruiz Delgado GJ. "Interpretación de la citometría hemática. Índices y parámetros eritrocíticos. Definición de anemia". En:

- Dep. de Bioquímica
FAC. Medicina UAM 2013
- Ruiz Argüelles GJ. "Fundamentos de Hematología". 4ª Edición Panamericana 2009. Capítulo 2; Pp 13-24.
- Quaranta JF, Pesce A, Cassuto JP. "ABC de El Hemograma. De la lectura al diagnóstico". Editorial Masson 1989.
 - Bunn HF, Rosse W. "Anemias hemolíticas y por pérdida aguda de sangre". En: Kasper DL, Braunwald E, et.al. Harrison Principios de Medicina Interna. 16ª Edición McGraw Hill 2006. Volumen 1, Parte V, Sección 2 Trastornos hematopoyéticos; Pg 685.
 - Nelson DL, Cox MM. "Pentose phosphate pathway of glucose oxidation". In: Nelson DL, Cox MM. Lehninger Principles of Biochemistry. 5th Edition Freeman 2008. Chapter 14 Glycolysis, gluconeogenesis and the pentose phosphate pathway. Pp 558-563.
 - Marks AD, Lieberman M. "Pathways of sugar metabolism: pentose phosphate pathway, fructose and galactose metabolism". In: Marks AD, Lieberman M. "Mark's basic medical biochemistry: a clinical approach". 3rd edition Lippincott Williams & Wilkins 2009. Section 5 Chapter 29; Pp 536-549.
 - Davidson VL "Pentose phosphate pathway (hexose monophosphate shunt)". In: Davidson VL. "The National Series for Independent Study. Biochemistry". 3rd Edition Harwal Publishing 1994. Chapter 20 Alternative Pathways of Carbohydrate Metabolism. Pp 353-355.
 - Davidson VL "Biosynthesis of aminoacid-derived compounds. Glutathione". In: Davidson VL. "The National Series for Independent Study. Biochemistry". 3rd Edition Harwal Publishing 1994. Chapter 29 Biosynthesis of Aminoacids and Aminoacid-Derived Compounds. Pg 480.
 - Aster JC. "Hemolytic disease due to red cell enzyme defects: glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency". In: Kumar V, Abbas AK. Robbins & Cotran: Pathological Basis of Disease. 7th edition; 2005. Chapter 13 Red Blood Cell and Bleeding Disorders. Pp 627-628.

- Fonseca D, Mateus H. "Deficiencia de glucosa 6-fosfato deshidrogenasa. Aspectos generales de la enzimopatía más frecuente en el mundo". Acta Médica Colombiana Vol. 30 N°2 ~Abril-Junio~ 2005. Pp 59-64.
- Michel HO. "A study of sulfhemoglobin". Proc. Am. Soc. Biol. Chem., J. Biol. Chem., 123, p. lxxxv (1938).
- Harris JS, Michel HO. "The formation of methemoglobin and sulfhemoglobin during sulfanilamide therapy". J. Clin. Invest., 1939.
- Park CM, Nagel RL, Blumberg WE, et.al. "Sulfhemoglobin. Properties of partially sulfurated tetramers". J. Biol. Chem. Vol. 161, No. 19, July 5 1986; Pp 8805-88010.
- Wu C, Kenny MA. "A case of sulfhemoglobinemia and emergency measurement of sulfhemoglobin with OSM3 CO-oximeter". Clinical Chemistry 43:1. 162-166 (1997).
- Hill AS, Haut A, Cartwright GE, Wintrobe MM. "The role of nonhemoglobin proteins and reduced glutathione in the protection of hemoglobin from oxidation in vitro". Journal of Clinical Investigation Vol. 43, No. 1, 1964.
- Todd AS, Barnetson WK. "Laboratory Techniques. Use of dark ground microscopy in haematology". J Clin Pathol 1988; 41:786-792.
- Dye J. "Explaining pythagorean abstinence from beans". 1999. In: <http://users.ucom.net/~vegan/beans.html>

Dep. de Bioquímica Fac. Med. UNAM 2013

TERCER BLOQUE

CASO 1

“SÓLO CON SOMBRERO SALGO AL SOL”

Aldo es un niño de 14 años, que acude a la consulta de medicina general por presentar una mancha en su brazo izquierdo de color negro-azulado-café, con bordes asimétricos y que ha notado que se ha vuelto más grande. No cuenta con antecedentes de importancia, su madre refiere que hace 10 años fue llevado al dermatólogo para evaluar una sensibilidad al sol y presencia de pecas en casi todas las zonas expuestas, se recomendó que no se expusiera a la radiación solar por mucho tiempo y se aplicará filtros y pantallas solares, además se realizó una biopsia de piel, pero no regresó por el resultado. A la exploración física dirigida, se observa una mancha de color negro-azulado, con bordes asimétricos, de tamaño

aproximado de 10 mm, además se muestra adenopatía axilar izquierda, se detecta fotofobia, conjuntivitis e hiperpigmentación en las zonas expuestas al sol.

- 1.-Pistas/ datos orientadores
- 2.-Problemas
- 3.-Hipótesis/ explicaciones/ diagnósticos presuntivos
- 4.-Áreas objetivas de aprendizaje
- 5.-Fuentes de información

CASO 2

“LA MUERTE DE UN PEQUEÑO GIGANTE”

Paciente masculino de 51 años de edad que es traído inconsciente tras presentar síncope momentos después del consumo de sus alimentos. Su acompañante refiere que su paciente presentó cuadros de varios meses de evolución caracterizado por náusea, vómito de contenido gástrico, dolor abdominal en cuadrante superior derecho, ictericia y edema generalizado. Como antecedentes patológicos de importancia se refiere un trastorno de ansiedad, cefalea migrañosa de varios años de evolución hasta la fecha y probable úlcera gástrica sin confirmar.

Exploración física

A la exploración física se encuentra frecuencia cardíaca de 60 latidos por minuto y frecuencia respiratoria de 16 por minuto. Paciente inconsciente, cianótico, íntegro con edema generalizado, e ictericia de tegumentos y mucosas. Ruidos cardíacos disminuidos de intensidad, abdomen con masa palpable en hipocondrio derecho. Miembros con edema. Es percibido un aroma a almendras en su aliento.

Evolución

A pesar de sus esfuerzos el paciente fallece minutos después de llegar a su clínica. Por tratarse de una figura política se sospecha de asesinato por lo que se le llama como perito médico.

DESARROLLO

- 1.- Con base en sus hallazgos en la exploración física ¿a qué cree que se deba el edema generalizado de su paciente?
- 2.- ¿Cuál sería su diagnóstico presuncional con base en el hallazgo de la masa abdominal y el edema generalizado?
- 3.- ¿Qué proteína plasmática es la más abundante y cuáles son sus principales funciones?
- 4.- ¿Qué es la desnaturalización de una proteína y en qué consiste?
- 5.- Como perito del caso ¿estaría de acuerdo con el diagnóstico de carcinoma gástrico como diagnóstico de defunción?

CASO 3

“UN PAR DE MORETONES”

Paciente masculino de 70 años de edad que acude a consulta por presentar equimosis en miembros pélvicos, de inicio súbito y sin motivo aparente desde hace 2 meses. Refiere también haber notado pequeñas hemorragias en el primer y tercer dedo de la mano izquierda sin recordar esfuerzo físico o traumatismo local previo, sus familiares comentan que se ha encontrado irritable y con labilidad emocional.

Como sintomatología agregada presenta astenia y adinamia desde hace 1 año así como "incremento en la caída de cabello". Hermano finado a los 75 años de edad por evento vascular cerebral isquémico, sin otros antecedentes familiares de importancia, habita en una casa hogar para personas mayores desde hace 18 meses, la cual cuenta con todos los servicios; hábitos higiénicos deficientes, a razón de baño cada 5 días, sin aseo dental y con lavado de manos esporádico; alimentación mala en cantidad y calidad basada en abundantes harinas y productos embutidos, sin consumo de frutas o verduras desde su cambio de residencia. Portador de hipertensión arterial sistémica de 15 años de evolución en tratamiento con enalapril, antecedentes quirúrgicos, traumáticos y alérgicos negados.

Signos vitales y somatometría: TA 110/80 mmHg, FC 85x', FR 20x', talla de 1.63 m y peso de 55 Kg. A la exploración física se encuentra paciente consciente, orientado y alerta, de somatotipo ectomórfico, sin fascie característica, íntegro, adelgazado, cráneo normocefalo, zonas de alopecia temporal, globos oculares y anexos sin alteraciones, reflejos y movimientos oculares presentes; mucosa nasal deshidratada, cavidad oral con gingivorragia activa y cambios de coloración violácea en encías, con pérdida de piezas dentarias y prótesis dental completa. Abdomen con petequias en ambos flancos, reflejos cutáneos disminuidos, sin dolor a la palpación.

Miembros torácicos íntegros con múltiples equimosis y petequias en región tibial, pulsos presentes y de buena intensidad, reflejos osteotendinosos disminuidos y arcos de movimientos de rodilla y tobillo limitados por dolor a la movilización activa y pasiva. Se realiza prueba de fragilidad capilar, la cual resulta positiva.

Paraclínicos

Biometría hemática: eritrocitos $5.4 \times 10^6/\text{mm}^3$, hemoglobina 11.0 g/dl, hematocrito 40 % CMHG 34 %, VCM $100 \mu\text{m}^3$, leucocitos $9\ 200/\text{mm}^3$, neutrófilos 60

%, eosinófilos 3 %, basófilos 1 %, linfocitos 27 %,
plaquetas 200 000/mm³.

Química sanguínea: Glucosa 80 mg/dL, Urea 6 mg/dL,
Creatinina 0.9 mg/dL Ácido úrico 5.8 mg/dL
Albúmina 3,5 mg/dL Bilirrubina Total 0.80 mg/100 mL
Colesterol 190 mg/dL HDL 55 mg/dL Triglicéridos 80
mg/dL.

Radiografía simple de miembros inferiores
anteroposterior y lateral sin hallazgos de interés.

DESARROLLO

1. ¿Cuál es su diagnóstico?
2. Fundamente su diagnóstico
3. ¿Cuál es el sustrato bioquímico de la etiología
de esta patología?

CASO 4

“LA FACTURA DE LA FIESTA”

Paciente femenino de 45 años de edad que acude a consulta por presentar desde hace 2 meses edema de miembros pélvicos, localizado hasta tercio medial del muslo, el cual ha aumentado de manera constante sin atenuantes o predominio de horario, limitando la deambulación hasta hacerla imposible hace 48 horas. Refiere ser portadora de hepatitis C de 5 años de evolución sin tratamiento médico y diabetes mellitus tipo 2 de 3 años de evolución con tratamiento a base de insulina NPH de manera irregular. Alcoholismo positivo llegando a la embriaguez en tres ocasiones cada semana, tabaquismo negativo. Sin antecedentes familiares de importancia. Signos vitales TA de 90/60mmHg, FC de 65x', FR 18x', talla de 1.55m y peso de 70 Kg. Se encuentra consciente, orientada y alerta, ictérica (+/+++), fascie de hepatopata, cuello cilíndrico aumentado de volumen, ruidos cardíacos rítmicos, sincrónicos, disminuidos de intensidad, sin agregados; campos pulmonares limpios y bien ventilados, abdomen globoso a expensas de pániculo adiposo, petequias y puntos rubí. Reflejos cutáneos ausentes, se percute timpanismo en epigastrio e hipocondrio derecho, peristalsis presente. Genitales sin alteraciones. Miembros pélvicos con edema localizado hasta tercio medio del muslo de manera bilateral, reflejos osteotendinosos presentes y sin alteraciones. Pulsos presentes y de buena intensidad.

Paraclínicos

Glucosa 250 mg/dL, Urea 20 mg/dL, Creatinina 1,5 mg/dL, Ácido úrico 6 mg/dL, Albúmina 1.9 mg/dL Bilirrubina Total 2.4 mg/100 mL Conjugada 1.7 mg/100 mL No conjugada 0,72 mg/100 mL, Colesterol 280 mg/dL HDL 40 mg/dL, LDL 130 mg/dL Triglicéridos 300 mg/dL. Sodio 150 mEq/L Potasio 5 mmol/L

DESARROLLO

¿Cuál es su diagnóstico y como lo fundamenta?

¿A qué se debe el la presencia de edema en este paciente?

¿Qué factores establecen la presión oncótica?

¿Cómo se clasifican las proteínas y en que apartado se ubica la albumina?

¿Cuál es el papel del hígado como productor de proteínas sericas?

CASO 5

LAS “AA” DEL CUERPO HUMANO

Paciente femenino de 38 años de edad que acude a consulta acompañada de su hija ya que presenta incremento ponderal de 22 kg en aproximadamente un año a pesar de someterse a estrictos esquemas nutricionales. Refiere no identificar un motivo del aumento de peso ya que realiza actividad física de manera regular y a disminuido la ingesta de alimentos.

Desde hace 6 meses presenta cuadros recurrentes de estreñimiento, los cuales se controlan con la automedicación de procinéticos, dos meses después se agrega sensación de sequedad en la piel y caída de cabello los cuales no han recibido tratamiento médico. Su familiar comenta que ha presentado pérdida de interés en las actividades familiares, dificultad para concentrarse y lentitud al hablar.

Antecedentes heredofamiliares: Madre de 64 años portadora de Diabetes Mellitus 2 de recién diagnóstico sin tratamiento médico, tía paterna de 50 años de edad portadora de hipotiroidismo postquirúrgico secundario a hipertiroidismo primario, padre finado a los 70 años por infarto agudo del miocardio.

Habita en casa propia en medio urbano que cuenta con todos los servicios, hábitos higiénicos adecuados con baño diario, aseo bucal tres veces al día y lavado de manos por razón necesaria. Alimentación adecuada en calidad y cantidad con esquema hipocalórico a razón de 1250 kcal al día. Tabaquismo y alcoholismo negativos, enfermedades exantemáticas propias de la niñez sin complicaciones, padeció salmonelosis que requirió internamiento en urgencias por deshidratación hace 3 años, embarazo normoevolutivo resuelto por parto hace 2 años sin complicaciones aparentes, niega antecedentes quirúrgicos, alérgicos o crónico-degenerativos. Signos vitales: TA 90/65 mmHg, FC 65x', FR 18x', temperatura de 37°C, peso de 89 Kg y talla de 1.60 m.

A la exploración física se encuentra consciente, orientada, alerta, íntegra, de somatotipo endomorfo, aletargada y con bradilalia. Sin fascie característica, marcha lenta y cansada. Xerodermia generalizada sin relación a zonas de exposición solar. Cráneo normocefalo con alopecia en zonas temporal y occipital sin patrón característico, globos oculares con movimientos y reflejos presentes y conservados,

anexos sin alteraciones; narinas y cavidad oral sin alteraciones.

Cuello cilíndrico con tráquea central, no se palpan nodulaciones o adenomegalias, glándula tiroidea con discreto aumento de volumen sin cambios en la consistencia y sin dolor a la exploración o paso de sólidos. Ruidos cardíacos rítmicos, sincrónicos, disminuidos en frecuencia e intensidad. Campos pulmonares limpios y bien aireados. Abdomen globoso a expensas de pániculo adiposo, reflejos cutáneos abolidos, depresible, sin dolor a la palpación o visceromegalias detectables. Sin cambios sonoros a la percusión. Peristalsis normoactiva. Extremidades con disminución de fuerza muscular (IV/V) y reflejos osteotendinosos con respuesta lenta, sin edema, pulsos conservados y de buena intensidad. A la exploración neurológica se observa bradipsiquia y bradilalia sin compromiso cognitivo.

Paraclínicos

Exámenes de laboratorio: Química sanguínea:
Glucosa 80 mg/dL, Urea 6 mg/dL, Creatinina 0.9 mg/dL Ácido úrico 5.8 mg/dL

Albúmina 3,5 mg/dL Bilirrubina Total 0.80 mg/100 mL
Colesterol 190 mg/dL HDL 55 mg/dL Triglicéridos 80 mg/dL.

Perfil tiroideo: TSH 10 μ J/mL, T4 2ug/dl y T3 no detectable.

DESARROLLO

¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?

¿Cómo se asocia esta patología con el tema metabolismo de aminoácidos?

¿Qué valores de laboratorio se encuentran alterados?

¿Cómo se clasifican los aminoácidos?

Realice un esquema en el cual pueda localizar el defecto metabólico que provoca esta patología.

CASO 6

“CONTROL DEL APETITO”

Paciente femenino de 18 años de edad la cual es traída por su madre. Refiere que desde hace 3 días solo a ingerido té verde en abundante cantidad sin tomar otro alimento. La madre también comenta que desde hace 2 días nota que su hija se encuentra sin fuerzas, aletargada y muy nerviosa. Se interroga a la paciente encontrándose poco cooperadora; refiere estar haciendo dieta desde hace 6 meses por su sobrepeso, consumiendo una lata de atún cada 24 horas distribuida en 4 comidas al día.

A la exploración física se encuentra TA 80/60, FC de 65x', FR 20x', peso de 45Kg y talla de 1.65 m. Se observan salientes óseas prominentes, tejido adiposo escaso, ruidos cardiacos disminuidos de intensidad, abdomen con peristalsis disminuida, perdida de vello púbico y atrofia de labios mayores. Extremidades con edema y fuerza muscular disminuida.

DESARROLLO

1. Identifique y explique el papel de las metilxantinas (abundantes en el té verde) en este caso.
2. Explique el estado y la regulación de las principales vías metabólicas en condiciones de ayuno temprano.
3. Explique y correlacione la condición de ayuno prolongado y su expresión clínica en este paciente.
4. De continuar la evolución de la paciente ¿qué complicaciones esperaría encontrar basado en su conocimiento de la integración metabólica?
5. Explique el tratamiento a seguir para esta paciente así como la razón del peligro de una alimentación enteral abundante.

CASO 7

“¿MOHO EN LA ORINA?”

Paciente masculino de 8 meses de edad que es traído por su madre, ya que hace 24 horas al encontrarse recostado presentó una crisis convulsiva generalizada, sin especificar duración, seguido de un periodo de irritabilidad y llanto enérgico. La madre refiere que presentó vomito de contenido gástrico en varias ocasiones durante 2 semanas, no había presentado episodios similares previos, niega cuadro infeccioso o febril previo. Antecedentes heredofamiliares: Madre de 17 años de edad, ama de casa, de escolaridad primaria aparentemente sana. Padre de 30 años aparentemente sano, resto interrogado y negado.

Paciente producto de la primera gesta, de madre adolescente, normoevolutivo, sin control prenatal adecuado, presentando infecciones recurrentes de vías urinarias en el último trimestre sin tratamiento.

Embarazo resuelto por vía vaginal con partera en domicilio particular, sin complicaciones aparentemente, no se realiza control postparto ni de niño sano, acudiendo hasta este momento a consulta.

Retraso del desarrollo psicomotor con soporte cefálico a los 6 meses, actualmente sin realizar gateo o sedestación. Habita en casa propia de materiales

perdurables, cuenta con servicio de luz eléctrica, sin drenaje o agua potable, baño extradomiciliario, hacinamiento y promiscuidad. Higiene deficiente con baño y cambio de ropa cada tercer día. Alimentación a seno materno de forma exclusiva.

Cuadro de vacunación completo hasta los seis meses sin presentar reacciones adversas. Antecedentes patológicos interrogados y negados. Signos vitales y somatometría: FC 130x', FR 25x', Temperatura 37°C, talla 60 cm, perímetro cefálico de 46.8 cm y peso de 6,500 Kg.

A la exploración física se encuentra irritable y reactivo al manejo médico, normocefalo, sin hundimientos o exostosis, fontanelas cerradas, reflejos oculares presentes y conservados, narinas permeables, cavidad oral sin alteraciones, cuello cilíndrico, adecuada implantación de pabellones auriculares, ruidos cardiacos rítmicos, sincrónicos, sin soplos, abdomen depresible, peristalsis normoactiva, genitales acorde a edad y sexo, presenta micción durante la exploración detectándose un olor a moho en la orina, miembros inferiores con aumento del tono muscular, hiperreflexia osteotendinosa y Babinski bilateral. A la

exploración psicomotriz se encuentra sostén cefálico deficiente y sin desarrollo de la pinza fina.

Paraclínicos

Biometría hemática: Eritrocitos 3.8, hemoglobina 10.4 mg/dL, hematocrito 29%, VCM 74, MCHM 34, Leucocitos 5, sin cambios en el diferencial y plaquetas de 200,000. Se determina fenilalanina en 7.5 mg/dL.

DESARROLLO

¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?

¿Qué parte del metabolismo se encuentra afectado?

Realice un esquema sobre metabolismo proteico

¿Cuál es el tratamiento indicado (fundaméntelo desde el punto de vista de la bioquímica)?

CASO 8

“ME DUELEN LAS COYONTURAS”

Paciente masculino de 45 años de edad que acude al servicio de urgencias por presentar, desde hace una semana, dolor terebrante en articulación del tobillo derecho, 9/10 de intensidad, de inicio insidioso y constante desde su instalación. No presenta irradiaciones, se agrava a la movilización activa y pasiva del pie. Le acompaña aumento de temperatura, eritema y edema articular. El paciente refiere cuadro previo de menor intensidad con afectación del primer dedo del pie derecho la cual cedió de manera espontánea. Se automedica Naproxeno sin mejoría por lo que acude a consulta.

Como antecedentes heredofamiliares de importancia refiere padre finado a los 50 años por insuficiencia renal aguda, madre de 59 años de edad portadora de dislipidemia mixta y hermana de 30 años de edad portadora de artritis reumatoide desde hace 5 años en tratamiento. Habita en casa propia rural que cuenta con los servicios de agua y electricidad, así como baño extradomiciliario; higiene regular (baño cada 3 días), alimentación adecuada en calidad y cantidad, abundante consumo de alimentos ricos en grasa animal y carne roja. Tabaquismo negado, alcoholismo positivo una vez a la semana hasta llegar a la embriaguez desde los 20 años. Hipercolesterolemia de 10 años de evolución en tratamiento con

pravastatina, diabetes mellitus 2 de reciente diagnóstico y hospitalización previa por fractura de fémur hace 2 años que requirió tratamiento quirúrgico. Transfusionales y alérgicos negados.

Signos vitales TA 140/90 mmHg, FC 80x', FR 20x', peso 79 Kg y talla de 1.58m.

A la exploración física se encuentra consciente, orientado y alerta, fascie algica, en posición antialgica reflejos oculocefálicos presentes, cavidad oral sin alteraciones, cuello cilíndrico con tráquea central, tórax normolíneo, adecuados movimientos de amplexión y amplexación, ruidos cardíacos rítmicos, sincrónicos sin agregados, campos pulmonares limpios y bien aireados. Abdomen globoso a expensas de panículo adiposo, reflejos cutáneos conservados, sin dolor a la palpación, sin cambios sonoros a la percusión y peristalsis normoactiva. Extremidades superiores sin alteraciones, reflejos osteotendinosos y arcos de movimiento conservados sin crepitación o limitantes. Miembros pélvicos con cambio de coloración ocre en región tibial bilateral, articulación del tobillo derecho con aumento de volumen y temperatura, dolorosa a la movilización pasiva y arcos de movimiento limitados por el dolor. Articulación metatarsal-falángica del primer dedo del pie derecho con pérdida de la arquitectura de

la articulación y limitación a la movilización activa y pasiva. Pulsos presentes. Se realiza artrocentesis y estudios generales.

Paraclínicos

Estudios de laboratorio:

Gluc. 240 mg/dL, Creat 1.8, Na 140.6, K 2.26, ácido urico 60 mg/dL, BD. 0.7, BT 1, BI 1.2, TGP 18, TGO 27. Leucos 8000, HB 14.6, Hto 46.6, plaq 202 000, TP 14.1, TTP 30.6

Citoquímico de líquido sinovial: Abundantes cristales de urato amorfo con birrefringencia negativa. Citológico de líquido sinovial sin datos de infección.

Examen general de orina con presencia de cristales de urato.

Gabinete: Placa simple de tobillo y pie lateral y AP con discreta esclerosis subcondral en tobillo derecho,

primer dedo de pie derecho con deformidad de la articulación metatarsofalángica.

DESARROLLO

¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?

¿Qué defecto en el metabolismo puede causar esta patología?

Realice un esquema que muestre la vía metabólica afectada y su regulación

¿Cuál es el tratamiento adecuado?

¿Cuál es el fundamento bioquímico del tratamiento que especificó?

CASO 9

“CLIENTE FRECUENTE EN URGENCIAS”

Acude a consulta la señora Josefina, paciente femenino de 40 años de edad que presenta, desde hace un mes, cuadro caracterizado por dolor abdominal en cuadrante superior derecho de inicio insidioso e intensidad variable, al cual se agrega disminución de peso (3 kg), náusea sin predominio de horario, vómito en algunas ocasiones y cambios en las características de las heces. El paciente refiere las evacuaciones aumentadas en frecuencia, disminuidas en consistencia, con disminución en la coloración y aumento de flatulencias. Niega antecedentes familiares de importancia.

Como antecedentes patológicos refiere cuadros de repetición de colecistitis litiásica en los últimos años e Hipercolesterolemia de 6 meses de evolución, en tratamiento con Colestiramina.

A la exploración física se encuentra frecuencia cardíaca de 84x', frecuencia respiratoria de 18x', tensión arterial de 110/80 mmHg, temperatura de 36.9°C, peso de 79 Kg y talla de 1.60 m. A la inspección se encuentra consciente, orientado y alerta; discreto tinte icterico en escleras, adecuada coloración

de tegumentos, mucosas deshidratadas, tórax normodinámico, ruidos cardiacos rítmicos, sincrónicos, de buena intensidad y sin agregados. Campos pulmonares limpios y bien ventilados. Abdomen globoso a expensas de panículo adiposo, depresible, doloroso a la palpación profunda de hipocondrio derecho y mesogastrio, sin cambios en la percusión y con peristalsis normoactiva. Miembros pélvicos sin edema, con tono y fuerza conservados.

Paraclínicos

Química sanguínea: Glucosa 99 mg/dL, Creatinina 0.9 mg/dL, Bilirrubina total de 3.5 mg/dL a expensas de la bilirrubina conjugada, Triacilgliceroles 70 mg/dL, Colesterol 150 mg/dL, LDL 284 mg/dL y HDL de 20.0 mg/dL.

Ultrasonido abdominal: Vesícula biliar con paredes engrosadas y múltiples imágenes en el fondo, correspondientes con litos. Figura hiperecoica que ocupa casi la totalidad del colédoco. Resto sin hallazgos patológicos.

DESARROLLO

¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?

Realice un esquema sobre la digestión de los lípidos

Mencione el papel de las sales biliares en la digestión de lípidos.

¿Qué parámetros de laboratorio se encuentran alterados?

Mencione el tratamiento adecuado para esta patología

CASO 10

“DOLOR EN CINTURON”

Paciente masculino de 31 años de edad que presenta desde hace 96 horas tras el consumo de alimentos ricos en grasa en la vía pública, dolor tipo cólico localizado en epigastrio, de intensidad creciente, alcanzando su máximo hace 12 horas calificado por el paciente como 10/10 e incapacitante. Dicho dolor se irradia a cuadrantes superiores en cinturón y a escapula izquierda, sin mejoría al reposo. Se asocia anorexia, náusea y vómito de contenido gástrico desde hace 48 horas en 10 ocasiones por lo que acude a consulta.

Como antecedentes heredofamiliares de importancia refiere: madre de 58 años de edad con Hipertensión arterial sistémica en tratamiento desde hace 3 años, padre finado a la edad de 50 años por complicaciones de cirrosis hepática no especificadas. Habita en casa propia en medio urbano que cuenta con todos los servicios, inadecuados hábitos higiénicos, dieta con alto aporte de carbohidratos y grasas, así como con pobre aporte de verduras. Refiere antecedentes quirúrgicos a razón de apendicectomía a los 12 años sin complicaciones aparentes, niega crónico-degenerativo, transfusionales, trauma, alérgicos o infecciosos.

Signos vitales TA 90/70 mmHg, FC 110x', FR 25x', temperatura de 39.4°C, peso 90 Kg, talla 1.75 m e IMC 29.4. A la exploración física se encuentra consciente, orientado y alerta, con fascie algica, en actitud antialgica, con palidez de tegumentos y mucosas (++/+++), cráneo normocefalo, reflejos oculocefalicos sin alteraciones, cavidad oral con lengua saburral y halitosis. Cuello cilíndrico con tráquea central sin alteraciones, tórax normolíneo, ruidos cardiacos rítmicos, con taquicardia, de buena intensidad sin agregados. Campos pulmonares con disminución de las vibraciones vocales en zona paravertebral izquierda, a la percusión se encuentra matidez y ausencia de murmullo vesicular en el área previamente señalada, resto sin alteraciones.

Abdomen globoso a expensas de panículo adiposo, reflejos cutáneos presentes, con manchas equimóticas en flancos de predominio izquierdo, dolor a la palpación profunda de todo el abdomen con predominio en epigastrio, flanco izquierdo e hipocondrio ipsilateral. No se realiza la percusión debido al dolor abdominal intenso, se ausculta peristalsis disminuida, sin otros datos que comentar.

Miembros pélvicos sin edema, arcos de movimiento conservados.

Paraclínicos

Biometría hemática: Hto 45%, Hb 15 mg/dL, leucocitos de 17,000 mm³, plaquetas de 300 000/mm³, con diferencial sin cambios.

Química sanguínea glucosa 250 mg/dL Creatinina 1.2 mg/dl, colesterol 230.0 mg/dl, triglicéridos 180.0 mg./dl, bilirrubina total 1.2 mg/dl bilirrubina directa 0.4 mg/dl bilirrubina indirecta 0.8 mg/dl, LDH 400 UI/L, AST 200 UI/L, lipasa de 500 U/L y amilasa 440 UI/L.

Telerradiografía de tórax con aumento de la trama vascular y derrame pleural de predominio izquierdo.

Tomografía axial computarizada con páncreas aumentado de tamaño con bordes irregulares, escaso líquido libre y derrame pleural izquierdo.

DESARROLLO

¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?

¿Qué enzimas se producen en el páncreas?

Mencione que hormonas se producen en el páncreas y que procesos metabólicos regulan

¿Qué valores de laboratorio se encuentran alterados?

¿Cómo afectaría esta patología al metabolismo de proteínas?

CASO 11

“UNA DURA RESPUESTA”

Paciente femenino de 38 años de edad que cursa su segundo día de estancia hospitalaria con diagnóstico de traumatismo craneoencefálico grado II y fractura bilateral de fémur secundarios a accidente automovilístico. Su familiar refiere como antecedente heredofamiliar que su padre padece de Hipertensión Arterial Sistémica desde hace 5 años en tratamiento, sin otros datos mencionados. Habita en casa de medio urbano que cuenta con todos los servicios, hábitos higiénicos adecuados y buena alimentación en calidad y cantidad.

Como antecedentes cuenta con apendicectomía hace 2 años sin complicaciones. A la exploración física T.A. de 90/70mmHg, FC 120x', FR 18x', peso 63 Kg, talla de 1.50m y temperatura de 39.2°C. Se encuentra paciente inconsciente, postrada en cama, cráneo normocefalo con vendaje, reflejos presentes, cavidad oral con pérdida de piezas dentales anteriores, mucosa sin alteraciones, cuello con múltiple heridas por contusión, tórax con ruidos cardiacos rítmicos, sincrónicos, con taquicardia y sin agregados. Abdomen plano con lesiones por contusión en línea media, reflejos cutáneos ausentes, depresible, sin datos de irritación peritoneal, timpanismo en marco cólico derecho, matidez generalizada en el resto de los

cuadrantes y peristalsis disminuida. Miembros pélvicos con edema (++/+++), reflejos osteotendinosos disminuidos y movilización pasiva de todas las articulaciones.

Paraclínicos

Estudios de laboratorio: Biometría hemática con Hto 40%, Hb 14 mg/dL, leucocitos de 9,000 mm³, plaquetas de 300 000/mm³, con diferencial sin cambios. Química sanguínea glucosa 380 mg/dL Creatinina 1.5 mg/dl, urea de 80 mg/dL, colesterol 290.0 mg/dl, triglicéridos 250.0 mg. /dl, bilirrubina total 1.2 mg/dl bilirrubina directa 0.4 mg/dl bilirrubina indirecta 0.8 mg/dl.

DESARROLLO

1. ¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?
2. ¿Qué valores de la química sanguínea se encuentran fuera de rango?
3. ¿Cómo afecta un traumatismo severo al estado metabólico del paciente?
4. Realice un esquema en el que se muestren las vías metabólicas y la acción de las hormonas de regulación en la condición actual del paciente.

CASO 12

“DOLOR Y URGENCIA”

Paciente masculino de 8 años de edad, que es traído a consulta por presentar desde hace una semana dolor de tipo cólico de intensidad 6/10, que se localiza en hipogastrio, irradia a flanco izquierdo y región lumbar ipsilateral; presentándose con la micción, sin atenuantes o agravantes. Se agrega al dolor, pujo y tenesmo vesical. Como antecedentes familiares se refiere tía materna con diabetes mellitus 2 e hipertensión arterial sistémica, ambas sin tratamiento médico, madre y padre aparentemente sanos, hermana de 11 años con trastorno por déficit de atención e hiperactividad en tratamiento psicológico. Habita en vivienda urbana que cuenta con todos los servicios, sin hacinamiento, esquema de familia nuclear disfuncional, higiene adecuada, alimentación inadecuada en calidad por consumo abundante de productos “chatarra” y con alto contenido calórico en la vía pública.

Como antecedentes prenatales se refiere producto de embarazo normoevolutivo secundigesta, resuelto por

vía abdominal indicado por presentación podálica sin complicaciones, producto con APGAR de 8/9, sin datos de sufrimiento o hipoxia fetal. Desarrollo psicomotriz retrasado, regularizándose y alcanzando el esperado hasta los 8 meses a base de terapia física y estimulación temprana. Como antecedentes patológicos refiere enfermedad exantemática a los 4 años sin especificar, la cual cursa sin complicaciones, internamiento hace 1 año por probable fiebre reumática por dolor articular en miembros pélvicos sin etiología determinada, niega antecedentes quirúrgicos, transfusionales, alérgicos o infecciosos.

Signos vitales: FC 90x', FR 24x', peso 25kg y talla de 122cm. A la exploración física se encuentra paciente consiente, orientado y alerta, poco cooperador a la exploración, cráneo normocefalo, reflejos oculocefalicos normales, cavidad oral con múltiples lesiones en labio inferior y superior en bermellón y mucosa, cuello cilíndrico con tráquea central, ruidos cardiacos rítmicos, sincrónicos de buena intensidad, campos pulmonares limpios y bien aireados; abdomen

Dep. Química Fác Med. UNAM 2013

globoso a expensas de panículo adiposo, reflejos cutáneos presentes, dolor a la palpación profunda en punto ureteral izquierdo e hipogastrio, sin cambios sonoros a la percusión, peristalsis normoactiva, sin soplos o ruidos de lucha. Extremidades superiores con reflejos osteotendinosos aumentados, arcos de movimiento conservados, con lesiones en pulpejos de primer y segundo dedo de ambas manos

Extremidades pélvicas con reflejos osteotendinosos aumentados, rodilla con deformación articular dolorosa a la palpación, sin edema o lesiones. Desarrollo psicomotor adecuado para edad.

Paraclínicos

Estudios de laboratorio: Gluc. 85, Creat 1.4, Na 136.6, K 5.26, ácido urico 40 mg/dL, BD. 0.2, BT 1, BI 0.8, TGP 18, TGO 27. Leucos 14000, HB 12.6, Hto 36.6, plaq 162 000, TP 14.1, TTP 30.6.

Gabinete: Placa de abdomen con discreto aumento de la silueta renal izquierda, sin otros hallazgos. USG de abdomen con imagen compatible cálculo renal localizado en la tercera porción del uréter izquierdo.

DESARROLLO

¿Cuál es su diagnóstico (fundaméntelo)?

¿Qué valores de laboratorio están fuera de rango?

¿Cómo puede asociarse este caso al tema de integración metabólica?

¿De qué están formados la mayoría de los cálculos renales?

¿Por qué la medición de creatinina es demostrativo de patología renal?

CASO 13

“QUE ME SUBE EL COLESTEROL”

Se trata de Héctor, paciente masculino de 34 años de edad, acude a servicio de urgencias ya que presenta, posterior a esfuerzo físico, dolor torácico retroesternal, opresivo, que se irradia a mandíbula y a nivel cervical, acompañado de disnea de esfuerzo, con duración aproximada de 10 minutos y que cedió con el reposo. Antecedentes heredofamiliares: Padre de 67 años de edad, diagnosticado con hipertensión arterial desde los 60 años de edad, en tratamiento médico a base de enalapril (tabletas 10 mg una cada 12 horas) y con el antecedente de un infarto al miocardio hace dos años aproximadamente. Madre de 60 años de edad, con diagnóstico de diabetes mellitus, diagnosticada a la edad de 56 años, actualmente en tratamiento dietético y farmacológico, no especificado. Resto interrogado y negado. Antecedentes personales patológicos: Tabaquismo positivo a razón de 10 cigarrillos al día desde hace aproximadamente 8 años, alcoholismo una vez al mes sin llegar a la embriaguez y sedentarismo. Antecedentes alérgicos, quirúrgicos, transfusionales y traumáticos interrogados y negados.

Refiere diagnóstico de hipercolesterolemia desde los 30 años, con persistencia pese a tratamiento higiénico- dietético llevado adecuadamente durante dos años.

Signos vitales y somatometría:

Frecuencia cardíaca: 110 x'
Frecuencia respiratoria: 24 x'
Temperatura: 36.2°C Presión arterial: 140/90 mm/Hg
Peso: 98 kg Talla: 165 cm IMC: 36 Kg/m²

A la exploración física se encuentra paciente activo, conciente, orientado, endomorfo, con deterioro del estado general, presencia de arco corneal bilateral, cuello sin datos patológicos, pulso carotideo presente, sin presencia de soplos. Aparato cardiovascular sin alteración aparente. Ruidos cardíacos rítmicos, de buena intensidad. Abdomen blando, depresible, no doloroso, timpánico a la percusión, perístalsis normoactiva. El paciente presenta afecciones cutáneas compatibles con xantomas en tendón extensor de mano derecha y en tendón aquileo de pie derecho. Pulsos arteriales de ambas extremidades sin alteraciones. Resto sin datos que comentar.

Exámenes de laboratorio y gabinete

Biometría hemática
Hemoglobina: 14 g/dL Hematocrito: 40%
Leucocitos: 6500/ml Plaquetas: 400, 000/ml

Química sanguínea

Glucosa: 90 mg/dL Colesterol total: 460 mg/dl

Colesterol LDL: 250 mg/dl Triglicéridos: 114 mg/dl

Pruebas de función hepática y renales normales.

EKG: Sin alteración aparente

DESARROLLO

¿Qué datos le resultan importantes para integrar su diagnóstico?

¿Cuáles son los niveles de colesterol en sangre considerados normales?

¿Cómo se transporta el colesterol en sangre?

¿Cuáles son los factores de riesgo que encuentra en este paciente para un infarto agudo al miocardio? Se realiza un estudio genético y se obtienen los siguientes resultados: alteración en el gen que codifica para el receptor de LDL. Integrando los datos del paciente con este resultado ¿Cuál podría ser la enfermedad que padece el paciente?

¿Cuáles son las posibles mutaciones del receptor de LDL?

¿Qué agregaría a su tratamiento higiénico - dietético?

BIBLIOGRAFÍA

Devlin; Bioquímica, Libro de texto con aplicaciones clínicas; 4º Edición; Editorial Reverté, S.A.; Pág. 741-754

Atienza G. Hipercolesterolemia familiar: evaluación del diagnóstico genético mediante micromatrices de ADN. Santiago de Compostela: Consellería de Sanidade, Axencia de Avaliación de Tecnoloxías Sanitarias de Galicia, avalia-t; 2006. Serie Avaliación de tecnoloxías. Consultas Técnicas: CT2006/02.

Rev Esp Endocrinol Pediatr 2012; 3 (Suppl)// doi: 10.3266/ Pulso.ed. RevEspEP2012. vol3. SupplCongSEEP

Rev Esp Endocrinol Pediatr 2012; 3 (Suppl) doi:10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2012.Apr.10 1

Endocrinol Nutr. 2005; 52(5):202-8

Datta BN, McDowell IF, Rees A. Integrating provision of specialist lipid services with cascade testing for familial hypercholesterolaemia. Current Opinion in Lipidology. 2010;21(4):366-71.

CSANZ Guidelines for the diagnosis and management of Familial Hypercholesterolaemia, November 2010

CASO 14

“LA GOTA ROJA QUE DERRAMO EL VASO

Se trata de Enrique, paciente masculino de 11 años de edad, es traído por su madre ya que presenta episodio de orina color pardo asociado a cuadro previo de gastroenteritis, acompañado de mialgias y de disuria.

Al interrogatorio sin antecedentes familiares de importancia.

Antecedentes personales patológicos: Alérgico a penicilina. Amigdalectomía hace aproximadamente 7 días, antecedentes transfusionales y traumáticos interrogados y negados.

Signos vitales y somatometría

Frecuencia cardíaca: 90 x'

Frecuencia respiratoria: 24 x'

Temperatura: 37.8°C

Presión arterial: 90/60 mm/Hg

Peso: 45 kg

Talla: 1.37 m

Al examen físico se encuentra paciente masculino conciente, asténico, adinámico, con leve palidez de piel y tegumentos.

Faringe hiperémica, con presencia de un fino exudado blanquecino, mucosa oral hidratada, adenomegalias no palpables.

Cardiopulmonar sin compromiso aparente. Abdomen plano, blando, depresible, no doloroso, no visceromegalias. Timpánico a la percusión, peristalsis normoactiva. Giordano bilateral negativo.

Extremidades sin alteración aparente. Resto sin datos de importancia.

Estudios de laboratorio y gabinete:

BIOMETRÍA HEMATICA:

Hemoglobina 11 mg/dL

Hematocrito 29%

Leucocitos 9500/dL

QUIMICA SANGUINEA:

Glucosa 84 mg/dl

Colesterol 215 mg/dl

Triacilglicéridos 230 mg/dl

Creatinina 0.8 mg/dl

EGO:

Prueba	Resultados
Aspecto	Pardo
Densidad	1.02
pH	5
Hematías	Abundantes
Leucocitos	Negativos
Nitritos	Negativos
Proteínas	Positivas ++
Bilirrubina	Negativa
Glucosa	Negativa
Cuerpos cetónicos	Negativos
Urobilinógeno	Negativo
Sedimento	Campo cubierto de glóbulos rojos dismórficos.

Anticuerpos antinucleares negativo.

Punción biopsia renal: se observan 12 glomérulos con proliferación mesangial. Intersticio, vasos y membranas basales normales.

DESARROLLO

¿Qué alteración metabólica se encuentra en esta patología?

¿Qué es la Glucosilación?

¿Cuáles son las funciones de la Glucosilación?

¿Cuáles son los componentes de una glicoproteína?

¿Cuáles son los dos tipos de enlaces más comunes entre carbohidratos y proteínas/lípidos?

¿Qué tipo de azúcar es la galactosa?

¿Cuál es su importancia fisiológica?

¿Qué relación guardan las infecciones respiratorias e intestinales con el curso de la enfermedad?

¿Cuál es la importancia de disminuir los niveles de colesterol?

¿Cuáles son las características patológicas a nivel microscópico que se pueden asociar con el resultado clínico de esta patología?

¿Con qué patología suele estar asociada?

BIBLIOGRAFÍA

Hernando Avendaño; Nefrología Clínica; 2º edición; Editorial Panamericana 2004; Pág. 326-333
Rev. Med. Clin. Condés- 2010; 21 (4) 665-661
Curr Opin Nephrol Hypertens 2013, 22:000–000; DOI:10.1097/MNH.0b013e32835fef54
Semin Nephrol 31:349-360 © 2011 Elsevier
Semin Nephrol 28:78-87 © 2008 Elsevier
Semin Immunopathol (2012) 34:365–382; DOI 10.1007/s00281-012-0306-z

CASO 15

“UN GRAN CORAZÓN”

Se trata de Bruno, lactante masculino de 6 meses de edad. Es traído por sus padres refiriendo fiebre y dificultad para respirar; así como dificultad para la alimentación. Antecedentes heredofamiliares: Padre de 28 años de edad, mecánico, aparentemente sano; madre de 27 años de edad, ama de casa, escolaridad secundaria aparentemente sana; hermano finado a la edad de ocho meses por insuficiencia cardíaca congestiva secundaria a cardiomiopatía hipertrófica, resto interrogado y negado. Antecedentes personales: Paciente obtenido por parto vaginal, producto de la segunda gestación de embarazo normoevolutivo a término. Parto eutócico, peso al nacer de 2750 gr., talla de 55 cm, sin datos de hipoxia perinatal. calificado con una puntuación Apgar 8-9 a los 5 minutos.

Alimentado a seno materno de forma exclusiva con dificultad para la alimentación, así como aumento de peso que fue notado por sus padres. Cuadro de vacunación completo sin presentar reacciones adversas. Antecedentes patológicos: Después del nacimiento presentó episodios de dificultad respiratoria frecuente.

Fue hospitalizado en varias ocasiones a causa de bronconeumonía e insuficiencia cardíaca congestiva, cursando en dichas ocasiones con deterioro cardiorrespiratorio pese a tratamiento médico.

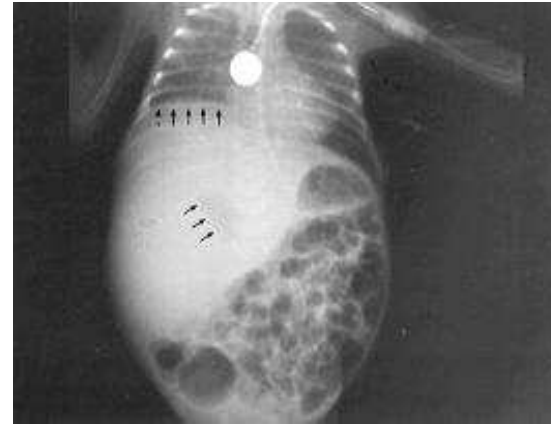
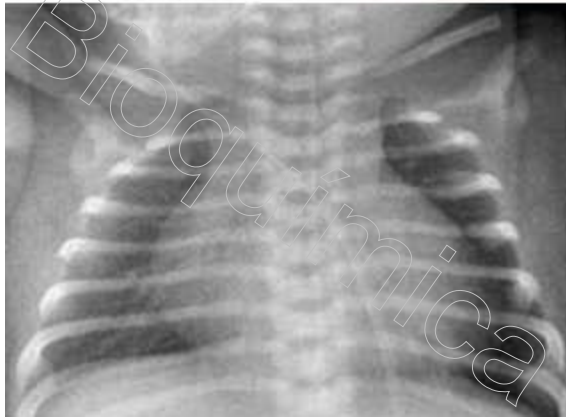
Signos vitales y somatometría:

Frecuencia Cardíaca: 180 x'
Frecuencia Respiratoria: 30 x'
Presión arterial 109/84 mmHg
Temperatura: 39°C
Peso: 7 kg
Talla: 65 cm

A la exploración física se encuentra cianosis peribucal, llanto débil, macroglosia, signos de dificultad ventilatoria. Presentó marcada hepatomegalia sin esplenomegalia evidente. Pulsos braquial y femoral normales. Extremidades flácidas, disminución de reflejos tendinosos al examen neurológico, así como retraso en el desarrollo psico-motriz. Resto sin alteración evidente.

Estudios de laboratorio y gabinete

Radiografía toracoabdominal simple: Se observa cardiomegalia (índice cardior torácico de 0.80), así como hepatomegalia.



DESARROLLO

Biometría hemática:

Hemoglobina 10 mg/dL, Hematocrito 31%,
leucocitos 6500/dL Plaquetas de 250000/mL

Química sanguínea:

Glucosa de 80 mg/dL

Pruebas de función hepática: CPK >105 de CPK total,
DHL 550 U/I, AST 120 U/I, ALT 90 U/I

GGT 130 U/I

Actividad de la α -glucosidasa ácida (GAA) de 0.28 unidades. La actividad de esta enzima en su padre y madre fue de 0.63 y 0.33 unidades, respectivamente.

- ¿Qué característica tiene este tipo de glucogenosis con respecto a los otros tipos?
- ¿Cuáles son los principales depósitos de glucógeno en el organismo?
- ¿Cuál es el enlace glucosídico principal del glucógeno?
- ¿Cuál es el producto principal de la degradación de glucógeno?
- ¿Cuál es el error metabólico en este paciente?
- ¿Qué tipo de herencia tiene esta patología?
- ¿Cómo espera encontrar los niveles de glucosa en sangre? ¿Por qué?
- ¿Cuál es la principal causa de muerte por esta enfermedad?

BIBLIOGRAFÍA

Devlin; Bioquímica, Libro de texto con aplicaciones clínicas; 4ª edición; Editorial Reverté, S.A
Richard A. Harvey; Bioquímica, 5ª edición; Editorial Lippincott W&W; 2011, Pàgs. 129

Kishnani PS, Corzo D, Nicolino M, Byrne B, Mandel H, Hwu WL, et al. Recombinant human acid [alpha]-glycosidase: major clinical benefits in infantile-onset Pompe disease. Neurology 2007; 68(2):99-109.

Chang Gung Med J 2004; 27:379-84

Arch. Argent. pediatr. v.105 n.3 Buenos Aires mayo/jun. 2007

Pediatrics 2009; 124; e1116. DOI: 10.1542/peds.2008-3667

Siendo las 17:30hrs, usted llega a su consultorio para brindar asesoría clínica. Ya en la sala de espera, usted observa a seis pacientes sentados aguardando su turno:

- 1) Uno de ellos es un escolar de 9 años de edad acompañado por su madre. De primera impresión, parece tener sobrepeso y se encuentra comiendo gomitas de azúcar.
- 2) Otra es una adolescente de 19 años quien luce delgada en extremo. Aunque también viene en compañía de su madre, la chica parece permanecer en su lugar a regañadientes.
- 3) La tercera es una mujer de 27 años de edad en compañía de su esposo, quien la trae el día de hoy a su tercera consulta prenatal.
- 4) Una mujer de 23 años ocupa el cuarto asiento. Con una complexión robusta y fascies circular, se trata, en realidad, de una paciente ya conocida por usted.
- 5) Un varón de 45 años, somnoliento, con mal aliento y aliento alcohólico, yace en el penúltimo asiento. Un muchacho, probablemente su hijo adolescente, permanecía de pie a su lado.

- 6) Por último, en la sexta banca hay un adulto mayor de 71 años acompañado por una mujer algunos años más joven que él. En su última cita, usted lo envió a gestionar algunos estudios de laboratorio (química sanguínea y perfil lipídico).

La joven madre y su hijo son los primeros en entrar al consultorio. Ella dice estar interesada en iniciar un control de niño sano, ya que la maestra la había mandado a llamar para platicar con ella acerca de la apatía que mostraba el infante ante el desarrollo de actividad física y por el alto consumo de carbohidratos simples y complejos que tenía durante el recreo. En la exploración física se observó que el muchachito presentaba un aspecto de tipología claramente pícnica, con la presencia de áreas hiperpigmentadas de aspecto “aterciopelado” en los pliegues del cuello y ambas axilas. Asimismo, los panículos adiposos abdominal, mamarios y suprailiacos resultaron ser voluminosos cuando se evaluaron mediante la palpación. Al ubicar el peso del escolar en la

tabla de percentiles de peso para la edad, el valor cayó por encima del percentil 95.

✓ Diagnóstico: Obesidad infantil.

La mamá tomó entonces la iniciativa de abordarlo con las siguientes preguntas:

- ¿Cómo son reguladas la lipólisis y la lipogénesis por la insulina?
- ¿Cómo puede usted fundamentar, bioquímicamente, el hecho de que el contenido de triacilglicéridos en el tejido adiposo aumente con el consumo de una dieta que consiste básicamente en carbohidratos?
- ¿Cuál es la relación existente entre las somatomedinas y la insulina?
- ¿Qué explicación puede dar usted para que hayan aparecido las áreas de hiperpigmentación descritas en el infante?
- ¿Qué es la leptina y en dónde se produce?
- ¿Cuál es el efecto de la leptina sobre las neuronas del núcleo arqueado?
- ¿Qué es la ghrelina y en dónde se produce?

- ¿Por qué razón un aumento de la glucemia provoca la secreción de insulina por las células b-pancreáticas?
- ¿Cómo son reguladas la glucólisis y la gluconeogénesis por la insulina?
- ¿Cómo son reguladas la β -oxidación y la β -reducción por la insulina?
- ¿Cuál es el efecto de la ghrelina sobre las neuronas del núcleo arqueado?

La adolescente y su madre fueron las segundas en entrar a consulta. Casi de inmediato la madre comenzó a quejarse acerca de la falta de ingesta de alimentos de su hija, al grado de que solamente había consumido té negro en los últimos cinco días.

- ¿Qué son las metilxantinas?
- ¿Cuál es su mecanismo de acción?
- ¿Qué vías metabólicas son favorecidas con el consumo de metilxantinas?

La hija, tratando de desmentir el argumento de su madre, afirmó que también había estado consumiendo, por día, una lata de atún en agua. Por otra parte, la mamá comentó que también le preocupaba el hecho de que, desde hace tres meses, su hija tuviese un retraso en la presentación del sangrado menstrual. En la toma de signos vitales, se cuantificó una temperatura corporal de 36.5°C y una frecuencia cardiaca de 57 latidos/min. La exploración física evidenció a una adolescente con palidez tegumentaria, cianosis acral y con una marcada disminución del tejido adiposo subcutáneo. Además, los ritmos cardiaco y peristáltico se escucharon disminuidos

- ¿Cuál es la razón de que pertenezcan a uno u otro grupo?
- ¿Qué son los estrógenos y en dónde se producen?
- ¿Qué función tiene la enzima denominada “aromatasa” en el metabolismo de los estrógenos?
- ¿En qué tejidos se localiza dicha enzima?

tanto en frecuencia como en intensidad. Finalmente, la conducta principal que regía el cuadro clínico era el marcado rechazo hacia la ingesta de comestibles y el miedo irracional al aumento de peso.

✓ Diagnóstico: Anorexia nerviosa.

- ¿Qué vías metabólicas proveen combustible para el organismo antes de 12 horas de ayuno?
- ¿Qué vías metabólicas proveen combustible para el organismo después de 36 horas de ayuno?
- ¿Qué aminoácidos son gluconeogénicos?
- ¿Qué aminoácidos son cetogénicos?

- ¿Cómo podría explicar usted, en este caso, la aparición de amenorrea secundaria?
-

Con pasos lánguidos y el apoyo de su esposo, la mujer del tercer asiento entró al consultorio. Durante la tribuna libre no manifestó cursar con algún tipo de molestia, sin embargo, expresó que últimamente sentía un apetito voraz por los alimentos dulces y que había notado un aumento en el número de micciones durante el día. Al encontrarse la paciente en ayunas, usted consideró oportuno efectuar una prueba de glucemia en sangre periférica, obteniéndose un valor de 212mg/dL. Ella también traía consigo un estudio de química sanguínea realizado hace 5 días, mismo que reportaba hiperglucemia cuantificada en 196mg/dL.

Por otra parte, el cálculo de la edad gestacional, de acuerdo a la fecha de última menstruación (FUM), resultó de 28 semanas. El resto de la exploración física se abocó a identificar las diversas características obstétricas tanto de la madre como del producto.

✓ Diagnóstico: Diabetes mellitus gestacional.

- ¿Qué hormonas se sintetizan en el tejido placentario?
- ¿Cuál es el efecto de la somatotrofina coriónica humana sobre el metabolismo lipídico?
- ¿Cuál es el efecto de la somatotrofina coriónica humana sobre el metabolismo de los carbohidratos?
- ¿Por qué razón es necesaria la aparición de un estado de resistencia a la acción de la insulina, por parte de la madre, durante el embarazo?

La mujer robusta pasó a consulta. Su habitus exterior se caracterizaba por una complejión endomórfica muy particular: obesidad central, cifosis torácica (a modo de "joroba de búfalo"), aumento de volumen de los panículos adiposos del rostro (adoptando una apariencia de "cara de luna llena"), extremidades delgadas y presencia de equimosis y estrías en diversas partes del cuerpo.

Usted tomó el expediente y al leerlo recordó que la paciente se encontraba en tratamiento con prednisona (un glucocorticoide) debido a un diagnóstico, hecho hace tres meses, de lupus eritematoso sistémico (LES). Una de las principales preocupaciones de la mujer era la pérdida progresiva y paulatina de su figura pues, anteriormente, había trabajado como modelo y, debido a los cambios experimentados, no había recibido ninguna oferta de trabajo recientemente. Salvo el cotejo de los rasgos físicos ya descritos, la exploración física no aportó mayores datos al respecto.

✓ Diagnóstico: Síndrome de Cushing iatrogénico.

- ¿Cuál es el efecto de los glucocorticoides en el metabolismo de proteínas?
- ¿Cuál es el efecto de los glucocorticoides en el metabolismo lipídico?
- ¿Por qué razones los glucocorticoides favorecen la vía gluconeogénica?

- ¿Por qué razones los glucocorticoides favorecen la vía glucogenogénica?
- ¿Qué efecto tienen los glucocorticoides sobre la acción de la insulina?
- Con base en las preguntas previas ¿cómo podría usted fundamentar la aparición de estrías y equimosis?
- Con base en las preguntas previas ¿podría usted explicar la redistribución de la grasa corporal que ocurre en este trastorno?

Al llamar al siguiente paciente, el muchacho entró cargando con cierta dificultad a su padre. El interrogatorio indirecto reveló que el paciente era un alcohólico crónico quien había iniciado el consumo de etanol desde los 15 años de edad. No obstante, el consumo del mismo se había acentuado en el último mes debido a problemas laborales y económicos, de tal forma que en los últimos días había comenzado a experimentar cambios conductuales y en el estado de alerta.

La exploración física dio cuenta de un individuo de edad aparentemente mayor a la cronológica, somnoliento, con mal arreglo personal y con un aroma a etanol fácilmente perceptible a distancia. A nivel del tórax llamó la atención la presencia de ginecomastia, en tanto que su abdomen fue globoso a expensas de la presencia de líquido de ascitis. Asimismo, se pudo observar la dilatación de venas colaterales periumbilicales adoptando una morfología de “*caput medusae*”. Por otro lado, la hipotrofia muscular de las cuatro extremidades era evidente.

✓ Diagnóstico: Insuficiencia hepática secundaria a cirrosis hepática.

- ¿Qué enzimas intervienen en el metabolismo hepático del etanol?
- ¿Cómo puede explicar la aparición de cirrosis en una situación de consumo crónico de etanol?
- ¿Cuál es la importancia del hígado en el metabolismo de los aminoácidos?

- ¿Cómo podría explicar la aparición de una sintomatología neurológica con base en una alteración del ciclo de la urea?

- ¿Qué alteración en el metabolismo de los esteroides sexuales podría explicar la aparición de ginecomastia en un individuo con enfermedad hepática?

Si se efectuara un corte histológico en donde se demuestre la acumulación de gotas de triacilglicéridos dentro de los hepatocitos (esteatosis).

- ¿Cómo podría explicar usted la aparición este fenómeno?

 El hombre mayor había esperado pacientemente su turno. Entró al consultorio apoyado del brazo de su hija menor y ambos tomaron asiento de nueva cuenta. En su última cita, usted le había solicitado el trámite de algunos estudios de control, los cuales le mostró a usted con prontitud:

➤ Química sanguínea:

Variable	Valor	Intervalo de
----------	-------	--------------

	cuantificado	normalidad
Glucosa (mg/dL)	116	70 - 126
Na ⁺ (mEq/L)	140	136 - 145
K ⁺ (mEq/L)	4.6	3.5 - 5
Cl ⁻ (mEq/L)	103	98 - 106
Ácido úrico (g/dL)	9	6 - 8

➤ Perfil lipídico:

Variable	Valor cuantificado	Intervalo de normalidad
Triacilglicéridos (mg/dL)	201	< 150
Colesterol Total (mg/dL)	290	< 200
Colesterol HDL (mg/dL)	29.1	>35
Colesterol LDL (mg/dL)	202	<150

Como antecedente de importancia, el señor proviene de una familia con predisposición al desarrollo de diabetes mellitus tipo 2, sin embargo, los valores de glucemia determinados en varias pruebas previas casi siempre han caído en el intervalo entre los 110 y 126 mg/dL. Además, cursaba también con dislipidemia a expensas de la elevación tanto de triacilglicéridos como de colesterol, y los niveles de ácido úrico en el plasma siempre habían estado por encima del límite de referencia superior. La tensión arterial también ha sido refractaria al tratamiento con enalapril, siendo el valor promedio de 140/90mmHg.

✓ Diagnóstico: Síndrome metabólico.

- ¿Cuál es el mecanismo de acción de la insulina?
- ¿Qué hormonas son secretadas por el tejido adiposo?
- ¿Cómo afectan estas hormonas la sensibilidad hacia la insulina?
- ¿Qué son las lipoproteínas?
- ¿Cuántos tipos hay?
- ¿Qué diferencias existen entre LDL y HDL?

- ¿A partir de qué compuestos se obtiene el ácido úrico?
- ¿Cuál es la razón de que un alto consumo de proteínas conduzca a la elevación del nivel plasmático de ácido úrico?

Bibliografía

- Nelson DL, Cox MM. "Hormonal regulation and integration of mammalian metabolism". In: Nelson DL, Cox MM. "Lehninger Principles of Biochemistry". 5th Edition W.H. Freeman and Company 2008. Chapter 23; Pp 901-944.
- Marks AD, Lieberman M. Marks AD. "The Fed or Absorptive State". In: Lieberman M. "Marks' Basic Medical Biochemistry. A Clinical Approach". 3rd Edition Lippincott Williams & Wilkins 2009. Chapter 2; Pp 22-30.
- Marks AD, Lieberman M. Marks AD. "Fasting". In: Lieberman M. "Marks' Basic Medical Biochemistry. A Clinical Approach". 3rd Edition Lippincott Williams & Wilkins 2009. Chapter 3; Pp 31-39.
- Marks AD, Lieberman M. Marks AD. "Actions of Hormones That Regulate Fuel Metabolism". In: Lieberman M. "Marks' Basic Medical Biochemistry. A Clinical Approach". 3rd Edition Lippincott Williams & Wilkins 2009. Chapter 43; Pp 805-830.
- Harris RA, Crabb DW. "Interrelaciones metabólicas". En: Devlin TM "Bioquímica. Libro de Texto con Aplicaciones Clínicas". 4^a Edición en Español Editorial Reverté 2004. Capítulo 20; Pp 861-902.
- Ganong WF. "Funciones endocrinas del páncreas y regulación del metabolismo de carbohidratos". En: Ganong WF. "Fisiología Médica". 20^a Edición en Español El Manual Moderno 2006. Capítulo 19; Pp 313-333.
- Ganong WF. "Médula y corteza suprarrenales". En: Ganong WF. "Fisiología Médica". 20^a Edición en Español El Manual Moderno 2006. Capítulo 20; Pp 335-358.
- Ganong WF. "Hipófisis". En: Ganong WF. "Fisiología Médica". 20^a Edición en Español El Manual Moderno 2006. Capítulo 22; Pp 373-385.

•Ganong WF. "Gónadas: desarrollo y función del sistema reproductor". En: Ganong WF. "Fisiología

Médica". 20ª Edición en Español El Manual Moderno 2006. Capítulo 23; Pp 387-425.

Dep. de Bioquímica Fac. Med. UNAM 2013

BLOQUE 4

CASO 1

“LA MÁS PEQUEÑA DEL SALON”

Paciente femenino de 12 años de edad que acude a consulta traída por su madre, ya que desde hace 6 meses refiere presentar dolor abdominal intermitente y difuso sin otra sintomatología, agregada con tratamiento irregular sin lograr su remisión. Aproximadamente hace dos semanas se agrega tinte icterico y fiebre de predominio vespertino. Su madre refiere que su alimentación es adecuada, pero a pesar de esto, siempre se ha encontrado baja de peso y estatura, así como con discreta palidez. No refiere antecedentes patológicos de importancia. A la exploración física se encuentra FC 120x' FR 20x' Peso 35Kg Talla 148 cm. Consiente y cooperadora, con palidez de tegumentos, ruidos cardiacos rítmicos con taquicardia. Abdomen con dolor difuso a la palpación profunda, peristalsis normal. Genitales acorde a sexo pero no a edad, miembros normales.

Paraclínicos

Se solicita biometría hemática la cual reporta: Anemia microcítica hipocromica con reticulocitosis y drepanocitosis.

DESARROLLO

1. Mencione el tipo de mutación que da lugar a esta patología, así como su clasificación
2. Describa por que el solo cambio de un aminoácido ocasiona el cambio de propiedades de la hemoglobina
3. Mencione y describa dos mecanismos de reparación del DNA si dicha mutación sucediera en procariontes.
4. Menciones y describa el mecanismo de reparación del DNA en eucariontes que resolverían dicho defecto.
5. Realice un ejercicio en el cual esquematice la formación de esta patología.

CASO 2 “DE SANGRE AZUL”

Paciente masculino de 2 años de edad que hace 48 hrs al llevarse un juguete de latón a la boca presenta herida cortante de 1 cm de largo en labio inferior. Su madre aplica presión cediendo temporalmente el sangrado, el cual se reactiva y no cesa hasta la fecha, motivo por el cual acude a consulta. Refiere como antecedentes familiares de importancia: madre de 25 años aparentemente sana con embarazo de 36 semanas; padre de 20 años aparentemente sano; Abuelo materno finado a los 40 años por complicación en extracción dental y tío materno con antecedente de epistaxis de repetición. A la exploración física se encuentra: fc 130x', fr 30x', peso de 12 kg y talla de 80cm. Se observa con palidez, irritable, con llanto vigoroso, herida en mucosa de labio inferior con sangrado activo, cuello sin alteraciones, ruidos cardiacos normales, campos pulmonares limpios, abdomen depresible, peristalsis presente, genitales sin

alteraciones, hematomas en tobillos y piernas sin edema.

DESARROLLO

¿Cuál es el patrón de herencia de la Hemofilia?

Elabore un cuadro de herencia que explique la transmisión de esta patología en este caso

¿Qué tipo de alteración se encuentra a nivel molecular en esta patología?

¿Cuál es el papel del factor VIII en esta patología?

Mencione y defina los niveles de empaquetamiento del DNA.

CASO 3

“ALGO MÁS QUE HIERRO”

Paciente femenino de 12 meses de edad que es traído por su madre ya que desde hace 1 mes la encuentra pálida e irritable, acude con facultativo el cual indica complemento con hierro. Se instaura tratamiento por una semana presentándose ictericia y rechazo a la vía oral, por lo que acude a consulta. Sin antecedentes patológicos ni heredofamiliares de importancia.

A la exploración física se encuentra con FC 120x' FR 30x' Peso 6.500Kg y Talla de 65cm. Se encuentra reactiva al manejo medico, somnolienta, ictericia ++/+++, ruidos cardiacos normales, abdomen con hepatomegalia de bordes regulares y esplenomegalia discreta. Peristalsis disminuida, sin datos agregados. Miembros sin alteraciones.

DESARROLLO

Mencione los mecanismos de mutación que pudieron dar origen al padecimiento

Identifique el lugar de la lesión y su posible expresión fenotípica en este caso

Menciones y describa los diferentes mecanismos de reparación del DNA

Correlacione los posibles lugares de mutación del DNA en el modelo del OPERON

Explique basándose en el modelo de mutaciones en genes estructurales el origen de la Talasemia

CASO 4

“SALUD PARA LA MUJER”

Paciente femenino de 38 años de edad que acude a consulta por notar una masa en el cuadrante superior externo de la mama derecha, la cual no es dolorosa y presenta crecimiento desde hace 4 meses.

Como antecedentes de importancia menciona que su madre falleció a los 50 años por cáncer pulmonar; tía materna de 65 años de edad con antecedente de biopsia excisional en mama izquierda de la cual desconoce resultado. Labora como vendedora por lo que se expone al sol sin protección durante 10 horas al día.

Tabaquismo y alcoholismo positivo desde los 16 años hasta la fecha de manera ocasional. Refiere ser portadora de hepatitis C diagnosticada hace 5 años.

A la exploración TA de 120/90mmHg, FC 80x', FR 20x', peso 68Kg y talla de 1.65m. Se encuentra consciente y orientada, cuello normal, a la palpación de tórax se encuentra masa en cuadrante superior externo de la mama derecha, de aproximadamente 2x2x1cm, localizada a las 2 horas, de bordes irregulares, adherida a planos profundos, sin retracción del pezón o cambios de coloración en la

piel. Ruidos cardiacos rítmicos, campos pulmonares limpios y bien ventilados; abdomen depresible, peristalsis disminuida, sin dolor a la palpación. Miembros sin compromiso.

Paraclínicos

Mamografía con evidencia de masa en cuadrante superior derecho no calcificada, única y sin agregados. Se realiza ecografía la cual muestra una masa irregular de densidad heterogénea, 3x3x2cm de volumen y adherida a planos profundos.

DESARROLLO

1. Mencione su diagnóstico presuncional y justifíquelo.
- 2.
3. Describa el papel de BrcA 1 y 2 en este padecimiento.
- 4.
5. Defina ¿qué es un proto-oncogen y un oncogén?

- Dep. de Bioquímica Fac. Med. UNAM 2013
6. Describa la regulación del ciclo celular y el papel de los proto-oncogenes.
 7. La exposición laboral de esta paciente ¿podría ser factor de riesgo para el desarrollo de una neoplasia? ¿Cuál es el mecanismo de mutagenicidad?
 - 8.
 9. En el caso de presentarse una mutación por rayos UV ¿qué mecanismo en procariontes se emplea y cuál es su contraparte en eucariontes?
 10. Como parte del estudio integral de esta paciente realice desde el punto de vista de las asignaturas cursadas en el primer año una breve revisión de esta patología en forma de mapa conceptual.

CASO 5

“URGENCIA Y EMERGENCIA”

Paciente masculino de 65 años de edad que acude a consulta por presentar desde hace 2 años un cuadro caracterizado por pujo y tenesmo vesical, al cual se agregan polaquiuria y urgencia desde hace 6 meses con tratamiento por infección urinaria y abundantes líquidos sin mejoría. Como antecedentes de importancia refiere padre finado a los 75 años de edad por cáncer de pulmón no especificado, tío materno con sintomatología similar sin tratamiento. Disminución de 10 Kg en un año, tabaquismo positivo a razón de 20 cigarrillos al día desde hace 20 años a la fecha, sin otros datos de importancia. A la exploración física se encuentra TA de 120/70, FC de 80x', FR de 20x', talla de 1.75m y peso de 60 Kg. Consiente y alerta, cardiopulmonar sin compromiso, abdomen depresible, blando, peristalsis presente, genitales normales, al tacto rectal se encuentra próstata aumentada de tamaño de bordes irregulares, de consistencia pétreo sin dolor a la palpación. Miembros normales.

Paraclínicos

Antígeno prostático específico de 10 ng/dL y USG transrectal con hallazgos sugerentes de neoplasia.

DESARROLLO

1. Describe el mecanismo por el cual el tabaquismo activo podría comportarse como mutagénico.
2. Menciona los mecanismos de daño al DNA asociados al cáncer.
3. ¿Qué papel juega la hipermetilación como mecanismo de producción del cáncer.
4. Menciona los diferentes mecanismos de regulación de la expresión génica y las principales características entre eucariontes y procariontes.
5. Explica desde la base del fundamento bioquímico la correlación del aumento del antígeno prostático específico y el cáncer de próstata.

CASO 6

“NITROSAMINAS, EL CONDIMENTO PERFECTO”.

Paciente femenino de 50 años de edad residente del distrito federal, la cual inicia su padecimiento actual hace 6 meses con sensación de plenitud y vomito de contenido gastroalimenticio postprandial y pérdida de peso importante (15 Kg en 1 año).

Hace 2 meses se agrega pirosis y malestar general por lo que acude a consulta. No refiere antecedentes patológicos de importancia; comenta llevar una dieta variada con abundante consumo de carne asada y cerveza de forma diaria.

A la exploración se encuentra con disminución de peso, signos vitales dentro de parámetros normales, cardiopulmonar sin compromiso, abdomen con masa irregular, no dolorosa a la palpación en epigastrio, peristalsis presente; miembros inferiores sin edema.

DESARROLLO

1. ¿Qué son las nitrosaminas?
2. ¿Cuál es la relación de las nitrosaminas en este caso en particular?
3. ¿Qué alimentos se han clasificado con altos niveles de nitrosaminas?
4. ¿Papel de las nitrosaminas en la carcinogénesis gástrica?
5. ¿Cuáles son los mecanismos de reparación del DNA?
6. Mencione el nivel al cual se presentan las mutaciones por nitrosaminas y el tipo mecanismo mutagénico en el DNA.

CASO 7

“EN EL PASILLO DE LAS FACULTADES”

Paciente masculino de 20 años de edad el cual comienza su padecimiento actual el día de ayer unas horas después de ingerir alimentos en la vía pública. Hace 24 horas inicia con malestar general y dolor difuso en cuadrantes superiores del abdomen; a las 12 horas se agrega vomito en cuatro ocasiones, así como anorexia e intolerancia a la vía oral. Hace 6 horas inicia con fiebre no cuantificada y evacuaciones diarreicas no sanguinolentas en 3 ocasiones por lo que acude a consulta.

A la exploración física TA 120/95mmHg, FC 100x', FR 24x', Temperatura de 38.4°C, peso de 85 Kg y talla de 1.70m. Se encuentra paciente con facie algica, consiente y alerta, con palidez de tegumentos (+/+++), con taquicardia, campos pulmonares limpios, abdomen doloroso a la palpación profunda de epigastrio e hipocondrio derecho, peristalsis aumentada y timpanismo en marco cólico derecho. Miembros sin alteraciones.

Paraclínicos

Se comprueba por hemocultivo y reacciones inmunoenzimáticas la infección por *S.typhi* y se instaura tratamiento a base de Cloranfenicol por ser alérgico a ampicilina.

DESARROLLO

1. Explique el desde el punto de vista de la biología molecular los mecanismos de patogenicidad de esta bacteria.
2. Describa las características de la regulación génica en procariontes y el motivo de integración en este caso
3. Caracterice lo que es un plasmido.
4. Explique la elección del antibiótico mencionado y su mecanismo de acción
5. Basandose en el modelo del fármaco anterior plantee la creación de un nuevo tratamiento con el fin de evitar los efectos secundarios en células eucariontes.

CASO 8

TOSEDOR CRÓNICO

Paciente masculino de 40 años de edad, originario y residente de Actopan, Hidalgo, el cual inicia su padecimiento actual hace 10 meses con tos en accesos, no productiva, de predominio vespertino, sin otra sintomatología. Hace 3 meses se agrega malestar general y pérdida de 5 Kg en un mes. Hace 1 mes presenta expectoración hemoptoica no cianosante, sin predominio de horario así como dolor torácico razón por la cual acude a consulta. Refiere hábitos higienico-dietéticos deficientes, alimentación regular en cantidad y calidad. Comenta que su hermano presenta la misma sintomatología desde hace 1 año. Sin otros datos de interés.

A la exploración física TA de 80/60mmHg, FC de 70x', FR 22x', peso de 65 Kg y talla de 1.72m, se encuentra conciente y orientado, mal estado de nutrición, palidez de tegumentos y mucosas (++) ruidos cardiacos de buena intensidad sin agregados, campos pulmonares con estertores crepitantes y aumento de la transmisión de la voz. Abdomen depresible sin alteraciones, miembros con disminución de la fuerza.

Paraclínicos

Auxiliares de diagnóstico: Tele de tórax con hiperclaridad en ápice derecho, sin otros signos que comentar. Biometría hemática dentro de parámetros normales, baciloscopia de esputo reporta 10 000 microorganismos por ml de esputó.

Dada las características de este paciente decide brindarle tratamiento a base de izoniacida, rifampicina, estreptomocina y etambutol.

DESARROLLO

1. Describa el mecanismo de acción de la estreptomocina y el efecto en este padecimiento específicamente.
2. Mencione las diferentes clases de RNA que existen.
3. Describa la estructura del RNA ribosomal.
4. Caracterice el proceso de traducción en procariontes y eucariontes.
5. Mencione los mecanismos de regulación traduccionales de la expresión génica.

CASO 9

“PREVENCIÓN Y DIAGNOSTICO OPORTUNO”

Paciente femenino de 30 años de edad que acude a consulta para revisión anual de dispositivo intrauterino. Al interrogatorio dirigido refiere presentar dispareunia de 6 meses de evolución la cual ha aumentado. Se automedica antimicóticos tópicos con mejoría de los síntomas pero sin remisión del cuadro. Hace 1 semana observa leucorrea no fétida en escasa cantidad sin prurito, niega otra sintomatología. Como antecedentes heredofamiliares refiere madre finada a los 60 años por cáncer cérvico-uterino, hermano de 35 años portador de hipertensión en tratamiento irregular. Habita en casa propia, en medio urbano, que cuenta con todos los servicios, niega hacinamiento o zoonosis. Adecuada alimentación en calidad y cantidad con dieta normocalórica y hábitos higiénicos adecuados.

Antecedentes gineco-obstetricos: Menarca a los 11 años, ciclo de 4X28, con presencia de dismenorrea de 24 horas no incapacitante, inicio de vida sexual activa a los 15 años, a tenido 5 parejas sexuales, con uso de preservativo ocasionalmente como método de planificación familiar hasta hace 1 año, ocasión en la que se coloca el DIU. Sin embarazos previos, no se ha realizado estudios de detección oportuna de cáncer cervico-uterino.

A la exploración física se encuentra TA de 120/60 mmHg, FC 90x', FR 20, peso 70 Kg y talla de 1.65 m. Consciente, orientada y alerta, ruidos cardiacos sin alteraciones, campos pulmonares limpios, abdomen depresible, sin dolor a la palpación, peristalsis normoactiva. A la exploración instrumentada de genitales se encuentran múltiples condilomas acuminados blandos de color gris, pedunculados y no dolorosos a la movilización. Dichas lesiones están localizadas en vulva y paredes vaginales, sin otro hallazgo que comentar. Miembros sin edema, reflejos osteotendinosos sin alteraciones.

DESARROLLO

¿Cuál es su diagnostico (fundaméntelo)?

¿Cuál es el mecanismo por el cual se origina esta patología?

¿Qué papel tienen los virus en las neoplasias epiteliales?

¿Qué es una mutación?

¿Qué es un proto-oncogen?

CASO 10

“NIÑA DE LA LUNA”

Se trata de Stefani, paciente femenino de dos años de edad, de raza negra. Es traída por su madre ya que presenta una tumoración en la mejilla izquierda, así como la presencia de ampúlas y máculas hipercrómicas en cara, cuello, miembros pélvicos y torácicos, con un año de evolución. Refiere además fotofobia. Antecedentes heredofamiliares: Padre de 37 años de edad, obrero, madre de 26 años de edad, ama de casa; hermano de 5 años de edad con antecedente de desnutrición proteico calórica. Tiene el antecedente de otro hermano fallecido a la edad de un año por causa desconocida. Antecedentes perinatales: Obtenida por parto vaginal, sin complicaciones, producto de la quinta gestación con embarazo de 38 SDG, cursó con Infección de vías urinarias durante el primer y segundo trimestre, peso al nacer de 2,900 gr., talla al nacer de 47 cm. Respiró y lloró al nacer, Apgar 7/9 a los 5 minutos. Alimentada a seno materno de forma exclusiva hasta los 6 meses de edad. Integrada a la dieta familiar a partir de este momento.

Cuadro de vacunación incompleto: Última dosis de vacuna pentavalente no aplicada. Antecedentes personales patológicos interrogados y negados.

Signos vitales y somatometría

Frecuencia respiratoria de 90 x'.
Frecuencia cardíaca de 30 x'.
Tensión arterial de 90/60 mmHg.
Temperatura: 37 °C
Peso de 9 kg.
Talla de 80 cm.

A la exploración física se encuentra paciente conciente, activa, presenta una dermatosis diseminada que afecta a la cara en su totalidad, zona V del escote del vestido, brazos, antebrazos y piernas en sus caras externas. La dermatosis es bilateral, con lesiones de aspecto polimorfo. Presenta un nódulo ulcerado en mejilla izquierda. En el resto del cuerpo, más acentuado en las zonas expuestas a la luz solar, se observan efélides, lentigos solares, descamación de la piel y queratosis actínica.

Aparato cardiovascular sin alteración aparente. Abdomen plano, blando, depresible, no doloroso, perístalsis normoactiva. Pulso femoral y pedial presentes, reflejos osteotendinosos con respuesta normal. Desarrollo psicomotriz normal.

Estudios de laboratorio y gabinete:

- Hemoglobina: 98 g/L.
- Leucocitos: 8,900/ml
- Plaquetas: 200,000/ml
- Glucosa en plasma: 79 mg/dL.
- Aspartato aminotransferasa (ASAT, TGO): 22 UI.
- Alanino aminotransferasa (ALAT, TGP): 42 UI.
- Tiempo de protrombina (TP): 12 s.
- Tiempo parcial de tromboplastina (TPT): 24 s.

La biopsia del tumor reporta carcinoma de células basales.

DESARROLLO

1. ¿Cuál es el diagnóstico presuncional?
2. ¿Qué daño se presenta en el DNA?
3. ¿Cuál es el sistema de reparación del DNA afectado?
4. ¿Qué permite la reparación por escisión de nucleótidos?
5. ¿Qué gen supresor de tumores está inactivado?
6. ¿Qué tipo de herencia tiene esta enfermedad?
7. ¿Cuántos genes se encuentran implicados en la reparación por escisión de nucleótidos y cuales están implicados en el corte endonucleótido en la hebra dañada?

8. ¿Cuál es el motivo de que las lesiones en este paciente se encuentren específicamente en esas zonas?
9. Una vez extirpado el tumor, ¿qué recomendaciones daría posteriormente?

BIBLIOGRAFÍA

Devlin; Bioquímica, Libro de texto con aplicaciones clínicas; 4ª edición; Editorial Reverté, S.A.; Pág. 749.

Richard A. Harvey; Bioquímica, 5ª edición; Editorial Lippincott W&W; 2011, Págs. 411-412.

J Clin Exp Dent. 2012;4(4):e248-51.

[J Prev Med Hyg.](#) 2010 Jun;51(2):87-91

Revista de investigación clínica. Volumen 58. Num. 3; 2006: 254-264

Published Online First November 5, 2010; DOI: 10.1158/0008-5472.CAN-10-2615

[Orphanet J Rare Dis.](#) 2011 Nov 1;6:70. doi: 10.1186/1750-1172-6-70.

CASO 11

“EL MOCO MAS VISCOSO”

Se trata de Pablo, masculino de 5 años de edad, es traído por sus padres ya que presenta tos productiva con expectoración verdosa espesa. Su cuadro inició hace aproximadamente 4 días, acompañado disnea y fiebre de hasta 39.3°C. Antecedentes heredofamiliares: Padre de 37 años de edad, abogado, aparentemente sano, madre de 35 años de edad, ama de casa, sin antecedentes de importancia. Resto interrogado y negado. Antecedentes perinatales: Obtenido por parto vaginal, producto de la primera gestación, embarazo normoevolutivo de 39 semanas de gestación. Pesó al nacer 3300gr y midió 51cm. Respiró y lloró al nacer, calificado con un Apgar 8/9 a los 5 minutos. Alimentado a seno materno de forma exclusiva hasta el año de edad. Cuadro de vacunación completo. Antecedentes personales patológicos: Infecciones respiratorias de repetición, aproximadamente seis episodios al año, desde hace cuatro años, así como cuadros de diarrea crónica en varias ocasiones que remiten al tratamiento médico.

Signos vitales y somatometría

Frecuencia cardiaca: 100 x'
Frecuencia respiratoria: 22 x' Temperatura: 38.2°C
Peso: 15 kg Talla: 80 cm. Saturación de O₂ al 88%,

A la exploración física presenta deterioro del estado general, signos de malnutrición, edema generalizado,

disminución del tono ocular, mucosas secas, signo de lienzo húmedo. A la exploración pulmonar se encuentra tiraje intercostal, disociación tóraco-abdominal, aleteo nasal, campos pulmonares con estertores crepitantes diseminados en ambos hemitórax. Al realizar la exploración respiratoria funcional se observa volumen espiratorio forzado en el primer segundo (FEV1) al 40%. Ruidos cardiacos rítmicos con soplo sistólico. Abdomen blando, distendido, depresible, no doloroso, timpánico a la percusión, peristalsis normoactiva. Resto sin datos de importancia.

Estudio de laboratorio y gabinete:

Biometría hemática:

Hemoglobina: 12.1 mg/dL Hematocrito: 36.6%
Leucocitos 14,500/mL Neutrófilos: 11,200/mL
Plaquetas: 300,000/MI

Electrolitos séricos:

Sodio: 126 mmol/L Potasio: 3.1 mmol/L
Calcio: 4.2 mEq/l Cloro: 87 mEq/l
Bicarbonato: 28 mEq/l

Cultivo de esputo positivo a *Stafilococcus aureus* y *Pseudomona aeruginosa*.

Radiografía simple de tórax: Se observan imágenes compatibles con infiltrados pulmonares micro y macronodulares apicales, así como condensaciones alveolares con atrapamiento aéreo en ambos hemitórax.

DESARROLLO

¿Cuál es su impresión diagnóstica?

¿Cuáles son los datos que le hacen pensar en su diagnóstico?

¿Qué tipo de alteración genética se encuentra en esta patología?

¿Qué es lo que provoca la mutación a ese nivel?

¿Cuál es la causa más común de la FQ?

¿Cómo explicaría la aparición de los síntomas pulmonares y gastrointestinales?

¿Qué prueba diagnóstica realizaría para corroborar su diagnóstico?

¿Qué tratamiento daría?

BIBLIOGRAFÍA

Devlin; Bioquímica, Libro de texto con aplicaciones clínicas; 4ª edición; Editorial Reverté, S.A
McKee Trudy; Bioquímica, Las bases moleculares de la vida; 4ª edición; Editorial Mc Graw Hill; 2009; Pags.61, 402-405

Richard A. Harvey; Bioquímica, 5ª edición; Editorial Lippincott W&W; 2011, Pàgs. 174, 434, 482, 483
Pediatría Integral: Vol 12 (2) 2008
Am J Physiol Renal Physiol 298: F435–F453, 2010.

Shmarina et al. Journal of Translational Medicine
2013, 11:19

CCSS Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica
LXVII (590) 389-394 2009

Revista de Posgrado de la VIa Cátedra de Medicina -
Nº 151 – Noviembre 2005. Pág.:20-22

Guión elaborado por:

Autor	Casos elaborados
M.C. Jesús Martínez Sámano	1 - 4
M.C. Diego Hernández Espinosa	
M. en C. María Alicia Cea Bonilla	5 - 43
M.C. Salazar Morales Miguel Fdo.	Casos anexos

Revisión y coedición por
M en C. :Deyamira Matuz Mares
Coordinadora de Enseñanza.
Departamento de Bioquímica
Dra. Rebeca Milán Chávez
Coordinadora de Evaluación y Prácticas de
Bioquímica y Biología Molecular