



PASIÓN POR EDUCAR

Nombre del alumno: Brenda Nataly Galindo Villarreal

Nombre del profesor: Gladys Gordillo

Nombre del trabajo: Fosforilasa Quinasa, generalidades, estadística, cuadro clínico

PASIÓN POR EDUCAR

Materia: Bioquímica

Grado: 1er Semestre

Grupo: "B"

FOSFORILASA QUINASA

Quinasas

Las quinasas de proteínas, fosforilan una proteína en algún residuo aminoácido con grupo alcohol, transfiriendo el fosforilo desde el ATP, se rompe un enlace fosfoanhídrido y se forma un fosfoéster.

Hay dos subfamilias que dependiendo de su especificidad tienen para fosforilar un alcohol alifático o uno aromático (un fenol):

-Quinasas en serina o en treonina (serina/treonina quinasas)

-Quinasas en tirosina (tirosina quinasas)

Muchas quinasas son capaces de reconocer a varias proteínas como sustrato, pero sólo fosforilan en ellas ciertos residuos, de forma específica.

Algunos ejemplos de quinasas de proteínas son:

- -AMPK, proteína-quinasa activada por AMP
- -PKA, proteína-quinasa A, activada por cAMP
- -PKB, proteína-quinasa B, también llamada Akt
- -PKC, proteína-quinasa C, activada por Ca^{2+}
- -PKG, proteína-quinasa G, activada por cGMP
- -Quinasa del glucógeno fosforilasa
- -Quinasa del glucógeno sintasa, GSK
- -Quinasa de la piruvato deshidrogenasa, PDK

Fosforilasa

Las fosforilasas son enzimas que catalizan la adición de un grupo fosfato proveniente de un fosfato inorgánico a un aceptor. Dentro de esta clasificación se incluyen las enzimas alostéricas que catalizan la producción de glucosa 1-fosfato a partir de un glucano tal como el glucógeno, almidón o maltodextrina

La fosforilasa quinasa (PhK) es una enzima que juega un papel clave en la regulación de la glucogenólisis, ya que es necesaria para la activación del glucógeno fosforilasa.

Consiste en cuatro copias de las cuatro subunidades (alfa, beta, gamma y calmodulina) que son codificadas por genes diferentes en cromosomas diferentes y que se expresan de forma diferente en diversos tejidos.

Un poco de su etiología es que es el tipo más frecuente de GSD por déficit de PhK hepática es el tipo recesivo ligado al X (XLG), que es debido a mutaciones en el gen PHKA2 que codifica para la isoforma hepática de la subunidad alfa.

Cuando el déficit enzimático se encuentra tanto en eritrocitos como en células del hígado, el trastorno se clasifica como XLG1, mientras que cuando el déficit tan solo puede demostrarse en células del hígado, se clasifica como XLG2, aunque se ha demostrado que, en ambos casos, las mutaciones se producen dentro de la misma subunidad.

El tipo autosómico recesivo es debido a mutaciones en el gen PHKG2 que codifica para la isoforma hepática de la subunidad gamma. El déficit de PhK debido a todas estas mutaciones conlleva la acumulación de glucógeno en el hígado.

Podemos hacer un diagnóstico bioquímico donde se realiza midiendo la actividad de la fosforilasa quinasa en las células de la sangre o en una biopsia de hígado.

Ya que algunos pacientes pueden tener una actividad normal en los glóbulos rojos, pero los niveles de transaminasa sérica pueden ser elevados. Las pruebas genéticas pueden resultar útiles para confirmar o establecer el diagnóstico.

El diagnóstico diferencial incluye otras enfermedades de almacenamiento del glucógeno tales como déficit de fosforilasa en el hígado (GSD tipo VI), el déficit de enzima desramificante del glucógeno (GSD tipo III), y glucogenosis por deficiencia de glucosa-6-fosfatasa (GSD tipo I).

La mayoría de los pacientes no requiere tratamiento específico. En el caso de la hipoglucemia puede controlarse con un tratamiento dietético adecuado (comidas frecuentes ricas en hidratos de carbono, y suplementos de almidón crudo).

El curso clínico es benigno, con pacientes alcanzando su estatura y peso normal durante la edad adulta su esperanza de vida es normal.

Otras características clínicas es que hay agrandamiento ligero del hígado, hipoglucemia leve, afecta al hígado.

Es frecuente de la enfermedad de almacenamiento de glucógeno por déficit de PhK con una incidencia estimada de al menos 1/100.000 nacimientos.

Los pacientes suelen presentar en la primera infancia: hepatomegalia, retraso en el crecimiento y leve retraso en el desarrollo motor.

La hipoglucemia debida al ayuno y la hiperlipidemia son variables y si se presentan son generalmente leves.

En los adultos son generalmente asintomáticos puede que en ocasiones excepcionales, se ha descrito cara redondeada con mejillas abultadas y osteopenia en casos con una herencia ligada al X.

También se ha observado un incremento del riesgo de cirrosis debida a fibrosis del hígado en casos con herencia autosómica recesiva.

En conclusión, puede llegar a ser común en muchas personas ya sea hereditario o generarse autónomamente, es parte de la activación del proceso de glucogenólisis cuando el organismo está experimentando un ayuno, es entonces donde necesita energía y enviara de forma rápida y directa a los músculos y al torrente sanguíneo, a través de la función del hígado, y cuando este proceso falla también falla el hígado.