

Bioquímica

Tema:

Caso clínico bioquímica

Profesor:

Dr. Guillermo del solar villarreal

Alumno:

Hever Maximiliano Ramos Roblero

Semestre y grupo:

1er. Semestre grupo "A"



Caso clinico Alteraciones en la Estructura de las Proteínas y su Relación con Enfermedades

Guillermo del solar villarreal

Caso clinico

- **Paciente:** Hombre de 42 años, nombre ficticio “Juan”, con antecedentes de salud buenos, sin comorbilidades. Trabaja como obrero en una fábrica y lleva un estilo de vida sedentario. Acude a consulta porque, desde hace varios meses, presenta fatiga muscular persistente, debilidad generalizada y dificultad para realizar actividades físicas simples como subir escaleras o levantar objetos ligeros. En las últimas semanas ha notado además dolor en las articulaciones, especialmente en las rodillas y codos.
- **Historia clínica:** Hace 6 meses comenzó a sentir debilidad muscular progresiva, que inicialmente atribuyó al cansancio laboral. Al principio, los síntomas eran intermitentes, pero en los últimos 2 meses se han vuelto más persistentes, lo que le ha dificultado realizar sus tareas cotidianas. También ha experimentado rigidez matutina en las articulaciones, y el dolor se exagera con la actividad física.

Examen físico:

- Signos vitales: Tensión arterial 130/80 mmHg, frecuencia cardíaca 75 lpm, temperatura 36.7°C.
- Exploración muscular: Disminución de la fuerza muscular en las extremidades inferiores (3/5 en escala de fuerza muscular), leve dolor a la palpación en articulaciones.
- Articulaciones: Inflamación leve en codos y rodillas, sin eritema o calor local.
- Piel: No se observa rash o signos cutáneos anormales.

Exámenes de laboratorio:

- Hemograma: Normal.
- Enzimas musculares (CPK, aldolasa): Elevadas (CPK: 900 U/L).
- Electroforesis de proteínas séricas: Presencia de un patrón anómalo en proteínas globulares.
- Biopsia muscular: Signos de alteración estructural en proteínas musculares y aumento de vacuolas autófagas.

Antecedentes familiares: Sin antecedentes familiares de enfermedades musculares o genéticas conocidas.

Diagnóstico diferencial inicial:



1. Miopatía inflamatoria (ej. polimiositis)
2. Enfermedad de depósito de glucógeno
3. Distrofia muscular
4. Miopatía por alteración en la estructura de proteínas (Ej. miopatía por mutaciones en la estructura de colágeno o desorganización de las proteínas del sarcómero).

- ¿Cómo afecta la estructura tridimensional de las proteínas a la función muscular? Explique cómo los defectos en el plegamiento o estabilidad de las proteínas pueden llevar a la aparición de miopatías.

- Cuando las proteínas no se pliegan correctamente o son inestables, pueden aparecer **miopatías** (enfermedades musculares), como se sugiere en el caso clínico de Juan. Esto puede ocurrir de varias formas:
- **Agregación de proteínas mal plegadas:** Las proteínas que no se pliegan correctamente pueden agruparse, formando agregados tóxicos que interfieren con el funcionamiento celular. Esto es común en enfermedades degenerativas musculares.
- **Vacuolas autófagas:** En la biopsia muscular de Juan se observa un aumento de vacuolas autófagas. Este proceso es un intento de la célula de degradar y eliminar proteínas defectuosas o dañadas, pero si ocurre de manera excesiva, puede llevar a la disfunción muscular.
- **Disminución de la funcionalidad de las proteínas contráctiles:** Las proteínas mal plegadas o inestables pueden no interactuar correctamente con otras proteínas esenciales para la contracción muscular, lo que provoca debilidad muscular progresiva, como en el caso de Juan.
- **Estrés del retículo endoplásmico:** El plegamiento defectuoso de proteínas puede causar acumulación de proteínas no funcionales en el retículo endoplásmico, desencadenando respuestas celulares que pueden llevar a la muerte celular o disfunción muscular.
- **Los defectos en el plegamiento o la estabilidad de las proteínas** pueden afectar gravemente el tejido muscular, causando miopatías como la que podría estar afectando al paciente del caso clínico. La observación de **alteraciones estructurales en las proteínas musculares y vacuolas autófagas** en la biopsia respalda esta hipótesis

- Con base en la información disponible, ¿qué mecanismos moleculares podrían estar involucrados en la alteración estructural de las proteínas en este paciente?

- Los mecanismos moleculares más probables en este paciente incluyen errores en el **plegamiento de proteínas**, mutaciones genéticas en **proteínas estructurales**, y disfunción en el sistema de **autofagia y degradación de proteínas**. Estos factores podrían estar contribuyendo a las alteraciones estructurales de las proteínas musculares y a la progresión de los síntomas que presenta el paciente.

- Analiza los posibles diagnósticos diferenciales y determina cuál es más probable en este caso, basado en la alteración estructural de las proteínas. Justifica tu respuesta.

El diagnóstico sería una miopatía por alteración en la estructura de proteínas, probablemente relacionada con una mutación genética en una proteína estructural, como el colágeno o las proteínas del sarcómero.

El aumento de las enzimas musculares, y la alteración estructural en la biopsia muscular sugieren que el problema radica en una disfunción proteica.

- La biopsia muestra alteraciones en proteínas estructurales. Explica cómo la disfunción en la estructura secundaria y terciaria de proteínas como la alfa-queratina o el colágeno puede manifestarse clínicamente como debilidad muscular o problemas articulares.

La biopsia muscular nos da a entender que hay alteraciones en proteínas estructurales. La disfunción en la estructura secundaria o terciaria puede llevar a la desorganización del tejido muscular y conectivo.

El colágeno, puede causar debilidad muscular y problemas articulares, ya que el colágeno forma la matriz extracelular de los tejidos conectivos, proporcionando soporte estructural.

- Basado en la sospecha de una miopatía relacionada con la estructura de las proteínas, ¿qué enfoque terapéutico se podría considerar? ¿Cuál sería el pronóstico y cómo influiría el tipo de proteína afectada en las opciones de tratamiento?

Si se confirma el tratamiento se centrará principalmente en aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida. Las terapias podrían incluir fisioterapia para ayudar a la movilidad y los medicamentos para reducir la inflamación y a estabilizar el plegamiento de las proteínas afectadas.

1. ¿Cómo influye la alteración en la estructura terciaria de las proteínas en la aparición de enfermedades musculares?

a) No tiene ninguna influencia significativa

b) Genera inestabilidad estructural, lo que puede llevar a la pérdida de función muscular

c) Incrementa la estabilidad de las proteínas d) Solo afecta la estructura secundaria de la proteína

2. ¿Qué tipo de interacciones no covalentes es más probable que se vea afectado en un paciente con una miopatía estructural relacionada con proteínas?

a) Enlaces peptídicos

b) Enlaces de hidrógeno y efecto hidrofóbico

c) Interacciones covalentes d) Ninguna de las anteriores

3. En enfermedades asociadas con defectos en proteínas como el colágeno, es común observar debilidad muscular y problemas articulares porque:

a) El colágeno es importante para la contracción muscular

b) El colágeno es la única proteína responsable de la estabilidad articular

c) El colágeno proporciona soporte estructural y resistencia a la tensión en músculos y articulaciones

d) El colágeno regula la actividad enzimática en el músculo

4. ¿Cuál de las siguientes alteraciones estructurales de una proteína podría ser responsable de una enfermedad degenerativa muscular?

- a) Defectos en la conformación de hélices alfa
- b) Mutaciones en la región que forma enlaces disulfuro
- c) Problemas en el empaquetamiento de la estructura cuaternaria
- d) **Todas las anteriores**

5. En el caso presentado, ¿qué importancia tiene la estabilidad de las interacciones débiles en la función de las proteínas estructurales?

- a) Permiten una flexibilidad constante en la estructura de la proteína
- b) Son irrelevantes para la función de las proteínas
- c) **Son esenciales para mantener la conformación estable y la función muscular adecuada**
- d) Solo afectan la solubilidad de la proteína en agua