



**NOMBRE DE LA ALUMNA: Karla Jharumi Sanchez Salas**

**NOMBRE DE LA MATERIA: Bioquímica**

**TEMA: Caso clínico**

**NOMBRE DEL MAESTRO: Del solar Villareal Guillermo**

**NOMBRE DE LA CARRERA: Medicina Humana**

**SEGUNDO PARCIAL**

**1 A**

## **PREGUNTAS EN BASE AL CASO CLÍNICO**

- ALTERACIONES EN LA ESTRUCTURA DE LAS PROTEÍNAS Y SU RELACIÓN CON ENFERMEDADES

### **CASO CLÍNICO**

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.

**1\_¿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.**

R:Esto ocurre porque las proteínas deben mantener una forma específica para interactuar correctamente con otras moléculas. Las alteraciones en el plegamiento, como sucede en las miopatías congénitas o colagenopatías, pueden causar debilidad muscular, ya que la proteína no es capaz de mantener la integridad del tejido muscular o conectivo.

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

R: En este caso, el paciente podría tener una alteración en proteínas clave estructurales como el colágeno o distrofinas, que son fundamentales para mantener la integridad de los tejidos musculares y conectivos.

**3\_ 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.**

R: El diagnóstico más probable podría ser 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.

**4\_ 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.**

R: En el caso del colágeno, su alteración puede causar debilidad muscular y problemas articulares, ya que el colágeno forma la matriz extracelular de los tejidos conectivos, proporcionando soporte estructural. Alteraciones en el colágeno o en proteínas

similares generan tejidos más frágiles y menos capaces de resistir tensiones mecánicas.

**5\_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?**

**R:** Si se confirma una miopatía estructural relacionada con proteínas, el tratamiento se centrará en aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida.

Las terapias experimentales como la terapia génica podrían ser opciones a futuro. El pronóstico depende de la severidad de la mutación proteica, pero muchos pacientes pueden vivir con una buena calidad de vida con manejo adecuado.

**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