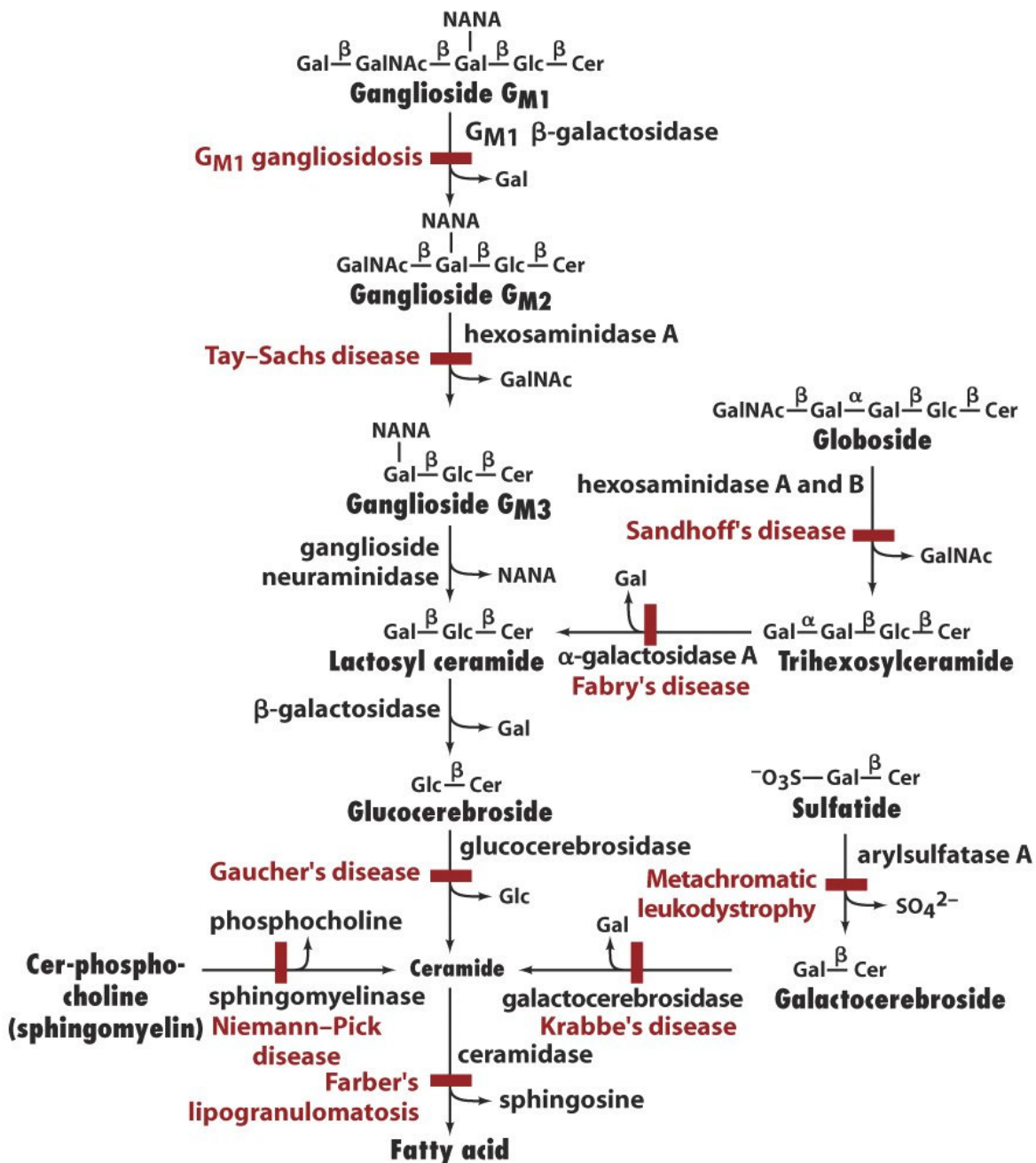


APELLIDOS _____ NOMBRE _____

1. Alteraciones genéticas de la degradación de los esfingolípidos y las enfermedades del almacenamiento de lípidos.

Los esfingoglucolípidos se degradan en los lisosomas por una serie de reacciones hidrolíticas mediadas enzimáticamente. En el esquema se muestra la vía para la degradación del gangliósido GM₁, un sulfátido y un globósido muy parecido. Las abreviaturas para los monosacáridos son: Gal, galactosa; GalNAc, N-acetilgalactosamina; Glc, glucosa; NANA, ácido N-acetilneuramínico o ácido siálico. Cer representa ceramida. Un defecto hereditario está representado por la barra horizontal. Debido a la acumulación de los sustratos en los tejidos nerviosos, los individuos afectados sufren retraso mental y mueren en la infancia temprana.



Complete el siguiente esquema:

| Enfermedad | Enzima deficiente | Sustrato acumulado |
|------------|-------------------|--------------------|
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |
| | | |

2. Las enfermedades de almacenamiento del glucógeno son trastornos hereditarios que afectan al metabolismo del glucógeno, dando lugar a glucógeno anormal tanto en calidad como en cantidad. Los trastornos de almacenamiento de glucógeno que afectan principalmente al hígado producen hepatomegalia (hígado agrandado) e hipoglucemia (bajo nivel de glucosa en sangre, mientras que los que afectan a los músculos causan calambres y debilidad. Ambos tipos de enfermedades pueden generar alteraciones renales y cardiovasculares.

| Tipo | Deficiencia enzimática | Tejido | Nombre común | Estructura del glucógeno |
|------|--|---------|--|--------------------------|
| I | Glucosa-6-fosfatasa | Hígado | Enfermedad de Von Gierke | |
| II | α-1,4-glucosidasa | Todos | Enfermedad de Pompe | |
| III | Amilo1,6 glucosidasa (enzima desramificante) | Todos | Enfermedad de Cori | |
| IV | Amilo-1,4→1,6 transglucosilasa (enzima ramificadora) | Hígado | Enfermedad de Andersen | |
| V | Glucógeno fosforilasa | Músculo | Enfermedad de McArdle | |
| VI | Glucógeno fosforilasa | Hígado | Enfermedad de Hers | |
| VII | Fosfofructocinasa | Músculo | Enfermedad de Tarui | |
| VIII | Fosforilasa cinasa | Hígado | Enfermedad de fosforilasa cinasa ligada al X | |
| 0 | Glucógeno sintasa | Hígado | Trastorno autosómico recesivo | |

Complete el esquema señalando la alteración que podría encontrar en el glucógeno en los tipos I, III, IV, VI, VII y 0.

3. **El ciclo de la urea** es un conjunto de seis reacciones metabólicas encaminadas a la eliminación del excedente de amonio que se forma en la degradación de los aminoácidos y otros compuestos nitrogenados. Esencialmente, dos átomos de nitrógeno (uno procedente del carbamilfosfato y otro del aspartato) y un carbono procedente del bicarbonato dan lugar a una molécula de urea en cada vuelta del ciclo

Las manifestaciones clínicas de las deficiencias en el ciclo de la urea aparecen en el periodo neonatal. Los niños son normales al nacer pero a las 24 h empiezan a desarrollar letargia, hipotermia y apnea, acompañados de altos niveles de amonio en sangre. Dados las concentraciones de metabolitos en sangre que se indican abajo, determinar qué enzima del ciclo puede ser deficiente en cada caso:

| Niño | Citrulina | Arginina | Amonio |
|------|-----------|----------|--------------------|
| A | Baja | Baja | Alta |
| B | Alta | Baja | Alta |
| C | Normal | Alta | Moderadamente alta |