



UNIVERSIDAD
DE MÁLAGA

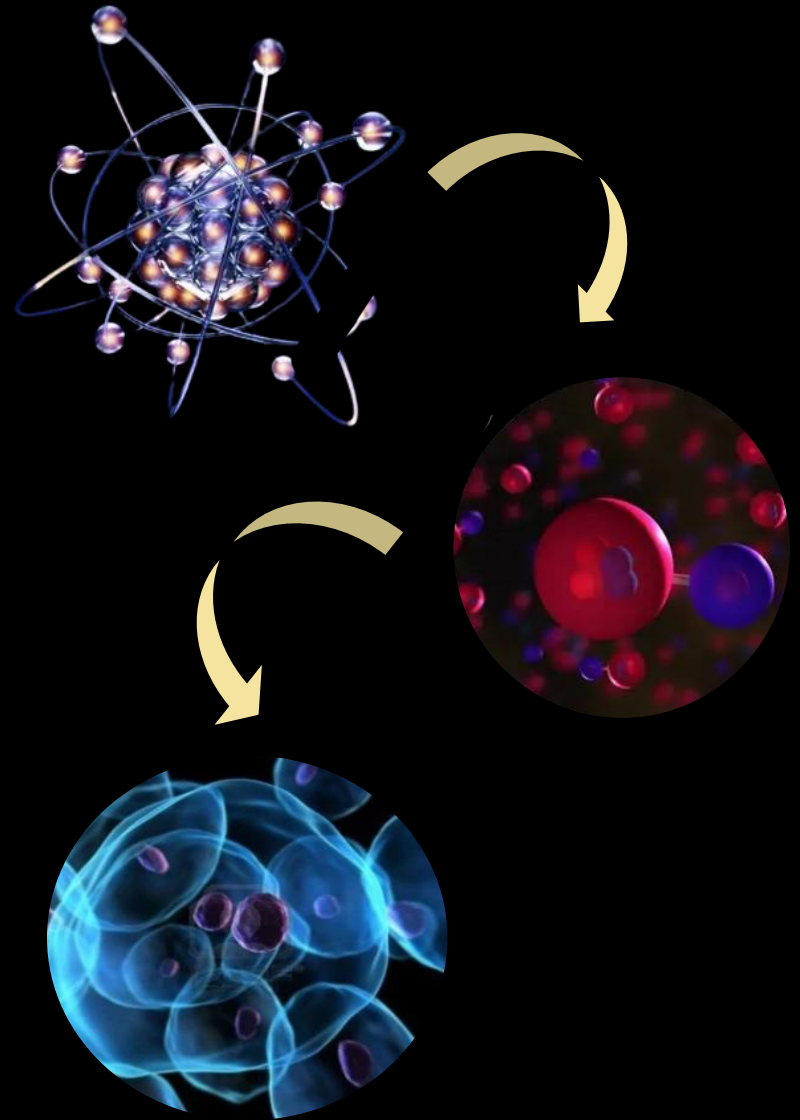
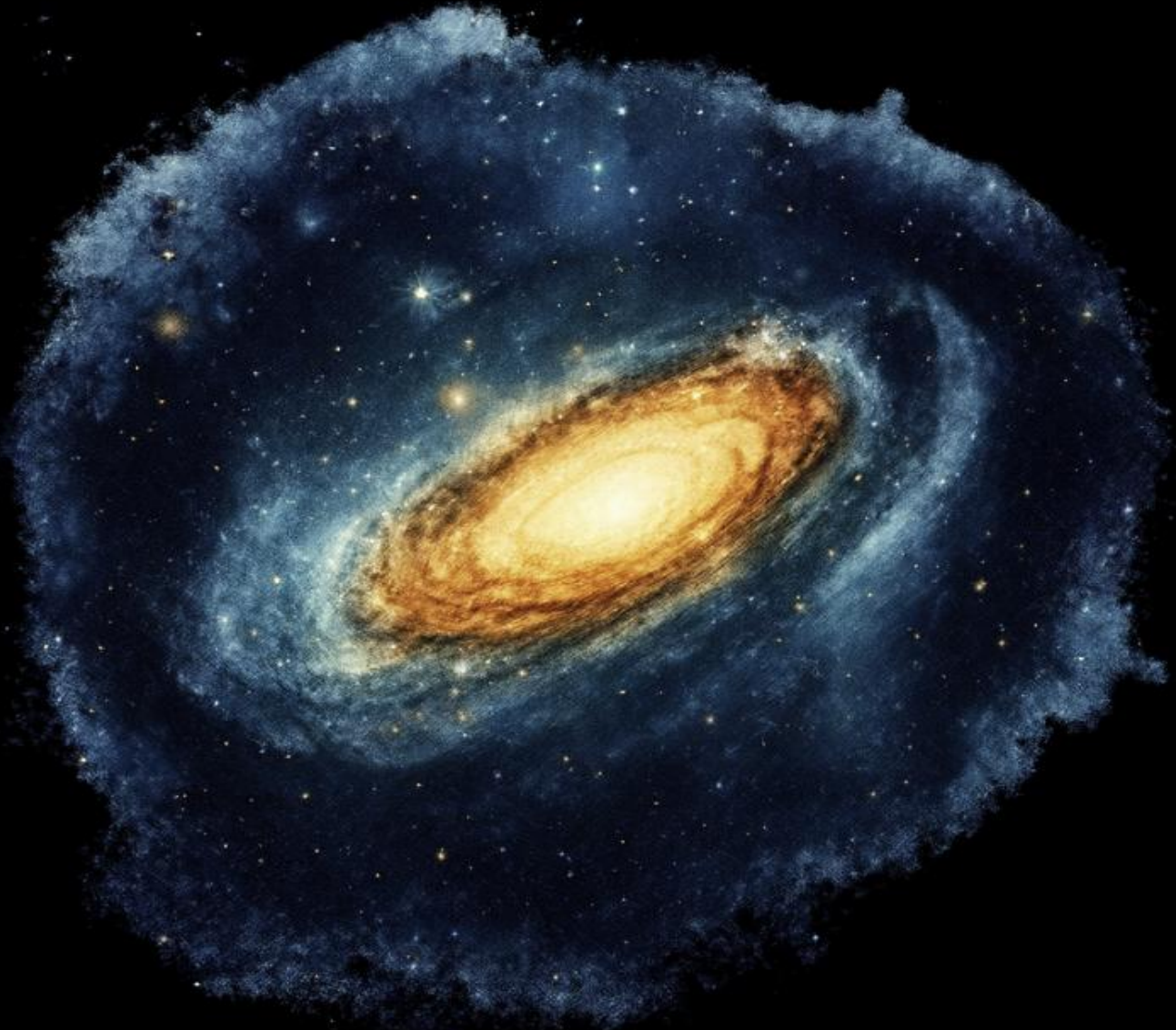
Seminario 3

Enfermedades asociadas a biomoléculas

**Bioquímica y Biología Molecular 1
Grado en Medicina**

Francisco M. Peinado
peinadofm@uma.es

C, H, O, N, P, S



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

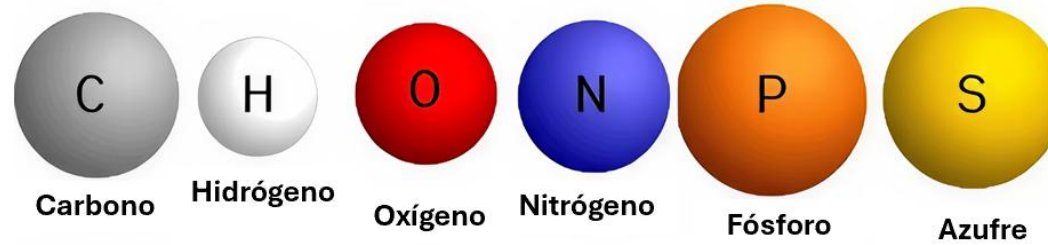
para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

INTRODUCCIÓN

Biomoléculas: moléculas que forman parte de los seres vivos



Tipos de biomoléculas

Inorgánicas

Agua
Sales minerales
Gases biológicos

Funciones: mantener la homeostasis

Orgánicas

Glúcidos
Lípidos
Proteínas
Ácidos nucleicos

Funciones: energética, estructural, almacenamiento, transporte

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

INTRODUCCIÓN

El estudio de las biomoléculas permite:

Comprender las bases moleculares de la fisiología y la patología humana

Identificar biomarcadores diagnósticos

Diseñar terapias dirigidas (enzimas recombinantes, Ac monoclonales, etc)

El conocimiento bioquímico constituye el puente entre la investigación básica y la práctica clínica, permitiendo el desarrollo de la medicina personalizada.



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

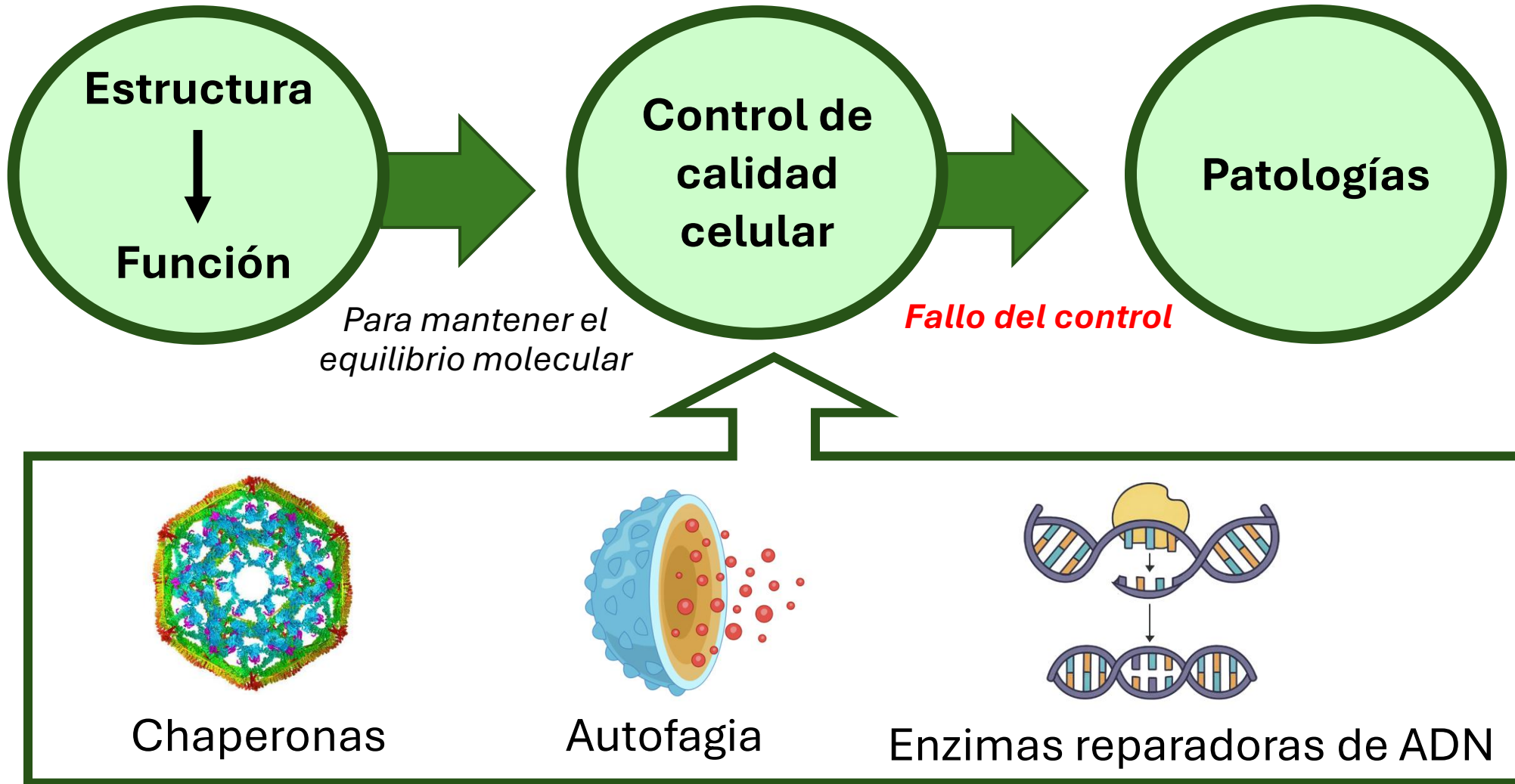
3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

INTRODUCCIÓN



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

INTRODUCCIÓN

Medicina moderna



Mutaciones genéticas



Defectos enzimáticos



Disfunciones mitocondriales



Estrés oxidativo

Alteraciones bioquímicas

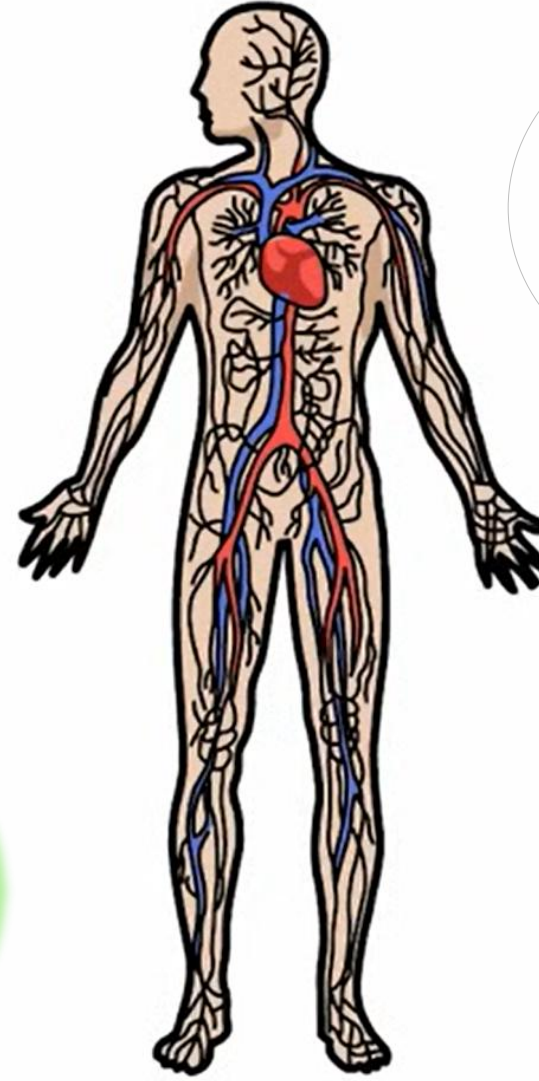


Alteraciones de la estructura, función y regulación de biomoléculas



PATOLOGÍAS

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS



Agua



Glúcidos



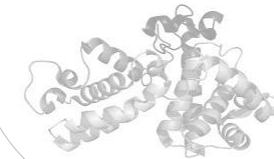
Lípidos



Sales minerales



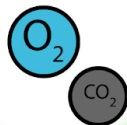
Proteínas



Ácidos nucleicos



Gases biológicos



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

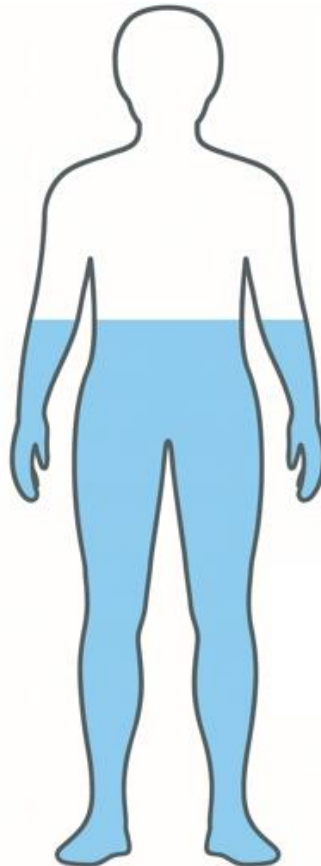
4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

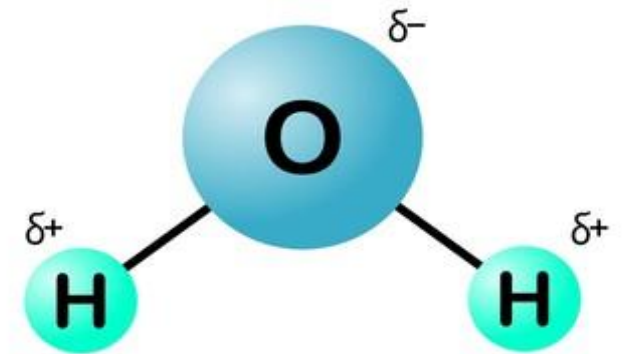
6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

AGUA



60%



Disolvente universal → medio de todas las reacciones bioquímicas.



Regula temperatura y pH → mantiene la homeostasis.



Mantiene presión osmótica y volumen celular.



Estabiliza estructuras macromoleculares.

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

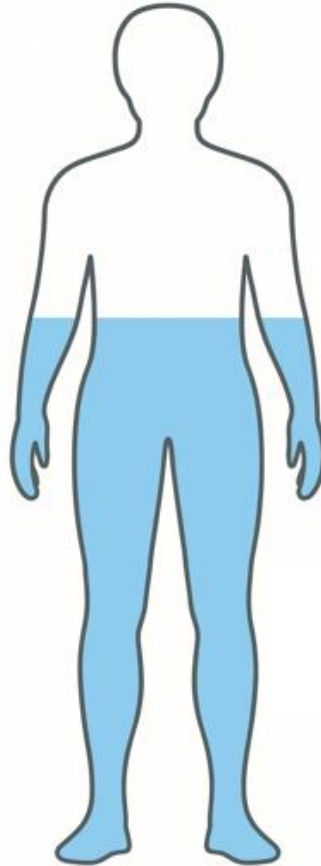
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

AGUA



60%

Distribución: 35% extracelular y 65% intracelular

Mecanismos de regulación:

- Mecanismos hormonales:
 - ADH
 - Aldosterona
 - Péptidos natriuréticos
- Gradientes osmóticos

El agua es el auténtico sustrato de la vida celular

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

AGUA

Enfermedades asociadas

❖ **Deshidratación**

Pérdida de agua $>$ Ingesta de agua.

Manifestaciones clínicas : sed, sequedad mucosa, taquicardia, hipotensión y confusión.

- ❖ Hiperhidratación
- ❖ Diabetes insípida
- ❖ Edemas



1. Introducción

2. Biomoléculas
inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y
reguladoras

5. Herramientas bioquímicas
para el diagnóstico y
tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

AGUA

Enfermedades asociadas

- ❖ Deshidratación
- ❖ **Hiperhidratación e hiponatremia dilucional**

Exceso de agua corporal por secreción inadecuada de ADH o por ingesta excesiva.

Manifestaciones clínicas: edema cerebral, náuseas, convulsiones, coma.

- ❖ Diabetes insípida
- ❖ Edemas



1. Introducción

2. Biomoléculas

inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

AGUA

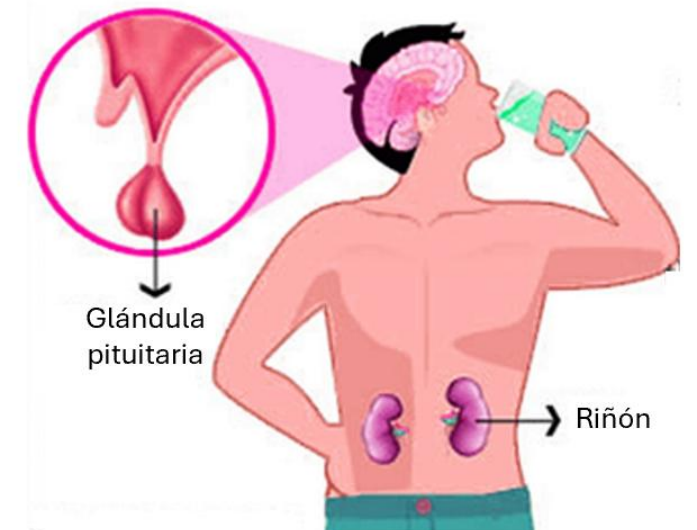
Enfermedades asociadas

- ❖ Deshidratación
- ❖ Hiperhidratación o hiponatremia dilucional
- ❖ **Diabetes insípida**

Déficit de ADH o resistencia renal a su acción.

Manifestaciones clínicas: poliuria, polidipsia, hipernatremia.

- ❖ Edemas



1. Introducción

2. Biomoléculas

inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

AGUA

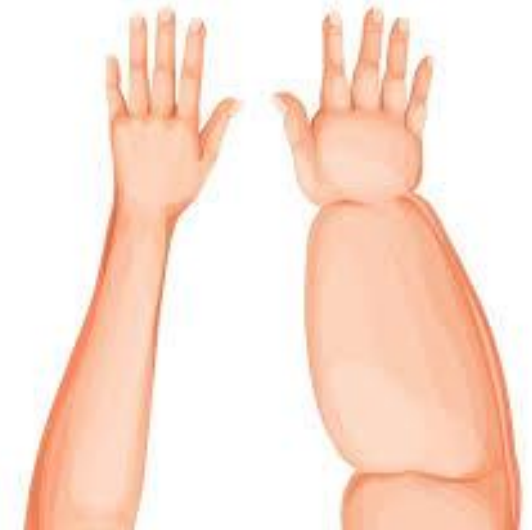
Enfermedades asociadas

- ❖ Deshidratación
- ❖ Hiperhidratación o hiponatremia dilucional
- ❖ Diabetes insípida

❖ **Edemas**

Acumulación de líquido en el espacio intersticial.

Manifestaciones clínicas: hinchazón, dificultad respiratoria, ascitis



1. Introducción

2. Biomoléculas
inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

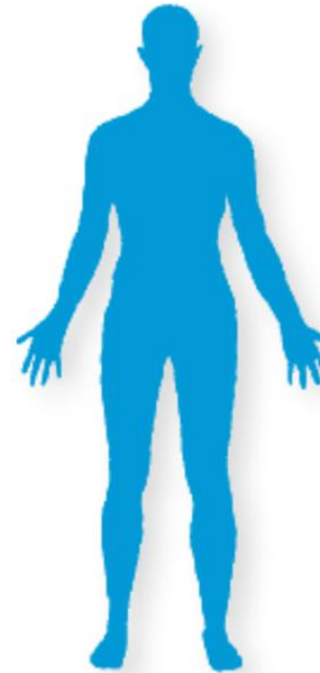
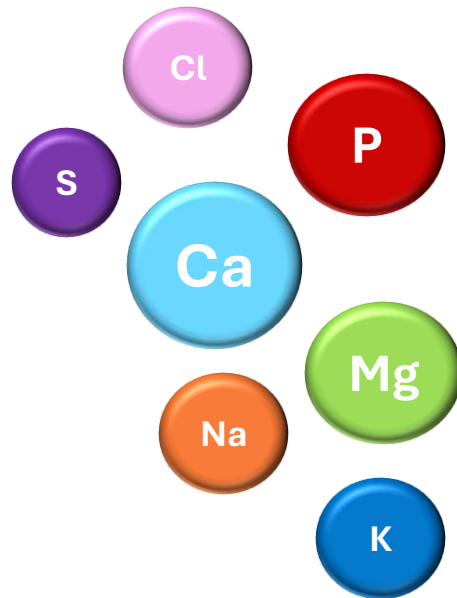
tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

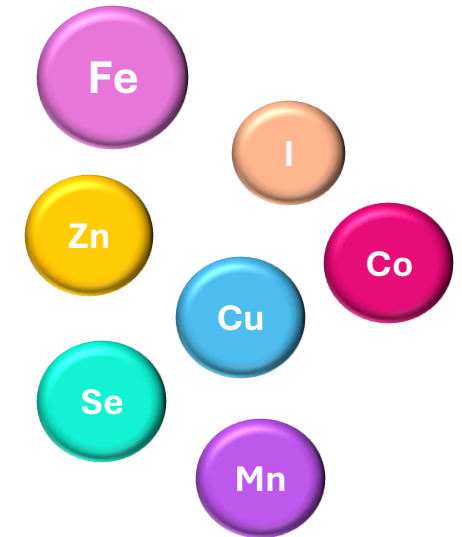
SALES MINERALES

Macrominerales



5%

Oligoelementos



Son esenciales para la transmisión nerviosa, la contracción muscular, la mineralización ósea y la regulación del pH.

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

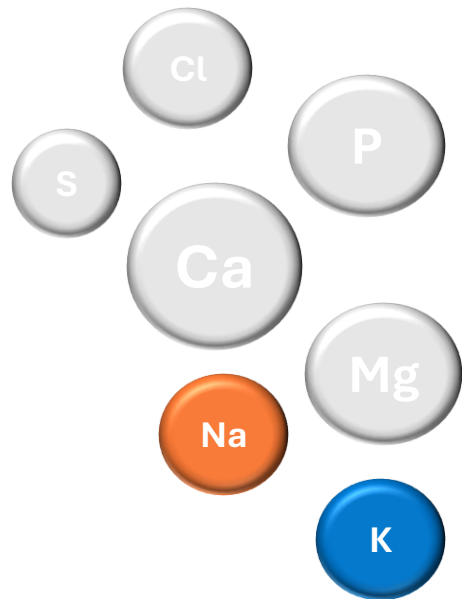
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

SALES MINERALES

Enfermedades asociadas



Sodio y Potasio

Iones principales del equilibrio osmótico y eléctrico

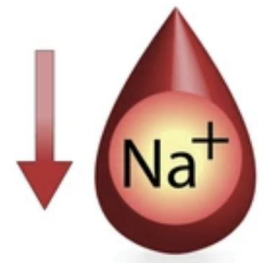
❖ Hiponatremia

Bajo nivel de sodio plasmático.

Manifestaciones clínicas: edema cerebral, confusión, convulsiones, coma.

❖ Hipernatremia

❖ Hipopotasemia e Hiperpotasemia



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

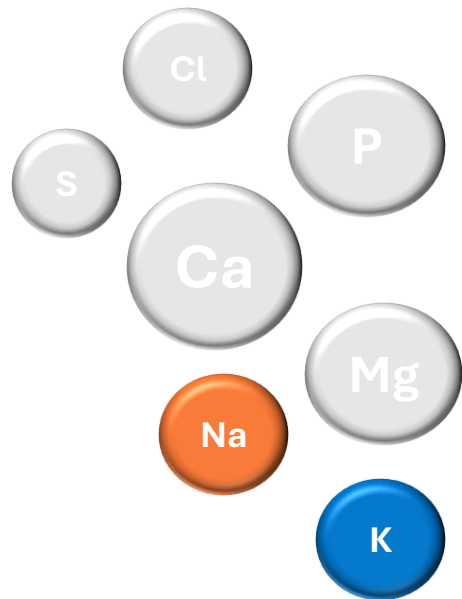
tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

SALES MINERALES

Enfermedades asociadas



Sodio y Potasio

Iones principales del equilibrio osmótico y eléctrico

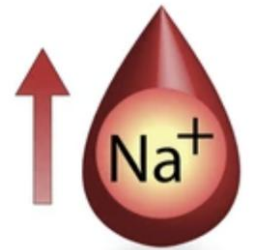
❖ Hiponatremia

❖ **Hipernatremia**

Alto nivel de sodio plasmático.

Manifestaciones clínicas: deshidratación celular, alteraciones neurológicas.

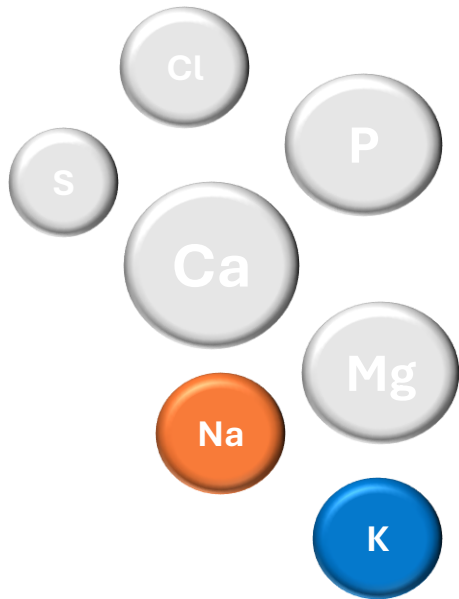
❖ Hipopotasemia e Hiperpotasemia



BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

SALES MINERALES

Enfermedades asociadas



Sodio y Potasio

Iones principales del equilibrio osmótico y eléctrico

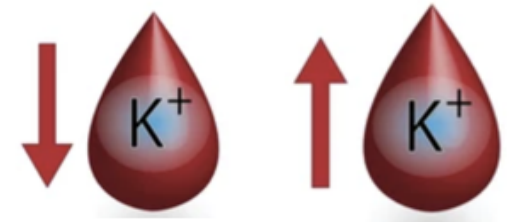
❖ Hiponatremia

❖ Hipernatremia

❖ **Hipopotasemia e Hiperpotasemia**

Alteración de los niveles de potasio en sangre.

Manifestaciones clínicas: alteraciones de la excitabilidad muscular y cardíaca, arritmias.



1. Introducción

2. Biomoléculas

inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

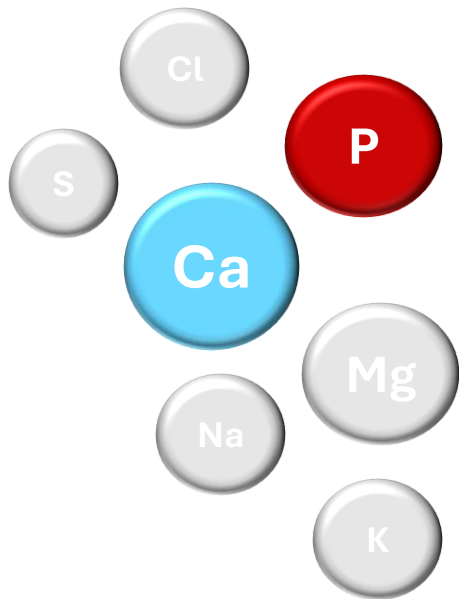
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

SALES MINERALES

Enfermedades asociadas



Calcio y Fósforo

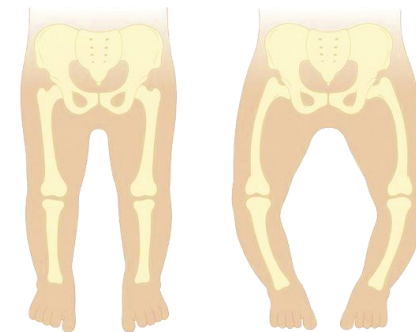
Iones esenciales para el hueso y la excitabilidad neuromuscular

❖ Raquitismo y osteomalacia

Déficit de calcio y fósforo (o vit.D).

Manifestaciones clínicas: dolor óseo, debilidad muscular, deformidades óseas.

❖ Calcificaciones y Tetania



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

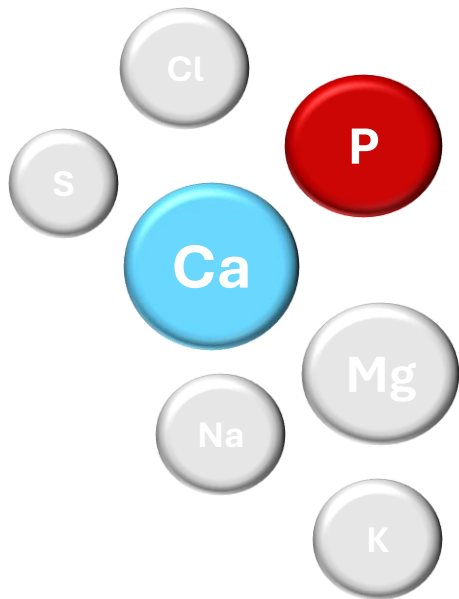
tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

SALES MINERALES

Enfermedades asociadas



Calcio y Fósforo

Iones esenciales para el hueso y la excitabilidad neuromuscular

❖ Raquitismo y osteomalacia

❖ **Calcificaciones y Tetania**

Exceso de calcio y fósforo.

Manifestaciones clínicas: rigidez, cálculos renales (calcificación), espasmos musculares, parestesia, arritmia (tetania).



BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

SALES MINERALES

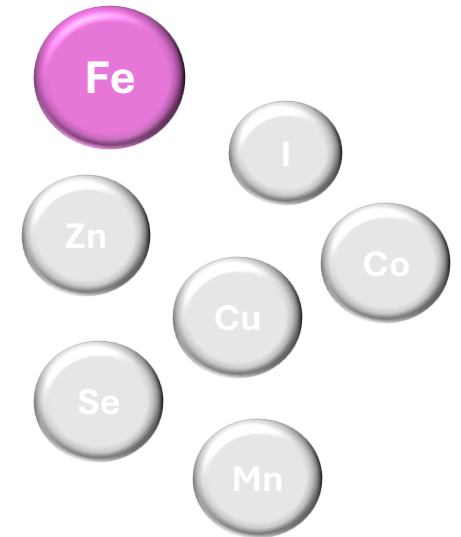
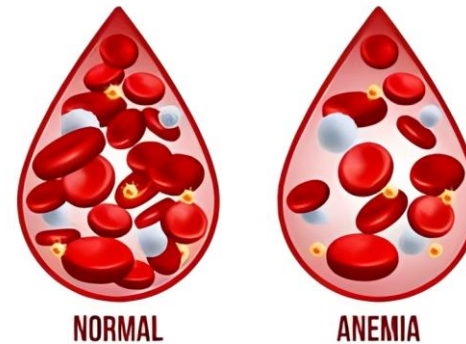
Enfermedades asociadas

❖ Anemia ferropénica

Carencia de hierro.

Manifestaciones clínicas: palidez, cansancio, uñas frágiles.

❖ Hemocromatosis



Hierro

Ión clave para el transporte de oxígeno

1. Introducción

2. Biomoléculas

inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

SALES MINERALES

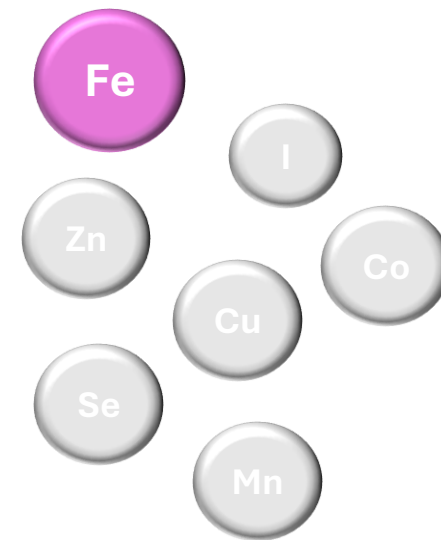
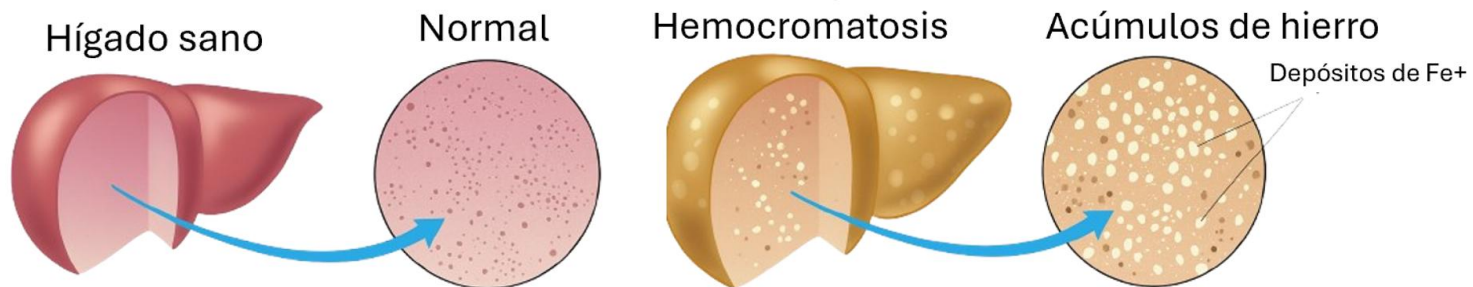
Enfermedades asociadas

❖ Anemia ferropénica

❖ **Hemocromatosis**

Exceso de hierro.

Manifestaciones clínicas: daño hepático, cardíaco y pancreático.



Hierro

Ión clave para el transporte de oxígeno

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

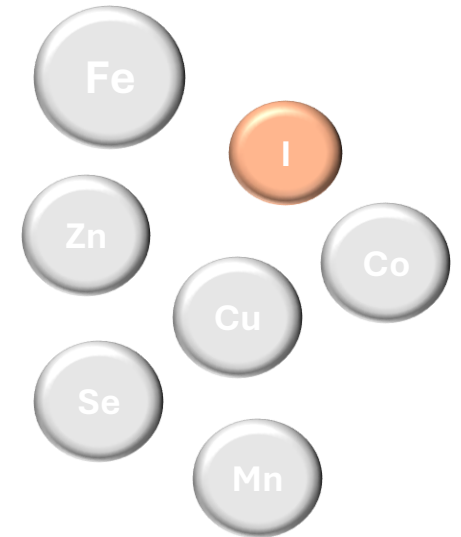
SALES MINERALES

Enfermedades asociadas

❖ Bocio e Hipotiroidismo

Déficit de yodo.

Manifestaciones clínicas: aumento visible del cuello, disfagia, disnea, ronquera.



Yodo

Ión clave para la síntesis de hormonas tiroideas

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

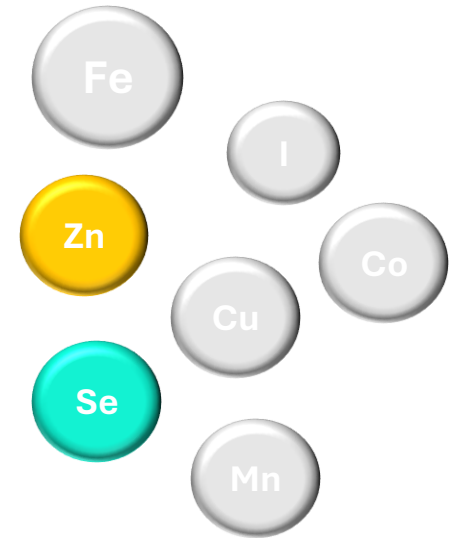
SALES MINERALES

Enfermedades asociadas

❖ Retraso cicatrización,
inmunodeficiencias y estrés oxidativo

Déficit de zinc y selenio

❖ Toxicidad



Zinc y Selenio

*Forman parte de enzimas
antioxidantes e inmunitarias*

1. Introducción

2. Biomoléculas

inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

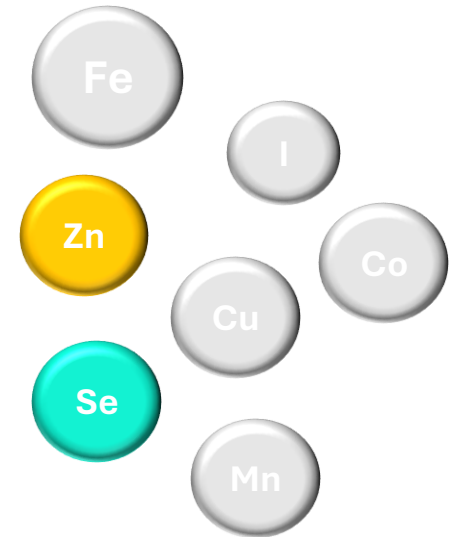
SALES MINERALES

Enfermedades asociadas

❖ Retraso cicatrización, inmunodeficiencias y estrés oxidativo

❖ **Toxicidad**

Exceso de zinc y selenio



Zinc y Selenio

Forman parte de enzimas antioxidantes e inmunitarias

1. Introducción

2. Biomoléculas

inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

1. Introducción

2. Biomoléculas

inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

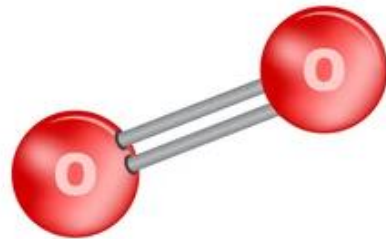
4. Moléculas funcionales y
reguladoras

5. Herramientas bioquímicas
para el diagnóstico y
tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

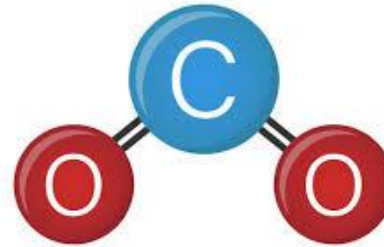
GASES BIOLÓGICOS



Oxígeno (O₂)

Aceptor final de electrones en la cadena respiratoria mitocondrial.

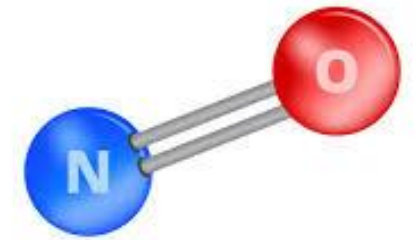
Permite obtención de ATP.



Dióxido de carbono (CO₂)

Principal producto del metabolismo aeróbico.

Participa en equilibrio ácido-base.



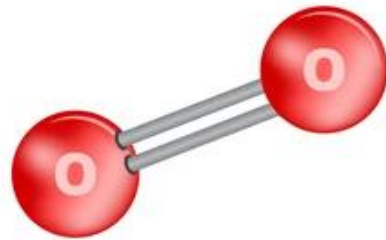
Óxido nítrico (NO)

Actúa como molécula señalizadora.

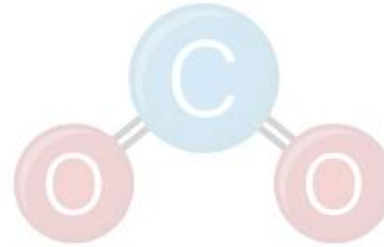
Modula respuesta inmunitaria

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

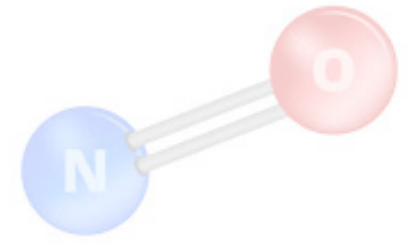
GASES BIOLÓGICOS



Oxígeno (O_2)



Dióxido de carbono (CO_2)



Óxido nítrico (NO)

Enfermedades asociadas

❖ Hipoxia e Hipoxemia

Descenso de oxígeno en tejidos (hipoxia) o en sangre (hipoxemia).

Manifestaciones clínicas: fatiga, disnea, daño tisular.



1. Introducción

2. Biomoléculas

inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

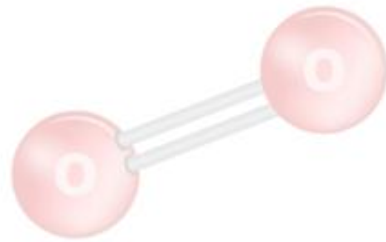
para el diagnóstico y

tratamiento

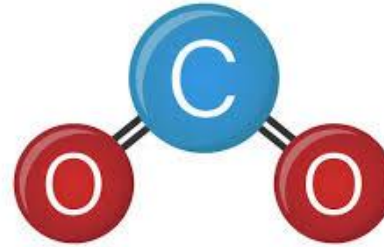
6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

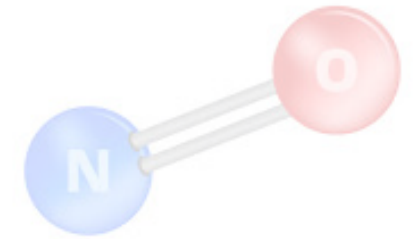
GASES BIOLÓGICOS



Oxígeno (O_2)



Dióxido de carbono (CO_2)



Óxido nítrico (NO)

Enfermedades asociadas

❖ **Hipercapnia y acidosis respiratoria**

Acumulación de CO_2 por hipoventilación.

Manifestaciones clínicas: acidificación sangre.

❖ Hipocapnia y alcalosis respiratoria



1. Introducción

2. Biomoléculas

inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

1. Introducción

2. Biomoléculas

inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

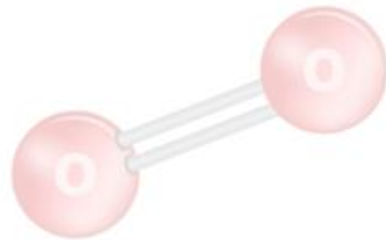
para el diagnóstico y

tratamiento

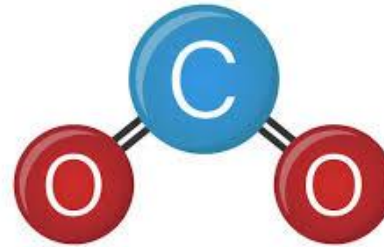
6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

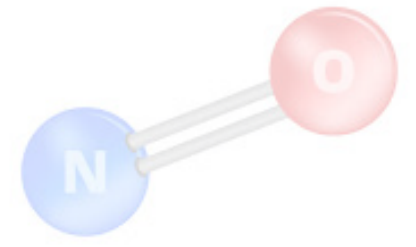
GASES BIOLÓGICOS



Oxígeno (O_2)



Dióxido de carbono (CO_2)



Óxido nítrico (NO)

Enfermedades asociadas

❖ Hipercapnia y acidosis respiratoria

❖ **Hipocapnia y alcalosis respiratoria**

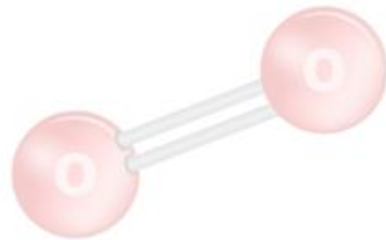
Pérdida de CO_2 por hiperventilación.

Manifestaciones clínicas: alcalinización sangre.

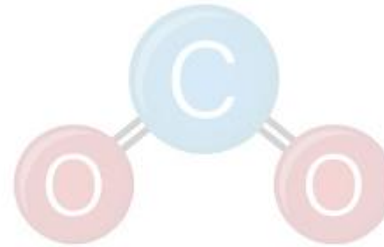


BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

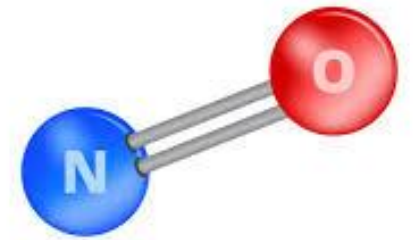
GASES BIOLÓGICOS



Oxígeno (O_2)



Dióxido de carbono (CO_2)



Óxido nítrico (NO)

Enfermedades asociadas

❖ Sepsis o Shock anafiláctico

Exceso de óxido nítrico.

Manifestaciones clínicas: hipotensión refractaria.

❖ Enfermedades cardiovasculares



1. Introducción

2. Biomoléculas

inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

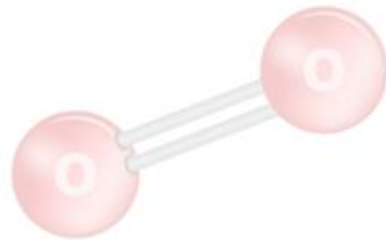
para el diagnóstico y

tratamiento

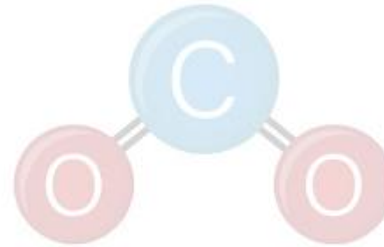
6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS INORGÁNICAS

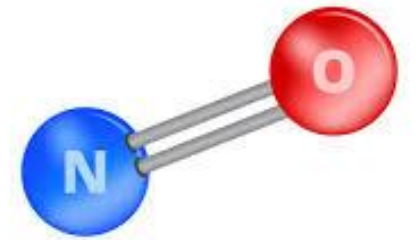
GASES BIOLÓGICOS



Oxígeno (O_2)



Dióxido de carbono (CO_2)



Óxido nítrico (NO)

Enfermedades asociadas

❖ Sepsis o Shock anafiláctico

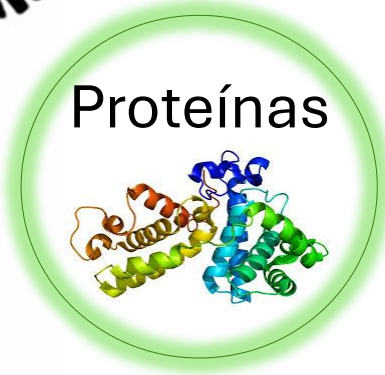
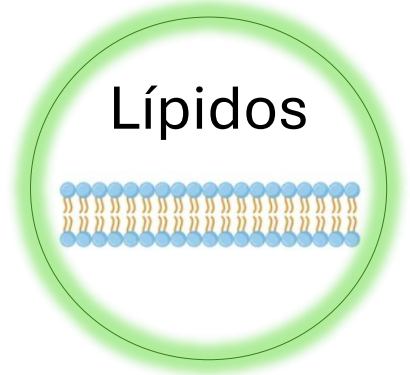
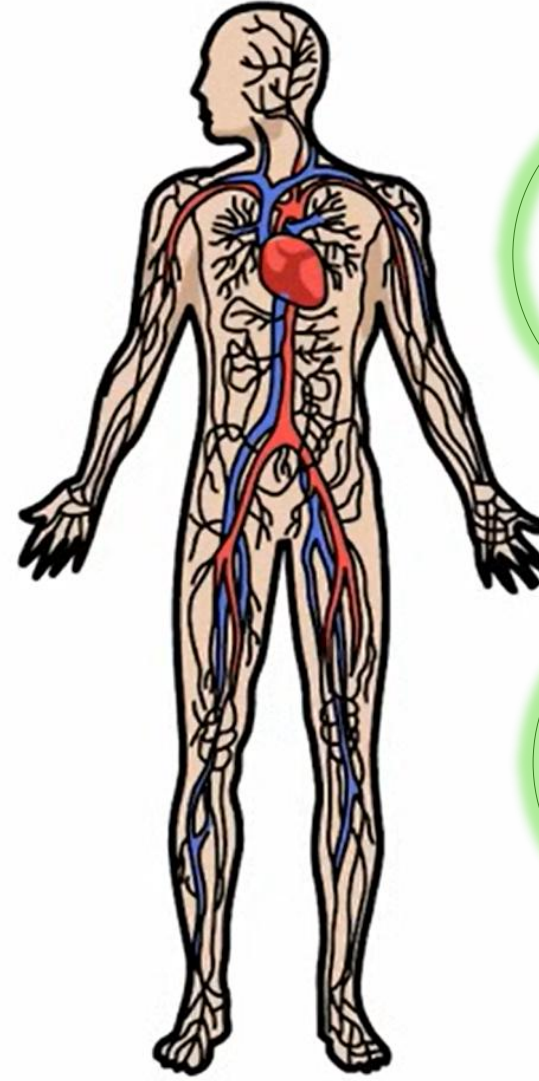
❖ **Enfermedades cardiovasculares**

Déficit de NO endotelial.

Manifestaciones clínicas: disfunción vascular.



BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS



- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas**
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

GLÚCIDOS

Formados por carbono, hidrógeno y oxígeno



Monosacáridos



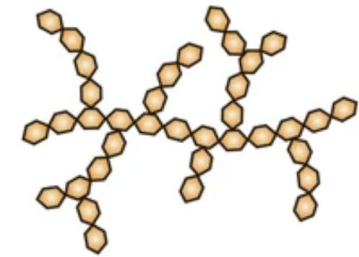
Glucosa, Galactosa,
Fructosa



Disacáridos



Sacarosa, Lactosa,
Maltosa



Polisacáridos



Glucógeno,
almidón



Celulosa

Función: suministro de energía inmediata y almacenamiento

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

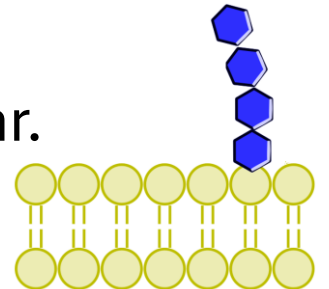
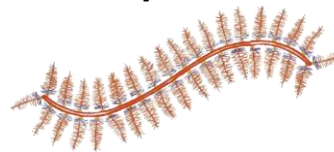
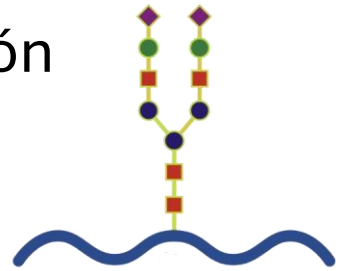
BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

GLÚCIDOS

Glucoconjugados

Unión de glúcidos a proteínas o lípidos para formar moléculas híbridas con funciones estructurales y reguladoras.

- **Glicoproteínas:** participan en procesos de comunicación y reconocimiento celular.
- **Proteoglicanos:** aportan hidratación y resistencia a la compresión.
- **Glicolípidos:** intervienen en el reconocimiento celular.



- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos**
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

GLÚCIDOS

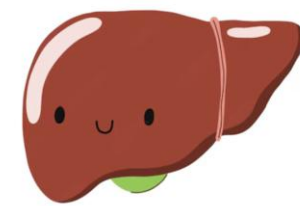
Enfermedades asociadas

a. **Glucogenosis:** enfermedades por almacenamiento de glucógeno

❖ **Enfermedad de Von Gierke:**

Déficit de glucosa-6-fosfatasa.

Manifestaciones clínicas: hipoglucemia grave y hepatomegalia.



Hígado sano



Hepatomegalia

❖ Enfermedad de Pompe

❖ Enfermedad de McArdle

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

GLÚCIDOS

Enfermedades asociadas

a. **Glucogenosis:** enfermedades por almacenamiento de glucógeno

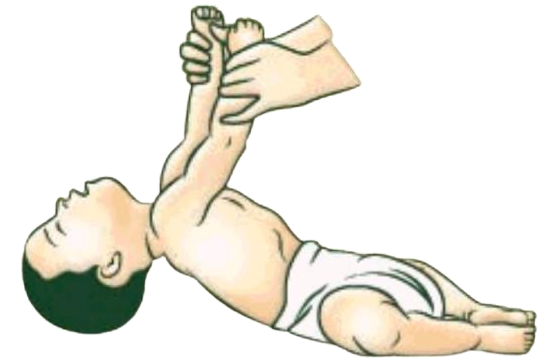
❖ Enfermedad de Von Gierke

❖ **Enfermedad de Pompe**

Déficit de maltasa ácida.

Manifestaciones clínicas: acúmulo en músculo y corazón, miocardiopatía.

❖ Enfermedad de McArdle



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

GLÚCIDOS

Enfermedades asociadas

a. **Glucogenosis:** enfermedades por almacenamiento de glucógeno

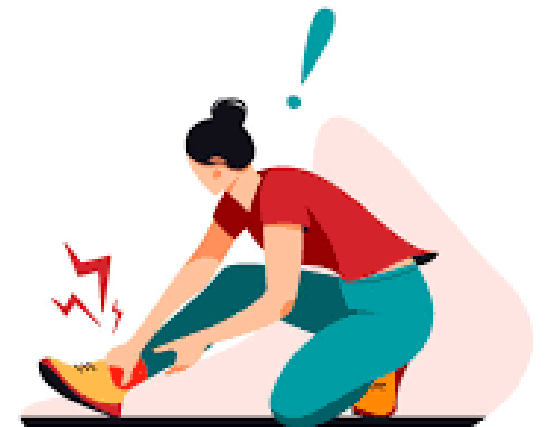
❖ Enfermedad de Von Gierke

❖ Enfermedad de Pompe

❖ **Enfermedad de McArdle**

Déficit de fosforilasa muscular.

Manifestaciones clínicas: intolerancia al ejercicio, calambres.



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

GLÚCIDOS

Enfermedades asociadas

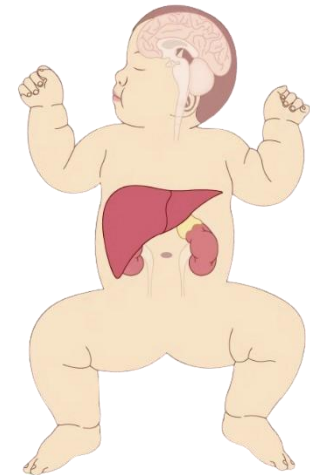
b. Intolerancias a monosacáridos

❖ Galactosemia

Déficit de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa.

Manifestaciones clínicas: ictericia, vómitos, fallo hepático en lactantes

- ❖ Fructosemia hereditaria
- ❖ Fructosuria esencial
- ❖ Síndrome de deficiencia de GLUT1-DS



- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

GLÚCIDOS

Enfermedades asociadas

b. Intolerancias a monosacáridos

❖ Galactosemia

❖ **Fructosemia hereditaria**

Déficit de aldolasa B.

Manifestaciones clínicas: hipoglucemia, vómitos, daño hepático

❖ Fructosuria esencial

❖ Síndrome de deficiencia de GLUT1-DS



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

GLÚCIDOS

Enfermedades asociadas

b. Intolerancias a monosacáridos

- ❖ Galactosemia
- ❖ Fructosemia hereditaria
- ❖ **Fructosuria esencial**

Déficit de fructocinasa.

Manifestaciones clínicas: asintomática

- ❖ Síndrome de deficiencia de GLUT1-DS



Prueba Benedict positiva

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

GLÚCIDOS

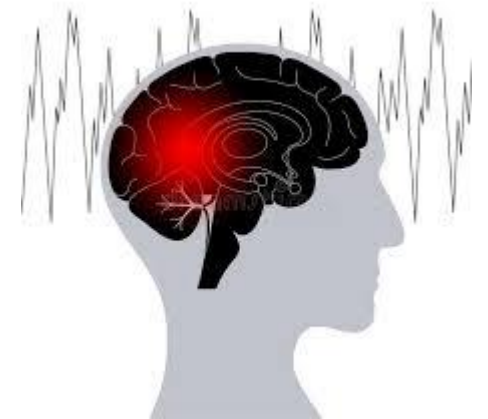
Enfermedades asociadas

b. Intolerancias a monosacáridos

- ❖ Galactosemia
- ❖ Fructosemia hereditaria
- ❖ Fructosuria esencial

❖ Síndrome de deficiencia de GLUT1-DS

Mutaciones en el gen SLC2A.
Manifestaciones clínicas: epilepsia refractaria, retraso del desarrollo.



- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

GLÚCIDOS

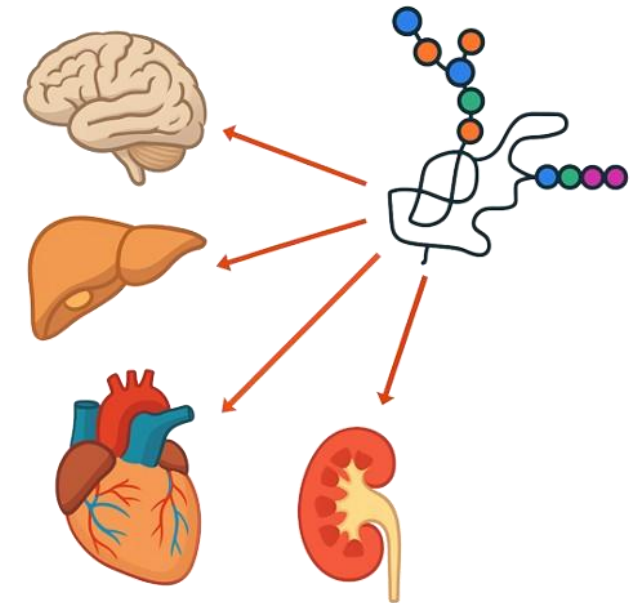
Enfermedades asociadas

c. Defectos en la síntesis de glucoconjugados

❖ Síndrome congénito de glicosilación

Afectación en la unión de azúcares a proteínas y lípidos.

Manifestaciones clínicas: retraso del desarrollo, alteraciones neurológicas y endocrinas.



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

GLÚCIDOS

Enfermedades asociadas

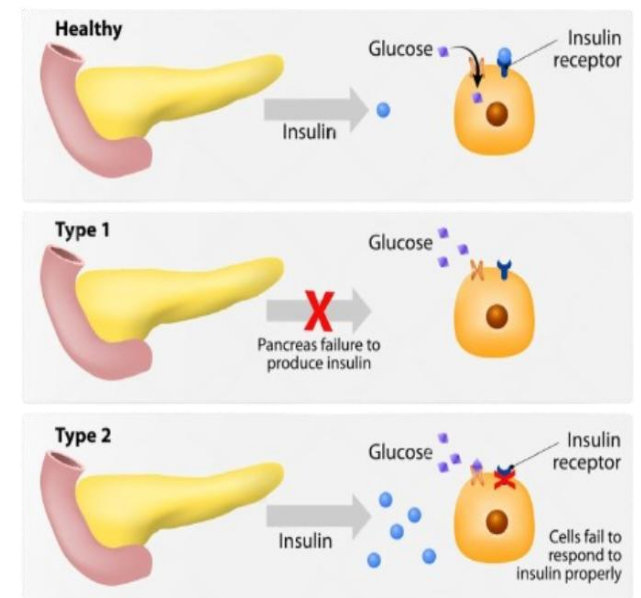
d. Hiperglucemia persistente

❖ Diabetes mellitus

Déficit de insulina (tipo I) o resistencia a su acción (tipo II).

Existen otros tipos como las formas monogénicas o la diabetes gestacional.

Manifestaciones clínicas:
hiperglucemia, poliuria, polidipsia, cetoacidosis, dislipemia, daño vascular crónico, pérdida de peso, fatiga.



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

LÍPIDOS

No se disuelven en agua pero sí en disolventes orgánicos

Ácidos grasos



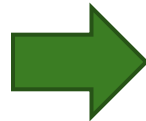
Ácido oléico (insat), Ácido palmítico (sat)

Glicerolípidos



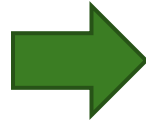
Triglicéridos

Fosfolípidos



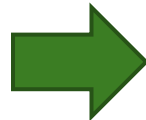
Fosfatidilcolina, fosfatidiletanolamina

Esfingolípidos



Esfingomielina, cerebrósidos, gangiósidos

Esteroles



Colesterol

Eicosanoides



Prostaglandinas, leucotrienos

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

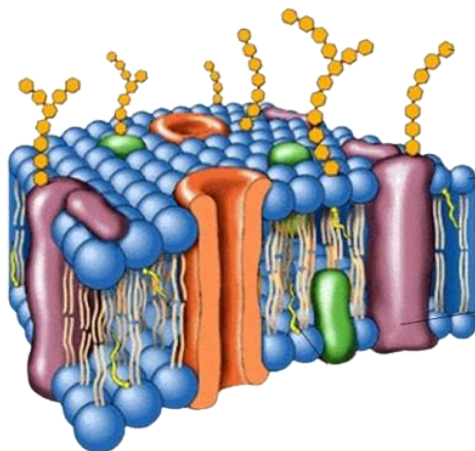
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

LÍPIDOS

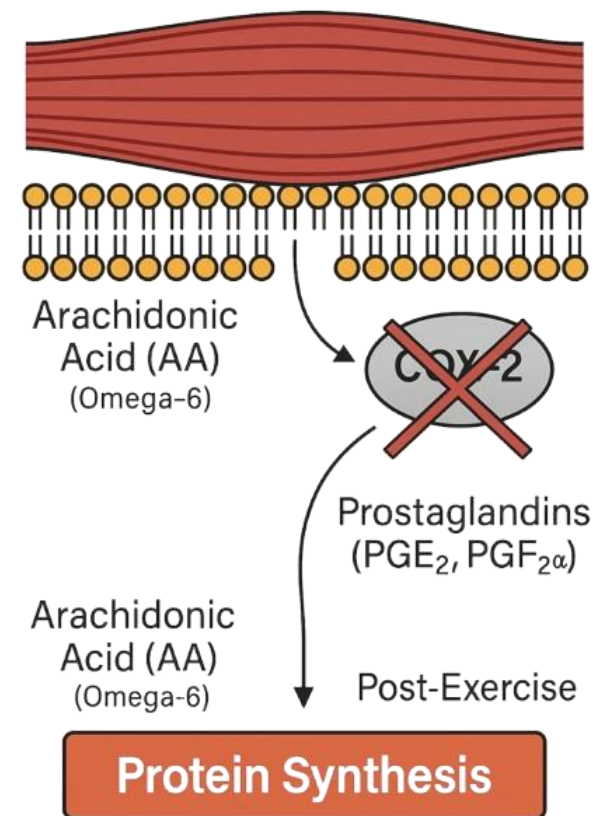
Función estructural



Función reserva energética



Función señalización



1. Introducción
2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
4. Moléculas funcionales y reguladoras
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

LÍPIDOS

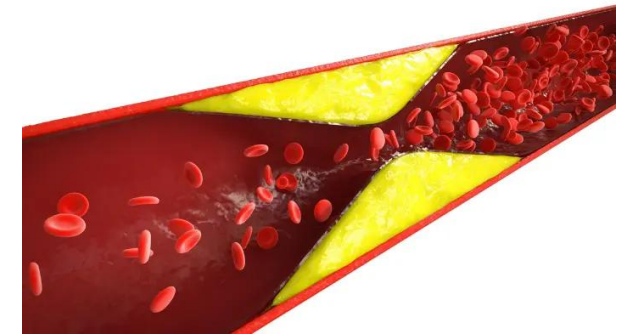
Enfermedades asociadas

a. **Dislipemias hereditarias:** alteran los lípidos en sangre

❖ **Hipercolesterolemia familiar**

Defecto en el receptor que elimina el LDL del plasma.

Manifestaciones clínicas: acumulación de colesterol en sangre y paredes arteriales.



❖ Hipertrigliceridemia familiar

❖ Enfermedad de Tangier

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

LÍPIDOS

Enfermedades asociadas

a. **Dislipemias hereditarias:** alteran los lípidos en sangre

❖ Hipercolesterolemia familiar

❖ **Hipertrigliceridemia familiar**

Aumento aislado de triglicéridos plasmáticos por una sobreproducción hepática de VLDL.

Manifestaciones clínicas: xantomas eruptivos, pancreatitis, o asintomática.

❖ Enfermedad de Tangier



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

LÍPIDOS

Enfermedades asociadas

a. **Dislipemias hereditarias:** alteran los lípidos en sangre

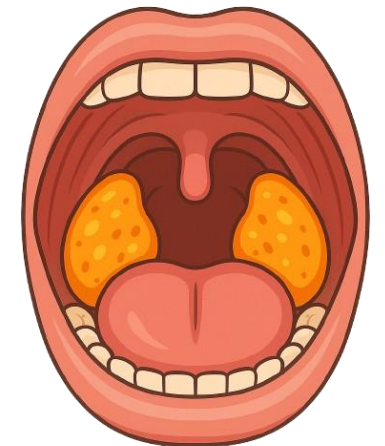
❖ Hipercolesterolemia familiar

❖ Hipertrigliceridemia familiar

❖ **Enfermedad de Tangier**

Ausencia casi completa de HDL en plasma por mutación en el gen ABCA1.

Manifestaciones clínicas: amígdalas anaranjadas-amarillas, xantomas, hepatoesplenomegalia.



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y

reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

LÍPIDOS

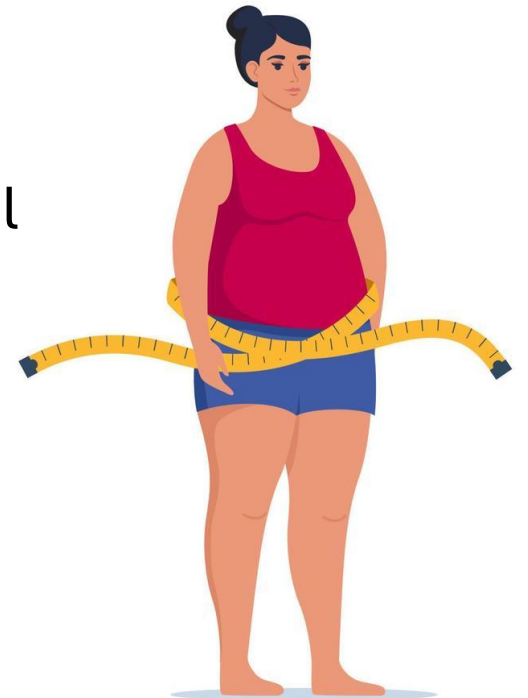
Enfermedades asociadas

b. Exceso de tejido adiposo

❖ **Obesidad**

Exceso anormal de tejido adiposo como resultado del desequilibrio entre la ingesta y el gasto energético.

Manifestaciones clínicas: resistencia a la insulina, dislipemia, hipertensión, apnea del sueño, artrosis, alteraciones endocrino-metabólicas.



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

LÍPIDOS

Enfermedades asociadas

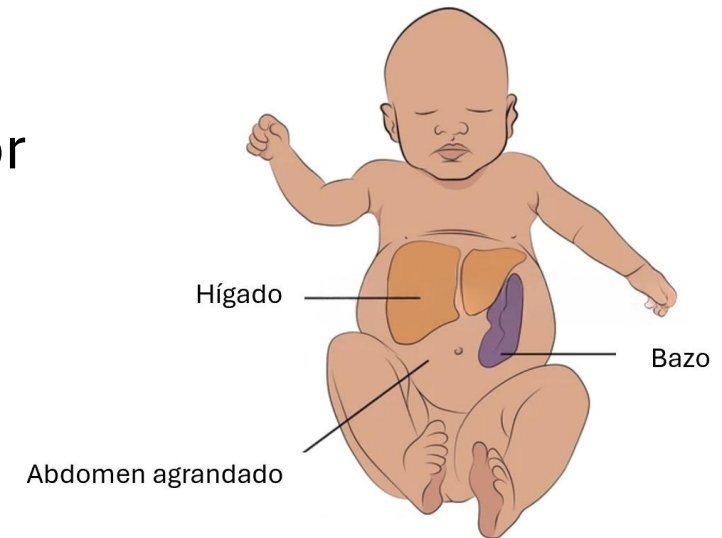
c. Enfermedades lisosomales por acumulación lipídica

❖ Enfermedad de Niemann-Pick

Acumulación de lípidos en las células por mutaciones genéticas.

Manifestaciones clínicas: afectación neurológica, hepatoesplenomegalia.

❖ Enfermedad de Tay-Sachs



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

LÍPIDOS

Enfermedades asociadas

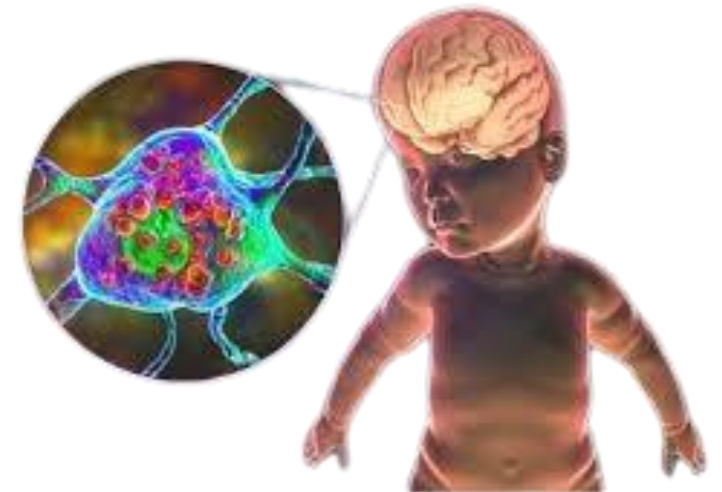
c. Enfermedades lisosomales por acumulación lipídica

❖ Enfermedad de Niemann-Pick

❖ **Enfermedad de Tay-Sachs**

Acumulación de lípidos en el sistema nervioso por deficiencia de la beta-hexosaminidasa A.

Manifestaciones clínicas: pérdida de funciones motoras, ceguera, deterioro neurológico.



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

LÍPIDOS

Enfermedades asociadas

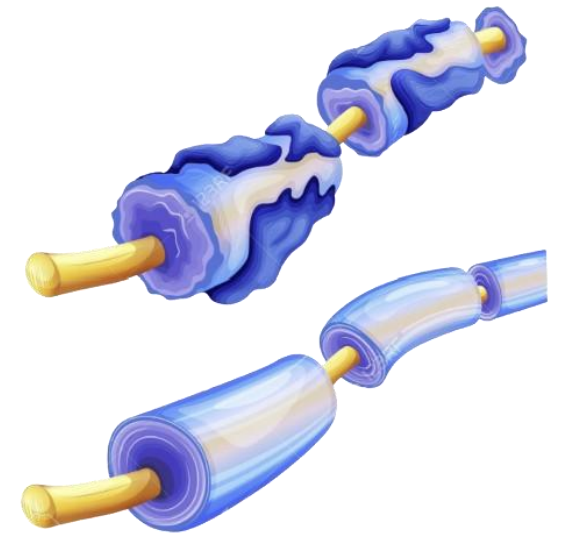
d. Alteraciones en esfingolípidos y mielina

❖ Leucodistrofias

Degeneración progresiva de la mielina causada por mutaciones genéticas.

Manifestaciones clínicas: pérdida de fuerza, rigidez o alteraciones motoras y cognitivas

❖ Esclerosis múltiple



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

LÍPIDOS

Enfermedades asociadas

d. Alteraciones en esfingolípidos y mielina

❖ Leucodistrofias

❖ Esclerosis múltiple

El sistema inmunitario ataca a la mielina del SNC.

Manifestaciones clínicas: pérdida de visión, debilidad muscular, hormigueos o fatiga.



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

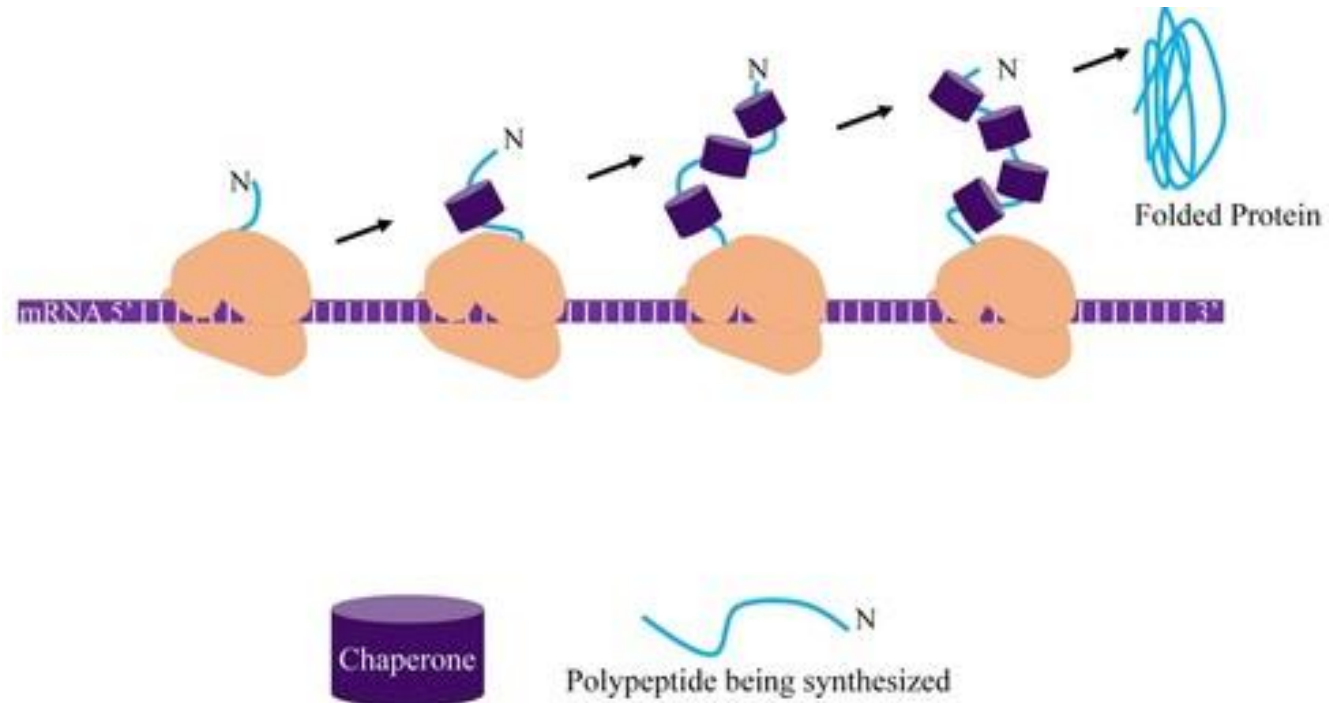
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

PROTEÍNAS

Chaperonas: proteínas que facilitan el plegamiento correcto de otras proteínas y previenen su agregación o desnaturalización durante la síntesis o el estrés celular



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

PROTEÍNAS

Enfermedades asociadas

a. Enfermedades asociadas al mal plegamiento

❖ Alzheimer

Acumulación anómala de β -amiloide y proteína tau.

Manifestaciones clínicas: pérdida de memoria, deterioro cognitivo, cambios conductuales

❖ Parkinson

❖ Enfermedades priónicas (Creutzfeldt-Jakob)



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

PROTEÍNAS

Enfermedades asociadas

a. Enfermedades asociadas al mal plegamiento

❖ Alzheimer

❖ **Parkinson**

Degeneración de las neuronas dopaminérgicas de la sustancia negra asociada a la acumulación de cuerpos de Lewy con α -sinucleína anómala.

Manifestaciones clínicas: temblor, rigidez y lentitud de movimientos.

❖ Enfermedades priónicas (Creutzfeldt-Jakob)



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

PROTEÍNAS

Enfermedades asociadas

a. Enfermedades asociadas al mal plegamiento

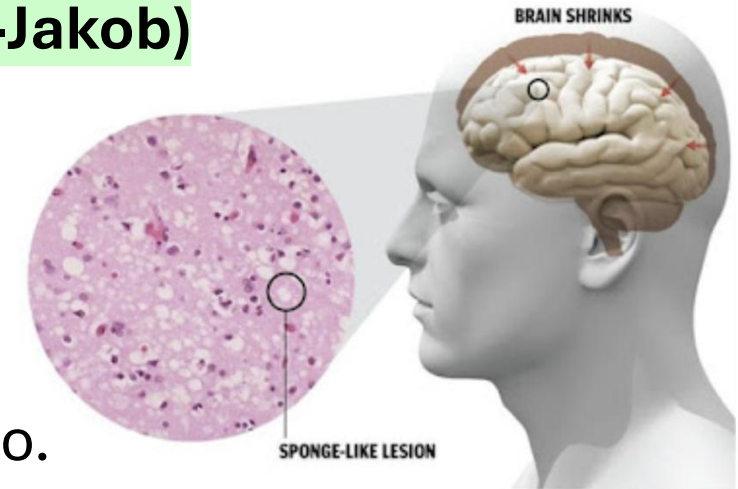
❖ Alzheimer

❖ Parkinson

❖ **Enfermedades priónicas (Creutzfeldt-Jakob)**

Plegamiento anómalo de proteínas normales en el cerebro, causado por priones.

Manifestaciones clínicas: demencia, trastornos motores, deterioro neurológico.



- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

PROTEÍNAS

Enfermedades asociadas

b. Enfermedades asociadas a déficit enzimáticos

❖ Fenilcetonuria

Acumulación de fenilalanina por deficiencia de fenilalanina hidroxilasa.

Manifestaciones clínicas: retraso mental, microcefalia, convulsiones e hipopigmentación

❖ Enfermedad de Gaucher

❖ Fibrosis quística



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

PROTEÍNAS

Enfermedades asociadas

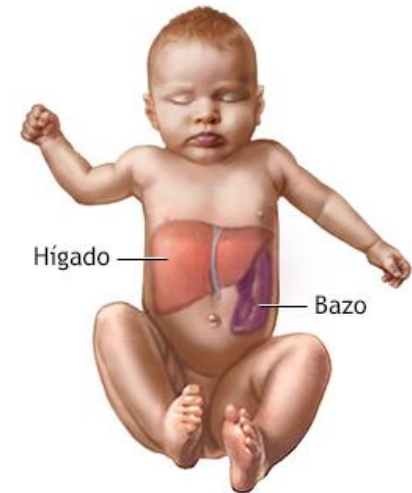
b. Enfermedades asociadas a déficit enzimáticos

❖ Fenilcetonuria

❖ Enfermedad de Gaucher

Acumulación de glucocerebrósidos por déficit de la glucocerebrosidasa.

Manifestaciones clínicas: hepatomegalia, esplenomegalia, anemia, afectación ósea.



❖ Fibrosis quística

1. Introducción
2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
4. Moléculas funcionales y reguladoras
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

PROTEÍNAS

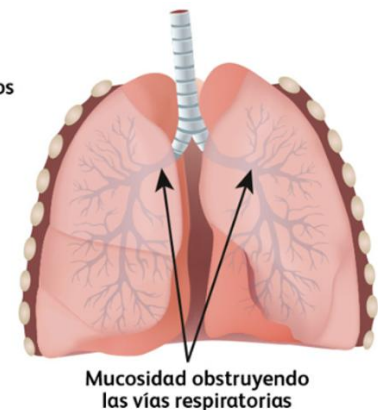
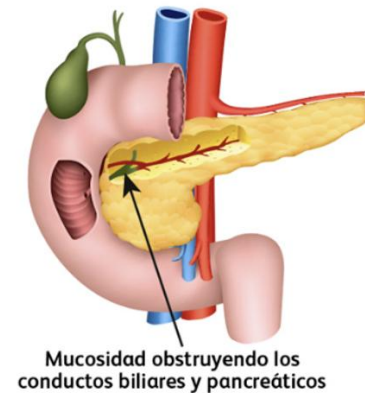
Enfermedades asociadas

b. Enfermedades asociadas a déficit enzimáticos

- ❖ Fenilcetonuria
- ❖ Enfermedad de Gaucher
- ❖ **Fibrosis quística**

Alteración del transporte de cloro y agua en las células epiteliales.

Manifestaciones clínicas: secreciones espesas, obstrucción de vías respiratorias, pancreáticas y digestivas.



- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas**
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas**
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

PROTEÍNAS

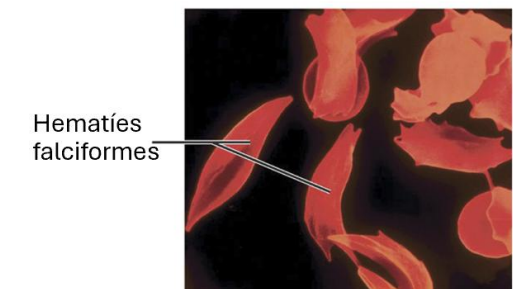
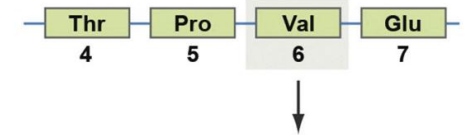
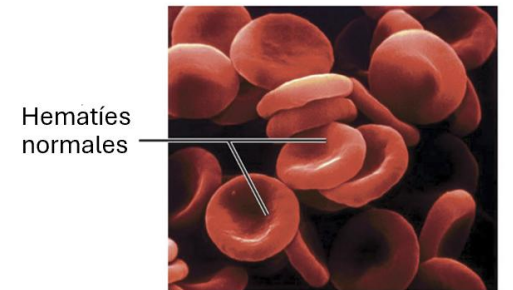
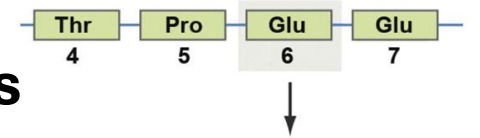
Enfermedades asociadas

c. Enfermedades asociadas a hemoglobinopatías

❖ Anemia falciforme

Sustitución de un ácido glutámico por una valina, generando hemoglobina S, causada por una mutación en el gen de la β -globina.

Manifestaciones clínicas: crisis vasooclusivas, anemia hemolítica crónica y daño orgánico progresivo



❖ Talasemias

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

PROTEÍNAS

Enfermedades asociadas

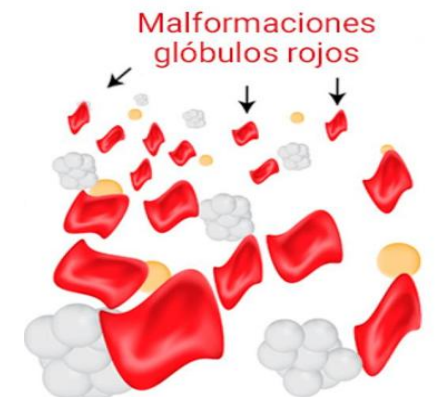
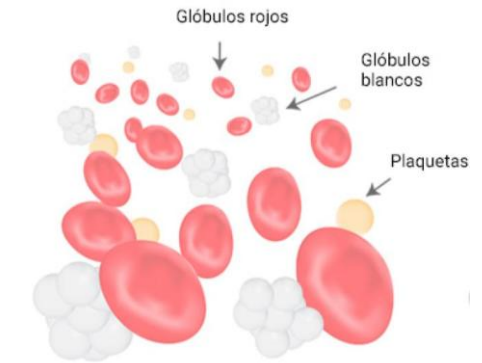
c. Enfermedades asociadas a hemoglobinopatías

❖ Anemia falciforme

❖ **Talasemias**

Fallo en la síntesis de la hemoglobina.

Manifestaciones clínicas: anemia, ictericia, debilidad, dificultad para respirar.



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

PROTEÍNAS

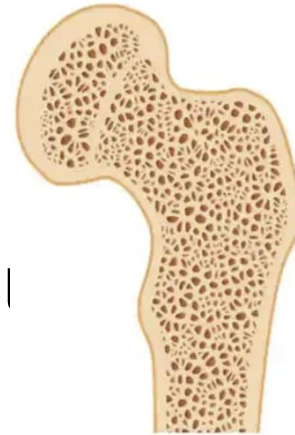
Enfermedades asociadas

d. Enfermedades asociadas a collagenopatías

❖ Osteogénesis imperfecta

Alteración del colágeno tipo I.

Manifestaciones clínicas: huesos frágil
estatura baja, deformidades óseas.



Hueso normal



Osteogénesis imperfecta

❖ Síndrome de Ehlers-Danlos:

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

PROTEÍNAS

Enfermedades asociadas

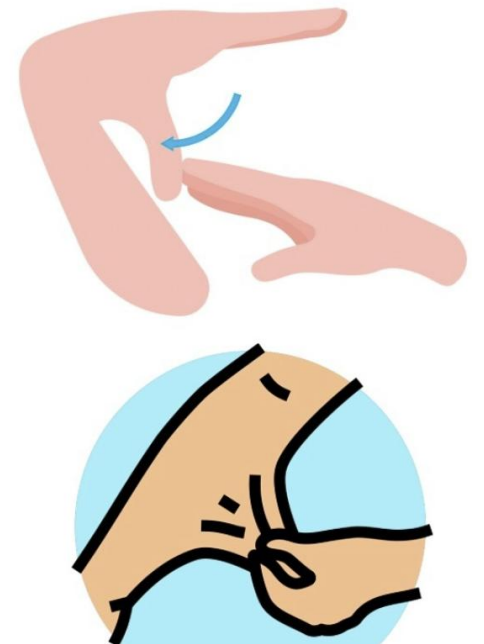
d. Enfermedades asociadas a collagenopatías

❖ Osteogénesis imperfecta

❖ Síndrome de Ehlers-Danlos:

Defecto en la síntesis de colágeno.

Manifestaciones clínicas: piel muy elástica, articulaciones excesivamente flexibles y fragilidad de vasos o tejidos.



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLEÍCOS

Formados por nucleótidos unidos por enlaces fosfodiéster

Función: almacenan, transmiten y expresan la información genética

ARN

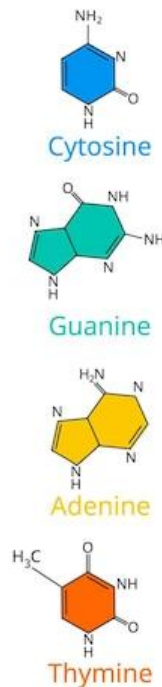
Actúa como intermediario funcional del ADN.



RNA
Ribonucleic Acid



DNA
Deoxyribonucleic Acid



ADN

Contiene las instrucciones hereditarias y dirige la síntesis de proteínas.

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLEÍCOS



ADN

Almacena
la información
genética



ARN

Interpreta y transporta
la información



Proteína

Ejecuta las
funciones celulares



Estabilidad

Reparación
de daños



Transmisión

Replicación fiel a
cada generación



Regulación

Expresión génica
según tipo celular
y entorno

El equilibrio entre
estabilidad, transmisión y
regulación mantiene la
salud celular

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

**3. Biomoléculas
orgánicas**

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y
reguladoras

5. Herramientas bioquímicas
para el diagnóstico y
tratamiento

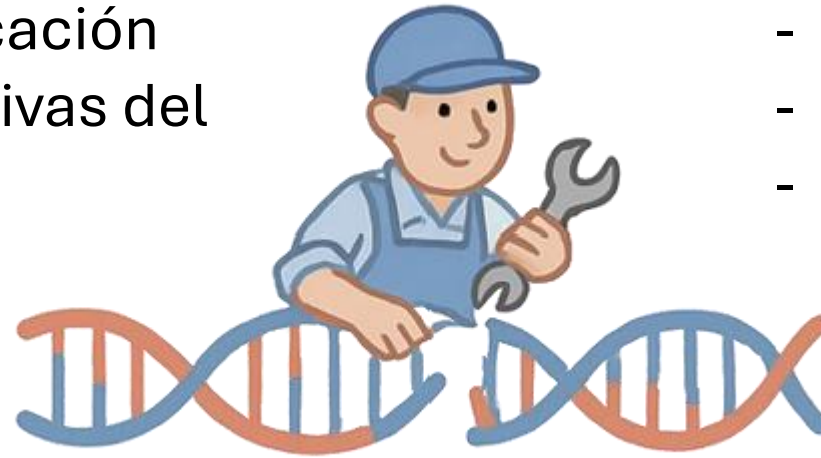
6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLEÍCOS

Daños internos:

- Errores de replicación
- Moléculas reactivas del metabolismo



Daños externos:

- Radiación UV
- Radiación ionizante
- Tóxicos o fármacos

Sistemas de reparación del ADN corrigen los fallos antes de que se fijen como mutaciones

La integridad del ADN garantiza la correcta expresión génica.

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLEÍCOS

Enfermedades asociadas

a. Síndromes de inestabilidad genómica

❖ Xeroderma pigmentoso

Defecto en los sistemas de reparación del ADN (en la reparación por escisión de nucleótidos).

Manifestaciones: hipersensibilidad a la luz, lesiones cutáneas, cáncer de piel

❖ Ataxia-telangiectasa

❖ Síndrome de Werner



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLÉICOS

Enfermedades asociadas

a. Síndromes de inestabilidad genómica

❖ Xeroderma pigmentoso

❖ **Ataxia-telangiectasia**

Defecto en los sistemas de reparación del ADN por mutación en el gen ATM.

Manifestaciones: ataxia cerebelosa, telangiectasias, inmunodeficiencia, cáncer.

❖ Síndrome de Werner



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLEÍCOS

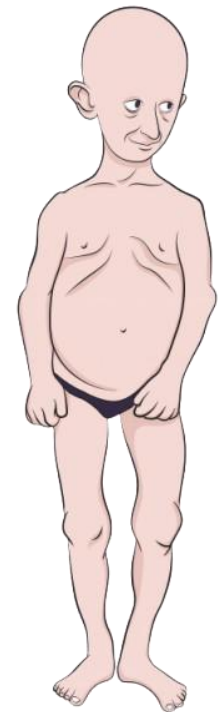
Enfermedades asociadas

a. Síndromes de inestabilidad genómica

- ❖ Xeroderma pigmentoso
- ❖ Ataxia-telangiectasa
- ❖ **Síndrome de Werner**

Envejecimiento acelerado debido a mutaciones en el gen WRN.

Manifestaciones: aparición precoz de canas, arrugas y calvicie, cataratas, diabetes, osteoporosis, aterosclerosis, neoplasias.



- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas**
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos**
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLEÍCOS

Enfermedades asociadas

b. Enfermedades mitocondriales

❖ MELAS

Alteración del funcionamiento de las mitocondrias que impide a las células obtener la energía que necesitan.

Manifestaciones clínicas: ictus, convulsiones, cefalea, cansancio.

- ❖ Neuropatía óptica de Leber
- ❖ Síndrome de Leigh



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLEÍCOS

Enfermedades asociadas

b. Enfermedades mitocondriales

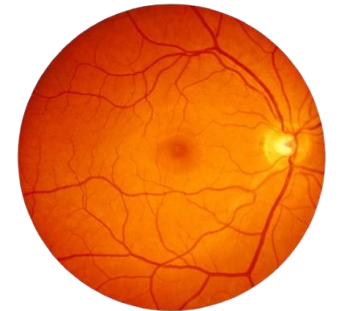
❖ MELAS

❖ **Neuropatía óptica de Leber**

Muerte de las células ganglionares de la retina debido a mutaciones en el ADN mitocondrial.

Manifestaciones clínicas: pérdida visión central, reflejo pupilar.

❖ Síndrome de Leigh



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLÉICOS

Enfermedades asociadas

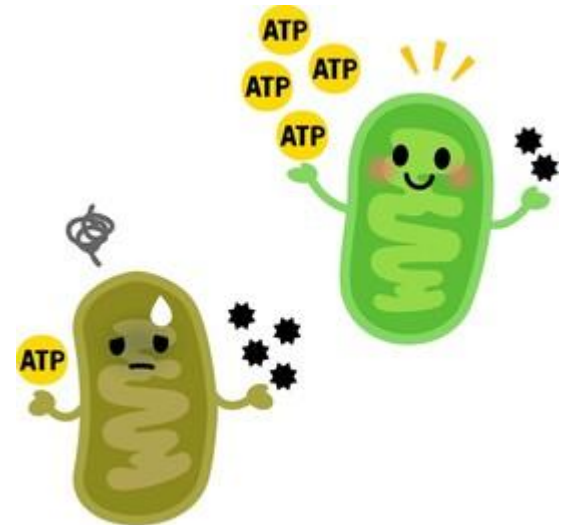
b. Enfermedades mitocondriales

- ❖ MELAS
- ❖ Neuropatía óptica de Leber

❖ Síndrome de Leigh

Defectos en la producción de ATP dentro de las mitocondrias.

Manifestaciones clínicas: retraso psicomotor, hipotonía, debilidad muscular, convulsiones, problemas de deglución y respiración.



- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLÉICOS

Enfermedades asociadas

c. Enfermedades por expansión de tripletes

❖ Enfermedad de Huntington

Degeneración progresiva de neuronas en el cerebro debido a una expansión anormal del triplete CAG en el gen HTT (huntingtina).

Manifestaciones clínicas: movimientos involuntarios, alteración de conducta y deterioro mental

❖ Distrofia miotónica tipo I

❖ Síndrome X frágil



CEREBRO NORMAL

CEREBRO CON
COREA DE HUNTINGTON

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLÉICOS

Enfermedades asociadas

c. Enfermedades por expansión de tripletes

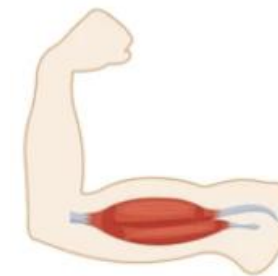
❖ Enfermedad de Huntington

❖ **Distrofia miotónica tipo I**

Expansión del triplete CTG en el gen DMPK.

Manifestaciones clínicas: miotonía, debilidad muscular progresiva.

❖ Síndrome X frágil



Normal Muscle



Muscular Dystrophy

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLÉICOS

Enfermedades asociadas

c. Enfermedades por expansión de tripletes

❖ Enfermedad de Huntington

❖ Distrofia miotónica tipo I

❖ Síndrome X frágil

Expansión anormal del triplete CGG en el gen FMR1 (silenciamiento génico)

Manifestaciones clínicas: discapacidad intelectual, rasgos autistas, cara alargada, orejas grandes y macroorquidismo



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

ÁCIDOS NUCLÉICOS

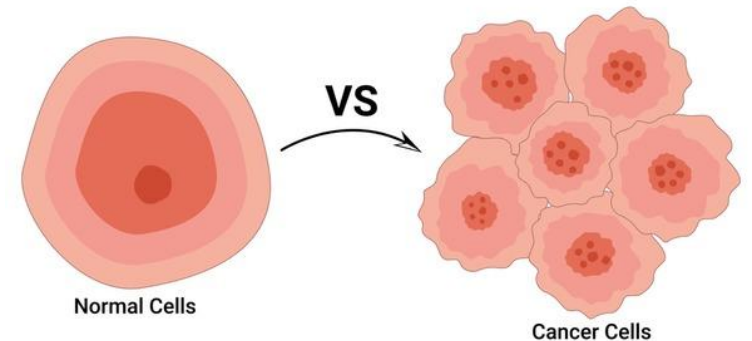
Enfermedades asociadas

d. Mutaciones en oncogenes

❖ Cáncer

Crecimiento descontrolado y la proliferación anómala de células que pierden sus mecanismos normales de regulación.

Manifestaciones clínicas: bulto palpable, dolor, hemorragia, adelgazamiento, fatiga.



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

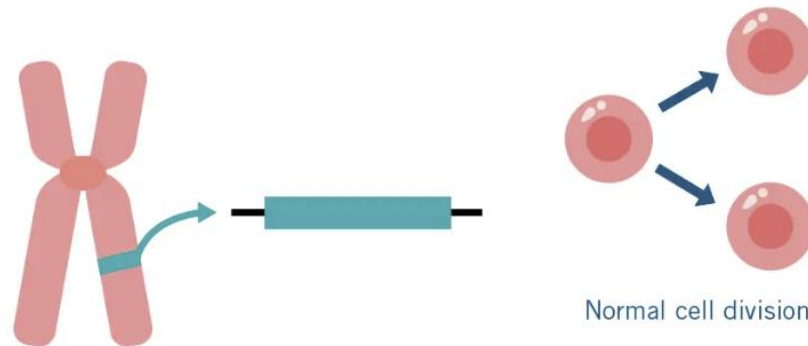
ÁCIDOS NUCLÉICOS

Enfermedades asociadas

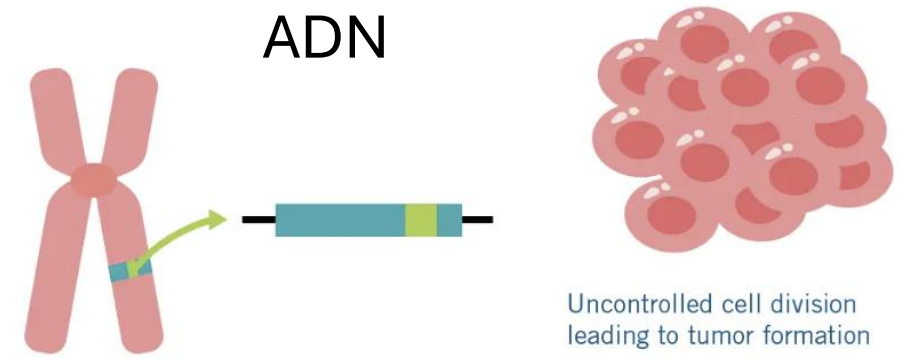
d. Mutaciones en oncogenes

❖ Cáncer

Protooncogenes:
regulan la división
celular



Oncogenes:
estimulan la división
si hay daños en el
ADN



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

BIOMOLÉCULAS ORGÁNICAS

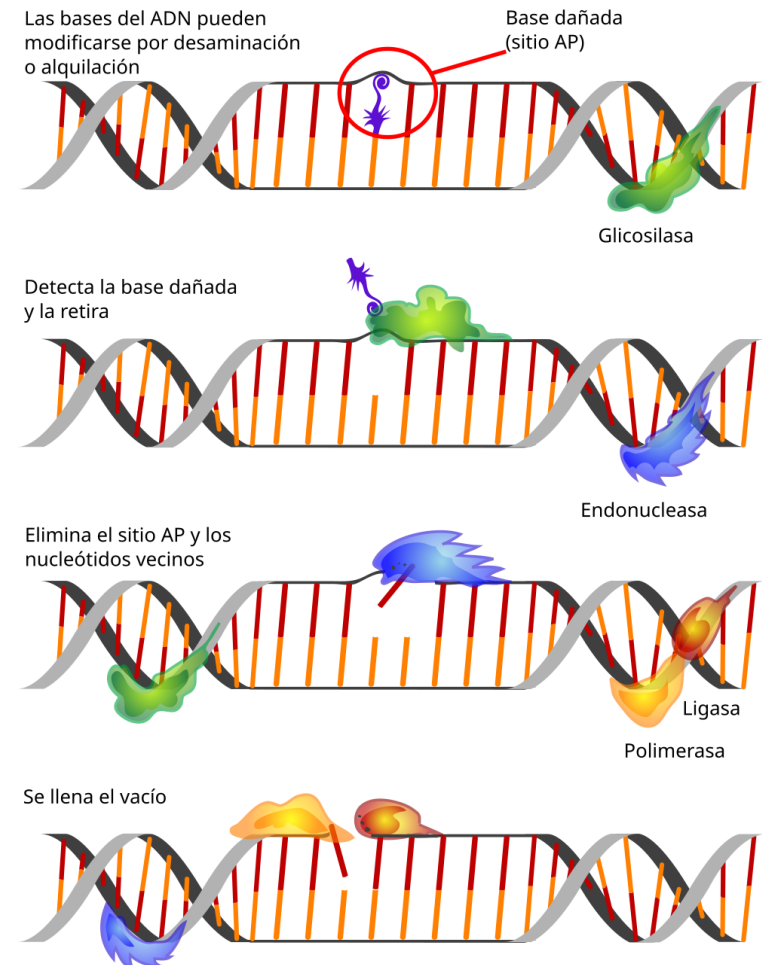
ÁCIDOS NUCLÉICOS

Enfermedades asociadas

d. Mutaciones en oncogenes

❖ Cáncer

Genes de reparación del ADN:
detectan y corrigen errores genéticos.



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

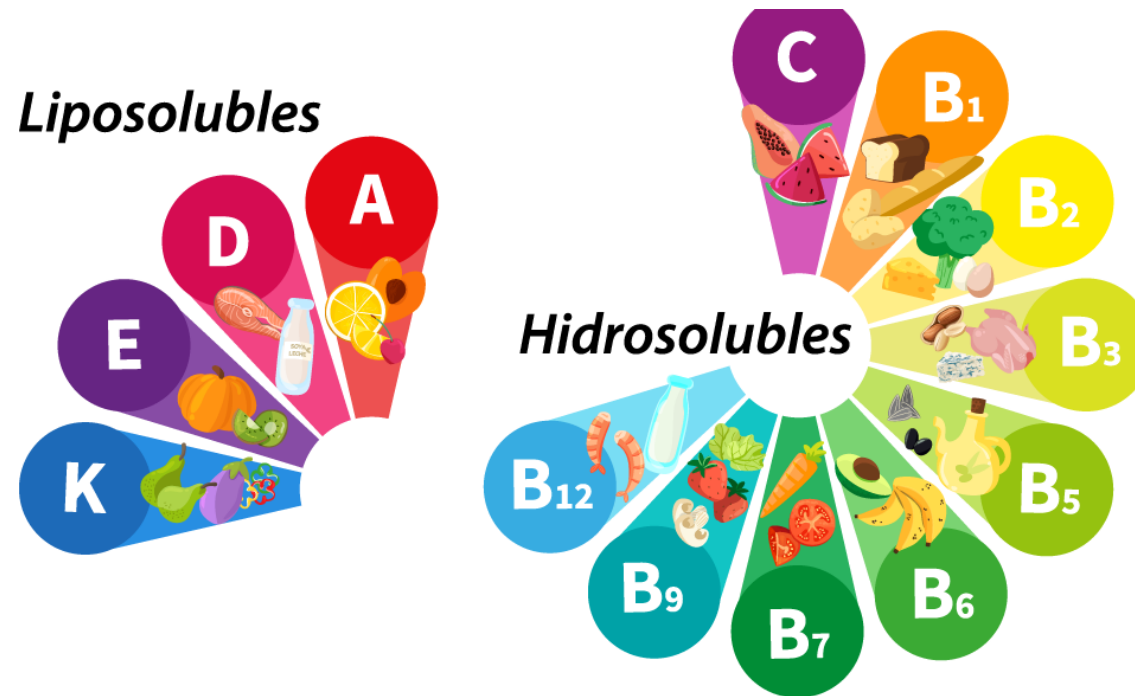
para el diagnóstico y tratamiento

6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Moléculas orgánicas esenciales en pequeñas cantidades que el organismo no puede sintetizar

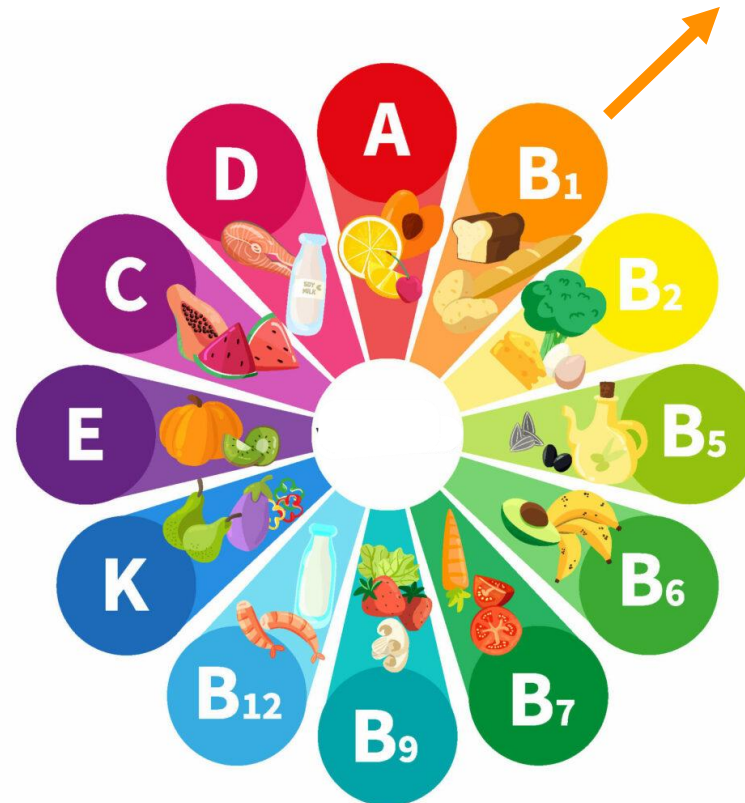


1. Introducción
2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
4. Moléculas funcionales y reguladoras
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Funciones y enfermedades asociadas



Tiamina: convierte azúcares en energía y mantiene el sistema nervioso y cardíaco

❖ **Beriberi**

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

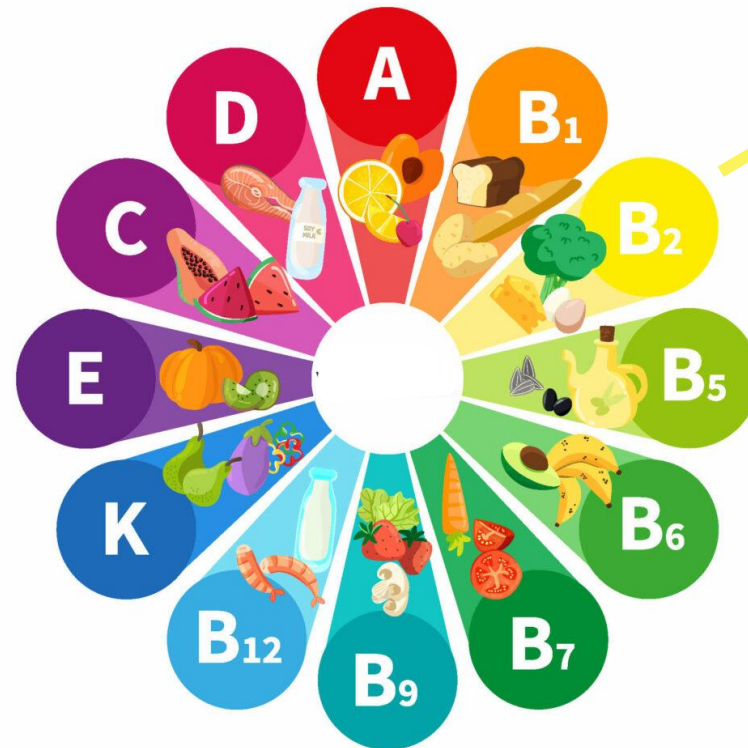
tratamiento

6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Funciones y enfermedades asociadas



Riboflavina:
interviene en
reacciones de
oxidación-reducción
del metabolismo
energético

❖ **Quelitis y
dermatitis**

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

**4. Moléculas funcionales
y reguladoras**

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

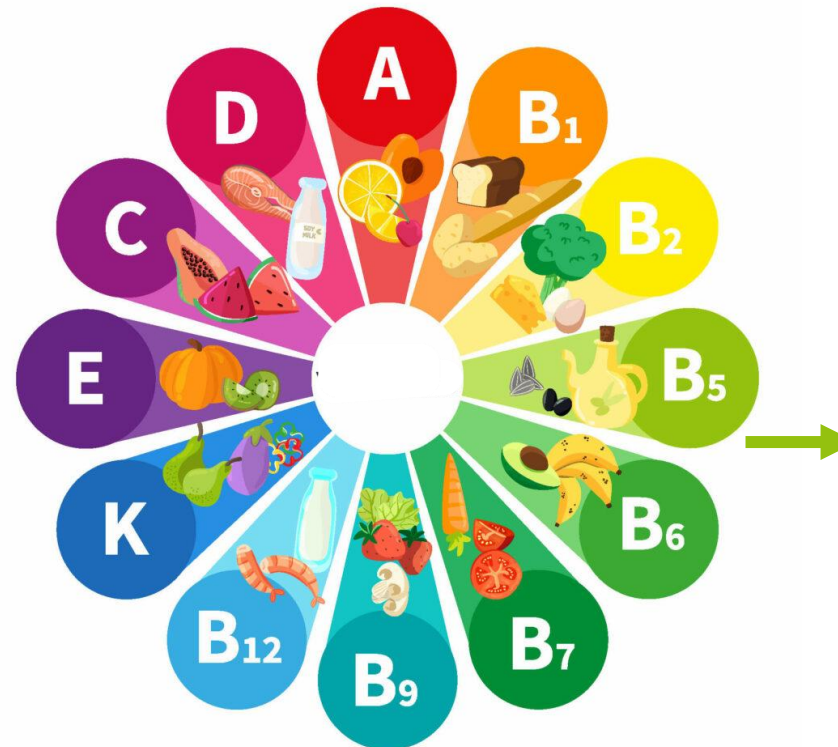
tratamiento

6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Funciones y enfermedades asociadas



Ácido pantoténico: forma parte de la coenzima A para el metabolismo de ácidos grasos

❖ **Alteraciones neurológicas**

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

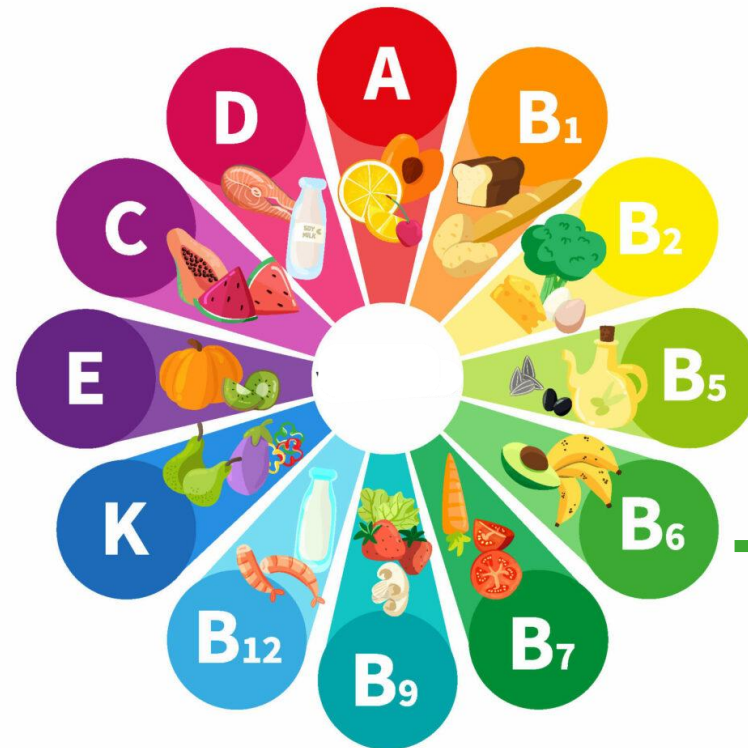
tratamiento

6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Funciones y enfermedades asociadas



Piridoxina:
esencial en el
metabolismo de
aminoácidos y
síntesis de
neurotransmisores

❖ **Convulsiones**

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

**4. Moléculas funcionales
y reguladoras**

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

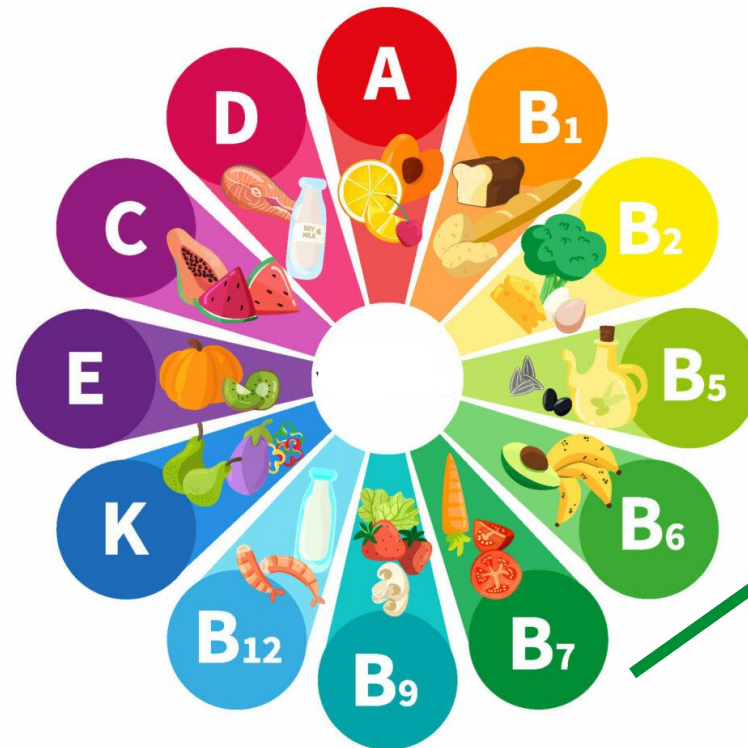
tratamiento

6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Funciones y enfermedades asociadas



Biotina: coenzima en reacciones de carboxilación

❖ **Caída cabello, dermatitis**

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

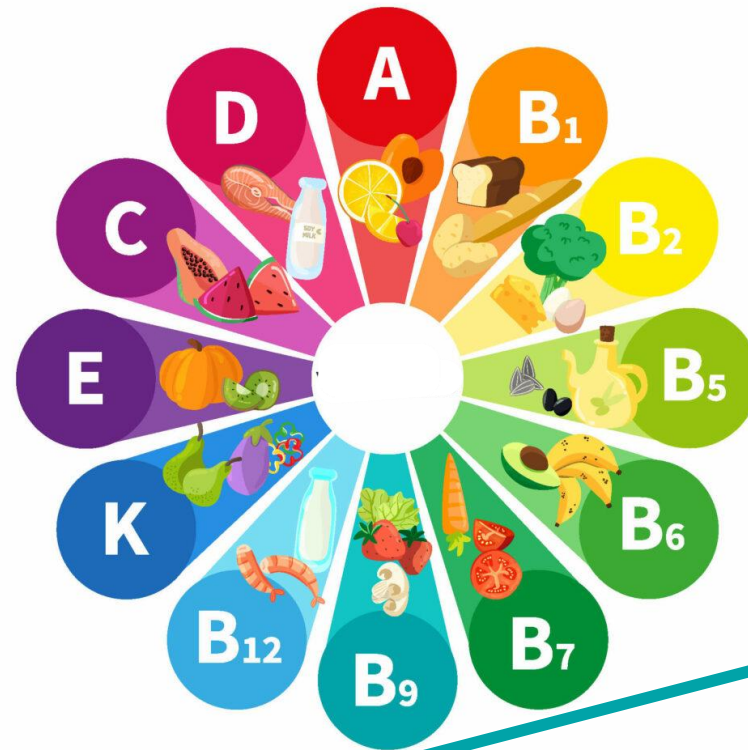
tratamiento

6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Funciones y enfermedades asociadas



Ácido fólico:
síntesis de ADN y
formación de
glóbulos rojos

❖ **Anemia
megaloblástica**

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

**4. Moléculas funcionales
y reguladoras**

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

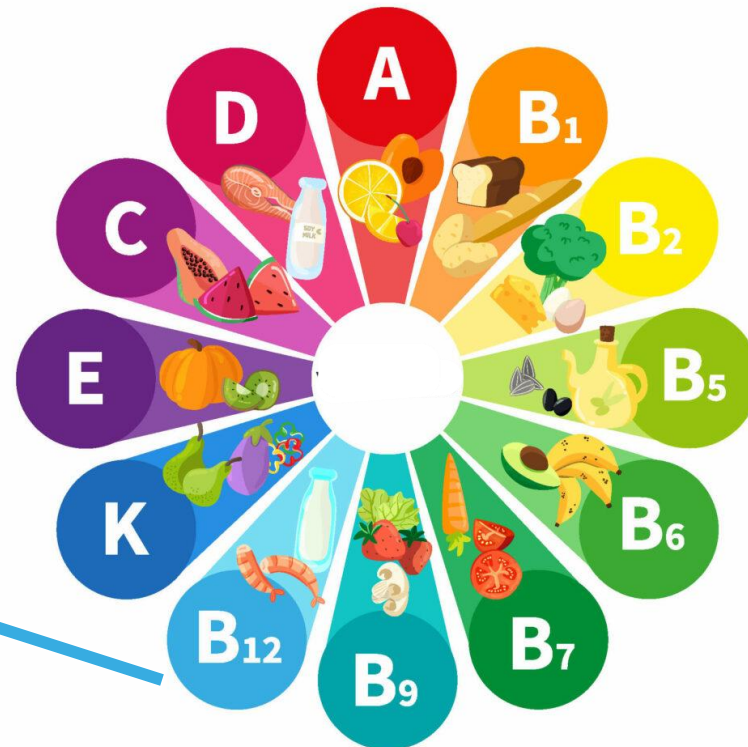
tratamiento

6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Funciones y enfermedades asociadas



Cobalamina: actúa con el folato en la síntesis de ADN y mantenimiento nervioso

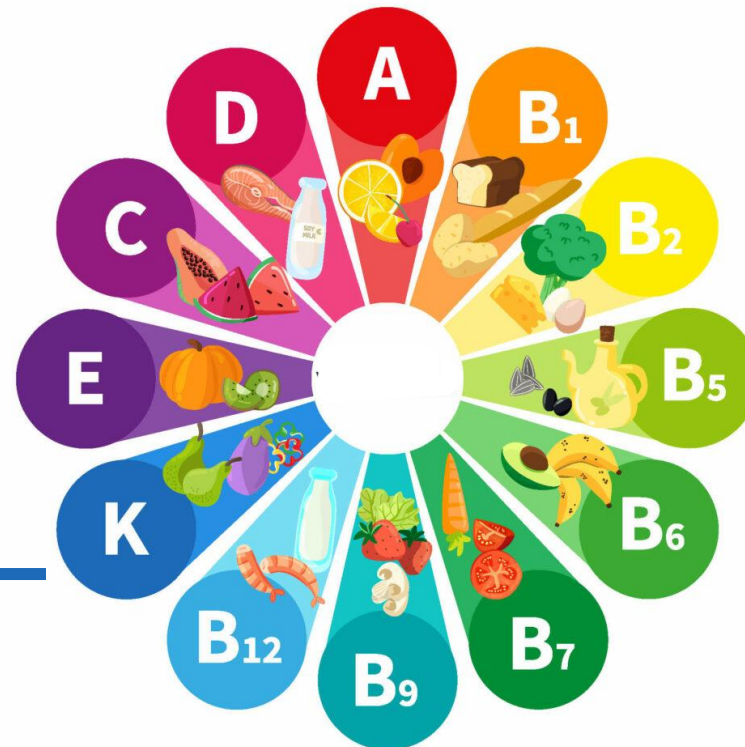
❖ **Anemia megaloblástica**

1. Introducción
2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
4. Moléculas funcionales y reguladoras
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Funciones y enfermedades asociadas



Filoquinona:
necesaria para la
coagulación
sanguínea

❖ **Sangrados**

1. Introducción
2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
4. Moléculas funcionales y reguladoras
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
6. Conclusión

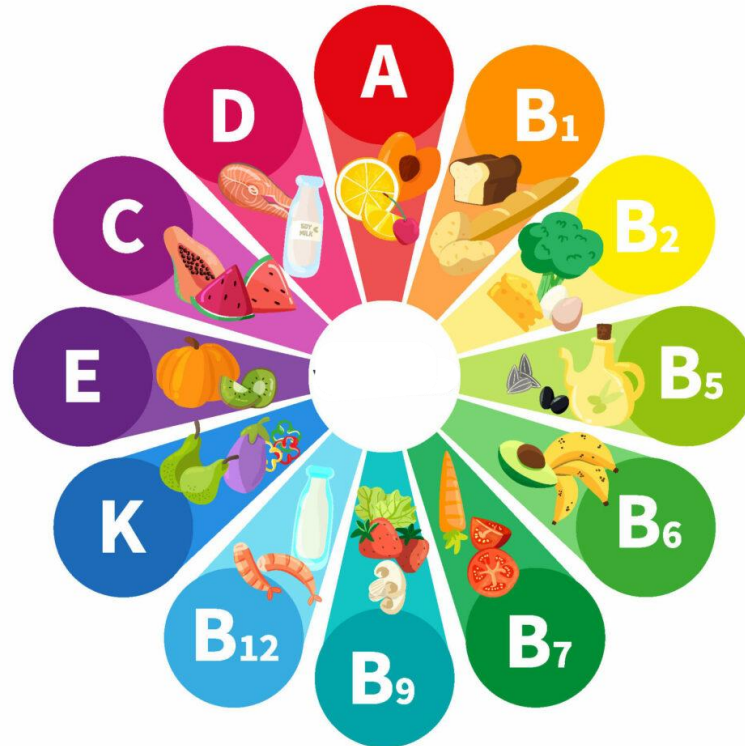
MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Funciones y enfermedades asociadas

Tocoferol:
antioxidante que
protege las
membranas
celulares

❖ **Ataxia**



- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión

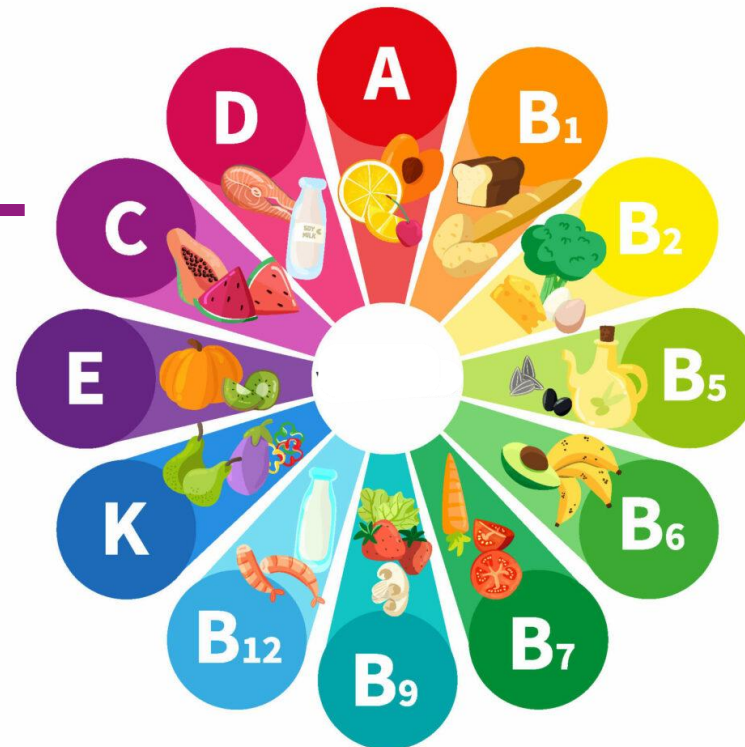
MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Funciones y enfermedades asociadas

Ácido ascórbico:
interviene en la
síntesis de
colágeno y función
antioxidante

❖ **Escorbuto**



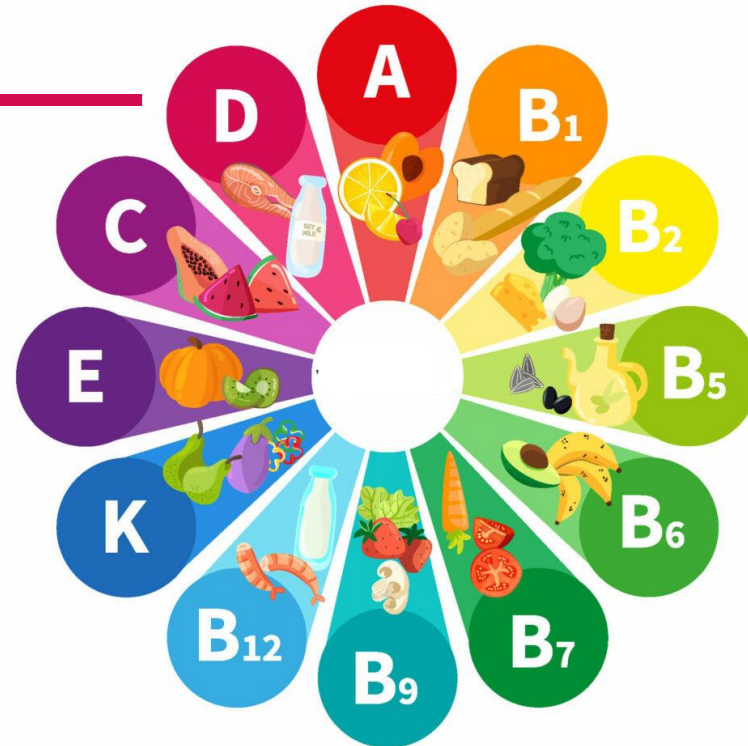
MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Funciones y enfermedades asociadas

Calciferol: regula el metabolismo del calcio y fósforo para huesos sanos

❖ Raquitismo y osteomalacia



1. Introducción
2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
4. Moléculas funcionales y reguladoras
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
6. Conclusión

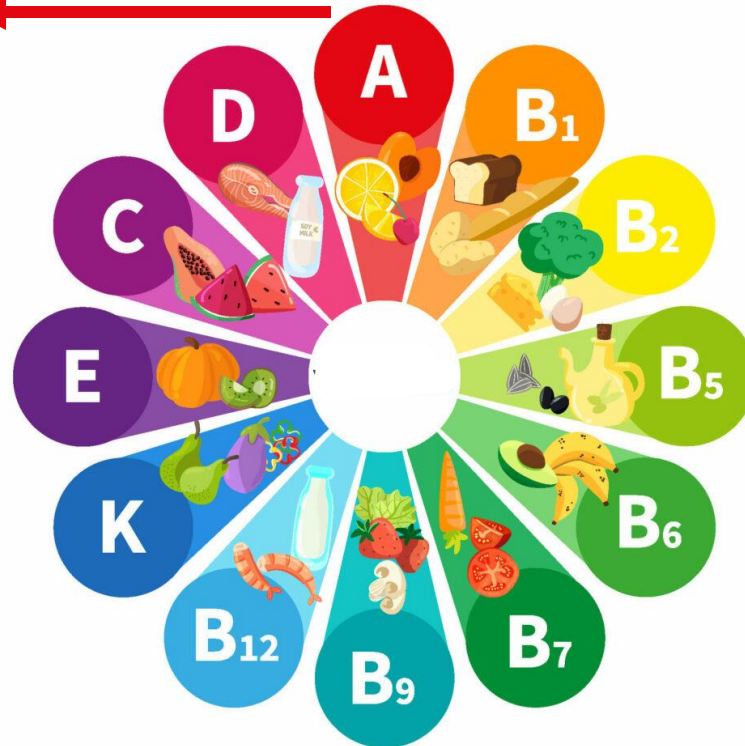
MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

VITAMINAS

Funciones y enfermedades asociadas

Retinol: esencial para la visión y la diferenciación celular

❖ **Ceguera nocturna**



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

RADICALES LIBRES

Son moléculas o átomos muy reactivos que tienen uno o más electrones desapareados en su última capa electrónica

Especies reactivas de oxígeno (ROS)



Superoxide anion



Hydrogen peroxide



Hydroxyl radical



Se pueden combinar con especies reactivas de nitrógeno y potenciar su toxicidad (RNS)

1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

RADICALES LIBRES

Producción en exceso o fallo de los mecanismos de defensa



Reaccionan rápidamente con otras moléculas (como lípidos, proteínas o ADN), provocando daño celular.



1. Introducción
2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras**
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

RADICALES LIBRES

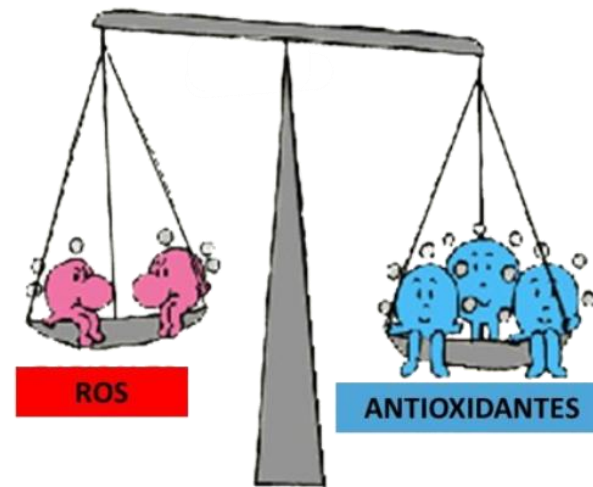
Para evitar daños, el organismo cuenta con un sistema antioxidante que actúa como “escudo protector”

ANTIOXIDANTES ENZIMÁTICOS

- Superóxido dismutasa
- Catalasa
- Glutación peroxidasa

ANTIOXIDANTES NO ENZIMÁTICOS

- Vitamina C
- Vitamina E
- Glutación
- Flavonoides, carotenoides



- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras**
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

RADICALES LIBRES

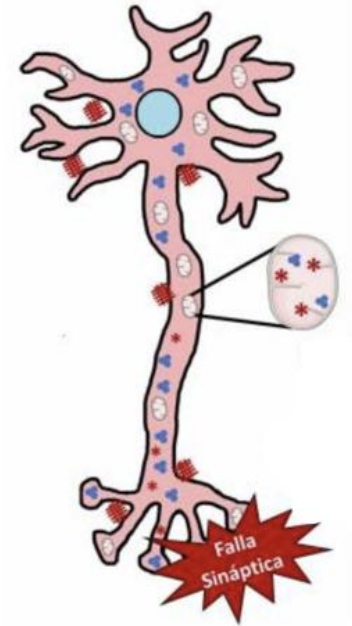
Enfermedades asociadas

- ❖ **Alzheimer, Parkinson, ELA**

Exceso de radicales libres daña las neuronas y las mitocondrias

- ❖ Placas de ateroma

- ❖ Pérdida progresiva de la función de los tejidos



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y reguladoras

5. Herramientas bioquímicas

para el diagnóstico y

tratamiento

6. Conclusión

- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras**
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión

MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

RADICALES LIBRES

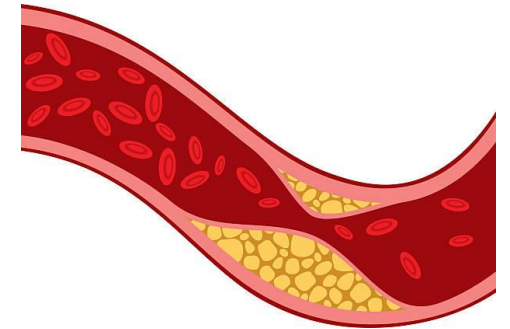
Enfermedades asociadas

❖ Alzheimer, Parkinson, ELA

❖ Placas de ateroma

Radicales libres oxidan las LDL facilitando la formación de placas de ateroma y daño vascular

❖ Pérdida progresiva de la función de los tejidos



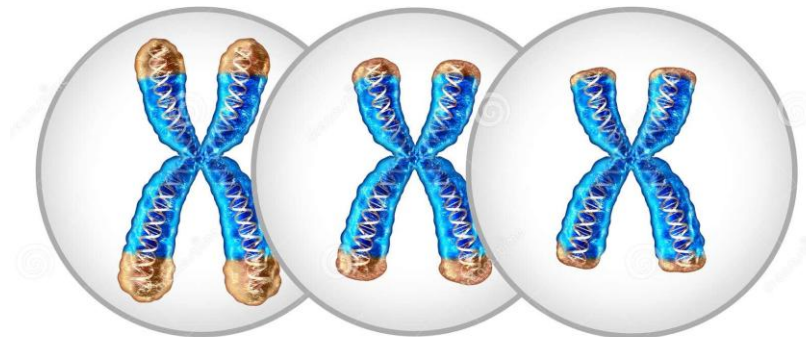
MOLÉCULAS FUNCIONALES Y REGULADORAS

RADICALES LIBRES

Enfermedades asociadas

- ❖ Alzheimer, Parkinson, ELA
- ❖ Placas de ateroma
- ❖ **Pérdida progresiva de la función de los tejidos**

El daño oxidativo acumulado altera el ADN mitocondrial, acorta los telómeros y deteriora las proteínas estructurales



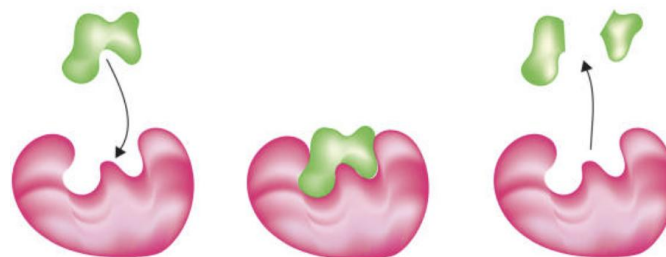
1. Introducción
2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
4. Moléculas funcionales y reguladoras
5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
6. Conclusión

- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento**
- 6. Conclusión

HERRAMIENTAS BIOQUÍMICAS PARA EL DIAGNÓSTICO Y EL TRATAMIENTO

ENZIMAS COMO MARCADORES CLÍNICOS

Son proteínas que catalizan reacciones químicas



En condiciones normales están dentro de las células.
Cuando la célula se daña o muere, su contenido pasa a la sangre.



Enzimas son marcadores bioquímicos esenciales en el diagnóstico clínico.

- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento**
- 6. Conclusión

HERRAMIENTAS BIOQUÍMICAS PARA EL DIAGNÓSTICO Y EL TRATAMIENTO

ENZIMAS COMO MARCADORES CLÍNICOS

Enzimas cardíacas

- ❖ **Infarto agudo de miocardio**
Troponina

Enzimas musculares

- ❖ **Rabdomiólisis, distrofias**
CK, aldolasa

Enzimas pancreáticas

- ❖ **Pancreatitis aguda**
amilasa, lipasa

Enzimas hepáticas

- ❖ **Hepatitis** ALT
- ❖ **Hepatitis** AST
- ❖ **Colestasis** FA, GGT
- ❖ **Consumo alcohol**

AST/ALT >2



- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento**
- 6. Conclusión

HERRAMIENTAS BIOQUÍMICAS PARA EL DIAGNÓSTICO Y EL TRATAMIENTO

BIOMARCADORES MOLECULARES Y MEDICINA PERSONALIZADA

Biomarcadores: moléculas medibles que reflejan un proceso biológico normal, un proceso patológico o la respuesta del organismo a una intervención o tratamiento

Se utilizan en:

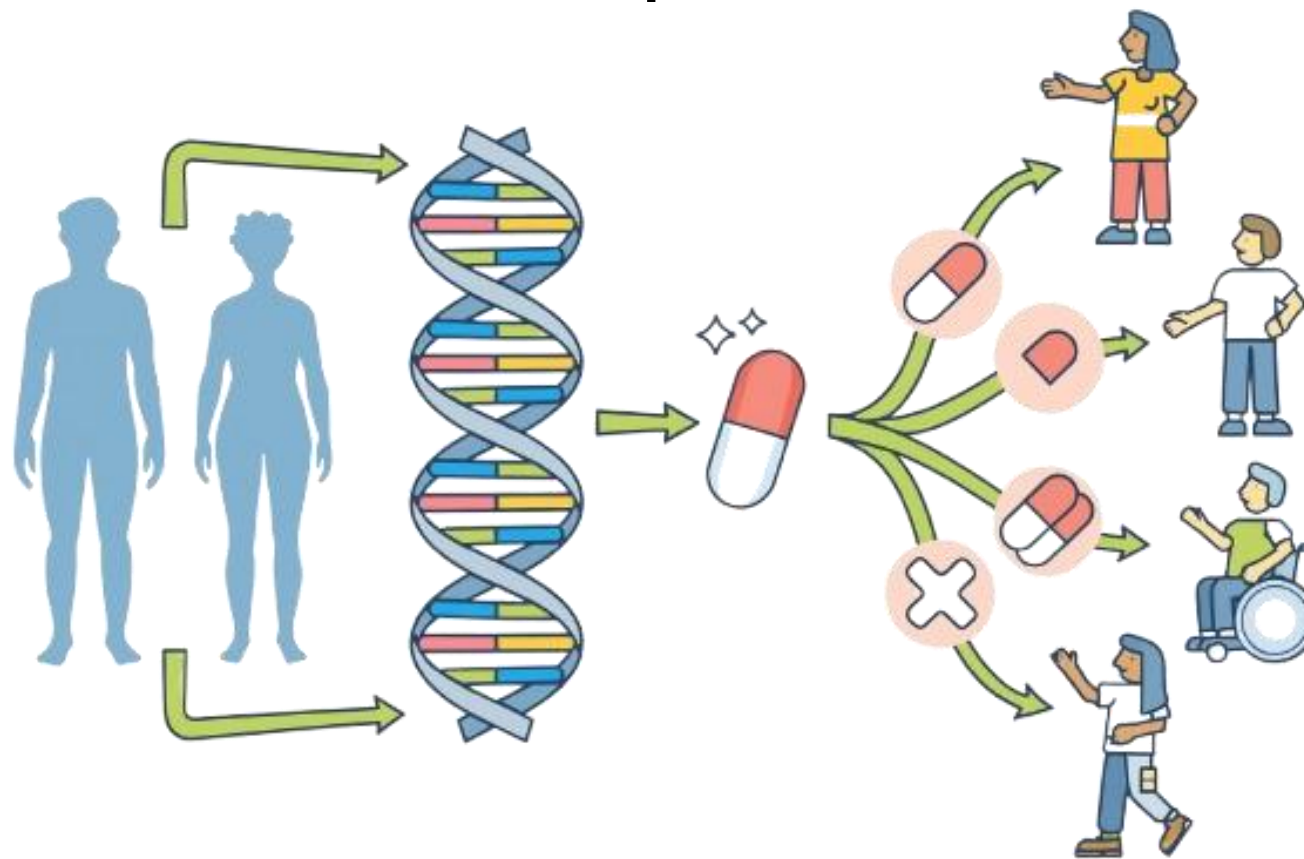
- **Diagnóstico:** confirman o descartan una enfermedad
- **Pronóstico:** informan sobre posible evolución de enfermedad
- **Predictivo:** permiten saber si un tratamiento es eficaz
- **Farmacogenética:** ayudan a ajustar la dosis de medicamentos
- **Monitorización:** permiten seguir tratamiento o recaídas



HERRAMIENTAS BIOQUÍMICAS PARA EL DIAGNÓSTICO Y EL TRATAMIENTO

BIOMARCADORES MOLECULARES Y MEDICINA PERSONALIZADA

Medicina personalizada



1. Introducción

2. Biomoléculas inorgánicas

2.1. Agua

2.2. Sales minerales

2.3. Gases biológicos

3. Biomoléculas orgánicas

3.1. Glúcidos

3.2. Lípidos

3.3. Proteínas

3.4. Ácidos nucleicos

4. Moléculas funcionales y
reguladoras

5. Herramientas
bioquímicas para el
diagnostico y
tratamiento

6. Conclusión

- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión

HERRAMIENTAS BIOQUÍMICAS PARA EL DIAGNÓSTICO Y EL TRATAMIENTO

TERAPIAS DIRIGIDAS Y FARMACOGENÉTICA

Terapias dirigidas: fármacos diseñados para actuar sobre una diana molecular concreta



Trastuzumab:
cáncer de mama



Cetuximab:
cáncer de pulmón o de colon

Farmacogenética: estudia cómo las variaciones genéticas influyen en la respuesta a los medicamentos.



- 1. Introducción
- 2. Biomoléculas inorgánicas
 - 2.1. Agua
 - 2.2. Sales minerales
 - 2.3. Gases biológicos
- 3. Biomoléculas orgánicas
 - 3.1. Glúcidos
 - 3.2. Lípidos
 - 3.3. Proteínas
 - 3.4. Ácidos nucleicos
- 4. Moléculas funcionales y reguladoras
- 5. Herramientas bioquímicas para el diagnóstico y tratamiento
- 6. Conclusión**

CONCLUSIÓN

Alteraciones en biomoléculas



Pueden traducirse en enfermedades específicas



Manifestaciones clínicas características



Posibilidad de diagnóstico mediante biomarcadores bioquímicos



Intervenciones terapéuticas dirigidas o medicina personalizada



**Thank
You**