

GLUCOGENOSIS

genéticos principalmente de herencia **autosómica recesiva**, es decir, los padres son portadores de mutaciones en este gen aunque no sufren los efectos de la deficiencia enzimática. Si ambos padres transmiten la mutación a niño, éste sufrirá una glucogenosis. Existe alguna forma de glucogenosis **ligada al cromosoma X**, es decir, de herencia materna.

¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON LA ENFERMEDAD?

Los niños que han heredado la enfermedad van a desarrollar clínica en algún momento que no puede ser exactamente determinado. Las GS-I y la enfermedad de Pompe, suelen manifestarse en niños con pocos meses de vida. Otras como la GS-V, enfermedad de MacArdle, suele aparecer en niños en edad escolar o adolescentes, la enfermedad de Danon (GS-IIIb) en los adultos.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA ENFERMEDAD?

El diagnóstico se basa en la clínica, ya sea hepática, muscular, renal o cardíaca según se ha comentado. La presencia de hipoglucemias de ayuno, aún en ausencia de otros síntomas, también marcará la sospecha. En este caso se realizarán determinaciones de lactato, ácido úrico, triglicéridos, función renal y otros estudios que orienten el diagnóstico. Para la sintomatología muscular se realiza un test de esfuerzo. Posteriormente se mide la actividad del enzima que puede estar afecto y finalmente se estudia el gen que lo codifica.

GLUCOGENOSIS

¿CUÁL ES EL TRATAMIENTO Y LA EVOLUCIÓN DE ESTAS ENFERMEDADES?

En la mayoría de los casos está encaminado a la prevención de las hipoglucemias con medidas dietéticas (comidas frecuentes, introducción de carbohidratos de absorción prolongada, etc). Normalmente el pronóstico es bueno si se realizan los controles y el seguimiento adecuado. Algunos tipos de glucogenosis como la GS-I pueden tener complicaciones renales y de osteopenia, que hay que seguir de cerca. También es frecuente el retraso de crecimiento. En la enfermedad de Pompe, cuyo pronóstico es más grave, se está realizando en la actualidad un tratamiento enzimático sustitutivo cuyos resultados serán valorados en un futuro.



www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

GLUCOGENOSIS



UNIDAD DE SEGUIMIENTO
DE LA PKU Y OTROS
TRASTORNOS METABÓLICOS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

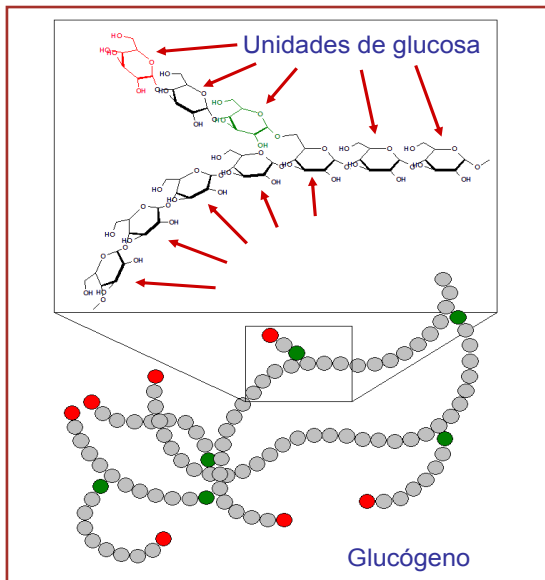
GLUCOGENOSIS

¿QUÉ SON LAS GLUCOGENOSIS?

Las glucogenosis (GS) constituyen un grupo de enfermedades en las cuales se acumula glucógeno de manera excesiva en algunos tejidos. El **glucógeno** es la reserva o “almacén” de azúcares que ingerimos con la alimentación. En las glucogenosis existe algún defecto enzimático que impide que el glucógeno se utilice adecuadamente para obtener energía. En conjunto, representan un grupo heterogéneo de enfermedades, con distintos genes y enzimas implicados. Los síntomas también son diversos, aunque de manera general es frecuente hallar hipoglucemias, afectación hepática y muscular.

¿CÓMO SE UTILIZA EL GLUCÓGENO PARA OBTENER ENERGÍA?

El glucógeno es una molécula compleja, ramificada, formada por unidades de glucosa y que se almacenan principalmente en el hígado y músculo.



GLUCOGENOSIS

Esta reserva será consumida en cuanto se haya utilizado el aporte de azúcar de la última comida. Para ser utilizado como fuente de energía, el glucógeno necesita ser “troceado” y así obtener las unidades de glucosa, que harán de combustible en las células. Cuando los enzimas que “trocean” el glucógeno no funcionan correctamente sucede que: **1)** el glucógeno se acumula en diferentes tejidos. **2)** no se libera glucosa de manera adecuada, y en situación de ayuno, aparecen hipoglucemias.

¿QUÉ SÍNTOMAS PRESENTAN LOS PACIENTES AFECTOS DE GLUCOGENOSIS?

Los síntomas son muy variados y van desde formas benignas (prácticamente una “no enfermedad”) hasta otras que presentan hipoglucemias muy frecuentes y otras complicaciones que re-

Síntomas hepáticos	
<p>Glucógeno en hígado</p>	<ul style="list-style-type: none">• Hepatomegalia (GS-I, III, VI)• Abdomen distendido
Síntomas musculares	
<p>Músculo</p>	<ul style="list-style-type: none">• Intolerancia al ejercicio, dolor, enrojecimiento de los músculos (GS- VIII)• Hipotonía (GS-II)
Síntomas renales	
<p>Riñón</p>	<ul style="list-style-type: none">• Ácido úrico aumentado (GS-I)• Afectación del túbulo renal (Fanconi-Bickel, GS-XI)
Síntomas cardíacos	
<p>Corazón</p>	<ul style="list-style-type: none">• Cardiomegalia en la enfermedad de Pompe o GS-II)• Arritmias GS-IIb o Danon

GLUCOGENOSIS

quieran un tratamiento continuado y vigilancia estrecha. Los órganos diana de estos trastornos son: **hígado, músculo, riñón y corazón**. No obstante **según el tipo de glucogenosis el problema principal se expresa en uno u otro órgano**. No existe afectación de sistema nervioso, a excepción de la GS-IIb o como consecuencia de hipoglucemias persistentes e incontroladas. **Otros síntomas:** retraso de crecimiento, triglicéridos altos. **Hipoglucemias con el ayuno.** En la GS-I pueden aparecer en ayunos muy cortos (3 horas).

¿CUÁNTOS TIPOS DE GLUCOGENOSIS HAY?

Se denominan por números y existen desde la **glucogenosis tipo 0 a la XI**. Algunas tienen subtipos a y b, ej: GS-Ia y GS-Ib. En algunas ocasiones se les denomina por su nombre propio como enfermedad de Pompe (GS-II), de Fanconi-Bickel (GS-XI), de Danon (GS-IIb), etc. Cada una de ellas está causada por un defecto enzimático diferente, debido a mutaciones en diferentes genes. Los síntomas también son diversos. Las GS-VI y IX tienen una expresión muy leve, con hipoglucemias de ayuno, no constantes.

¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA GLUCOGENOSIS?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada uno de estos procesos del metabolismo. Las glucogenosis se producen debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en los diferentes genes implicados en el metabolismo del glucógeno. Estas deficiencias son trastornos