

INFORME SEMINARIO 2000

Informe seminario GSD IX (deficiencia fosforilasa kinasa) en Belfrey Hotel Oxfrord 2000 AGSD(UK)

Un claro conocimiento de la deficiencia de la fosforilasa Kinasa

Dr. Philip Lee, especialista en medicina metabólica dirigió el informe del segundo tipo IX. Asistieron 4 familias.

La sesión interactiva comenzó preguntando a los presentes por una duda que les gustaría se respondiese al final de la mañana.

Posteriormente el Dr. Lee realizó a los presentes una serie de preguntas.
¡ La idea era que se solventaran nuestras dudas al respecto!

¿Qué es el glucógeno?

La forma en la que se almacena la glucosa.

¿Dónde se almacena?

En la mayoría de los tejidos, particularmente en los músculos y el hígado.

¿Para qué se utiliza?

El glucógeno es transformado en glucosa cuando el cuerpo necesita energía.

¿Cómo puede liberarse para su uso?

Varias enzimas -como la fosforilasa, fosforilasa kinasa y la enzima debrancher rompen moléculas de glucosa del glucógeno para que puedan ser usadas por el cuerpo. Cuando estas enzimas dejan de funcionar eficazmente o se pierden, las diferentes formas de almacenamiento de glucógeno aparecen. En el tipo IX solamente la enzima fosforilasa no funciona, las demás todavía continúan rompiendo el glucógeno en energía.

¿Cómo se hereda? ¿Y cómo pueden estar afectados otros miembros de la familia?

1) X-ligado (afecta a los niños) - la mutación del cromosoma X en la madre para el gen PHKA2 que codifica la unidad subalfa de la enzima fosforilasa. Las madres son las portadoras.

XX madre (Portadora)
XY padre

XX	XY	XX	XY
no afectado	no afectado	portador	afectado
niña	niño	niña	niño

el 50% de las niñas serán portadoras y el 50% de los niños estarán afectados.

2) Autosoma recesivo (afecta a niños y niñas)

Tanto el padre como la madre son portadores, uno de cada cuatro hijos será probablemente afectado.

¿Qué son los diferentes tipos de deficiencia de fosforilasa kinasa ligada al cromosoma X?

La glucogenosis ligada al cromosoma X se divide en dos tipos:

Tipo I- donde no hay actividad enzimática en los glóbulos rojos ni en el hígado.

Tipo II- donde existe actividad enzimática normal en los glóbulos rojos pero actividad disminuida en el hígado. Son las diferentes disminuciones las que conducen la amplia variación clínica.

¿Cómo se diagnostica?

- midiendo la actividad enzimática en los glóbulos rojos y en el hígado.
- por biopsia hepática
- aumento de la concienciación

La mutación en el gen puede ser identificada - sólo hace pocos años se ha determinado la estructura del gen.

¿Qué efectos tiene en las personas afectadas?

- hipoglucemia
- agrandamiento anormal del hígado (hepatomegalia)
- menor estatura
- retraso en la pubertad
- subida en enzimas hepáticas (transaminasas)
- cantidad anormal de lípidos en sangre - colesterol.

¿Cómo se trata y controla la GSD IX?

Cómo funciona la maizena?

- de manera similar al glucógeno en la que la maizena libera lentamente glucosa en el cuerpo.
- en el sistema digestivo necesita una enzima llamada amilasa para romper el almidón.
- como aceleradora del crecimiento y proveedora de niveles estables y constantes de glucosa en sangre.

¿Cuánto tiempo dura su efecto?

- depende de la actividad

¿Qué tipo de tests de sangre se llevan a cabo?

- lípidos
- LFTS

¿Cómo ayuda la ecografía abdominal?

- monitoriza las condiciones del hígado (ej. depósitos de grasas)
- comprueba el estado de los vasos sanguíneos que abastecen al hígado.

¿El futuro?

El reemplazamiento enzimático o la terapia génica no son probablemente apropiados dado que la enfermedad es relativamente moderada. Las perspectivas a largo tiempo son buenas con expectativas de vida normales. Como esta es el tipo más común de GSD, incrementa la concienciación entre la profesión médica para asegurar diagnósticos precoces y aplicar tratamientos eficaces a largo tiempo.