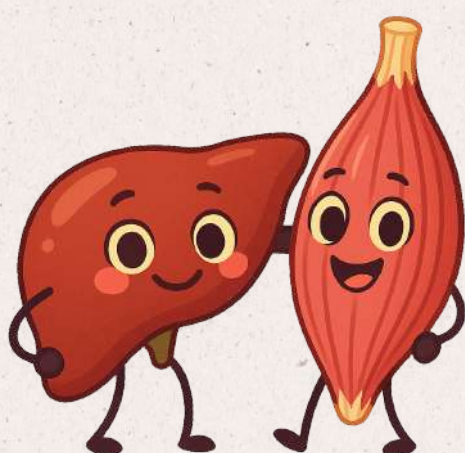


## INFOGRAFÍA

# GLUCOGENOSIS TIPO III: ENFERMEDAD DE CORI

## UNA RARA CONDICIÓN QUE TRANSFORMA LA ENERGÍA EN UN OBSTÁCULO



### ¿QUÉ ES?

Es una **enfermedad genética rara** que afecta la **degradación del glucógeno en el cuerpo**.

➡ Causada por la deficiencia de la **enzima amilo-1,6-glucosidasa** (enzima desramificante).

➡ El glucógeno no se degrada adecuadamente y se acumula en **músculos y hígado**.

### CAUSA GENÉTICA

- ◆ Mutaciones en el **gen AGL**, localizado en el **cromosoma 1**.
- ◆ **Herencia autosómica recesiva**.
- ◆ Ambos padres deben ser portadores para que un hijo desarrolle la enfermedad.



### TIPOS

#### 1. Tipo IIIa:

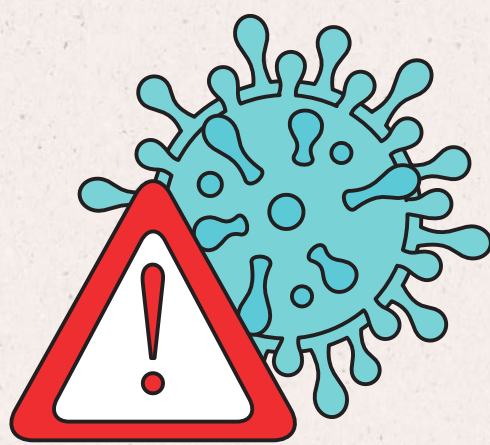
- Afecta tanto al hígado como al músculo esquelético y cardíaco.
- Es el subtipo más común.

#### 2. Tipo IIIb:

- Solo afecta al hígado.
- No hay compromiso muscular significativo.

#### 3. Otros subtipos raros:

- Tipo IIIc y IIId, con variaciones en el patrón de afectación hepática y muscular.



### SINTOMAS

- Hepatomegalia (agrandamiento del hígado)
- Hipoglucemia (baja de azúcar en sangre)
- Retraso en el crecimiento
- Debilidad muscular progresiva
- Fatiga
- Intolerancia al ejercicio
- Miocardiopatía (en algunos casos)



### DIAGNÓSTICO



**Pruebas enzimáticas** (actividad de la enzima desramificante)



**Análisis genético** (mutaciones en el gen AGL)



**Biopsia hepática o muscular**

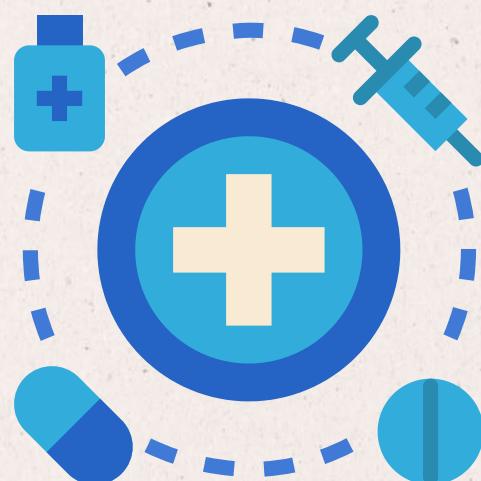


**Exámenes de laboratorio** (glucemia, enzimas hepáticas, CPK)

### TRATAMIENTO

➔ **No hay cura**, pero puede manejarse:

- Dieta rica en proteínas y frecuente en carbohidratos complejos
- Evitar ayunos prolongados
- Suplementación con almidón de maíz crudo
- Seguimiento con equipos multidisciplinarios (nutrición, genética, hepatología, fisioterapia)



**CORI: UNA ENFERMEDAD SILENCIOSA, PERO DETECTABLE. CON APOYO Y DIAGNÓSTICO TEMPRANO, LA CALIDAD DE VIDA MEJORA.**