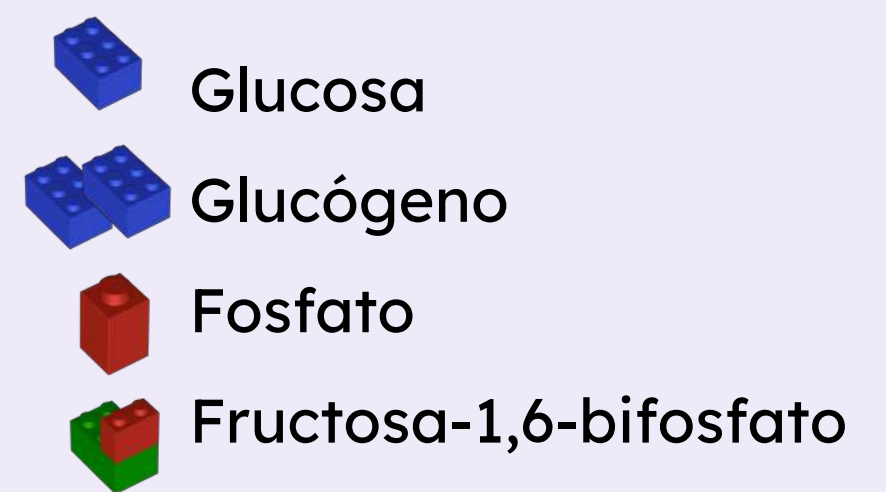


GLUCOGENOSIS

Grupo de enfermedades genéticas raras producidas por alteraciones en el metabolismo del glucógeno.

- Hepáticas
- Musculares
- Generalizadas



Más información aquí



Cori (Tipo III)

Enzima deficiente:

Enzima desramificante

Síntomas:

- Hepatomegalia
- Hipoglucemia
- Debilidad muscular
- Alteraciones cardíacas
- No hay acidosis láctica ni hiperuricemia

puede degradarse si se acumula...

Pompe (Tipo II)

Enzima deficiente:

α -glucosidasa ácida

Síntomas:

- **Agresivo:** hipotonía muscular, cardiomegalia, miocardiopatía y macroglosia
- **No agresivo:** debilidad muscular, complicaciones respiratorias, retraso en la adquisición de habilidades motoras. No hay daño cardíaco

puede aumentar su tamaño...

Hers (Tipo VI)

Enzima deficiente:

Glucógeno fosforilasa hepática

Síntomas:

- Hepatomegalia
- Hipoglucemia leve
- Retraso en el crecimiento

puede disminuir su tamaño...

Andersen (Tipo IV)

Enzima deficiente:

Enzima ramificante

Síntomas:

- **Hígado:** hepatomegalia, cirrosis, hipertensión portal.
- **Músculo:** distrofia, hipotonía.
Corazón
Sistema nervioso

puede derivarse a otros tejidos...

McArdle (Tipo V)

Enzima deficiente:

Glucógeno fosforilasa muscular

Síntomas:

- Baja contractilidad
- Calambres
- Fatiga
- Rabdomiolisis (rotura músculo estriado)
- Fallo renal agudo

El glucógeno es la forma que tenemos de almacenar glucosa

Von Gierke (Tipo I)

Enzima deficiente:

Glucosa-6-Fosfatasa

Síntomas:

- Hepatomegalia e hiperlipidemia
- Hipoglucemia
- Hiperuricemia
- Alteración renal
- Trastorno neurológico

ENERGÍA

Fanconi-Bickel (Tipo XI)

Transportador deficiente:
GLUT2

Síntomas:

- **Hígado:** hepatomegalia, hipoglucemia, hiperlipidemia
- **Enterocitos:** malabsorción intestinal
- **Túbulo renal:** nefromegalia, raquitismo, insuficiencia renal

DIAGNÓSTICO

- Biopsia hepática: actividad enzimática
- Diagnóstico molecular: búsqueda de mutaciones

TRATAMIENTO

- Mantenimiento normoglucemia
- Evitar acidosis metabólica

DIAGNÓSTICO

- Biopsia muscular: actividad enzimática
- Diagnóstico molecular: búsqueda de mutaciones

TRATAMIENTO

- Evitar ejercicio intenso
- Tratamiento dietético antes de ejercicio
- * Tipo V, McArdle: vitamina B6.

DIAGNÓSTICO

- Biopsia: actividad enzimática
- Diagnóstico molecular: mutaciones
- Moléculas no degradadas en orina y sangre

TRATAMIENTO

- Reemplazo enzimático