

GUÍA RÁPIDA

PARA LA DETECCIÓN DE LA

GLUCOGENOSIS

¿Qué es la **glucogenosis**?

Es un grupo de enfermedades genéticas raras producidas por alteraciones en el metabolismo del glucógeno.



Detectarla a tiempo es clave para mejorar la calidad de vida del paciente.

¿QUÉ ES EL GLUCÓGENO?

Es la forma que tiene nuestro organismo de almacenar glucosa (azúcares).



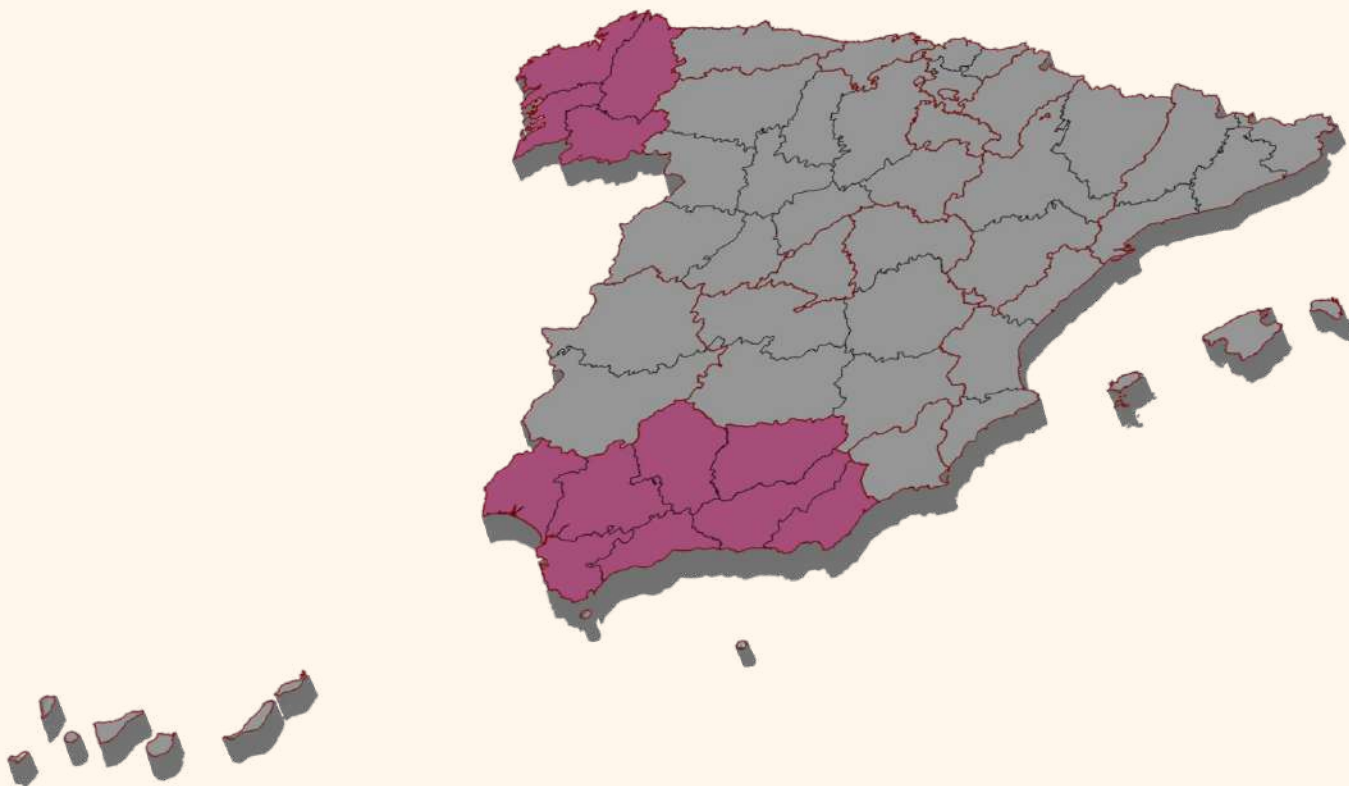
UNA VIDA, UN DESAFÍO

A pesar de no ser una única enfermedad, se estima que, en España, la incidencia media es de 1 caso por cada **20.000** a **25.000** nacimientos.



Esto equivale a unos **16 casos nuevos** cada año.

Aunque hay regiones como **Galicia** o **Andalucía** donde la incidencia es mayor.

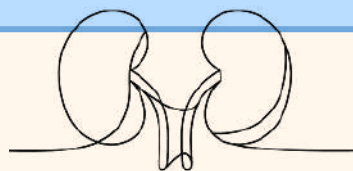
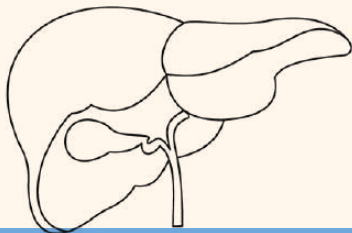


**GLUCOGENOSIS
HEPÁTICAS**

**GLUCOGENOSIS
MUSCULARES**

CLASIFICACIÓN

**GLUCOGENOSIS
GENERALIZADAS**



¿CÓMO DETECTAR LAS GLUCOGENOSIS HEPÁTICAS ?

SÍNTOMAS generales causados por la acumulación de glucógeno



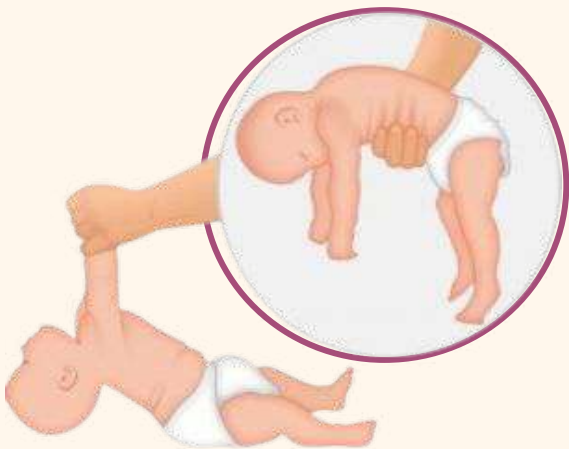
Acumulación de grasas



Retraso de crecimiento



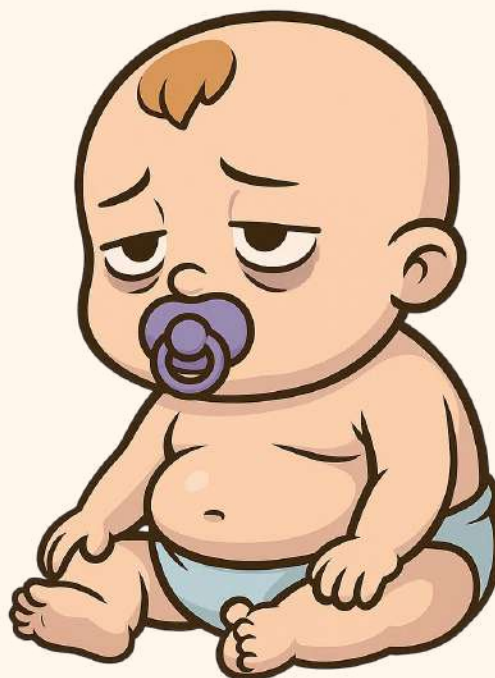
Bajada de azúcar en sangre, mareos y sudoración



Debilidad muscular



Abdomen hinchado



PASOS A SEGUIR PARA EL DIAGNÓSTICO

1. Los **síntomas** que observo en mi bebé cuadran con los síntomas específicos de las glucogenosis hepáticas.
2. Acudimos al médico para obtener un diagnóstico preciso ante las sospechas de padecer glucogenosis.
3. ¿Qué **pruebas** realiza el médico a mi bebé para confirmar el diagnóstico?

GLUCOGENOSIS HEPÁTICA

- **BIOPSIA HEPÁTICA** - permite determinar la actividad enzimática de la enzima deficiente
- **DIAGNÓSTICO MOLECULAR** - permite analizar las mutaciones que provocan deficiencia en enzimas clave del metabolismo del glucógeno

TRATAMIENTO



- **MANTENIMIENTO** de **AZÚCAR** en sangre
- Evitar **SÍNTOMAS MÁS GRAVES**