

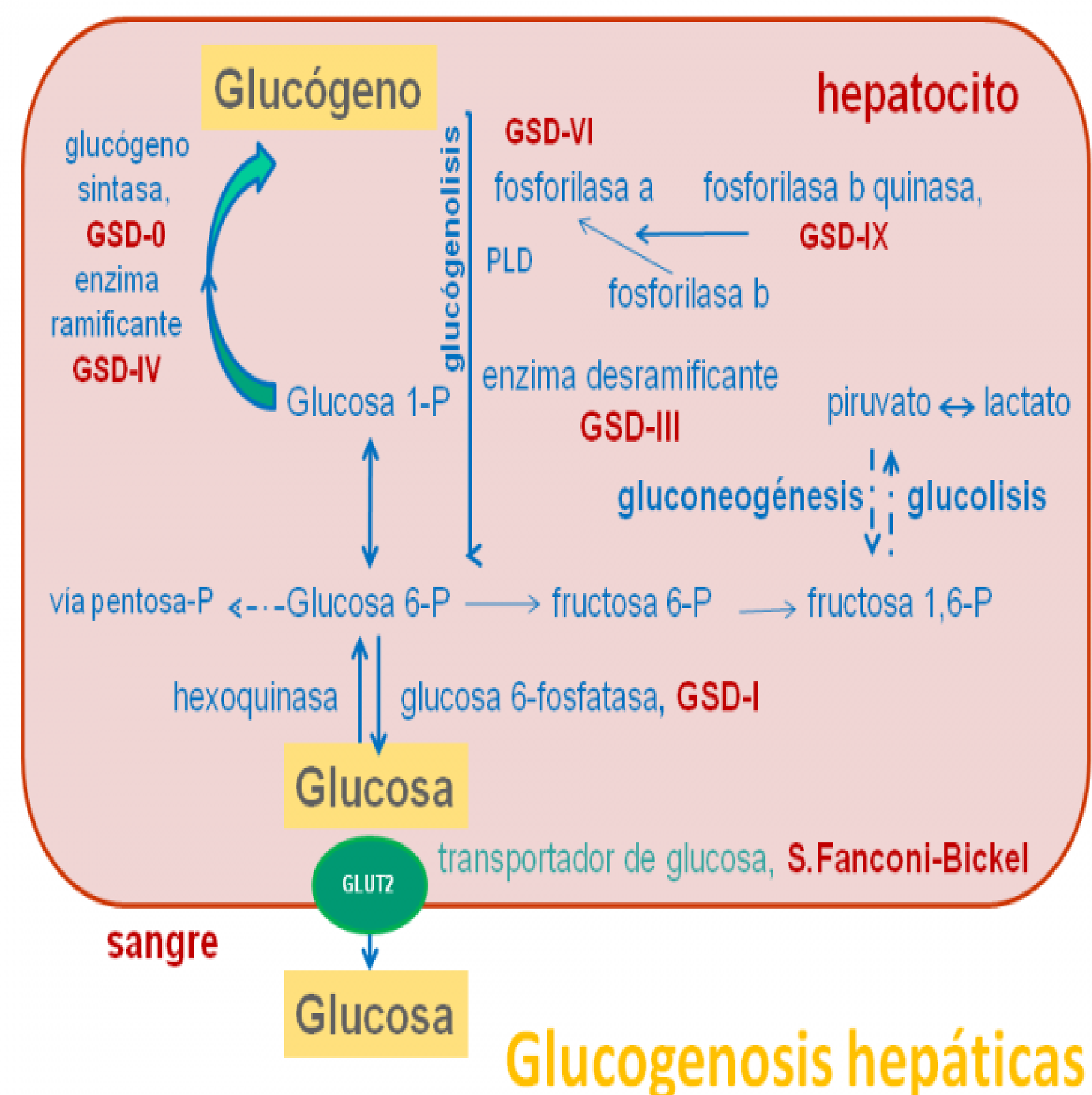
# CARACTERIZACION DE PACIENTES CON GLUCOGENOSIS EN UNA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA EN CALI

## Introducción

Las glucogenosis son un grupo de enfermedades hereditarias, debidas a ausencia de una o más enzimas de la síntesis o degradación del glucógeno llevando a depósito de cantidades o tipos anormales de glucógeno en los tejidos. De herencia autosómica recesiva excepto la tipo VI (ligada al X).

Su frecuencia aproximada es de 1/20.000-25.000 nacidos vivos, por subdiagnóstico (tipos leves no diagnosticados).

Caracterizada en la etapa neonatal por Hipoglucemia, Hepatomegalia, Aspecto de “muñeca”, Intolerancia al ayuno, elevación de ácido láctico, colesterol y triglicéridos, Retraso en el crecimiento, Sangrados frecuentes y hematomas por déficit plaquetario. Neutropenia e incremento en el riesgo de infección por alteración de neutrofilos (en el tipo Ib), Cardiomegalia e hipotonía. Afectando más el hígado y el músculo.



## INTRODUCCION

### Glucogenosis (GSD) hepáticas

Tipo de GSD, nombre enfermedad	Defecto enzimático o transportador (gen)	Órgano afectado
Ia, von Gierke	Glucosa-6-fosfatasa (G6PC)	Higado, riñón
Ib	Glucosa 6-fosfatasa traslocasa (SLC37A4)	Higado, riñón, leucocitos
III, Cori, Forbes	Enzima desramificante (AGL)	Higado, músculo
IV, Anderson	Enzima ramificante (GBE1)	Higado
VI, Hers	Fosforilasa (PYGL)	Higado
IX	Fosforilasa-β-quinasa (PHKA2)	Higado y/o músculo
0	Glucógeno sintasa (GYS2)	Higado
Síndrome de Fanconi-Bickel (GSD secundaria)	Transportador GLUT2 (SLC2A2)	Higado, riñón

## OBJETIVOS

Describir 5 paciente con glucogenosis, en una consulta de endocrinología Pediátrica y hospitalización en los últimos 5 años.

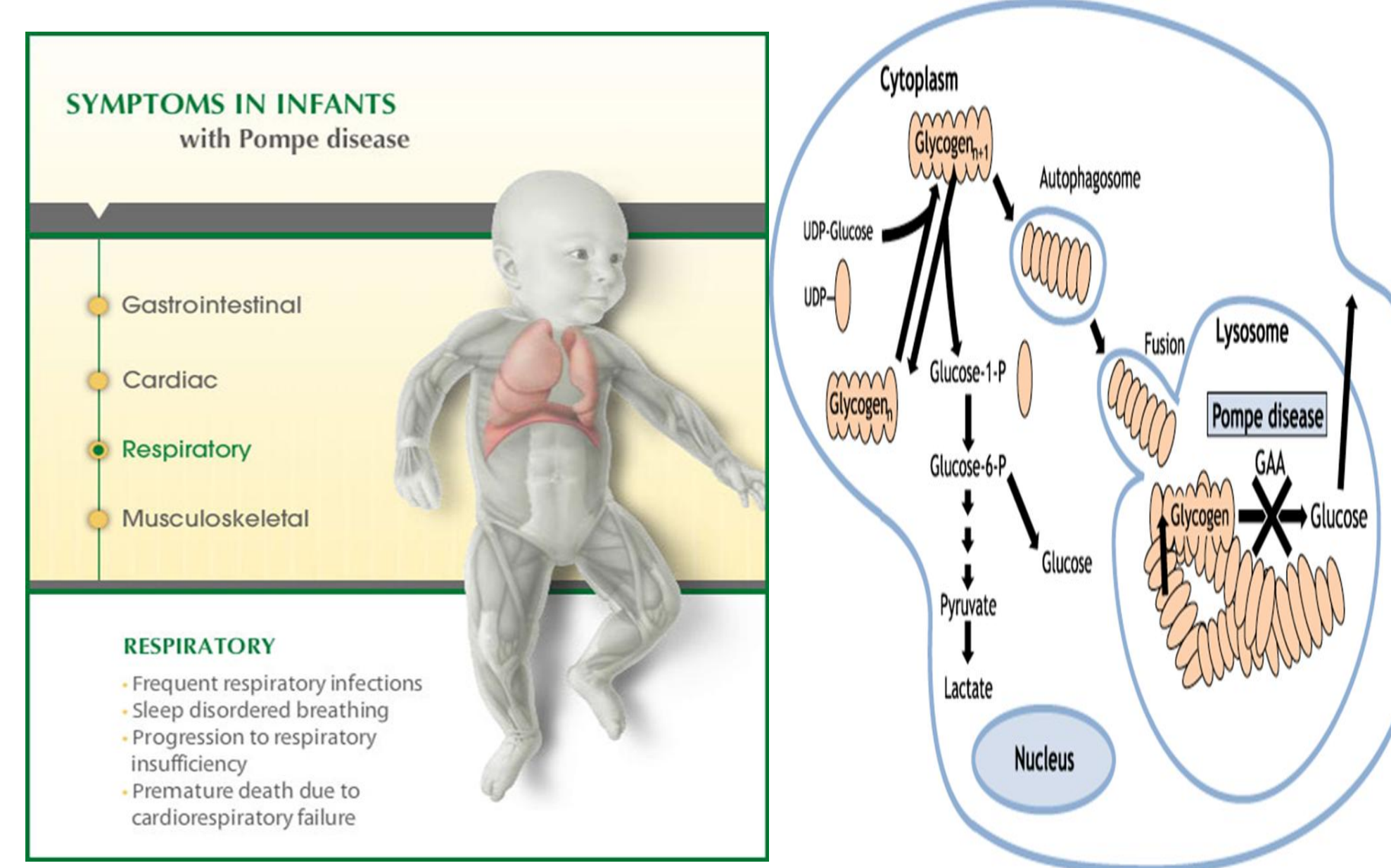
## HALLAZGOS

Pacientes	Edad dx AÑOS	Sexo	Peso	talla	TIP O DE GGS	Higado	Cardiomegalia	AST	ALT	COLESTEROL	TGC	AC U-RICO	CPK
1	1	F	3400	53	I	+	-	694	525	279	240	7.3	ND
2	4	F	3000	50	I	+	-	31	26	235	230	7.8	96
3	1	F	3500	52	III	+	-	1017	525	298	346	4.8	122
4	6	F	ND	ND	IB	+	+	251	58	200	629	11	ND
5	11	F	ND	ND	II	+	+	203	294	180	248	1.9	588

\*: muertas 1, GCS:Glucogenosis, AST ALT transaminasas. COL:colesterol. TGC:triglicérido. hígado hepatomegalia cardiomegalia +presente -ausente



## Tipos



## Tipos

GSD primarias	Defecto enzimático (gen)	Características clínicas
II, Pompe	α-glucosidasa ácida (GAA)	Infantil: cardiomegalia, hepatomegalia, hipotonía Juvenil y adulto: debilidad progresiva
III, Cori	Enzima desramificante (AGL)	Infancia: hipotonía, debilidad, hepatomegalia, cardiopatía, hipoglucemia. Adulto: debilidad progresiva
IV, Andersen	Enzima ramificante (GBE1)	Congénita: hipotonía, fallo hepático Juvenil y adulto: debilidad proximal, APBD*
V, McArdle	Miofosforilasa (PYGM)	Intolerancia al ejercicio, mialgia, calambres Tardia: mioglobinuria, debilidad
VII, Tarui	Fosfofructoquinasa (PFKM)	Intolerancia al ejercicio, mialgia, calambres, mioglobinuria, debilidad, anemia hemolítica?
IX	Fosforilasa quinasa (PHKA1)	Intolerancia al ejercicio, mialgia, calambres, mioglobinuria, debilidad, hepatopatía? y cardiopatía?
PGK	Fosfoglicerato quinasa (PGK1)	Intolerancia al ejercicio, mialgia, calambres, mioglobinuria, debilidad, anemia hemolítica, epilepsia
X	Fosfoglicerato mutasa (PGAM2)	Intolerancia al ejercicio, mialgia, calambres, mioglobinuria, debilidad
XI	Lactato deshidrogenasa (LDHA)	Intolerancia al ejercicio, mialgia, calambres, mioglobinuria, debilidad, acroeritema
XII	Aldolasa (ALDO-A)	Intolerancia al ejercicio, debilidad y anemia hemolítica?
XIII	β-enolasa (ENO)	Intolerancia al ejercicio, debilidad
XIV	Fosfoglucomutasa (PGM-1)	Intolerancia al ejercicio, mioglobinuria

## Conclusiones

El manejo sintomático, para evitar hipoglucemias severas deterioro neurológico, mas daño hepático y muerte. Se deben sospechar en pacientes con hipoglucemias persistentes y compromiso hepático. Ya existe terapia de reemplazo enzimático. Se considera importante la consejería genética ,MANEJO Multidisciplinario y el reporte de estos pacientes ya que No existen datos epidemiológicos en Colombia.

## Bibliografía

- Shaw V, Lawson M. Disorders of carbohydrate metabolism. En: Shaw V, Lawson M (eds.). Clinical Paediatric Dietetics. 3rd ed. Oxford: Blackwell Scientific Publications; 2007. p. 390-420.
- Glucogenosis tipo III. J.I. Ibarra-lúzar, A Fernández-bravo, K. Villelabeitia-Jaureguizar, I. Arjona-carmona y g. Bermejo-Fernández. Rehabilitación 2006;40(4):216-8
- Mucopolisacaridosis. Bethesda, MD (EUA): National Institute of Neurological Disorders and Stroke; 2009.