



**Nombre del alumno:**

**Juan Carlos López Gómez**

**Nombre del profesor:**

**Q.F.B Gladys Elena Gordillo Aguilar**

**Nombre del trabajo: enfermedad de Hers.**

**Materia: Bioquímica**

**Grado: 1 semestre**

Comitán de Domínguez Chiapas a 05 de diciembre del 2020

## Introducción

Las glucogénesis o enfermedades del almacenamiento de glucógeno, abarcan un rango de enfermedades que se caracterizan por el almacenamiento o utilización anormal del glucógeno.

Más de 12 tipos de glucogenosis han sido identificadas, las cuales son clasificadas de acuerdo a su deficiencia enzimática. En general, las glucogenosis afectan primariamente el hígado y el músculo, pero pueden también afectar los riñones o intestino.

La hipoglicemia recurrente y hepatomegalia son las características cardinales de las glucogenosis que afectan el hígado, mientras que rabdomiólisis, dolor muscular o cardiomiopatía son signos de glucogenosis afectando los músculos.

Es importante identificar el tipo de glucogenosis ya que cada uno tiene una historia natural, tratamiento y complicaciones diferentes.

## ENFERMEDAD DE HERS

La enfermedad de Hers es una enfermedad rara, hereditaria de depósito del glucógeno, que generalmente cursa con síntomas más leves que la mayoría de las otras glucogenosis. Se produce por una deficiencia de la enzima conocida como fosforilasa hepática.

La enfermedad de Hers se caracteriza por hepatomegalia (hígado anormalmente grande) e hipoglucemia (niveles bajos de glucosa, azúcar, en sangre) moderada, cetosis (niveles elevados de acetona y otros cuerpos cetónicos en sangre) y un retraso moderado del crecimiento. Los síntomas no son siempre evidentes durante la niñez, y los niños enfermos por lo general pueden hacer una vida normal. En algunos casos aislados la enfermedad puede ser severa.

### Causas

Deficiencia en la actividad de una de varias enzimas en la cascada de activación de la **fosforilasa**, La mayoría de los casos el resultado de defectos de la fosforilasa b quinasa, una enzima que activa la fosforilasa por fosforilación. Fosforilasa b quinasa es una unidad milimétrica que consta de 4 subunidades diferentes, cada una codificada por un gen único, ubicado en los cromosomas diferentes. Las mutaciones en tres genes (PHKA2, PHKB, y PHKG2) ha sido demostrada en pacientes con deficiencia de fosforilasa b quinasa. Además, varios subtipos de deficiencia de la fosforilasa quinasa se han identificado, con base en los tejidos afectados y el modo de herencia (autosómico recesivo o recesivo ligado al cromosoma X).

El subgrupo más común es la forma recesiva ligada al cromosoma-X. Lo clásico es el resultado de una deficiencia primaria de la fosforilasa hepática (PYGL). Los pacientes con un defecto de la proteína quinasa dependiente de camp rara vez se han reportado.

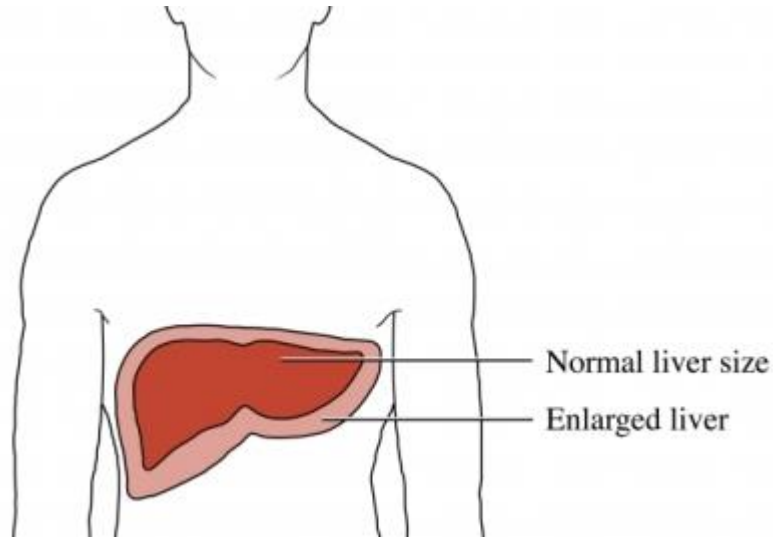
### Fisiopatología

Debido al defecto enzimático, las vías metabólicas de los carbohidratos se ven bloqueadas y se acumula un exceso de glucógeno en los tejidos afectados. Dependiendo del defecto enzimático es o son los órganos afectados. En el caso de la enfermedad de Hers, la enzima es específica del hígado y de los eritrocitos. Esto hace que se acumule glucógeno en el hígado y que se produzca hipoglucemia. Debido a que se puede almacenar el exceso de glucosa en forma de glucógeno, pero no se puede recuperar la misma, hay periodos de hipoglucemia, que si se prolonga puede llevar a un estado de cetosis.

## Síntomas

- Se manifiesta el aumento del tamaño del hígado pero disminuye con la edad
- Hipoglucemia

### Aumento del tamaño del hígado



## Diagnóstico

Acercas de sus síntomas e historial clínico. Se le realizará un examen físico. El diagnóstico de las EAG generalmente se realiza durante la lactancia o la niñez. Con frecuencia, se realiza según los síntomas descritos anteriormente. Las pruebas pueden incluir:

- Biopsia de los órganos afectados
- Muestras de sangre y de orina
- Resonancia magnética (RM): una prueba que utiliza ondas magnéticas para obtener imágenes del interior del cuerpo

## Diagnóstico genético de preimplante

Esta prueba puede utilizarse para realizar un diagnóstico oportuno de ciertos tipos de EAG. Con frecuencia, se realiza cuando existen antecedentes familiares.

En esta técnica, se recolectan óvulos y espermias de una pareja que tiene un riesgo conocido. El óvulo es fertilizado en el laboratorio. El embrión sin la EAG luego se implanta dentro del útero de la madre. Esta técnica permite que los padres tengan

otros niños sin la enfermedad. Este proceso puede todavía plantear dilemas éticos o religiosos en algunas parejas.

### Tratamiento

- Cambios en la dieta:
  - En el caso de los niños de más de dos años, se pueden administrar alimentos con carbohidratos de forma frecuente y en poca cantidad a lo largo del día. Estos alimentos pueden incluir fécula de maíz sin cocer, que proporciona una forma de liberación lenta y continua de glucosa.
- Medicamentos:
  - Allopurinol (Aloprim, Zyloprim): reduce los niveles de ácido úrico en sangre para prevenir la gota y los cálculos renales
- Procedimiento: en el caso de bebés menores de dos años, se puede administrar glucosa a través de una sonda que pasa por la nariz y hacia el estómago.

## Conclusión

El principal objetivo de hablar de la glucogenosis VI es prevenir las manifestaciones primarias, hipoglucemia, cetosis y hepatomegalia y complicaciones secundarias pubertad retardada, baja estatura y cirrosis.

Esto se logra al mantener niveles óptimos de glicemia simulando las demandas endógenas. Se usa una dieta alta en carbohidratos y fraccionada.

Ante la presencia de hepatomegalia en infantes o adolescentes, se debe considerar la posibilidad diagnóstica de enfermedad por depósito. El realizar un diagnóstico oportuno conllevará a minimizar las complicaciones, como el retraso en el crecimiento y desarrollo de este adolescente con diagnóstico tardío de glucogenosis hepática.

## Bibliografía

Auad, J. P. (s.f.). *GLUCOGENOSIS*. Obtenido de [http://www.scielo.org.bo/pdf/rmcmlp/v21n2/v21n2\\_a06.pdf](http://www.scielo.org.bo/pdf/rmcmlp/v21n2/v21n2_a06.pdf)

Monge, R. M. (s.f.). *Enfermedad de Hers*. Obtenido de <https://es.scribd.com/doc/93007394/Enfermedad-de-Hers>

universidad abierta y a distancia de mexico. (04 de 05 de 2020). *generalidades de la química* . Obtenido de [https://csba.unadmexico.mx/pluginfile.php/38438/mod\\_label/intro/U1.%20Generalidades%20de%20la%20qu%C3%ADmica.pdf](https://csba.unadmexico.mx/pluginfile.php/38438/mod_label/intro/U1.%20Generalidades%20de%20la%20qu%C3%ADmica.pdf)