



NOMBRE DEL ALUMNO: Edman Uriel
Morales Aguilar

NOMBRE DEL PROFESOR: Gladys
Elena Gordillo Aguilar

NOMBRE DEL TRABAJO: enfermedad
de von gierke

MATERIA: Bioquímica

GRADO: Primer semestre grupo A

ENFERMEDAD DE VON GIERKE

La Enfermedad de Von Gierke o glucogenosis tipo I (GSD-I) es una enfermedad metabólica poco frecuente, hereditaria autosómica recesiva, provocada por un acúmulo anormal de glucógeno. La deficiencia de la glucosa-6-fosfatasa (G-6-Fosfatasa), que es la enzima que interviene en el último paso en la producción de glucosa a partir de las reservas de glucógeno hepático y de la gluconeogénesis causa una grave hipoglicemia. Fue diagnosticada por primera vez en 1928 por Simon Van Creveld y estudiada histológicamente por Edgar Von Gierke en 1929. Se estima que la incidencia es del orden de 1/100.000 nacimientos y se transmite de forma autosómica recesiva. Por tanto, la GSD-I está presente tanto en hombres como en mujeres y es necesario que ambos padres transmitan el gen mutado para que ésta se manifieste.

Estadísticamente, si ambos padres son portadores del gen mutado, cada uno de sus hijos tiene el 25% de probabilidad de heredar la enfermedad, el 25% de ellos de ser sanos y el 50% de ser portadores. En esta forma de glucogenosis, el defecto básico es que el paciente tiene una deficiencia en el enzima Glucosa 6-fosfatasa y no puede convertir la G-6-Fosfato en glucosa libre (sustancia de la que el organismo obtiene la energía). El problema inmediato es la baja cantidad de azúcar en la sangre; algunos pacientes, por ejemplo algunos niños, tienen serias hipoglucemias. La enzima es escasa en el hígado, riñones e intestino delgado, donde funciona normalmente.

Como los pacientes con GSD-I pueden almacenar glucosa como glucógeno pero no pueden liberarlo normalmente, con el tiempo se acumulan grandes cantidades de glucógeno en el hígado. Ciertas hormonas, particularmente el glucagón, se incrementan en el cuerpo intentando hacer crecer el nivel de azúcar en la sangre pero eso resulta imposible. También se incrementa considerablemente el ácido láctico (intenta romper el glucógeno en glucosa) y las grasas en la sangre. Las grasas están movilizadas y se almacenan en el hígado con el glucógeno, esto conduce a agrandar el hígado (hepatomegalia). Por lo demás, el hígado funciona con normalidad.

La enfermedad de Von Gierke causa síntomas como:

- Fatiga,
- Irritabilidad,
- Hambre Constante Y Demanda De Alimento Continúa,
- Tendencia A Epistaxis (Sangrados Nasales) Y Hematomas,
- Extremidades Y Tórax Delgados,
- Mejillas Hinchadas Y
- Vientre Protuberante

CONCLUSIÓN

El glucógeno es un glúcido formado por una larga cadena de varias moléculas de glucosa y es la forma principal de reserva de la glucosa y se almacena principalmente en el hígado y en los músculos, es muy importante en el organismo ya que se forma a partir de la glucosa en sangre esencialmente en una reacción llamada gluconeogénesis. Los pacientes con glucogenosis son incapaces de liberar la glucosa almacenada en el hígado y los músculos. Para liberar la glucosa a la sangre es necesario la acción de una enzima del grupo glucosa-6-fosfatasa. El mal funcionamiento de estas enzimas se debe a trastornos genéticos. En esta enfermedad se da una acumulación anormal de glucógeno ya que la enzima glucosa 6 fosfatasa causa una grave hipoglicemia y por lo tanto los órganos afectados en esta enfermedad son el hígado y el riñón, esta enfermedad se puede deber a factores genéticos

BIBLIOGRAFÍA

<https://medicina.ufm.edu/eponimo/enfermedad-de-von-gierke/>

<https://www.tuotromedico.com/temas/enfermedad-von-gierke.htm#:~:text=%20%C2%BFCu%C3%A1les>