

**Nombre del alumno: pablo cordova**



**Nombre del profesor: gladys**

**Nombre del trabajo: : glucogeno**

**Materiabiocquimica**

**Grado: 1**

La glucogenosis tipo II o enfermedad de Pompe, es una rara enfermedad de almacenamiento lisosómico hereditaria autosómica recesiva, causada por una disfunción de la enzima Glucosil Transferasa  $\alpha(1\rightarrow4)$  ácida lisosómica, también denominada maltasa ácida. Provoca una acumulación creciente de glucógeno en el lisosoma, que afecta, principalmente, al tejido muscular. En niños destaca por producir insuficiencia cardíaca al acumularse en el músculo cardíaco, causando cardiomegalia

La enfermedad de Pompe es un error congénito del metabolismo del glucógeno que afecta al gen encargado de dar la orden de síntesis de la enzima alfa-(1,4)-glucosidasa en los lisosomas. Dicho gen (GAA) se encuentra localizado en el brazo largo del cromosoma 17 (17q). Dependiendo del tipo de mutación en el gen, existirá una deficiencia total o parcial de la actividad de la enzima en todas las células del organismo. Esta deficiencia puede tener consecuencias sobre diferentes tejidos, aunque el efecto más notable se produce en las células musculares, pues en ellas se acumula gran cantidad de glucógeno residual que es absorbido por los lisosomas para su transformación en glucosa

**Los síntomas pueden ser un poco diferentes, dependiendo de cuando se presenta la enfermedad. En los bebés, los síntomas incluyen:**

**Tipo clásico:**

**Debilidad muscular**

**Tono muscular pobre**

**Hígado agrandado**

**Insuficiencia en ganar peso y de crecimiento al ritmo esperado (insuficiencia de crecimiento)**

**Problemas para respirar**

**Problemas de alimentación**

**Infecciones en el sistema respiratorio**

**Problemas de oído**

**Tipo no clásico:**

**Retraso de las habilidades motrices (como revolcarse o sentarse)**

**Los músculos debilitándose progresivamente**

**Corazón anormalmente grande**

**Problemas de respiración**

## TRATAMIENTO

Hasta fechas muy recientes, la mayor parte de los enfermos de Pompe tan sólo recibían terapias paliativas que aliviaban los síntomas pero que no ayudaban a resolver el curso, frecuentemente mortal, de la enfermedad. En la actualidad, debido

a la proliferación del uso de Myozyme, una proporción creciente de los afectados

está accediendo a la Terapia de Substitución Enzimática (TSE).

La TSE ha supuesto un hito en la lucha contra la enfermedad de Pompe, pues, por

primera vez, los afectados disponen de un tratamiento que puede influir significativamente sobre la evolución de su dolencia. Sin embargo, la TSE no es perfecta, ya que sus potenciales efectos benéficos pueden variar substancialmente de

un enfermo a otro. Además, aunque la aplicación de la TSE puede impedir, o retrasar de una forma muy significativa, la progresión de la enfermedad, no es menos cierto que, en líneas generales, la TSE tiene una capacidad limitada para reparar los daños ya causados por la acumulación de glucógeno,

particularmente en

lo que se refiere al músculo esquelético.

## **Conclusión**

**La enfermedad de Pompe se puede detectar prenatalmente, y la AEEG recomienda que las familias con antecedentes directos o indirectos, principalmente de la variedad infantil de la enfermedad, realicen alguna de las siguientes pruebas de detección en posteriores embarazos:**