



Nombre del alumno:

Celia Guadalupe Reyes López

Nombre del profesor:

QUIM. Gladys Elena Gordillo Aguilar

Nombre del trabajo:

Enfermedad de Hers

Materia:

Bioquímica

Grado:

1° Semestre "A"

Comitán de Domínguez Chiapas a 18 de Enero del 2020

ENFERMEDAD DE HERS

La enfermedad de Hers es una enfermedad metabólica rara hereditaria que se caracteriza por el depósito de glucógeno en el hígado. También se denomina Enfermedad por Depósito de Glucógeno, Tipo VI, Glucogénesis por Déficit de Fosforilasa Hepática, Glucogénesis Tipo VI, Déficit de Fosforilasa Hepática o Enfermedad por Depósito de Glucógeno por Déficit de Fosforilasa.

CAUSAS-ETIMOLOGIA

La enfermedad de Hers está causada por un déficit congénito de la enzima (sustancia proteica capaz de activar una reacción química definida) llamada Fosforilasa hepática, que es necesaria para convertir el glucógeno en glucosa, la sustancia de la que el organismo obtiene la energía. Estos errores en el metabolismo que afectan a la formación y utilización del glucógeno, da lugar a un depósito o acúmulo en concentraciones anormales en el hígado. El diagnóstico definitivo se lleva a cabo mediante determinación de los niveles de la enzima Fosforilasa hepática.

CUADRO CLINICO

Los pacientes presentan; el riesgo de formación de adenoma hepático en la infancia tardía y la adultez es mayor. Estas características clínicas y alteraciones bioquímicas generalmente se resuelven por la pubertad. La mayoría de los adultos son asintomáticos.

La hipoglucemia puede ocurrir durante el embarazo. Además, los pacientes pueden presentar elevación de las transaminasas en suero, hiperlipidemia, hipotonía y debilidad muscular. Variantes raras pueden tener acidosis renal, miopía, neuropatía periférica, miocardiopatía y pueden ser mortales.

La presentación más común es en niños de 1 a 5 años, con antecedentes de abdomen prominente, retraso del crecimiento, y retraso en los hitos del motor. Estos niños también pueden tener antecedentes de hipoglucemia leve en ayunas e hipotonía.

Puede presentar hipoglucemia (niveles bajos de glucosa, azúcar en sangre) moderada, hiperlipidemia (aumento de lípidos en sangre) y cetosis (niveles elevados de acetona y otros cuerpos cetónicos en sangre) en grado leve. No afecta al tejido muscular del corazón ni al músculo esquelético.

Los síntomas no son siempre evidentes durante la niñez, incluso la hepatomegalia (aumento de tamaño del hígado) y el retraso en el crecimiento mejoran con la edad y pueden desaparecer en la pubertad.

El tratamiento es sintomático, aunque la mayoría de los pacientes no requieren tratamiento.

CONCLUSION

Como ya se explicó, la enfermedad de Hers es una enfermedad hereditaria por lo que se presenta desde temprana edad, aunque no siempre. Un dato que no se hizo mención pero que es importante recalcar es que esta es una enfermedad monogenética que altera el cromosoma 14. Es también una enfermedad autosómica recesiva, es decir, que tanto la madre y el padre son solo portadores del gen Glucógeno Fosforilasa L, pero esto no determina en su totalidad de que sus descendientes hereden esta enfermedad, se estima solo un 25% de probabilidad de padecerla, el otro 25% es una probabilidad de no heredarla, mientras que los 50% restante indicaría ser portador igual que sus padres.

Esta enfermedad se caracteriza por el depósito de glucógeno en el hígado. La glucosa es la principal fuente de energía, esta misma se almacena en el hígado principalmente cuando el cuerpo no necesita usar la glucosa, este almacenamiento se descompone creando varias moléculas conectadas entre sí y que lleva por nombre glucógeno.

Entonces esta enfermedad se da por una deficiencia de glucógeno Fosforilasa (que también recibe ese nombre) al haber esta deficiencia no se produce la fosforilación del glucógeno a glucosa 1 fosfato y posteriormente a glucosa 6 fosfato, por lo tanto produciría en el paciente hipoglucemia.

Se considera una enfermedad muy rara, se estima que ocurre un caso por cada 20 a 25 mil personas y que es más común en niños de 1 a 5 años.

Referencias

Enfermedad De Hers [k6nqxo6rd9lw]. (n.d.). Idoc.Pub. Retrieved Diciembre 4, 2020, de <https://idoc.pub/documents/enfermedad-de-hers-k6nqxo6rd9lw>

Enfermedad de Hers - Salud y Vida Sana. (n.d.). Todo-En-Salud.com. Consultado el 4 de diciembre de 2020, de <http://todo-en-salud.com/2010/12/enfermedad-de-hers>

Prueba genéticas - Glucogénesis tipo VI, Enfermedad de Hers (Enfermedad de almacenamiento de glicógenos tipo VI, Enfermedad de Hers) - Gen PYGL - IVAMI. (n.d.). Wwww.Ivami.com. Consultado el 4 de diciembre de 2020, de <https://www.ivami.com/es/pruebas-geneticas-mutaciones-de-genes-humanos-enfermedades-neoplasias-y-farmacogenetica/1345-pruebas-geneticas-glucogenosis-tipo-vi-enfermedad-de-hers-glycogen-storage-disease-type-vi-hers-disease-gen-i-pygl-i>