



PASIÓN POR EDUCAR

**Nombre del alumno: Maricruz Elizama
Méndez Pérez**

**Nombre del profesor: Gladys Elena
Gordillo Aguilar**

**Nombre del trabajo: Enfermedad
relacionada con el glucógeno**

Materia: Bioquímica

Grado: 1

(MarcadorDePosición1)

Comitán de Domínguez Chiapas a 04 de Diciembre del 2020

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 una acumulación 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 hipoglucemia.

EPIDEMIOLOGIA

La herencia de enfermedades genéticas se describe tanto por el tipo de cromosoma en que se encuentra el gen anormal, como por el hecho de que el mismo gen sea dominante o recesivo, 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.

ETIOLOGIA

En esta forma de glucogenosis, el principal defecto es que el paciente tiene una deficiencia en el enzima glucosa 6-fosfatasa y no puede convertir el glucógeno en glucosa libre (sustancia de la que el organismo obtiene la energía). El principal problema son los bajos niveles de azúcar en la sangre. Algunos pacientes, por ejemplo: niños; tienen serias hipoglicemias. La enzima es escasa en el hígado, riñones e intestino delgado, donde funciona y abunda normalmente. El problema metabólico está centrado en el hígado. Las grasas están movilizadas y se almacenan en el hígado con el glucógeno, esto conduce a agrandar el hígado (hepatomegalia).

CLASIFICACION

Dentro de la GSD-I se han identificado en un principio dos subtipos, el GSD-Ia y el GSD-Ib.

La enfermedad de Von Gierke o glucogenosis tipo I, puede incluirse en cualquiera de las siguientes categorías:

- Glucogenosis
- Errores innatos del metabolismo
- Enfermedades de depósito de glucógeno
- Enfermedades genéticas
- Enfermedades raras.

Estos son los síntomas de la enfermedad de Von Gierke:

- Hambre constante y necesidad frecuente de comer.
- Tendencia a sangrados nasales y formación de hematomas.
- Fatiga.
- Irritabilidad.
- Mejillas hinchadas, extremidades y tórax delgados y un vientre protuberante.

CUADRO CLINICO

La enfermedad puede manifestarse en los primeros meses de vida, o bien, en los casos menos graves, hacia finales del primer año. Los recién nacidos pueden presentar hepatomegalia, insuficiencia respiratoria, cetoacidosis y convulsiones hipoglucémicas.

En la niñez[

- Hipoglucemia: niveles de azúcar en la sangre muy bajos.
- No respuesta a la prueba de glucagón o adrenalina: Se incrementa el ácido láctico en sangre en lugar de los niveles de azúcar.
- Hepatomegalia: agrandamiento del hígado.
- Aspecto de “muñeca”: mejillas hinchadas, extremidades y tórax delgados y un vientre protuberante.
- Intolerancia al ayuno, necesidad de alimentaciones frecuentes.
- Niveles altos de ácido láctico, colesterol y grasas en sangre (principalmente triglicéridos).
- Retraso en el crecimiento lineal y del desarrollo motor.
- Sangrados frecuentes y xantomas por deficiencias plaquetarias.
- Neutropenia e incremento en el riesgo de infección y úlceras en la boca o los intestinos por el mal funcionamiento de los leucocitos (en el tipo Ib)

En la pubertad

- Retraso de la pubertad y desarrollo insuficiente.
- Nivel elevado de ácido úrico que puede provocar episodios de gota.
- Adenomas hepáticos. Si no se tratan pueden derivar en malignos.
- Cálculos renales o insuficiencia renal.
- Osteoporosis, consecuencia de un equilibrio de calcio negativo.
- Proteinuria y microalbuminuria.

Mortalidad

Las principales causas de muerte son convulsiones hipoglucémicas y/o acidosis grave. En la GSD-Ib, las infecciones pueden ser la causa más probable de muerte. Es posible por otra parte, que se produzca hipoglucemia profunda sin síntomas clínicos. En la actualidad, este fenómeno se explica mediante la elevación de la concentración de cuerpos cetónicos en la sangre, que sustituye a la glucosa como fuente de energía para el cerebro. La mortalidad, frecuente en otras épocas, se ha tornado ahora en rara si el control metabólico es el adecuado.

DIAGNOSTICO

La hipoglucemia en ayunas con hepatomegalia, hiperlipidemia, acidosis láctica y una respuesta disminuida de la glucemia a la adrenalina y al glucagón, sugieren fuertemente el diagnóstico.

TRATAMIENTO

La respuesta del paciente al tratamiento con administración frecuente de alimentos con alto contenido en almidón durante el día y alimentación nocturna por sonda es variable,

mejorando la mayoría de los trastornos asociados a la GSD I, aunque sin corregirse la patología.² Los niveles de lactato, ácido úrico y triglicéridos permanecen entre leve y moderadamente elevados en la mayoría de los pacientes.

CONCLUSION

La enfermedad de Von Gierke es una de las enfermedades poco frecuente que puede llegar a causar otra enfermedad que necesite de más cuidado del que ya tiene como tratamiento de esta enfermedad y que la persona que lo padezca tiene que tener cuidado de tener un buen tratamiento y mantener una vida saludable, como también mantener una dieta saludable.

BIBLIOGRAFIA

- Esta página se editó por última vez el 15 dic 2019 a las 02:50.
- El texto está disponible bajo la Licencia Creative Commons Atribución Compartir Igual 3.0

https://es.wikipedia.org/wiki/Enfermedad_de_Von_Gierke

23 noviembre 2020, U.S. Department of Health and Human Services National Institutes of Health

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000338.htm>