



## ***MEDICINA HUMANA***

***Nombre del alumno: Arturo Rodríguez Ramos***

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

***Tema: Enfermedades relacionadas con el glucógeno***

***Materia: “Bioquímica”***

***Grado: “1”***

***Grupo: “A”***

*Comitán de Domínguez Chiapas a 5 de diciembre*

*La glucosa es un azúcar simple. Es una forma de carbohidrato y es la fuente principal de energía de nuestro cuerpo. El glucógeno es la forma de almacenamiento de la glucosa en nuestro cuerpo.*

*Las enfermedades de almacenamiento de glucógeno (EAG) son un grupo de trastornos genéticos hereditarios. A raíz de ellas, el glucógeno se forma o se libera del cuerpo de forma incorrecta. En consecuencia, aumentan las cantidades anormales o los tipos de glucógenos en los tejidos.*

*Los tipos principales de EAG se clasifican por número y nombre e incluyen:*

- *Tipo 0 (deficiencia de glucógeno sintasa hepática)*
- *Tipo I (enfermedad de Von Gierke, defecto en glucos-6-fosfatasa): el tipo más frecuente de EAG; representa el 90% de todos los casos de EAG*
- *Tipo II (enfermedad de Pompe, carencia de maltasa ácida)*
- *Tipo III (enfermedad de Cori, carencia de la enzima desramificante)*
- *Tipo IV (enfermedad de Andersen, carencia de la enzima ramificante)*
- *Tipo V (enfermedad de McArdle, carencia de fosforilasa de glucógeno en los músculos)*
- *Tipo VI (enfermedad de Hers, carencia de fosforilasa hepática)*
- *Tipo VII (enfermedad de Tarui, carencia de fosfofructocinasa muscular)*
- *Tipo IX (carencia de quinasa fosforilasa de glucógeno hepática)*
- *El glucógeno se almacena principalmente en el hígado o en el tejido muscular. En consecuencia, las EAG generalmente afectan el funcionamiento del hígado, de los músculos o ambos.*
- *Hígado: las EAG que principalmente afectan al hígado son los tipos I, III, IV, VI y IX.*
- *Músculos: las EAG que principalmente afectan los músculos son los tipos V y VII.*
- *El tipo II afecta a casi todos los órganos, incluso el corazón.*

*Sus causas son las siguientes*

*Las EAG se originan por un defecto de la enzima genética. Se hereda de ambos padres.*

*Normalmente, las enzimas ayudan a convertir la glucosa en glucógeno para almacenarlo. Otras enzimas convierten al glucógeno nuevamente*

**en glucosa cuando se necesita energía. Esto sucede durante una actividad, por ejemplo, el ejercicio. Con las EAG, algunas de estas enzimas son defectuosas, insuficientes o inexistentes.**

**El glucógeno anormal se acumula en el hígado o en los tejidos musculares o en ambos.**

**El principal factor de riesgo de contraer las EAG es tener un miembro de la familia con esta enfermedad. El riesgo varía con el tipo de EAG.**

**Los padres de niños con EAG tienen un 25% de posibilidad de tener otro niño con EAG. En algunos de los tipos de EAG, el riesgo aumenta hasta un 50%. En este caso, sólo afecta a los varones.**

**Los síntomas más frecuentes de las EAG incluyen:**

- **Hipoglucemia**
- **Aumento del tamaño del hígado**
- **Crecimiento lento**
- **Calambres musculares**

**Los signos y síntomas de tipos específicos de EAG incluyen:**

**Tipo 0:**

- **Bajo nivel de azúcar en sangre en ayunas**
- **Elevados niveles de lactosa en sangre**
- **Cuerpos de cetona en sangre en ayunas**
- **Niños afectados con fatiga matutina**

**Tipo i:**

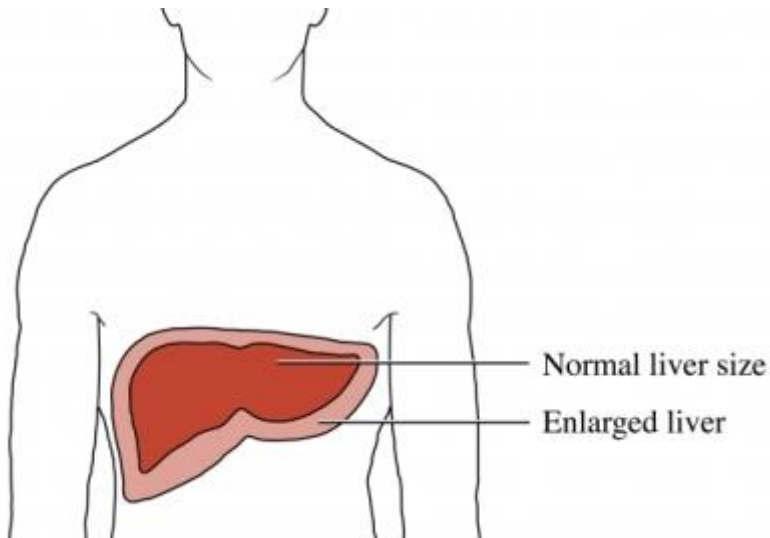
- **Hígado y riñones grandes y grasosos**
- **Hipoglucemia**
- **Altos niveles de lactato, grasas y ácido úrico en sangre**
- **Crecimiento deficiente y retraso de la pubertad**
- **Osteoporosis**
- **Aumento de las úlceras e infecciones en la boca**

**Tipo ii:**

- **Aumento del tamaño del hígado y el corazón**

- *En los casos graves, genera debilidad muscular y problemas cardíacos.*
- *En los casos graves, los niños pueden sufrir una insuficiencia cardíaca mortal a los 18 meses de vida.*
- *Es posible que las formas más leves del tipo II no causen problemas cardíacos.*

***Aumento del tamaño del hígado***



***Del tipo iii:***

- *Abdomen inflamado debido al agrandamiento del hígado*
- *Retraso en el crecimiento durante la niñez*
- *Hipoglucemia*
- *Niveles elevados de grasa en la sangre*
- *Posible debilidad muscular*

***Tipo iv:***

- *Retraso en el crecimiento durante la niñez*
- *Aumento del tamaño del hígado*
- *Cirrosis progresiva del hígado (que puede generar insuficiencia hepática)*
- *Puede afectar los músculos y el corazón en el tipo de inicio tardío*

***Tipo v:***

- **Calambres musculares cuando se realiza ejercicio**
- **Fatiga extrema después del ejercicio**
- **Orina de color rojo oscuro después de realizar ejercicio**

**Tipo vi, ix:**

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

**Tipo vii:**

- **Calambres musculares durante el ejercicio**
- **Anemia**

**Para mi conclusión**

**En el conjunto de enfermedades caracterizadas por un trastorno del metabolismo del glucógeno en tiempo que su proporción es mala en la glucogénesis pueden clasificarse en diferentes categorías en función de su mecanismo fisiopatológico o de producción según los defectos enzimáticos identificados y a veces en función de características clínicas diferenciadas. Hay nueve enfermedades que se consideran de glucógeno**

**En porción de todas las enfermedades que proporcionan las enfermedades de la glucosa mejor comer y vivir más sano por el bien de todos.**