



PASIÓN POR EDUCAR

**Nombre del alumno: Nadia Jazmin
Albores Perez**

**Nombre del profesor: Quimica. Gladya
Elena Gordillo Aguilar**

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

PASIÓN POR EDUCAR

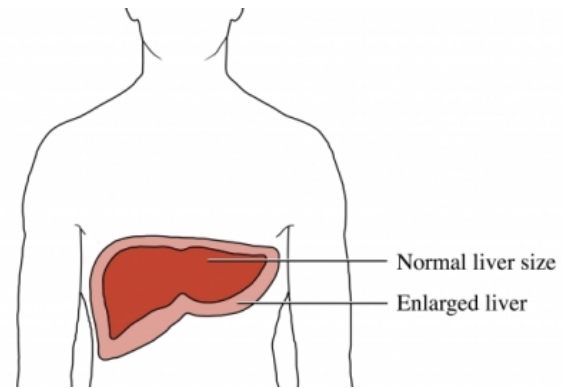
Materia: Bioquimica I

Grado: 1.A medicina humana

Comitán de Domínguez Chiapas 5 de diciembre del 2020

Enfermedad de Cori

La enfermedad de Cori-Forbes también conocida como glucogenosis tipo III, es un desorden metabólico autosómico recesivo, causado por la deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno y asociado a una acumulación de glucógeno con cadenas anormalmente cortas. La mayoría de los pacientes tienen deficiencia de esta enzima tanto en el hígado como en el músculo pero



cerca del 15% tienen deficiencia de la enzima únicamente en el hígado, al ser una enfermedad autosómica recesiva, afecta por igual a hombres y mujeres y está distribuida por varias razas y grupos étnicos. Se estima que en Europa se da un caso por cada 80.000 nacidos vivos. Los síntomas más comunes en neonatos con la glucogenosis tipo III son: temblores, sudoración, irritabilidad, apnea, coma, hipotonía, letargia, alteraciones nutricionales, dificultad respiratoria, bradicardia y muerte súbita. Los lactantes pueden manifestar, además de aquellos observados en neonatos, estos otros síntomas: malestar después de una siesta o del sueño nocturno, retraso en el crecimiento, muy buen apetito a pesar del pobre crecimiento, circunferencia abdominal creciente (poco frecuente), síntomas que sugieren hipoglucemia asociada a una enfermedad intercurrente.

Se caracteriza por hipoglucemia, hepatomegalia y miopatías progresivas. El análisis molecular del gen *AGL* ha evidenciado mutaciones que difieren según la población estudiada. En la actualidad, no existen reportes que describan mutaciones en el *AGL* de pacientes colombianos con esta condición.

Se puede obtener información sobre esta enfermedad en los análisis de laboratorio que se pueden hacer como por ejemplo, los niveles de la sangre, también la función hepática, perfil lipídico, los cuerpos cetónicos, los niveles de lactato y ácido úrico en la sangre, los valores de creatinina quinasa sérica.

Clínica y diagnóstico

La forma hepática se caracteriza por hepatomegalia y abdomen protruyente, obesidad de tronco, cara de muñeca, hipotonía, retardo de crecimiento y retardo del desarrollo motor en el primer año. Los síntomas tienden a desaparecer llegada la adolescencia. Existe una forma mixta hepática y muscular que es la más frecuente y en la cual entre la segunda y tercera década de la vida aparece una degeneración muscular miopática y neurogénica. También se ha descrito miocardiopatía.

Los pacientes presentan aumento de transaminasas, fibrosis periportal, y cirrosis micronodular. Se produce ictericia y aumento de creatinquinasa muscular, lo que contribuye a la miopatía. Además puede existir cetosis de ayuno, hipercolesterolemia e hiperbetalipoproteinemia sin hipertrigliceridemia. Estas anomalías generalmente mejoran con la edad y la hepatomegalia retrocede, pero pueden producir fibrosis crónica que ocasiona cirrosis a largo plazo en un número pequeño de niños con esta forma de presentación (1,2,5).

Conclusiones:

Se ha mencionado que la enfermedad de Cori Forbes es aquella que daña nuestro organismo, ya que hay un error en la enzima que hay tipos desde que naces hasta que eres grande, lo cual lo más entendible es que es un almacenamiento de glucógeno lo cual es un trastorno metabólico autosómico recesivo causado por mutaciones en el gen *AGL* que codifica las enzimas de glucógeno. El gen *AGL* está localizado en el cromosoma 1p21.2 y consta de 35 exones que incluyen una secuencia genómica de 85 kb. Actualmente, el diagnóstico definitivo de la enfermedad se establece mediante estudios moleculares no invasivos que detectan las mutaciones del gen *AGL* en pacientes con sospecha clínica y bioquímica de la enfermedad. Esta tecnología ha desplazado los métodos utilizados en el pasado, como la biopsia hepática y la de músculo, con las cuales se evidencia la acumulación de glucógeno anormal (dextrina límite) en los hepatocitos y las alteraciones histológicas musculares, esta enfermedad afecta al hígado, el músculo esquelético y el cardíaco.

(Carolina Mantilla1, 2018)

(Villa, 2010)

(Cornejo, 2006)

Bibliografía

Carolina Mantilla1, *. M. (0 de 0 de 2018). *scielo.org.co*. Obtenido de scielo:
<http://www.scielo.org.co/pdf/bio/v38s1/0120-4157-bio-38-s1-00030.pdf>

Cornejo, V. (2 de agosto de 2006). *scielo.conicyt.cl*. Obtenido de scielo:
https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-75182006000200002

Villa, A. M. (0 de enero de 2010). *glucogenesis.org*. Obtenido de Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis (AEEG): http://www.glucogenesis.org/wp-content/uploads/2018/04/GUIA-tipo_iii.pdf