



Nombre del alumno: Jazmín Hernández Morales

Nombre del profesor: Gordillo Aguilar Gladys Elena

Nombre del trabajo: Enfermedad de Cori

Materia: Bioquímica

Grado: 1°B

Comitán de Domínguez Chiapas a 18 de Enero del 2020

Enfermedad de cori

La enfermedad de Cori-Forbes 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 (IIIa), pero cerca del 15% tienen deficiencia de la enzima únicamente en el hígado (IIIb). Estos subtipos han sido explicados por diferencias en la expresión de la enzima deficiente en tejidos humanos. En casos raros, la pérdida selectiva de solamente una de las dos actividades desramificantes, glucosidasa o transferasa, da lugar al tipo IIIc o al III d, respectivamente. Clínicamente, los pacientes con glucogenosis tipo III presentan en la lactancia, o en la primera infancia, hepatomegalia, hipoglucemia y retraso en el crecimiento. La debilidad muscular en aquellos con el tipo IIIa es mínima en la infancia pero puede llegar a ser más severa en adultos; algunos pacientes desarrollan cardiomiopatías.

CAUSAS

La glucogenosis tipo III está causada por una deficiencia de la actividad de la enzima desramificante del glucógeno, que dificulta la liberación de glucosa a partir del glucógeno, pero no afecta a la liberación de la glucosa en la gluconeogénesis. La mayoría de pacientes tienen afectados tanto los músculos, en general, como el hígado (tipo IIIa). Sin embargo, algunos pacientes (aproximadamente el 15 % de todos los casos tipo III) tienen sólo afectado el hígado, sin aparente enfermedad muscular (tipo IIIb). Desde las primeras etapas de la infancia, ambas variantes son casi indistinguibles de la tipo I, manifestando hepatomegalia, hipoglucemia, hiperlipidemia y retraso en el crecimiento. En el tipo III, sin embargo, los niveles en sangre de lactato y ácido úrico son habitualmente normales y, en cambio, las elevaciones de las transaminasas hepáticas son prominentes. Los síntomas hepáticos mejoran con la edad y desaparecen después de la pubertad .

SINTOMAS

Hay que tener en cuenta que las manifestaciones clínicas de la glucogenosis tipo III, incluso dentro de cada subtipo, varían de manera importante de unos pacientes a otros. La hipoglucemia es poco frecuente en neonatos, a menos que el lactante experimente una enfermedad intercurrente que imposibilite unos horarios de alimentación normales. Estos episodios pueden responder sólo parcialmente a la administración de glucagón, la cual puede que no mejore la hipoglucemia de un niño que ha tenido un ayuno prolongado de varias horas [18]. Existen una serie de síntomas habituales en función, principalmente, de la edad del paciente [3, 9, 17, 19]. 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. Las complicaciones a largo plazo de la hipoglucemia y/o el almacenamiento anormal de glucógeno incluyen [20]: baja estatura, cirrosis, fallo hepático, adenoma hepático, carcinoma hepatocelular, intolerancia al ejercicio, pérdida y debilidad muscular, cardiomegalia, cardiomiopatía hipertrófica dilatada con disfunción ventricular, y fallo renal secundario a mioglobinuria (raramente). En la adolescencia, los adenomas hepáticos (lesiones benignas) son poco frecuentes en el tipo III. Existe una baja probabilidad de aparición de fibrosis en el hígado, o en algunos casos raros pueden desarrollar cirrosis, que incluso contribuyan al desarrollo de hepatocarcinoma, por lo que una vigilancia especializada y continua es esencial para responder rápidamente a cualquier anomalía [21]. Dentro de las complicaciones a largo plazo, se ha constatado recientemente que los pacientes adultos con los subtipos IIIa y IIIb pueden sufrir una significativa pérdida de densidad de masa ósea, si se compara con las personas sanas, que provocaría un mayor riesgo de potenciales fracturas en cualquier parte del cuerpo y, de manera particular, en la zona lumbar de la

columna vertebral. Como medida preventiva, puede ser recomendable un aporte suplementario de calcio en situaciones de baja ingesta de calcio a través de la dieta, especialmente en las fases de rápido crecimiento en la infancia

TRATAMIENTO

A los lactantes conviene administrarles alimentación frecuentemente a lo largo del día, y de forma continuada a través de sonda nasogástrica por la noche, para, de esta forma, asegurar un mantenimiento satisfactorio de los niveles de glucosa en sangre. Una vez que el niño haya alcanzado los dos o tres años de edad, la alimentación nocturna por sonda nasogástrica puede ser reemplazada por otra consistente en almidón de maíz crudo mezclado con agua, o con una bebida sin azúcar, a temperatura ambiente. Esta suspensión mantiene los niveles de glucosa en sangre en niveles satisfactorios entre tres y seis horas. No es recomendable sustituir el almidón de maíz por el de ningún otro cereal o tubérculo (por ej. arroz, patata,...), debido a que sólo el almidón de maíz alcanza los resultados deseados. Tampoco se debe usar agua caliente para una mejor solubilidad del almidón de maíz, pues dicha suspensión en caliente sólo mantiene niveles satisfactorios de glucosa en sangre durante no más de una o dos horas [26]. A veces pueden desarrollarse episodios de hipoglucemia incluso en pacientes que tienen prescrito un adecuado control dietético. Cuando un paciente experimenta más de un episodio de hipoglucemia, de manera muy ocasional, es recomendable proporcionar a la familia un medidor de glucosa junto con las instrucciones necesarias para su correcto uso. El tratamiento de los episodios de hipoglucemia depende del estado mental del paciente. Para un paciente que está consciente y alerta, debe suministrarse una dosis de 15 gr. de carbohidratos simples es suficiente (por ej. 100 gr. de zumo de fruta, 3 cucharadas de azúcar de mesa o 15 gr. de glucosa en forma de pastillas o ampollas). Si los síntomas del paciente no mejoran apropiadamente, o si los niveles de glucosa sanguínea no se elevan por encima de 70 mg/dL (39 mmol/L) en 15 minutos, es conveniente repetir la dosis de carbohidratos. Una falta

de respuesta a la administración de la segunda dosis es más inusual, aunque si persiste dicho fallo se deberían buscar otras causas que puedan originar la hipoglucemia (por ej. una infección importante, administración de insulina exógena, insuficiencia adrenal, etc.). Es conveniente esperar 15 minutos antes de volver a comprobar el nivel de glucosa sanguínea o proceder con la administración de una segunda dosis de carbohidratos, debido a que el sobret ratamiento con azúcares simples de rápida absorción puede llegar a originar una hiperinsulinemia que sea la causa de una prolongada hipoglucemia. Si la administración oral de carbohidratos no fuera posible o no solucionara la hipoglucemia, entonces habría que proceder con tratamientos más agresivos, que variarían según nos encontráramos en una situación ambulatoria o hospitalaria

CONCLUSION

La glucogenosis tipo III, 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. Esto es causado por un desorden metabólico autosómico recesivos.

Bibliografía

Vila, A. M. (enero de 2010). *guia informativa para la glucogenosis tipo III* . Obtenido de Asociacion española de enfermos de glucogenosis : http://www.glucogenosis.org/wp-content/uploads/2018/04/GUIA-tipo_iii.pdf