



**Nombre del alumno: Arguello Tovar  
Avilene Del Rocío**

**Nombre del profesor: Gordillo Gladys**

**Nombre del trabajo: Enfermedad de  
Von Gierke**

**Materia: Bioquímica**

**Grado: 1 B**

Comitán de Domínguez Chiapas a 05 de Diciembre del 2020

# ENFERMEDAD DE VON GIERKE

La enfermedad de von Gierke, es también conocida como enfermedad de depósito de glucógeno tipo Ia, es una enfermedad producida por la deficiencia de la unidad catalítica de la G6Pasa-a, encargada de hidrolizar la glucosa 6 fosfato en el citoplasma celular durante la gluconeogénesis y la glucogenólisis. La G6Pasa-a se expresa predominantemente en el hígado, los riñones y en el intestino. Por su parte la G6PT se expresa en todos los tejidos. Ambas alteraciones no permiten la hidrólisis de la G6P y los pacientes adquieren un fenotipo especial por el trastorno de la homeostasis glucémica. Las enfermedades de depósito tipo I tienen una incidencia estimada de 1 en 100000 a 1 en 200000 nacidos vivos a nivel mundial.

Este sistema se compone de 4 proteínas: por una parte, la enzima catalizadora glucosa-6-fosfatasa, que transforma la glucosa-6-fosfato - proveniente del glucógeno hepático y de la gluconeogénesis - en glucosa (la deficiencia de esta enzima provoca la GSD tipo Ia); y por otra, las enzimas transportadoras de la glucosa-6-fosfato (su deficiencia provoca la GSD tipo Ib), del fosfato inorgánico (su deficiencia se cree que provoca la GSD tipo Ic) y de la glucosa libre (su deficiencia se cree que provoca la GSD tipo Id). La enfermedad fue diagnosticada por primera vez en 1928 por Van Greveld, y estudiada histológicamente por Von Gierke en 1929.

Dos enzimas están implicadas en esta alteración, el transportador de glucosa-6-fosfato (G6PT) que transtoca este sustrato desde el citoplasma al lumen del retículo endoplásmico y la unidad catalítica de la G6Pasa-a que hidroliza la G6P y constituye el paso final de la gluconeogénesis y glucogenólisis. Debido a lo anterior el daño de la enzima conllevará a un acumulo de G6P en el citoplasma activando vías metabólicas secundarias que la usan como sustrato. La homeostasis de la glicemia entre cada comida es responsabilidad del G6Pasa-a. La deficiencia de la unidad catalítica de la G6Pasa-a causa la glucogenosis tipo Ia y la deficiencia en la G6PT causa la glucogenosis tipo Ib. Dentro de la GSD-I los dos subtipos de mayor incidencia son el Ia y el Ib. Se estima que el subtipo Ia es el más común, y está explicado por un déficit de actividad de la enzima G-6-Fosfatasa en el ámbito hepático y renal.

Las diferencias clínicas entre el tipo Ia y el Ib no son significativas, con la particularidad de que los afectados por el tipo Ib presentan, además, infecciones bacterianas recurrentes y neutropenia (niveles anormalmente bajos de neutrófilos, un tipo de células blancas de la sangre). Estos últimos, también pueden desarrollar inflamación crónica del intestino.

En esta forma de glucogenosis, el defecto básico es que el paciente no puede convertir la glucosa-6-fosfato en glucosa libre (sustancia de la que el organismo obtiene energía). El problema inmediato es la baja cantidad de azúcar en la sangre; como consecuencia de ello, algunos pacientes, sobre todo niños, tienen un alto riesgo de sufrir profundas hipoglucemias. Aunque el error metabólico está centrado en el hígado, también puede existir deficiencia de la enzima en los riñones e intestino delgado.

Los pacientes con GSD-I pueden almacenar glucosa como glucógeno pero no pueden liberarlo normalmente, con el tiempo se acumulan grandes cantidades de glucógeno en el hígado. Ciertas hormonas, particularmente el glucagón, se incrementan en el cuerpo en un vano intento por parte del organismo de hacer crecer el nivel de azúcar en la sangre. También aumentan considerablemente el ácido láctico y las grasas en la sangre. Las grasas se movilizan y se almacenan en el hígado (generando el efecto de hígado graso) junto con el glucógeno, lo que conduce a un agrandamiento del hígado (hepatomegalia). Por lo demás, el hígado funciona con normalidad.

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, distrés respiratorio, lactacidosis y convulsiones hipoglucémicas.

Ante la sospecha de la presencia de GSD-I, debe ponerse en marcha un proceso de diagnóstico que incluirá siempre análisis sanguíneos, así como radiografías de hígado y riñones y pruebas de ultrasonido del hígado con el objeto de detectar posibles anomalías en dichos órganos. Hasta la fecha, el tratamiento de la enfermedad de Von Gierke se lleva exclusivamente a cabo mediante terapias paliativas que, principalmente a través del seguimiento de unas pautas nutricionales adecuadas, suelen permitir un control aceptable de la sintomatología de la enfermedad. Las metas primordiales del tratamiento de la enfermedad de Von Gierke mediante pautas nutricionales son la prevención de episodios de hipoglucemia que pudieran poner en peligro la vida del paciente, así como la conservación del hígado en las mejores condiciones posibles con el objeto de evitar un posible trasplante hepático, ya que éste sería una opción a evitar, en la medida de lo posible, y, en cualquier caso, el último de los recursos al que acudir en el tratamiento de esta patología. El objetivo principal de las terapias nutricionales consiste en reducir al mínimo la acidosis orgánica y conservar los niveles de glucemia por encima de los 70 mg/dl, evitando con ello la hipoglucemia secundaria a una ingesta insuficiente de glucosa.

### Glucogenosis tipo Ia

◆ Hipoglicemia con ayuno no muy prolongado.

- ◆ Hipertrigliceridemia.
- ◆ Hipercolesterolemia.
- ◆ Hiperuricemia.
- ◆ Acidemia láctica.

Uso de vías metabólicas alternativas

- ◆ Retraso del crecimiento.
- ◆ Obesidad centripeta.
- ◆ Hemorragias por disfunción plaquetaria.
- ◆ Hepatomegalia.
- ◆ Aumento del tamaño renal. ⇒
- ◆ Niveles elevados de lactato. ⇒

Acidosis tubular renal

Acidosis con anión gap elevado

### Glucogenosis tipo Ib

- ◆ Neutropenia.
- ◆ Disfunciones de la línea mieloide.

- ◆ Irritabilidad.
- ◆ Hipotonía.
- ◆ Hipo ventilación.



Cárdenas, J. A. (2012). ENFERMEDAD DE VON GIERKE: NUEVAS TENDENCIAS EN EL MANEJO. *SciELO*, 5/5.

Jesús Sueiro Justel, J. L. (2010). GUÍA INFORMATIVA PARA LA GLUCOGENOSIS TIPO I (ENFERMEDAD DE VON GIERKE). *Asociación Española Enfermos Glucogenosis*, 19.

