



PASIÓN POR EDUCAR

**Nombre del alumno: Valeria Esthefanía  
Santiago López**

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

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

**Materia: Bioquímica**

**Grado: Primer semestre**

**Grupo: B**

Comitán de Domínguez Chiapas a 05 de Diciembre del 2020.

## Enfermedad de Von Gierke

Es una afección en la cual el cuerpo no puede descomponer el glucógeno. El glucógeno es una forma de azúcar (glucosa) que se almacena en el hígado y los músculos. Normalmente se descompone en glucosa para darle más energía cuando la necesita.

La Enfermedad de Von Gierke o glucogenosis tipo I (GSD-I) es una enfermedad metabólica poco frecuente, hereditaria autosómica recesiva, provocada por un acúmulo 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 hipoglicemia. Fue diagnosticada por primera vez en 1928 por Simon Van Creveld y estudiada histológicamente por Edgar Von Gierken en 1929.

Se estima que la incidencia es del orden de 1/100.000 nacimientos y se transmite de forma autosómica recesiva. 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.

En esta forma de glucogenosis, el defecto básico es que el paciente tiene una deficiencia en el enzima Glucosa 6-fosfatasa y no puede convertir la G-6-Fosfato en glucosa libre (sustancia de la que el organismo obtiene la energía). El problema inmediato es la baja cantidad de azúcar en la sangre; algunos pacientes, por ejemplo, algunos niños, tienen serias hipoglucemias. La enzima es escasa en el hígado, riñones e intestino delgado, donde funciona normalmente. El problema metabólico está centrado en el hígado. El hígado normalmente almacena glucosa como glucógeno (usualmente hasta 5 g de glucógeno cada 100 g de tejido hepático). Normalmente, cuando el azúcar en sangre disminuye, este glucógeno se convierte en glucosa libre conservando el nivel de azúcar normal en sangre (glicemia).

Esta enfermedad también se denomina glucogenosis tipo I (GSD I, por sus siglas en inglés).

## **Causas**

La enfermedad de Von Gierke ocurre cuando el cuerpo carece de la proteína (enzima) que libera glucosa a partir del glucógeno. Esto hace que se acumulen cantidades anormales de glucógeno en diversos tejidos. Cuando el glucógeno no se descompone de manera apropiada, lleva a que se presente un nivel bajo de azúcar en la sangre.

Esta enfermedad es hereditaria, lo cual significa que se transmite de padres a hijos. Si ambos padres son portadores de una copia defectuosa del gen relacionado con esta afección, cada uno de los hijos tiene un 25% (1 en 4) de probabilidad de desarrollar la enfermedad.

## **Síntomas**

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

## **Pruebas y exámenes**

Su proveedor de atención médica llevará a cabo un examen físico.

## **El examen puede mostrar signos de:**

- Retraso en la pubertad
- Hígado hinchado
- Gota
- Enfermedad intestinal inflamatoria
- Tumores hepáticos
- Niveles de azúcar en la sangre muy bajos
- Crecimiento lento o insuficiencia en el desarrollo

Los niños con esta afección generalmente reciben el diagnóstico antes del año de edad.

## **Tratamiento**

El objetivo del tratamiento es evitar la hipoglucemia. Coma frecuentemente durante el día, especialmente alimentos que contengan carbohidratos (almidones). Los niños mayores y los adultos pueden tomar maicena por vía oral para incrementar su ingesta de carbohidratos.

En algunos niños, se coloca una sonda de alimentación a través de la nariz hasta el estómago para proporcionar azúcares o almidón de maíz crudo toda la noche. La sonda se puede retirar cada mañana. Como alternativa, una sonda de gastrostomía (G-tube, en inglés) puede ser utilizada para proporcionar alimento directamente al estómago durante la noche.

Es posible que le receten un medicamento para disminuir el ácido úrico en la sangre y reducir el riesgo de gota. Su proveedor también puede recetar otros medicamentos para tratar la enfermedad renal, los lípidos altos y para incrementar las células que combaten la infección.

Las personas con la enfermedad de Von Gierke no pueden descomponer apropiadamente el azúcar de las frutas o de la leche. Es mejor evitar estos productos.

## **Conclusión**

Como se explicó en la información dada la enfermedad de Von Gierke es muy poco frecuente, que es un desbalance metabólico, es un cumulo anormal de glucógeno, esta enfermedad es hereditaria y es un patrón clásico, lo que caracteriza esta enfermedad es que no puede degradar al glicógeno por la enzima glucosa-6-fosfatasa (G-6-Fosfatasa) en la fase terminal de la glucogénesis el problema inmediato es la baja cantidad de azúcar en la sangre, haciendo que se acumulen cantidades anormales de glucógeno en diversos tejidos, que causa, fatiga, hambre constante y necesidad frecuente de comer, tendencia a sangrados nasales y formación de hematomas, irritabilidad.