



**Nombre del alumno: Julián
Santiago López**

**Nombre del profesor: Gladys Elena
Gordillo**

**Nombre del trabajo: Investigación
sobre la enfermedad de Hers**

Materia: Bioquímica

Grado: Primer semestre grupo "B"

Facultad de medicina

Comitán de Domínguez Chiapas a 5 de Diciembre del 2020

ENFERMEDAD DE HERS

GENERALIDADES

La enfermedad de Hers es la glucogenosis tipo VI, su nombre se debe a Henri G. Hers, quien la caracterizó en 1959, y se debe a la deficiencia de la enzima glucógeno fosforilasa hepática. La glucogenosis tipo VI (también conocida como GSDVI o enfermedad de Hers) es una alteración hereditaria provocada por la incapacidad para descomponer glucógeno en las células del hígado. La falta de la degradación de glucógeno interfiere con la función normal del hígado. Los signos y síntomas suelen comenzar en la infancia. El primer signo suele ser la hepatomegalia, también pueden padecer hipoglucemia o acidosis láctica durante periodos en ayunas. Algunos individuos manifiestan leves retrasos en el desarrollo de las habilidades motoras y en general los síntomas y signos suelen mejorar con la edad y la mayoría de los adultos afectados no suelen presentar ningún problema de salud relacionado.

Es debido a mutaciones en el gen PYGL (glycogen phosphorylase L) situado en el brazo largo del cromosoma 14 (14q22.1). este gen codifica una enzima denominada glucógeno fosforilasa hepática, cuya función es la descomposición del glucógeno. Se han identificado al menos 17 mutaciones que causan glucogenosis tipo VI. La mayoría de las mutaciones cambian aminoácidos en la glucógeno fosforilasa hepática, lo que afecta a la formación normal de la enzima. Un enzima glucógeno fosforilasa hepática defectuosa, altera la descomposición normal del glucógeno. Como consecuencia, las células hepáticas no pueden utilizar glucógeno para la obtención de energía, por lo que la función del hígado se deteriora. Esta enfermedad se hereda con un patrón autosómico recesivo, es decir que ambas copias del gen en cada célula deben tener las mutaciones para que se exprese la alteración.

CUADRO CLÍNICO

El curso de esta enfermedad es benigno (no se propaga a otras partes del cuerpo ni invade el tejido adyacente). El paciente se presenta con:

1. hepatomegalia (es la inflamación y agrandamiento del hígado más allá de su tamaño normal)
2. retraso en el crecimiento en la infancia.

3. Puede haber periodos de hipoglucemia. (Disminución de la cantidad normal de glucosa en la sangre; produce mareos, temblores y cefalea, entre otros síntomas)
4. También hiperlipidemia leve. (es cuando hay demasiadas grasas (o lípidos) en la sangre)
5. No se afectan los músculos ni el corazón. No se produce retraso mental ni se acorta la vida.

ESTADÍSTICA

Se estima una prevalencia al nacimiento de alrededor de 1/100.000. nacidos

Diagnóstico. Si se sospecha la enfermedad se pueden hacer pruebas genéticas de una muestra de sangre o de saliva. No es necesario hacer biopsia hepática

CONCLUSIÓN

En general de esta enfermedad pude comprender que el glucógeno tiene una gran relación en los diferentes tejidos y órganos del cuerpo para que estos puedan tener un funcionamiento adecuado ya que al ser una de las principales reservar energéticas esta tiene una gran importancia. Y que una alteración en la síntesis o rompimiento de su molécula puede tener consecuencias en el organismo y por ende generar enfermedades una de estas ella antes mencionada que es muy poco frecuente en la población ya que tiene como principal iniciador defectos o alteraciones en los genes y debe de estar en los dos genes de los progenitores para que esta se pueda presentar lo que hace más difícil aun que se manifieste esta enfermedad.

(Microbiología, 2018) (Dr. Jimenez Castillo & QCL. Adonayy, 2017) (Genomics, 2018)

Bibliografía

Dr. Jimenez Castillo, C., & QCL. Adonayy, S. V. (2017). Enfermedad de Hers . *Portal de informacion de enfermedades raras* , 2. recuperado el 2 de diciembre del 2020 de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=es&Expert=369

Genomics, A. C. (2018). Glucogenosis tipo VI. *AEEG*, 2. recuperado el 2 de diciembre del 2020 de <http://www.glucogenosis.org/glucogenosis/tipo-vi/>

Microbiología, I. d. (2018). glocogenosis tipo VI. *IVAMI*, 3. recuperado el 2 de diciembre del 2020 de [https://www.ivami.com/es/pruebas-geneticas-mutaciones-de-genes-humanos-enfermedades-neoplasias-y-farmacogenetica/1345-pruebas-geneticas-glucoenosis-tipo-vi-enfermedad-de-hers-glycogen-storage-disease-type-vi-hers-disease-gen-i-pygl-i#:~:text=La%20glucogenosis%20tipo%20VI%20\(tambi%C3%A9n,la%20funci%C3%B3n%20normal%20del%20h%C3%ADgado.](https://www.ivami.com/es/pruebas-geneticas-mutaciones-de-genes-humanos-enfermedades-neoplasias-y-farmacogenetica/1345-pruebas-geneticas-glucoenosis-tipo-vi-enfermedad-de-hers-glycogen-storage-disease-type-vi-hers-disease-gen-i-pygl-i#:~:text=La%20glucogenosis%20tipo%20VI%20(tambi%C3%A9n,la%20funci%C3%B3n%20normal%20del%20h%C3%ADgado.)