

GLUCOGENOSIS

¿Qué es?

Las glucogenosis son un conjunto de enfermedades hereditarias que afectan al metabolismo del glucógeno, tanto en su transformación en glucosa, como en su síntesis.

Hay dos tipos de glucogenosis en función de dónde se produzca esta alteración en el metabolismo del glucógeno: en el hígado (hepáticas) o musculares.

El glucógeno es un componente en nuestro organismo que se encuentra almacenado tanto en el hígado como en el músculo esquelético y cuya función es:

- En el hígado: Liberar glucosa a la sangre para mantener un nivel de glucemia adecuado. Esto se lleva a cabo mediante la acción de unas enzimas o proteínas que permiten degradarlo de glucógeno a glucosa (proceso llamado glucogenolisis). De esta forma, la glucosa llega al resto de tejidos del organismo.
- En el músculo: El glucógeno almacenado en los músculos sirve de sustrato energético para las propias células musculares.

Las glucogenosis están causadas por una mutación en los genes que dan lugar a las enzimas (proteínas) que degradan el glucógeno para convertirlo en glucosa. Están consideradas como enfermedades hereditarias.

Síntomas

Glucogenosis hepáticas: la alteración en los enzimas (proteínas) que tienen la función de degradar el glucógeno del hígado tiene unas consecuencias clínicas en los pacientes que la padecen, como son hepatomegalia (aumento de tamaño del hígado), hipoglucemia, (descenso de los niveles de glucemia en sangre) y retraso del crecimiento (por el escaso aporte de glucosa).

Glucogenosis musculares: la acumulación de glucógeno en las fibras musculares o un problema en su síntesis tendrá como consecuencia diferentes síntomas como problemas musculares con el ejercicio por la aparición de calambres, orina teñida de color oscuro por exceso de proteínas musculares en orina (o mioglobinuria) y debilidad progresiva.

Tipos

Existen múltiples tipos de glucogenosis:

Tipo 0: Por falta de enzima glucógeno-sintetasa (hígado).

Tipo I o de Von Gierke: Por falta de enzima Glucosa 6 fosfatasa (hígado).

Tipo II o Enfermedad de Pompe: Al no producirse la enzima alfa glicosidasa o maltasa ácida (muscular).

Tipo III o Enfermedad de Cori: Por falta de un enzima llamado amilo-a-1, 6-glicosidasa. (muscular).

Tipo IV o Enfermedad de Andersen: Ppor falta del enzima amilo a-1, 4-1, 6-glucotransferasa (muscular).

Tipo V o Enfermedad de Mc Ardle: Por fallo en la enzima glucogeno fosforilasa (muscular).

Tipo VI o Enfermedad de Hers: Por falta de actividad del enzima fosforilasa no muscular (hepática).

Tipo VII o Enfermedad de Tarui: Por déficit de la encima fosfofructocinasa (muscular).

Tipo VIII: Por falta de actividad de la enzima fosforilasa-b-quinasa (hepático).

Tipo IX: Por déficit de la enzima glucogeno desfosforilasa-kinasa (muscular).

Tipo X: Por falta de actividad de la fosfoglicerato mutasa (muscular).

Tipo XI: Por déficit de deshidrogenasa de lactato (muscular).

Tipo XII: Por falta de enzima aldolasa (muscular).

Tipo XIII: Por déficit de beta-enolasa (muscular).

Tipo XIV: Por déficit de la enzima fosfoglucomutasa (muscular).

Síndrome de Lafora.

Enfermedad de Danon: Por déficit de la LAMP-2 (proteína de membrana asociada lisosómica).la piel cerrando así el círculo.

¿Qué síntomas tiene?

Para un correcto diagnóstico y/o diagnóstico prenatal de las glucogenosis se debe llevar a cabo un estudio genético, ya que estas enfermedades son transmitidas de forma hereditaria.

Tratamiento

El tratamiento de las glucogenosis hepáticas está basado fundamentalmente en evitar el descenso de glucosa en sangre o hipoglucemias, que se podrá evitar mediante tomas frecuentes de alimentos, sobre todo hidratos de carbono de absorción lenta.

En las formas más graves que derivan en cirrosis puede llegar a plantearse el trasplante hepático.

Por otro lado, para minimizar los síntomas por glucogenosis de tipo muscular, es conveniente evitar ejercicios intensos, recomendándose el ejercicio aeróbico moderado.

Para el caso concreto de la enfermedad de Pompe, además de la fisioterapia muscular, existe como tratamiento las perfusiones de alfa glucosidasa que pueden frenar o minimizar los efectos de la enfermedad.