

QC-5**DETECCIÓN DE GLUCOGENOSIS EN POBLACIÓN MEXICANA. DESCRIPCIÓN DEL FENOTIPO CLÍNICO Y BIOQUÍMICO**

Ramírez García Sergio Alberto, Pérez García Guillermo, Ornelas Arana Martha Leticia, Ruiz Mejía Rosalía, Flores Alvarado Luis Javier. Laboratorio de Bioquímica del Departamento de Biología Molecular y Genómica del Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Sierra Mojada No. 950 Puerta 7, Edif. P, Planta Baja, Col. Independencia C.P. 44340, Guadalajara, Jalisco., E-mail: drljflores@yahoo.com.

Palabras clave: Glucogenosis, glucosa 6 fosfatasa, amilo 1-6 glucosidasa.

Introducción: Las glucogenosis se deben a mutaciones en genes que codifican para enzimas que participan en el metabolismo del glucógeno y en el transporte de carbohidratos.¹ Se presentan con retraso en el crecimiento, hipoglucemia, acidosis láctica, convulsiones, hiperlipidemias, pancreatitis, hígado graso, adenomas hepáticos, carcinoma hepatocelular, cirrosis hepática, acidosis metabólica, gota y glomérulo-esclerosis.¹ El espectro clínico en la población mexicana no se conoce ampliamente debido a que son escasos los reportes; solo hay 4 casos reportados en la población mexicana,^{2,4} de los cuales 2 reportes pertenecen a nuestro grupo;^{2,3} uno con deficiencia de amilo á-1-6 glucosidasa-transferasa, y otro con deficiencia de la fosforilasa b cinasa y 2 otros dos casos con síndrome de Fanconi–Bickel.⁴

Objetivo: Presentar el fenotipo clínico y bioquímico de los pacientes con glucogenosis captados durante el periodo de Enero de 1987-Diciembre de 2007, en el Laboratorio de Bioquímica del Departamento de Biología Molecular y Genómica del CUCS, U de G.

Material y métodos: Se realizó examen físico, paraclínico (Ultrasónograma abdominal) y bioquímico (Determinación de glucosa, colesterol, triglicéridos, ácido úrico, ácido láctico, urea, creatinina, CPK, espectro yodo glúcogeno y análisis de la actividad enzimática a cada uno de los pacientes según fué necesario. En un caso se realizó laparotomía exploradora abdominal.

Resultados: Se captaron 8 casos. La hepatomegalia se presentó 8/8, hipoglucemia 8/8, talla normal 1/8, retraso en el crecimiento 7/8, dislipidemia 3/8, acidosis láctica 3/8, miopatía 2/8, convulsiones 3/8, hemorragias 1/8 y fibrosis hepática 1/8. En 5/8 se detectó la deficiencia de glucosa 6 fosfatasa, 2/8 deficiencia de la á-1-6 amiloglucosidada-translocasa, y 1/8 se detectó deficiencia de la fosforilasa b cinasa en hígado con actividad

normal en leucocitos. En 3 de los casos se aportan nuevos datos al espectro clínico de las glucogenosis, en un caso hay una asociación entre los niveles elevados de ácido láctico y hemorragias (epixtasis), en otro caso se encontró una hipercolesterolemia extrema; mayor a 1000 mg/dL, dato que no se ha reportado en la literatura mundial en casos de glucogenosis. En un caso se encontró deficiencia de la fosforilasa B cinasa asociada a hipertrigliceridemia.

Conclusiones: Hemos reportado 3 hallazgos no publicados en otros estudios que se tendrán que analizar en otros casos de glucogenosis, la epixtasis asociada a una deficiencia de la Glucosa-6-fosfatasa, la hipercolesterolemia extrema asociada a la deficiencia de la α -1-6 amiloglucosidada-translocasa y la hipertriglyceridemia asociada a la deficiencia de la fosforilasa b cinasa hepática.

Agradecimientos: Dr. Gerardo Vaca, Dr. José Sánchez Corona, Dr. Genero Gabriel Ortiz, por la facilitación de diferentes equipos para realizar los estudios bioquímicos, durante todos estos años.

REFERENCIAS

- Coleman RA, Winter HS, Wolf B, et al. Glycogen debranching enzyme deficiency: long-term study of serum enzyme activities and clinical features. *J Inher Metab Dis.* 1992; 15 (6):869-81
- Meza-Azael A, Ayub M, Cantu JM, Flores IJ. Diet therapy in severe clinical expresión of debrancher deficiency. *Arch. Invest.Med.* 1991; 22: 285.
- Flores IJ, Gasca-Centeno E and Grier RE. Hepatic phosphorylase b kinase deficiency with normal enzyme activity in leucocytes. *Journal of Pediatrics* 1988; 113(5); 865-867.
- Sotelo N, García R, Tostado R, Dhanakotti N. Fanconi– Bickel Síndrome. *Ann Hepatol* 2008; 7(2): 163-167.