

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, Ruíz 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 retardo 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 α -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 (Ultrasonograma abdominal) y bioquímico (Determinación de glucosa, colesterol, triglicéridos, ácido úrico, ácido láctico, urea, creatinina, CPK, espectro yodo glucógeno 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 α -1-6 amiloglucosidasa-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 (epitaxis), 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 la hipertrigliceridemia.

Conclusiones: Hemos reportado 3 hallazgos no publicados en otros estudios que se tendrán que analizar en otros casos de glucogenosis, la epitaxis asociada a una deficiencia de la Glucosa-6-fosfatasa, la hipercolesterolemia extrema asociada a la deficiencia de la α -1-6 amiloglucosidasa-translocasa y la hipertrigliceridemia 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

1. 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
2. Meza-Azael A, Ayub M, Cantu JM, Flores LJ. Diet therapy in severe clinical expression of debrancher deficiency. *Arch. Invest.Med*. 1991; 22: 285.
3. Flores LJ, 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.
4. Sotelo N, García R, Tostado R, Dhanakotti N. Fanconi–Bickel Síndrome. *Ann Hepatol* 2008; 7(2): 163-167.