



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

ENFERMEDAD DE VON GIERKE (Glucogenosis tipo I)

DESCRIPCIÓN: La glucogenosis tipo I (Von Gierke) está producido por el hecho de que el paciente no puede convertir la glucosa-6-fosfato en glucosa libre (sustancia de la que el organismo obtiene energía). El problema inmediato es la baja cantidad de azúcar en la sangre; como consecuencia de ello, algunos afectados, sobre todo niños, tienen un alto riesgo de sufrir hipoglucemias severas. Existe un aumento de glucógeno en hígado, riñones e intestino. Fue descrita por Simon Van Creveld y Edgar Von Gierke a principios de los años 30 y tiene una prevalencia estimada en 1/100.000 ó 400.000 habitantes.

SÍNTOMAS: Se manifiesta a partir del primer año de vida y se caracteriza por un aumento del tamaño del hígado y riñones, cara redondeada de “muñeca”, detención del crecimiento, desarrollo tal normal y ocasionalmente puede haber tono bajo del músculo leve, niveles bajos de glucosa en sangre, aumento de lípidos en sangre, tumores cutáneos, aumento de ácidos en sangre y hemorragias frecuentes. Los niños pequeños presentan gran crecimiento del hígado, y los riñones suelen agrandarse en los adultos, así como un aumento del bazo. Se debe tener precaución al realizar las pruebas de tolerancia con galactosa o fructosa. El tratamiento fundamental se dirige a controlar las hipoglucemias y la acidosis gástrica. Pueden desarrollarse adenomas hepáticos y aparecer diarreas por mala absorción intestinal de la glucosa, osteoporosis e insuficiencia renal. La dieta debe contener un 60% de hidratos de carbono sin galactosa o fructosa. En los casos de fracaso de otras alternativas, la solución puede ser un trasplante de hígado.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis
www.glucogenosis.org
Teléfono 675629685 / correo-e: amhernan@ual.es