



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

## FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

### GLUCOGENOSIS

**DESCRIPCIÓN:** Las glucogenosis son enfermedades producidas por problemas en la metabolización del glucógeno. Hay 10 tipos de glucogenosis. Los más representados en la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis son los siguientes: tipo **I (Von Gierke)**, tipo **II (Pompe)**, tipo **III (Cori-Forbes)** y tipo **V (McArdle)**.

**SÍNTOMAS:** Los síntomas de las glucogenosis varían considerablemente según sea el tipo que se padezca. El 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. El tipo **II (Pompe)**, es la variedad más grave y, como consecuencia de la ausencia de la enzima  $\alpha$ -glucosidasa ácida, genera una acumulación de glucógeno en los lisosomas que produce una debilidad muscular generalizada. En el caso de los recién nacidos, esa debilidad es muy evidente al poco de nacer y, además, conlleva afectación de corazón. En este momento, hay un tratamiento comercializado (Myozyme) para esta enfermedad. Los resultados del mismo dependen mucho del grado de afectación del paciente en el momento de comenzar. Es un tratamiento por vía intravenosa cada 15 días. El tipo **III (Cori-Forbes)** es un desorden metabólico autosómico recesivo, causado por la deficiencia de la enzima desramificante del glucógeno y asociado a una acumulación de glucógeno con cadenas anormalmente cortas. La mayoría de pacientes tienen deficiencias de esta enzima tanto en el hígado como en el músculo. Los afectados, además, presentan durante la lactancia o la primera infancia hepatomegalia, hipoglucemia y retraso en el crecimiento. La debilidad puede ser más intensa en los adultos. Finalmente, el tipo **V (McArdle)** consiste en una deficiencia congénita de la enzima miofosforilasa alfa 1,4, que interviene en la degradación del glucógeno en ácido láctico. El glucógeno termina por acumularse en los músculos. Los síntomas suelen aparecer en adolescencia o juventud y se relacionan con intolerancia al ejercicio, mialgias, calambres y rigidez muscular. La orina puede presentar un color rojizo.

#### CONTACTO PARA AFECTADOS:

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