

ENFERMEDAD DE VON GIERKE: REPORTE DE TRES CASOS

ESPINOSA, E., FLÓREZ, O., ECHEVERRI, O.

Hospital Militar Central -

Instituto de Errores Innatos del Metabolismo.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Von Gierke es un defecto en la glucosa 6 fosfatasa, degrada el glucógeno en el hígado, riñón e intestino. Asociada con hipoglicemia, acidosis láctica e hiperuricemia.

CASO CLÍNICO

CASO No.1 Lactante 8 m, a los 4 m, retardo en desarrollo psicomotor y CTCG de 10 minutos por hipoglicemia de 10 mg%. Hepatomegalia, retardo pondoestatural, fascies de muñeco feliz, EEG y RMC normal. Colesterol 281 mg/dl, triglicéridos 742 mg/dl, glicemia 75,6 mg/dl, ácido úrico 6.0 mg/dl, ácido láctico 3.77mmol/l, relación lactato/piruvato 37,8. Biopsia hepática estructura de glucógeno normal, cuantificación de glucógeno y determinación de glucosa 6 fosfatasa en hígado, sugestivos de glucogenosis Ic. CASO No. 2 Lactante 8 m, a los 2 m, crisis parciales motoras, CTCG de 30 minutos, TAC cerebral y EEG normales, hipoglicemia de 15 mg/dl, desarrollo psicomotor normal. Examen neurológico normal, hepatomegalia. Paraclínicos EEG normal, ácido láctico 4 mmol/l, ácido úrico 6.1 mg/dl suero lipémico, colesterol 281 mg/dl. Biopsia hepática estructura de glucógeno normal. Cuantificación de glucógeno 24,57%, de su peso seco con valor control de 4,83% y valor reportado en la literatura 6%. Determinación de glucosa 6 fosfatasa 0.81 mmol/l/gr, valor de referencia muestra 7.06 mmol/l/gr, hallazgos sugestivos de Glucogenosis IA. CASO No. 3 Lactante 70 días, retardo en el desarrollo psicomotor, hipotonía, hipoglicemia de difícil manejo desde su nacimiento, crisis clónicas multifocales refractarias, hepatomegalia. Paraclínicos EEG lento, TAC cerebral normal, Glicemia 10 mg/dl, azúcares reductores negativos, pruebas de tamizaje y cromatografía de aminoácidos en orina y sangre normal. Ácido láctico 1,74 mmol/l, ácido úrico 1.62 mg/dl, colesterol 64 mg/dl, triglicéridos 100 mg/dl. Deficiencia parcial de glucosa 6 fosfatasa, los valores en el tejido congelado (1.41mcmol/min/gr de hígado) y sin congelar (1.60 mcmol/min/gr de hígado) fueron similares lo cual descarta un problema en el transporte de la glucosa 6 fosfato. Actividad de la fosaforilasa normal (3.68 nmol/min/ml de proteína). Glicógeno aumentado pero de estructura normal (9.57gr/100gr de tejido).