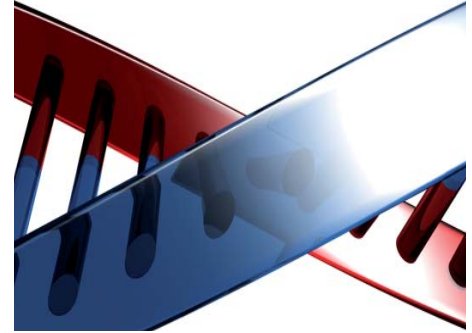


Enfermedad de Von Gierke

Descripción

Se trata de una enfermedad por depósito de glucógeno (GSD). Existen 12 tipos de estas enfermedades, pero sólo el tipo I (enfermedad de Von Gierke) afecta al riñón. Se trata de una enfermedad rara, con una incidencia de 1 en 100.000 - 300.000 nacimientos.. El defecto bioquímico subyacente es un déficit de actividad de la glucosa-6-fosfatasa en hígado, riñón e intestino, con exceso de depósito de glucógeno en estos órganos.



Los pacientes presentan hipoglucemia en el período neonatal o en los primeros meses de vida, siendo rara en adultos. Puede existir un cierto grado de retraso mental causado por la hipoglucemia. Los niños afectados tienen un aspecto característico con cara de muñeca, mejillas prominentes, extremidades delgadas en proporción al resto del cuerpo, talla baja y abdomen prominente secundario a la hepatomegalia. Los adultos presentan hiperlipidemia y esteatosis hepática. Presentan una alteración plaquetaria que puede condicionar una diátesis hemorrágica.

La afectación renal en esta enfermedad se debe al depósito de glucógeno en los túbulos proximales y distales. La traducción histológica consiste en la presencia de vacuolas en las células tubulares y el trastorno funcional asemeja al síndrome de Fanconi con aminoaciduria, glucosuria y fosfaturia. También puede presentarse como una acidosis tubular distal, hiperuricemia, nefrolitiasis, nefrocalcinosis. Pero la anomalía más grave y más frecuente presente en esta entidad es la glomeruloesclerosis segmentaria y focal. Suele afectar a pacientes de más de 20 años y parece estar causada por el depósito de glucógeno en la MBG.

Genética

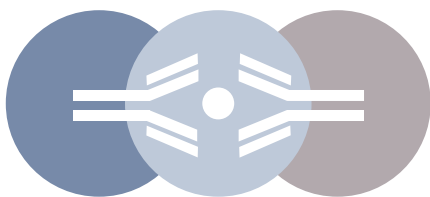
Se hereda de forma autosómica recesiva. Mutaciones en el gen G6PC (GSDIa) son responsables de aproximadamente el 80% de los casos de GSD1 y mutaciones en el gen SLC37A4 (GSDIb) son responsables de aproximadamente el 20% de GSD1.

Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas de los genes asociados a la GSDI se realiza de la siguiente forma:

- Extracción de ADN de sangre periférica (2 tubos 10 ml EDTA).
- Estudio mediante amplificación por PCR y Secuenciación directa de la región codificante completa de los genes asociados a la enfermedad (ver tabla).

	Gen		Método	Det. Mutaciones
Caso Índice	G6PC	PCR-Secuenciación	p.Arg83Cys p.Gln347X c.79delC, p.Arg83Cys/His, c.378_379dupTA, p.Gly188Arg, p.Gly270Val, c.648G>T, p.Gln242X, p.Gln347X, p.Phe327del Secuenciación completa gen	88%
	SLC37A4		Secuenciación completa gen	95%



Centro Inmunológico de Alicante

laboratorio de referencia

C/ Cristo de la Paz, 36-38 bajos

03550 San Juan (Alicante)

Tfno.:(+34) 965 943 133

Fax:(+34) 965 943 264

Email: info@cialab.com

www.cialab.com

