Rev Clin Esp. 2018;218(Espec Congr):246

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

EM-025 - ESTUDIO DESCRIPTIVO EN ADULTOS CON GLUCOGENOSIS TIPO 1 SEGUIDOS EN CSUR DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

E. Arranz Canales[1], M. Morales Conejo[1], V. Moreno Cuerda[2], Á. Hermida Ameijeiras[3], R. Sánchez Martínez[4], L. Ceberio Hualde[5], J. Pérez López[6] y C. Lumbreras Bermejo[1]

[1]Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. [2]Medicina Interna. Hospital Universitario de Móstoles. Móstoles (Madrid). [3]Medicina Interna. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago. Santiago de Compostela (A Coruña). [4]Medicina Interna. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante. [5]Medicina Interna. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo (Vizcaya). [6]Medicina Interna. Hospital Universitari General Vall d&#39Hebron. Barcelona.

Resumen

Objetivos: Las enfermedades por almacenamiento de glucógeno es un error congénito del metabolismo bien conocido en la infancia. En los últimos años, muchos pacientes han llegado a la edad adulta gracias a un diagnóstico precoz y al progreso en sus tratamientos. La finalidad de este estudio es analizar las características clínicas y complicaciones relacionadas con la enfermedad en adultos con esta patología.

Material y métodos: Se trata de un estudio observacional transversal en el que se incluyeron pacientes mayores de 18 años con diagnóstico de glucogenosis tipo 1 seguidos en diferentes CSUR de Errores Congénitos del Metabolismo de España. Se recogieron características clínicas y demográficas.

Resultados: Once pacientes (66% varones) fueron incluidos, con una media de edad de 33 años (desde 18 a 48 años), de los cuales el 64% habían sido diagnosticados de glucogenosis tipo 1a y el resto de tipo 1b. Todos los pacientes fueron diagnosticados durante el primer año de vida, a excepción de uno, a los 32 años. Los principales síntomas al diagnóstico fueron hipoglucemia, hepatomegalia y retraso en el crecimiento. En todos los pacientes que fueron diagnosticados en la infancia, el diagnóstico fue realizado por biopsia hepática y estudio enzimático. De ellos, el diagnóstico genético se obtuvo en solo el 50%. En la paciente adulta se realizó mediante estudio genético. El 82% de los pacientes tenían bajo peso y los dos enfermos restantes, sobrepeso. Seis pacientes tenían adenomas hepatocelulares, en dos de los casos los adenomas eran múltiples y en dos, las dimensiones eran mayores de 5 cm. El 81% tenían hiperuricemia. Por otra parte, el 5% tenían proteinuria y el 44% tenían nefromegalia. Las alteraciones del perfil hepático eran leves, así como los niveles de colesterol. Dos pacientes tenían triglicéridos mayores de 1.000 mg/dl y el 72% tenían hiperlactacidemia. Aunque todos los pacientes habían tenido nutrición enteral nocturna en edad infantil, solo dos la mantienen en la actualidad. Todos realizan al menos una toma nocturna, con un tiempo máximo de ayuno de 6 horas. La mayoría usa almidón de maíz para mantener la glucemia. La mitad de los pacientes realizan un control dietético regular. El 57% tenían osteoporosis, siendo grave en la mitad de ellos. Todos los pacientes con glucogenosis 1b usaban factor estimulante de colonias granulocíticas, a pesar de lo cual, todos tenían historia de infecciones. La mitad de los pacientes con glucogenosis tipo 1b presentaban hepatopatía crónica atribuida al uso de factor estimulante de colonias. Todos los pacientes tenían una calidad de vida parcialmente limitada por la enfermedad, disponían de estudios básicos y tres de los once habían formado una familia. Una de las mujeres, que se diagnosticó en la edad adulta, tenía un hijo.

Discusión: Las glucogenosis tipo 1 es una enfermedad de diagnóstico habitual en la infancia pero formas atenuadas se puedes diagnosticar en la vida adulta. Es importante mantener en todos los casos un adecuado tratamiento nutricional, que limite la aparición de complicaciones en la vida adulta como adenomas hepáticos, proteinuria, hiperlactacidemia o dislipemia.

Conclusiones: La glucogenosis tipo 1 es una enfermedad que requiere un adecuado control metabólico. La mayoría de los pacientes en edad adulta tiene una calidad de vida reducida y presentan importantes complicaciones clínicas.

0014-2565 / © 2018, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.