



299 - COHORTE DE PACIENTES CON GLUCOGENOSIS EN LA UNIDAD DE METABOLOPATÍAS DEL ADULTO DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DEL ROCÍO. METABERN. CSUR

C. Hernández Reina¹, L. Baena Ariza², M.E. Dios Fuentes¹, M. Bueno Delgado³, R. Benítez Ávila¹, A. Soto Moreno¹ y E. Venegas Moreno¹

¹Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla. ²Hospital Universitario Virgen del Rocío. ³Pediatría, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla.

Resumen

Métodos: Estudio descriptivo transversal sobre la cohorte de pacientes con glucogenosis en el HUVR. Se recogieron edad, sexo, peso, índice de masa corporal (IMC), tipo glucogenosis, comorbilidades (cardíaca, hepática, renal, muscular, metabólica), control metabólico y tratamiento (dieta, suplementos nutricionales, harina de maíz). Recogimos 10 pacientes: 4 mujeres, edad 35 ± 4 años, mediana al debut 3 años (1-30). IMC 26 ± 6 kg/m²: 6 normopeso, ningún sobrepeso y 4 obesidad grado I. 4 eran tipo IIIa (gen AGL), 2 tipo IXb (gen PHKB), 1 tipo IXa (gen PHKA2), 1 tipo Ib (gen SLC37A4), 1 tipo II (Pompe, gen GAA) y 1 tipo V (McArdle, gen PYGM).

Resultados: La miocardiopatía hipertrófica afecta a 3/4 tipo IIIa y la enfermedad inflamatoria intestinal tipo Crohn a 2 pacientes (1 tipo Ib y 1 tipo IXb). Solo un paciente (tipo V) con afectación renal. Ocho pacientes presentaron afectación muscular (exceptuando el tipo Ib y un tipo IXa), con elevación persistente de enzimas musculares en 5 (las 4 tipo IIIa y la tipo V). Tres pacientes están afectados de fibrosis hepática y 2 de esteatosis hepática. Analíticamente LDLc media de 120 ± 34 mg/dl y TG medio 131 ± 57 mg/dl. En todos los pacientes el lactato se mantuvo < 2 mmol/L. Tuvimos 1 *exitus* (1 tipo IIIa). Siete de 10 pacientes presentaron hipoglucemias, prevenidas todas con toma diaria de harina de maíz. Todos realizan una dieta fraccionada y 6 toman suplementos proteicos, necesarios para alcanzar el objetivo de ingesta proteica diaria.

Conclusiones: En nuestra cohorte hay una prevalencia de tipo III mayor a la descrita en la literatura (4/10), mostrando la afectación muscular y cardíaca ya conocida. En comparación con otras cohortes de metabopatías de nuestro centro, el grado de obesidad fue menor, pese a que la proporción de hipoglucemias encontrada fue alta. El perfil lipídico se mantuvo aceptable y sin tratamiento. La edad de debut fue heterogénea, aunque la mayoría se concentra en la infancia temprana.