



GLUCOGENOSIS MUSCULARES DEL ADULTO

(NUESTRA EXPERIENCIA)

14 Junio de 2013

P. J. Moreno-Lozano, M. Catalán, C. Cardozo, JC Milisenda

Dr. Josep M. Grau Junyent

Consultor Sènior de Medicina Interna
Catedrático de Universidad

Nuestra experiencia

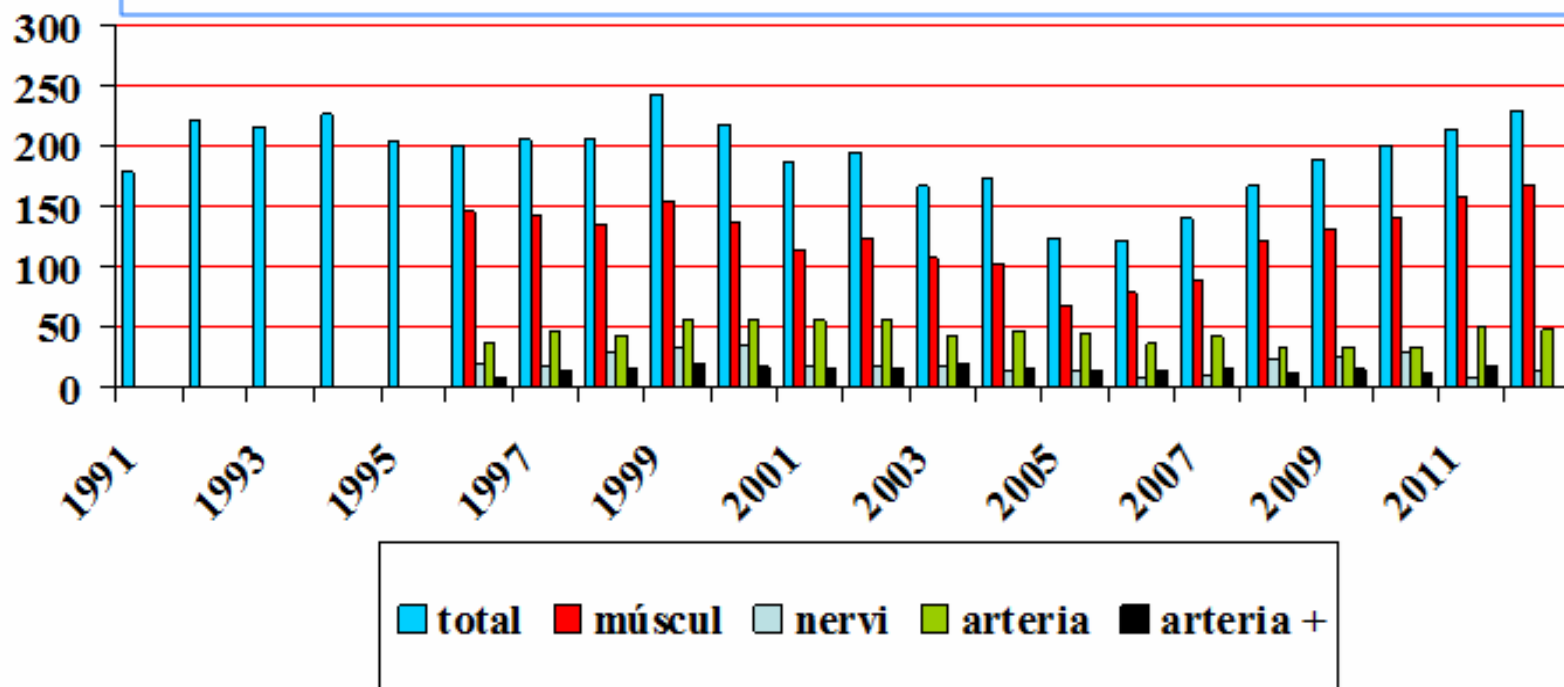
- Años 1991-2012
- Biopsias musculares: 3.134 casos
 - Inflamatorias: (PM/DM/IBM): > 200 casos
 - Mitocondriales: 23 casos
 - Glucogenosis: 28 casos (< 1%).

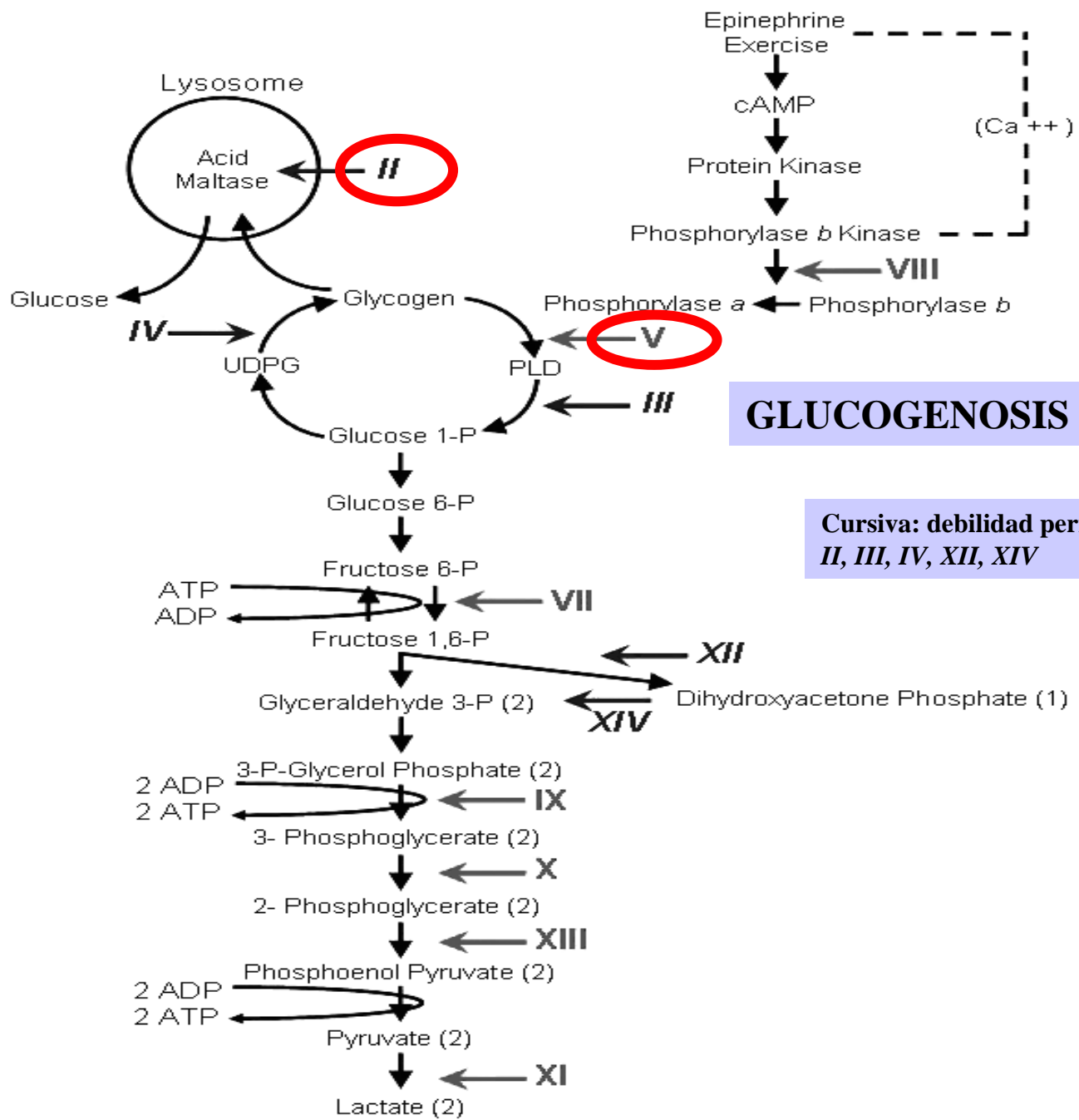
BIOPSIES MÚSCUL, NERVI I ARTERIA TEMPORAL

IRA: 70%

MDI: 75%

Altres Serveis i Hospitals: 25%





GLUCOGENOSIS MUSCULARES

Cursiva: debilidad permanente
II, III, IV, XII, XIV

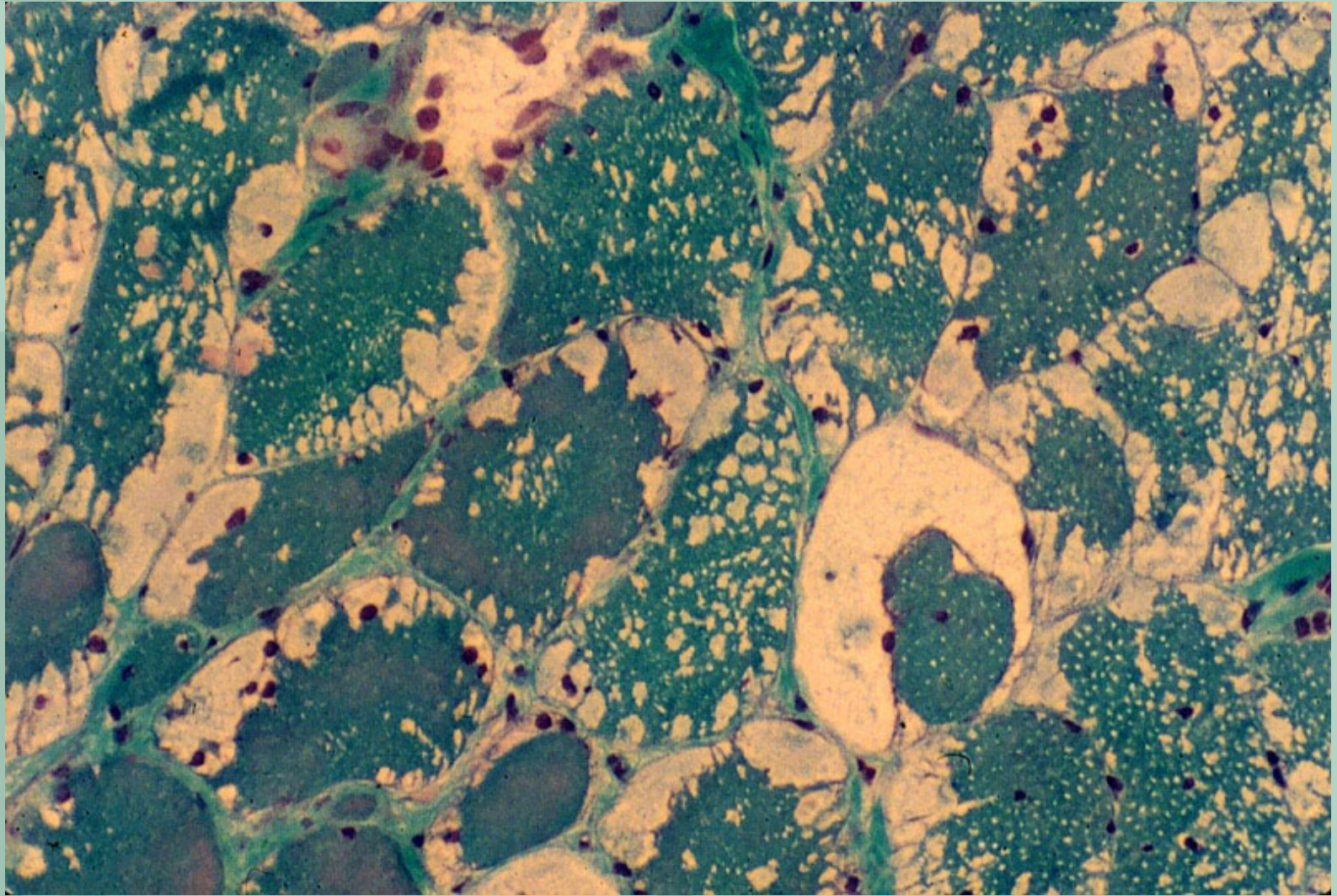
GLUCOGENOSIS CON AFECTACIÓN MUSCULAR

TIPO	DEFICIENCIA	EPÓNIMO	CLÍNICA	OTROS
II	Alfa-glucosidasa	POMPE (4)	Debilidad cinturas	Corazón, hígado..
III	Enzima desramificante	CORI-FORBES (2)	Debilidad	Hígado, corazón
IV	Enzima ramificante	ANDERSEN (1)	Atrofia?	SN, Hígado,
V	Miofosforilasa	Mc ARDLE (20)	Intolerancia al ejercicio, RDM	No
VII	Fosfofructoquinasa	TARUI (1)	Intolerancia al ejercicio, RDM	Hemólisis
VIII	Fosforilasa b kinasa		Intolerancia al ejercicio, rigidez	Corazón, hígado
IX	Fosfogliceratoquinasa		Intolerancia al ejercicio, RDM	Hemólisis, SNC
X	Fosfoglicerato mutasa		Intolerancia al ejercicio, RDM	
XI	Lactato deshidrogenasa		Intolerancia al ejercicio, RDM	
XII	Aldolasa	(1981)		Hemólisis
XIII	Beta-enolasa	(2001)		

Enf. de POMPE

- No sólo depósitos de glucógeno, sino vacuolas autofágicas (> autofagosomas) (cloroquina, rapamicina, bortezomib....).
- Afectación de musculatura lisa? (arterias cerebrales).
- Formas infantiles muy graves (corazón, hígado...).
- Formas del adulto: miopatía de cinturas, hiper-CK, afectación diafragma, lengua, paraespinales..
- Cribaje: Gota seca.
- Terapia enzimática sustitutiva eficaz.

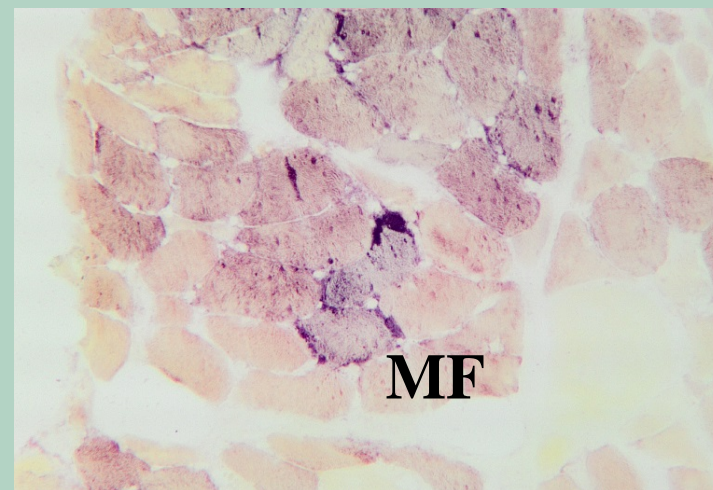
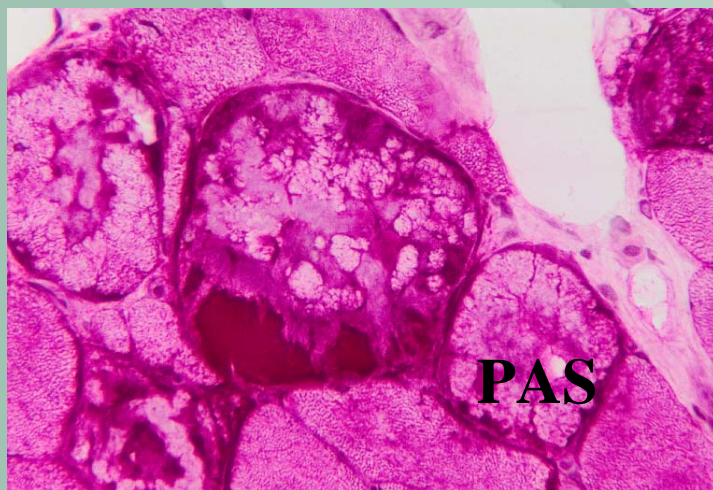
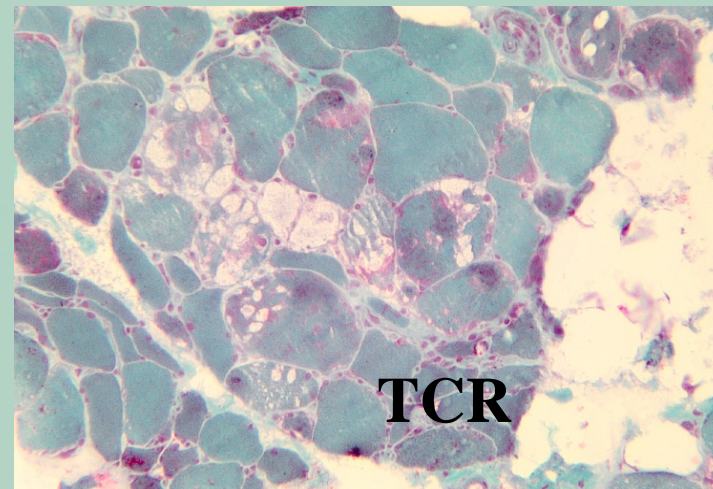
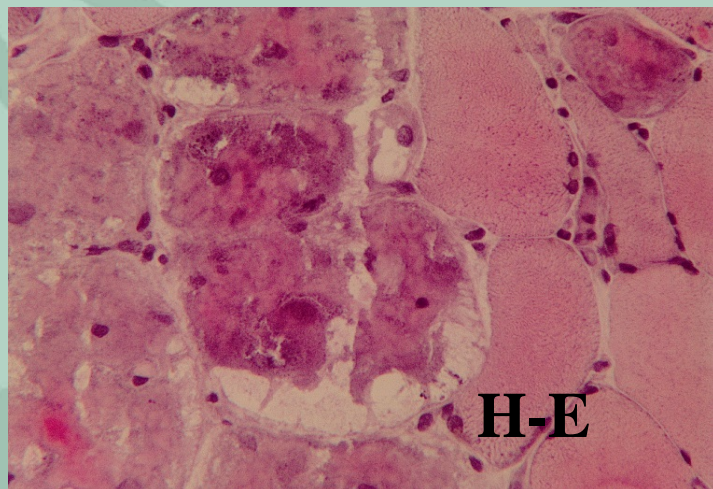
DÉFICIT DE MALTASA ÁCIDA



Enf. de ANDERSEN

- Depósitos de poliglucosanos (R a diastasa).
- Formas infantiles muy graves.
- Formas del adulto:
 - *Polyglucosan body disease*: Similar a ELA, con vejiga neurógena (antes urólogo que neurólogo), demencia.

Enf. de ANDERSEN

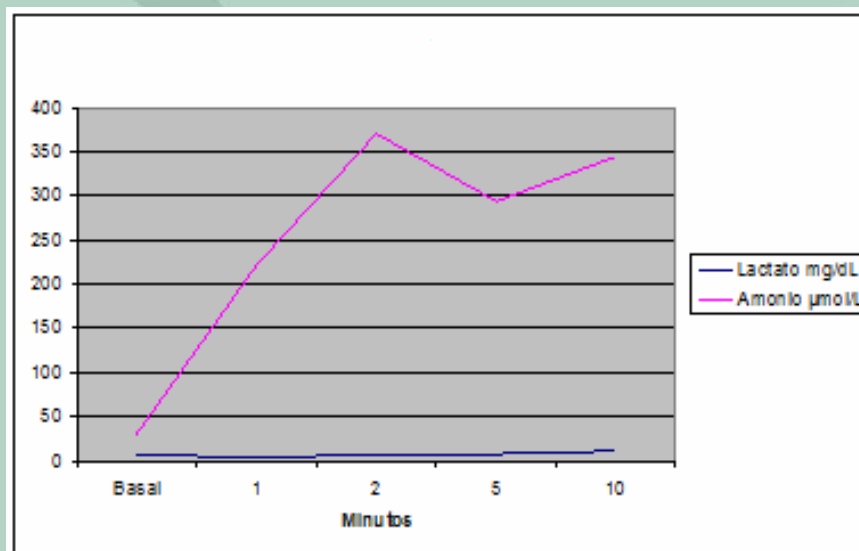


Enf. de TARUI

- Descrita en 1965.
- No “segundo aliento”.
- Artritis gotosa (uricemia miogénica).
- Anemia hemolítica (eritroenzimopática).

Enf. de TARUI

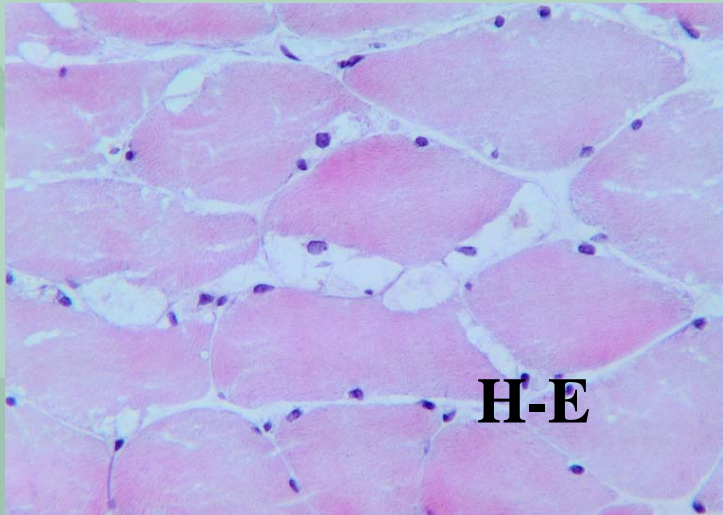
Eritropatologia				
Piruvactinasa (PK); sang total	(8.4 - 1 UI/gHb		14.2	
Glucosafosfat isomerasa (GPI);	(46 - UI/gHb		53	
Hexosinas; sang total	(0.62 - 1 UI/gHb		1.30/A	
Fosfofructocinasa (PFK); sang	(6.2 - 1 UI/gHb		3.0/B	3.5/B
Acetilcolinesterasa (AChE); sa	(25.8 - 4 UI/gHb		41.5	
6-Fosfogluconat Deshidrogenasa	(6.10 - 10 UI/gHb		9.40	
INDEX PK/HK	(7.2 - 1		10.9	
Glucosa-6-Fosfato Deshidrogena	(5.70 - 9 UI/gHb		8.30	
Morfologia eritrocitària; sang				
ROE Immediata (H50); sang tota	(4.0 - g/L		4.4	
ROE Incubada (H50); sang total	(5.0 - g/L		5.2	
Prova del Glicerol Acidificat;	seg		>1800	



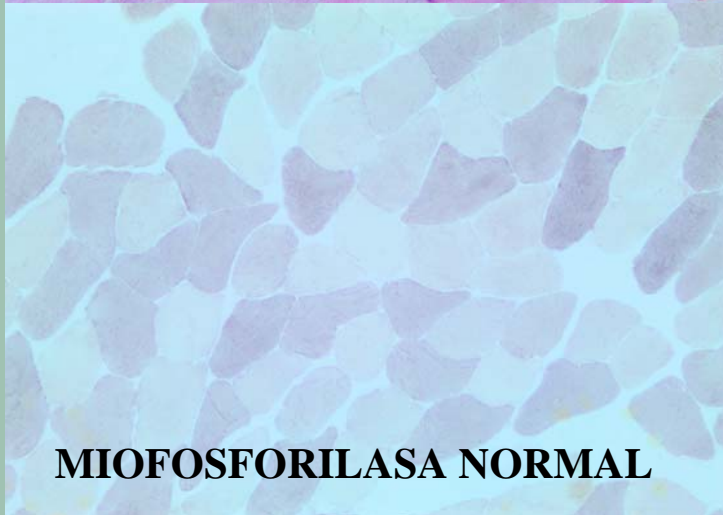
Enf. de Mc ARDLE

- Brian Mc Ardle en 1951.
- Intolerancia al ejercicio, rampas, rabdomiólisis-mioglobinuria y eventual fracaso renal.
- “Segundo aliento”.

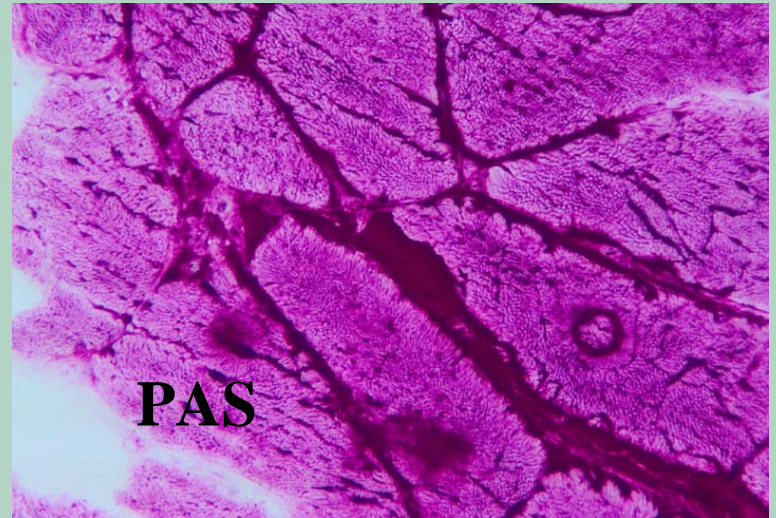
Enf. de Mc ARDLE



H-E



MIOFOSFORILASA NORMAL



PAS



MIOFOSFORILASA NEG.

Fosforilasa b kinasa

- Similar al Mc Ardle, pero:
 - Lactato normal en FIET.
 - No “segundo aliento”.
 - Mínimos depósitos de glucógeno en la bx.



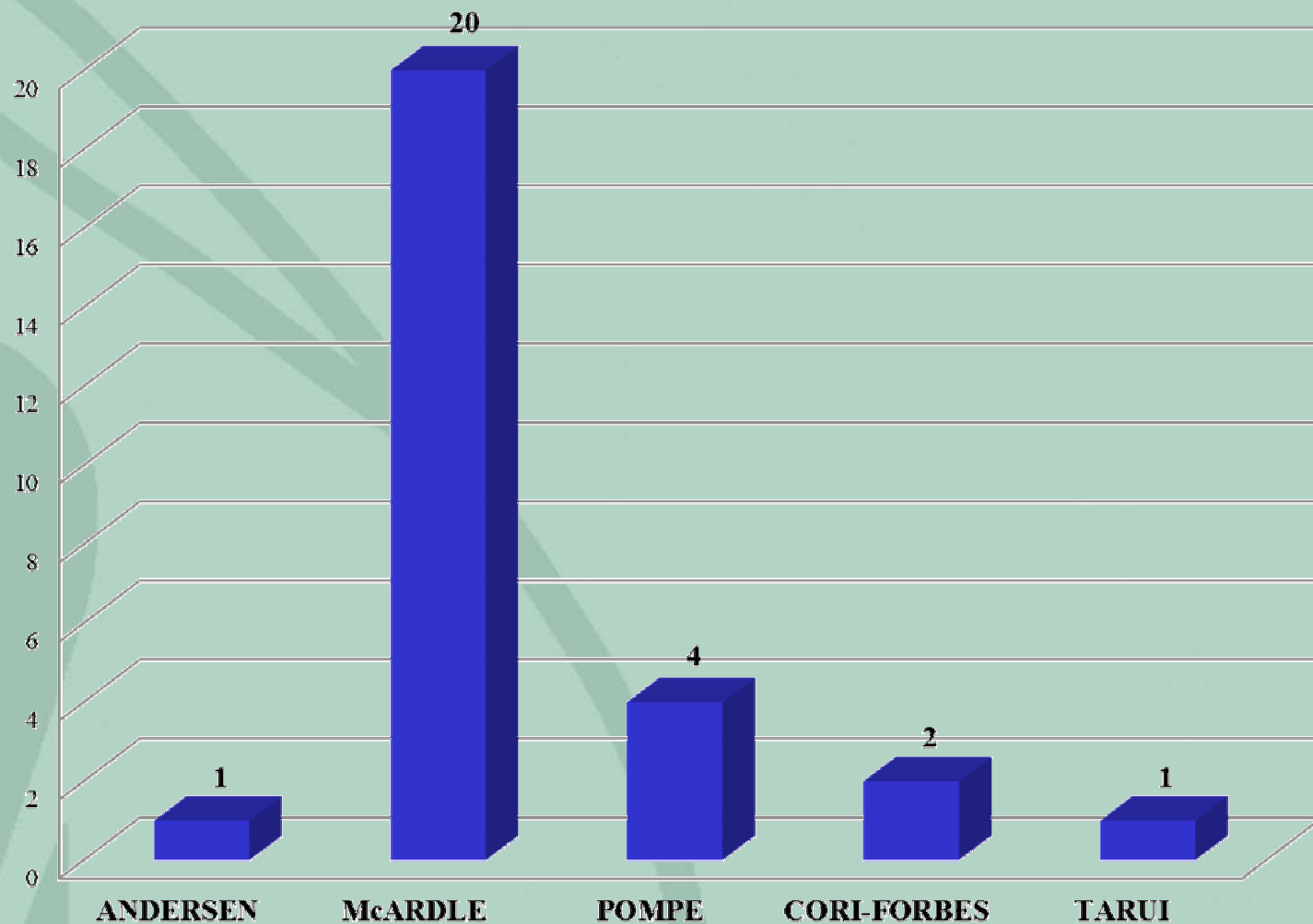
Fosfoglicerato kinasa

- A.hemolítica + afectación del SNC.
- Parkinsonismo juvenil grave (antes de los síntomas musculares).

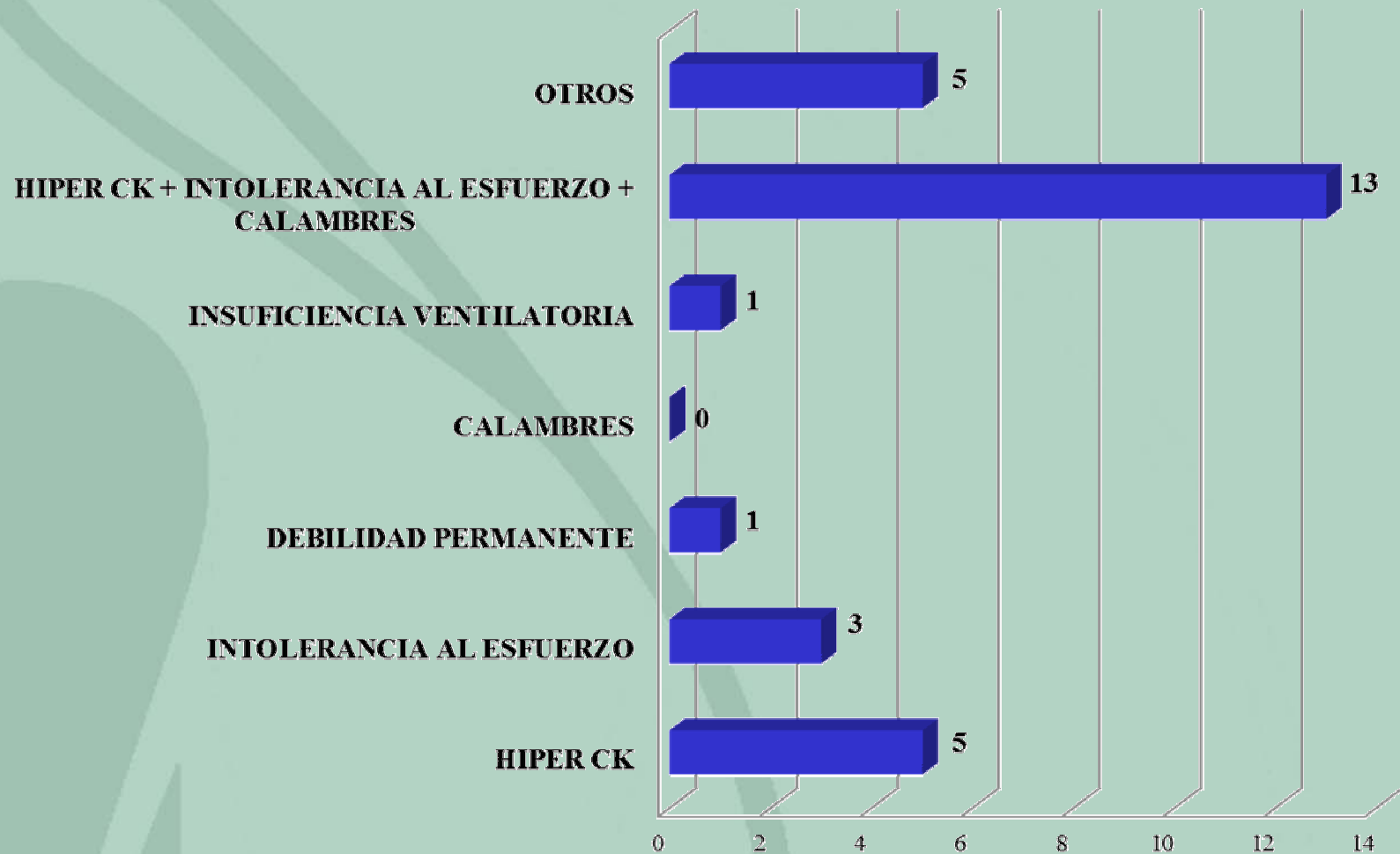
Nuestra experiencia

- Edad media de 50 años, (16-79) años.
- Masculino / Femenino (39/61) %.

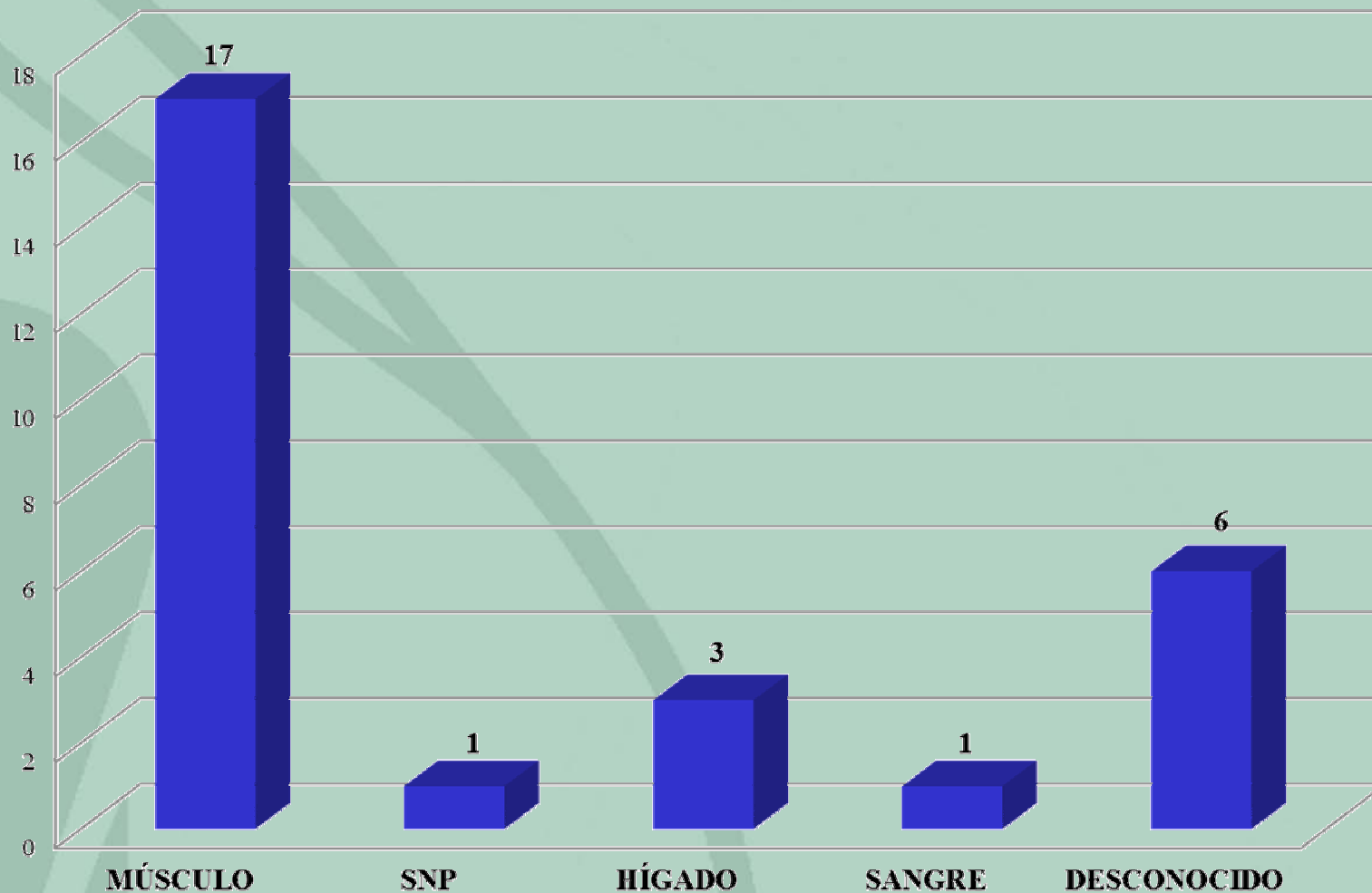
DIAGNÓSTICOS



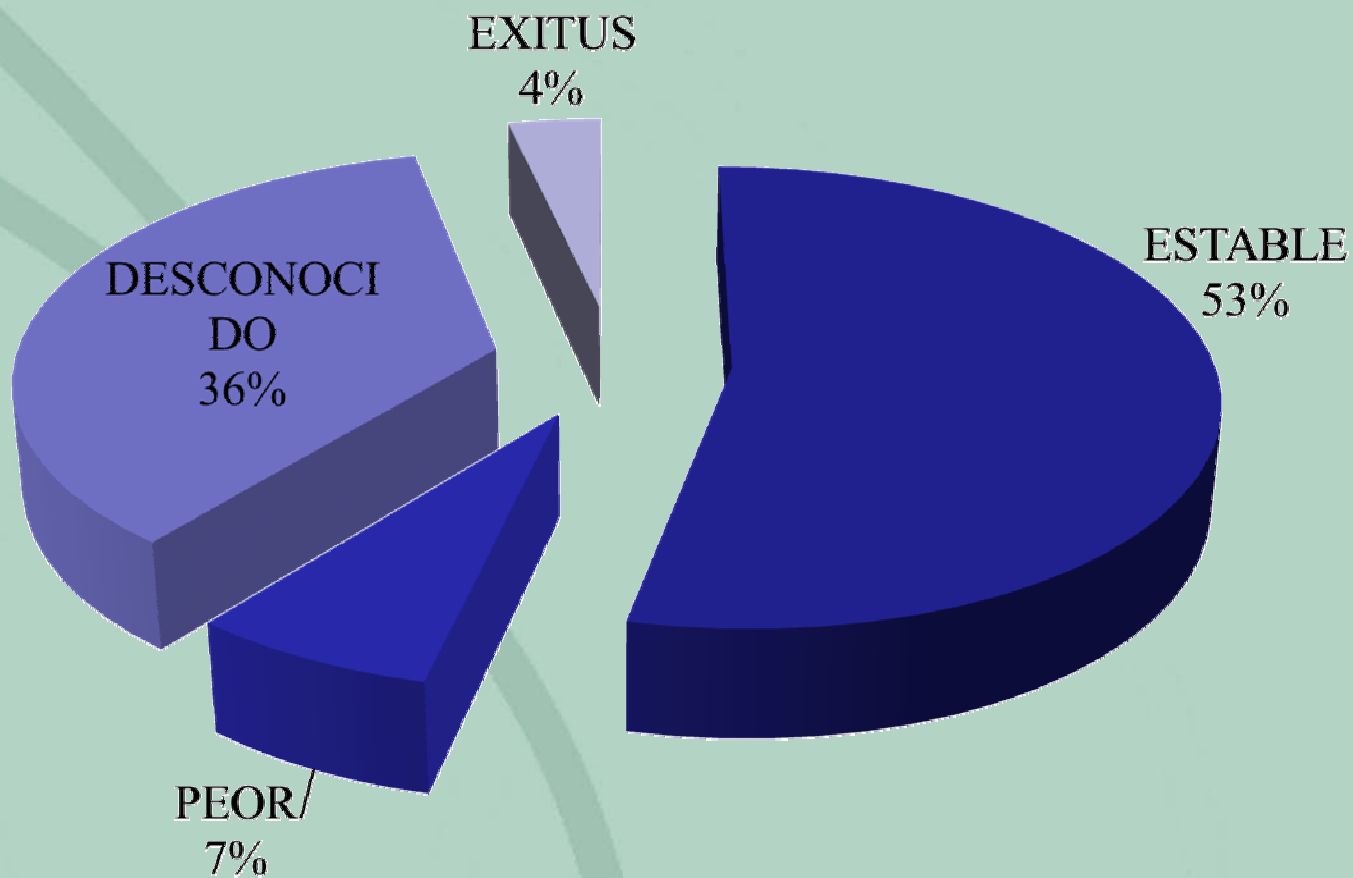
FORMA DE PRESENTACIÓN



AFECTACIÓN ORGÁNICA



EVOLUCIÓN



Nuestra experiencia

- Edad Media de 50 años, (16-79) años.
- Valores de CK: media de 2.162 U/L, (40-4.830) U/L.
- Tratamiento específico: 2 pacientes con E.Pompe.

Nuestra experiencia

Test de isquemia del antebrazo (FIET)

(Determinaciones seriadas de lactato y amonio)

- Período: 2002-2012
- Casos: 107 (56% Masculino). Edad: 41.7 (13-72)
 - Ambas curvas planas: 8
 - Lactato plano: 12 (9 Mc Ardle)
 - Amonio plano: 17 (deficiencia de MAD)
- Casos “positivos”: 27%.

CONCLUSIONES

- Enfermedades raras (<1% en 20 años y 3.000 bx).
- Progresos y problemas:
 - Aglucogenosis (GSD 0).
 - Enf. de Lafora (GSD) encefalopatía +++.
 - Tratamiento enzimático sustitutivo (POMPE).
- Presentación muy variada: (sesgo muscular)
 - Desde formas infantiles sistémicas muy graves hasta formas musculares del adulto (papel del internista).
- Intolerancia al esfuerzo, rampas, RDM...
- Utilidad del FIET (cribaje)



