



## P-015 - GLUCOGENOSIS TIPO III, DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL HIPOGLUCEMIAS

C. Moreno Gálvez, L. Serrano Urzaiz, W.V. González Sacoto, M. Lacarta Benítez, P. Trincado Aznar y P. de Diego García

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España.

### Resumen

**Introducción:** Las glucogenosis son alteraciones del metabolismo del glucógeno causadas por la deficiencia o ausencia de enzimas que participan en su degradación. Los signos y síntomas más habituales son la hepatomegalia, debilidad muscular y cuadros de hipoglucemia. Como complicaciones a largo plazo destacan la gota, insuficiencia renal progresiva, hiperlactacidemia e hiperlipidemia. Se presenta un caso de un paciente con diagnóstico en edad adulta de glucogenosis tipo III que presentaba gota crónica, hepatomegalia y hallazgos de hipoglucemias matutinas inadvertidas.

**Caso clínico:** Paciente varón de 59 años con antecedentes de HTA, gota crónica con múltiples tofos en extremidades superiores e inferiores, fumador y bebedor de 1 cerveza al día. Acude a urgencias por cuadro de dolor poliarticular de semanas de evolución resistentes a analgesia, fiebre y empeoramiento del estado general. A la exploración física se aprecia inflamación y estigmas de sobreinfección articulares. En analítica se aprecia glucosa 89, empeoramiento de la función renal (creatinina 4,5 con previas de 1,06), pH 7,20, lactato 32, FA 173, GGT 335, GOT 25, GPT 15, LDH 220 y HbA1c de 5,4%. En ecografía abdominal destaca hepatomegalia de densidad homogénea y bordes lobulados sugestivos de cirrosis junto a esplenomegalia. En planta hospitalaria tras ajuste farmacológico y sueroterapia mejoría analítica, pero destacándose glucemias matutinas de 38-49-63 mg/dl. Tras descartar otras causas posibles de hipoglucemias (deprivación corticoidea, insulinoma o autoinmunidad) y con el resto de signos y síntomas se etiqueta el cuadro de posible glucogenosis tipo 1. Al alta se entrega plan dietético basado en aportes frecuentes de carbohidratos, preferiblemente de absorción lenta y administración de estos también durante la noche. Se realizó estudio genético y se observó mutación en heterocigosis de la variante patogénica c.3084-1GA en el gen AGL asociada a glucogenosis tipo III. Se decidió tratamiento con Maicena 40 gramos nocturnos, hasta ahora sin nuevos episodios de hipoglucemias. La glucogenosis tipo III es una enfermedad genética de herencia autosómica recesiva con una prevalencia estimada de 1/100.000 nacimientos. Los signos y síntomas más frecuentes son: hepatomegalia, hipoglucemias, debilidad muscular, retraso del crecimiento, hipotonía y cara de muñeca. En nuestro caso no existía afectación muscular siendo así en menos del 15% de los casos. Dado el diagnóstico tardío podíamos observar en el paciente alguna de las complicaciones a largo plazo de esta enfermedad como la cirrosis hepática y la gota crónica.

**Discusión:** A pesar de lo infrecuente de estas enfermedades ante la presencia de síntomas como las hipoglucemias matutinas, debilidad muscular junto a signos como hepatomegalia nos debe hacer

sospecharlas. Para su adecuado tratamiento es necesario un seguimiento frecuente y estricto realizado por un equipo multidisciplinario, que evalúe las áreas vulnerables de estos pacientes, con el propósito de evitar o prevenir las secuelas que ocasiona esta enfermedad.