

Enfermedades de Almacenamiento de Glucógeno

¿Qué son las enfermedades de almacenamiento de glucógeno?

Las enfermedades de almacenamiento de glucógeno (o EAG), como su nombre lo sugiere, son un grupo de condiciones causadas por incapacidad de guardar o secretar glucógeno en el hígado o el músculo. El glucógeno está formado por varias moléculas de glucosa (o azúcar) juntas. Para guardar la glucosa extra que se consume durante una comida, el hígado y los músculos producen y guardan glucógeno para usarlo después. Durante el ayuno, el glucógeno del hígado puede degradarse en partículas de glucosa y se secreta en la sangre. Es importante que el hígado degrade el glucógeno en glucosa para evitar niveles bajos de azúcar en la sangre (lo cual se llama hipoglicemia) durante tiempos de ayuno o entre comidas o durante la noche. El glucógeno que se guarda en el músculo puede degradarse en moléculas de glucosa pero ésta sólo puede ser utilizada por el músculo para crear energía, no se secreta en la sangre.

¿Qué causa las enfermedades de almacenamiento de glucógeno?

Las enfermedades de almacenamiento de glucógeno son condiciones hereditarias. Usualmente, ninguno de los padres tiene la enfermedad pero pueden pasarla a sus hijos. En las células del hígado y del músculo hay maquinaria, llamada enzimas, las cuales ayudan a las células a producir y a secretar glucógeno. Las enfermedades de almacenamiento de glucógeno están causadas por diferencias o mutaciones en los genes que hacen las enzimas involucradas en la producción de glucógeno y su degradación. Estas mutaciones causan que las enzimas no trabajen bien, y como resultado el hígado y/o el músculo no pueden guardar o degradar el glucógeno adecuadamente. La severidad de las mutaciones puede ser diferente: las mutaciones leves resultan en problemas enzimáticos más leves y enfermedad más leve, mientras que las mutaciones más severas resultan en problemas enzimáticos y enfermedad más severos.

¿Cuáles son los síntomas de las enfermedades de almacenamiento de glucógeno?

Aunque se agrupan como EAG, las EAG del hígado y las EAG del músculo causan problemas y síntomas muy diferentes. Algunas de las enzimas involucradas en la producción de glucógeno y su degradación son las mismas en el hígado y en el músculo y otras son diferentes. Si el problema o la mutación es de una enzima presente en el hígado y en el músculo, los individuos afectados pueden tener síntomas de EAG tanto del hígado como del músculo.

Si la mutación es en una enzima del hígado, el individuo afectado puede desarrollar hipoglicemia (azúcar baja en la sangre) entre comidas o durante periodos de ayuno durante la noche. Los síntomas de hipoglicemia incluyen irritabilidad, cansancio, temblores, náusea, hambre, o sudoración. Como el hígado no puede secretar glucosa durante el ayuno, estos individuos degradan grasa para formar una fuente de energía llamada cetonas, más rápidamente que otras personas. Las cetonas pueden ser usadas por algunos tejidos en el cuerpo para crear energía, pero niveles altos de cetonas pueden causar acumulación de ácido en la sangre, causando náusea y cansancio. Si un niño con EAG tiene episodios frecuentes de hipoglicemia y cetonas altas, él o ella no van a ganar peso ni a crecer bien. Si el problema incluye la degradación del glucógeno en el hígado, el individuo desarrolla agrandamiento del hígado, llamado hepatomegalia, debido al exceso de glucógeno acumulado, el cual no puede ser degradado.

Si la mutación es en una enzima del músculo, el individuo puede desarrollar debilidad muscular o dificultad con el ejercicio. Adicionalmente, pueden desarrollar problemas del corazón ya que el músculo del corazón guarda y degrada glucógeno para usarlo como fuente de energía.

¿Cuáles son los diferentes tipos de enfermedades de almacenamiento de glucógeno?

Hay 5 tipos diferentes de EAGs que causan hipoglicemia y son tratadas por endocrinólogos pediatras.

– **Tipo I:** también es llamada Enfermedad de von Gierke. Esta es la EAG más común y es el resultado de una mutación de una enzima llamada glucosa-6-fosfatasa, la cual ayuda a degradar glucógeno en el hígado. Los individuos con EAG tipo I pueden tener hipoglicemia y niveles elevados de cetonas después de varias horas de ayuno. Su hígado puede degradar parcialmente el glucógeno pero no puede secretar glucosa en la sangre. La glucosa acumulada se convierte en lactato, el cual se secreta en la sangre y causa acidosis láctica, provocando que el individuo se enferme. La hipoglicemia causada por EAG tipo I usualmente es más severa que la de otras EAGs. Estos individuos tienen el hígado muy agrandado porque el glucógeno se acumula pero no se degrada. Durante la niñez, pueden tener retraso de su crecimiento o su desarrollo como consecuencia de hipoglicemia frecuente, cetonas elevadas, y acidosis láctica. Niños con EAG tipo Ib tienen un riesgo más alto de infecciones y colitis (inflamación del intestino).

– **Tipo 0a:** es causada por mutaciones en una enzima llamada glucógeno sintasa 2, la cual ayuda a producir glucógeno en el hígado. Estos individuos tienen hipoglicemia en ayunas, retraso del crecimiento y del desarrollo, pero no tienen el hígado agrandado ya que no pueden producir glucógeno. Algunos individuos tienen una forma leve de esta enfermedad.

– **Tipo III:** también es llamada Enfermedad de Cori. Está causada por mutaciones en la enzima desramificadora del glucógeno, la cual ayuda a degradar el glucógeno en el hígado. Estos individuos tienen hipoglicemia en ayunas, el hígado agrandado, y retraso del crecimiento y desarrollo. Esta enzima también ayuda a degradar el glucógeno del músculo, por lo cual algunos individuos también pueden desarrollar debilidad muscular, dificultad con el ejercicio, y problemas del corazón. El tratamiento de la EAG tipo III es un poco diferente que el de la EAG tipo I ya que estos niños necesitan comer mucha proteína además de carbohidratos.

– **Tipo VI:** también llamada Enfermedad de Hers. Está causada por mutaciones en una enzima llamada glucógeno fosforilasa, la cual ayuda a degradar el glucógeno en el hígado. Estos individuos tienen hipoglicemia en ayunas, el hígado agrandado, y retraso del crecimiento, aunque esto tiende a ser más leve que en las EAGs tipo I o tipo III. Algunos niños con EAG tipo VI no tienen el hígado agrandado y algunas veces reciben el diagnóstico erróneo de hipoglicemia cetósica.

– **Tipo IX:** es causada por mutaciones en una enzima llamada glucógeno fosforilasa kinasa, la cual ayuda a degradar el glucógeno en el hígado. Esta condición es muy similar a la EAG tipo VI y usualmente causa hipoglicemia en ayunas leve, un hígado agrandado, y crecimiento pobre. Como la tipo VI también pueden ser diagnosticados erróneamente con hipoglicemia cetósica ya que también pueden presentar sin agrandamiento del hígado. Esta condición es más común en niños ya que se transmite de la madre al hijo porque el gen afectado se encuentra en el cromosoma X.

Hay varios tipos de EAG muscular, los cuales son muy raros.

– **Type IV:** también llamada Enfermedad de Andersen. Está causada por mutaciones en una enzima llamada enzima desramificante del glucógeno, la cual ayuda a producir glucógeno en el músculo y el hígado. Individuos con esta condición pueden tener una amplia variedad de severidad de sus síntomas, principalmente problemas nerviosos y musculares, agrandamiento del hígado, falla hepática, y crecimiento pobre.

– **Type V:** también llamada la Enfermedad de McArdle. Está causada por mutaciones en una enzima llamada fosforilasa muscular, la cual ayuda a degradar el glucógeno en el músculo. Estos individuos tienen debilidad muscular, especialmente con el ejercicio.

– **Type VII:** también llamada Enfermedad de Tauri. Está causada por mutaciones en una enzima llamada fosfofructoquinasa, la cual ayuda a producir glucógeno en el músculo. Estos individuos tienen debilidad muscular, especialmente con el ejercicio.

– **Type II:** también llamada Enfermedad de Pompe. Originalmente se incluyó como una EAG pero se ha reclasificado como otro tipo de enfermedad, llamada enfermedad de depósito lisosomal. Está causada por mutaciones en una enzima lisosomal llamada maltasa ácida y causa disfunción cardíaca, debilidad muscular, y dificultad con el ejercicio.

¿Cómo se diagnostican las enfermedades de almacenamiento de glucógeno?

Las EAGs del hígado usualmente se diagnostican en la niñez cuando el niño no crece o no gana peso bien y tiene el hígado agrandado. Adicionalmente, se pueden diagnosticar si el niño tiene un episodio de hipoglicemia y niveles elevados de cetonas. Las EAG musculares usualmente se diagnostican cuando se encuentra un problema de corazón en el niño, debilidad muscular, o dificultad con el ejercicio.

Las AEGs solían diagnosticarse con una pequeña muestra del hígado o músculo del individuo (llamada biopsia), pero hoy en día se diagnostican por medio de pruebas genéticas. Con una muestra de sangre, se pueden estudiar los genes que hacen las enzimas responsables de las EAG para evaluar si hay mutaciones.

¿Cómo se tratan las enfermedades de almacenamiento de glucógeno?

Para los niños con EAG del hígado con hipoglicemia, el objetivo más importante del tratamiento es prevenir hipoglicemia y cetonas elevadas. Los infantes y niños más jóvenes requieren alimentación frecuente, y algunos requieren alimentación continua o líquidos que contienen glucosa por medio de un tubo de alimentación. La harina de maíz cruda es una fuente de larga acción de carbohidratos que se puede dar varias veces al día y en la noche en los niños mayores en quienes los periodos de ayuno son más largos. Otras medicinas pueden ser usadas para tratar problemas del hígado. Cuando los niños con EAG se enferman, tienen un riesgo más alto de hipoglicemia, cetonas altas y acidosis láctica (si tienen EAG tipo 1), y pueden requerir ser hospitalizados para recibir líquidos con glucosa por ruta intravenosa (IV). Aunque no hay tratamiento específico para muchas EAG musculares, evitar el ejercicio intenso puede ser necesario para prevenir la fatiga muscular.

¿Cómo puedo aprender más acerca de las enfermedades de almacenamiento de glucógeno?

Hay muchos grupos de soporte excelentes de pacientes y padres, para pacientes con EAGs, incluyendo The Association for Glycogen Storage Disease (www.agsdus.org) y The Children's Fund for Glycogen Storage Disease Research (www.curegsd.org).



Copyright © 2026 Pediatric Endocrine Society. La información presentada por la Pediatric Endocrine Society (PES) es para fines educativos exclusivamente y no pretende reemplazar las indicaciones profesionales, el diagnóstico o el tratamiento proveídos por el médico. Los pacientes deben siempre buscar asesoramiento de su médico u otro personal de salud para dar respuesta a sus preguntas relacionadas con condiciones médicas y su tratamiento. Los médicos deben usar su juicio clínico independiente en el contexto de las circunstancias individuales del paciente. La Pediatric Endocrine Society no avala ninguna prueba diagnóstica, producto o protocolo de tratamiento específicos mencionados en estos materiales.