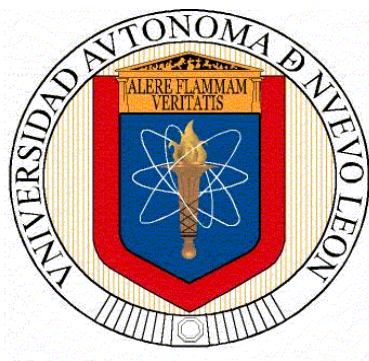


**UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN
FACULTAD DE SALUD PÚBLICA Y NUTRICIÓN**



CASO CLÍNICO

GLUCOGENOSIS TIPO I

PRESENTA

MARÍA MURGUÍA VÁZQUEZ

**PARA OBTENER EL GRADO ACADÉMICO DE:
ESPECIALISTA EN NUTRIOLOGÍA CLÍNICA**

DICIEMBRE 2019

**UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN
FACULTAD DE SALUD PÚBLICA Y NUTRICIÓN
SUBDIRECCIÓN DE INVESTIGACIÓN, INNOVACIÓN Y POSGRADO
ESPECIALIDAD EN NUTRIOLOGÍA CLÍNICA**



**Caso Clínico:
Glucogenosis tipo I**

**Presenta:
LN. María Murguía Vázquez**

**Como requisito para obtener el grado de:
ESPECIALISTA EN NUTRIOLOGÍA CLÍNICA.**

**UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN
FACULTAD DE SALUD PÚBLICA Y NUTRICIÓN
SUBDIRECCIÓN DE INVESTIGACIÓN, INNOVACIÓN Y POSGRADO
ESPECIALIDAD EN NUTRIOLOGÍA CLÍNICA**



**Caso Clínico:
Glucogenosis tipo I**

**Presenta:
LN. María Murguía Vázquez**

**Como requisito para obtener el grado de:
ESPECIALISTA EN NUTRIOLOGÍA CLÍNICA.**

**UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN
FACULTAD DE SALUD PÚBLICA Y NUTRICIÓN
SUBDIRECCIÓN DE INVESTIGACIÓN, INNOVACIÓN Y POSGRADO
ESPECIALIDAD EN NUTRIOLOGÍA CLÍNICA**



**Caso Clínico:
Glucogenosis tipo I**

**Presenta:
LN. María Murguía Vázquez
Como requisito para obtener el grado de:
ESPECIALISTA EN NUTRIOLOGÍA CLÍNICA.**

Director de caso clínico:
ENC. María Alejandra Sánchez Peña

Colaboradores caso clínico:

Monterrey, Nuevo León

Diciembre 2019

Dra. Blanca Edelia González Martínez
Subdirectora de Investigación, Innovación y Posgrado
PRESENTE.

Por medio de la presente me permito informarle que la LN. María Murguía Vázquez ha concluido el Caso Clínico titulado: “Glucogenosis tipo I” como requisito para titularse del programa de Especialidad en Nutriología Clínica.

Sin otro particular por el momento, me es grato reiterarles las seguridades de mi consideración y respeto.

Atentamente

“Alere Flammam Veritatis”

Monterrey N.L. 1 de Noviembre 2019

ENC. María Alejandra Sánchez Peña
Director del caso clínico

**UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN
FACULTAD DE SALUD PÚBLICA Y NUTRICIÓN
SUBDIRECCIÓN DE INVESTIGACIÓN, INNOVACIÓN Y POSGRADO
ESPECIALIDAD EN NUTRIOLOGÍA CLÍNICA**

Caso Clínico: Glucogenosis tipo I

Aprobación del caso clínico:

ENC. María Alejandra Sánchez Peña
Director

ENC.
Colaborador

Monterrey, Nuevo León

Diciembre, 2019.

Dedicatoria

A mis padres, Rafael y Leticia, por su amor, educación, ejemplo y ayuda durante toda mi vida. Todo lo que hoy soy, es gracias a ellos.

A mi novio, Miguel, por estar siempre ahí, por su apoyo absoluto y sabios consejos. Por preocuparse de que siempre alcance mis metas junto a él, y hacer que los logros sean nuestros.

Agradecimientos

Gracias a mi familia, por ser el pilar de mi educación. Por siempre brindarme el cariño, la ayuda y motivación necesarias para alcanzar mis objetivos personales y profesionales.

Agradezco a mi novio, por su apoyo durante esta etapa de constantes cambios. Por siempre estar a mi lado, sin importar lo que esto implique y por impulsarme a ser mi mejor versión.

Quiero agradecer a las nuevas y viejas amistades que me acompañaron durante esta etapa. Gracias porque esta experiencia no hubiera sido lo mismo sin ustedes.

Finalmente, reconozco el apoyo económico otorgado por parte del Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología que me ayudo a realizar las diferentes estancias durante el programa.

Tabla de contenido

| | |
|--|----|
| 1. Fisiopatología y genética..... | 1 |
| 1.1 Concepto y Epidemiología | 1 |
| 1.2 Aspectos básicos: Celular..... | 2 |
| 1.3 Aspectos básicos: Genético..... | 2 |
| 1.4 Aspectos básicos: Molecular | 4 |
| 1.5 Aspectos básicos: Metabólico..... | 5 |
| 2. Órganos y Sistemas relacionados..... | 6 |
| 2.1 Etiología..... | 6 |
| 2.2 Manifestaciones Clínicas | 6 |
| 2.3 Manifestaciones Bioquímicas | 7 |
| 2.4 Manifestaciones Metabólicas..... | 8 |
| 2.5 Diagnóstico médico..... | 9 |
| 2.6 Complicaciones..... | 10 |
| 3. Proceso del Cuidado Nutricio..... | 13 |
| 3.1 Ficha de Identificación | 13 |
| 3.2 Evaluación del estado Nutricio (EEN)..... | 14 |
| 3.2.1 Evaluación Antropométrica..... | 14 |
| 3.2.2 Evaluación Bioquímica | 14 |
| 3.2.3 Evaluación Clínica | 15 |
| 3.2.4 Evaluación Dietética | 15 |
| 3.3 Diagnostico Nutricional | 15 |
| 3. 4 Intervención Nutricional | 16 |
| 3.4.1 Objetivos Nutricionales..... | 16 |
| 3.4.2 Plan Nutricional y cálculo de requerimientos | 16 |

| | |
|-------------------------------------|----|
| 3.4.4 Orientación Alimentaria | 17 |
| 4. Monitoreo 1 | 18 |
| Evaluación Antropométrica..... | 18 |
| Evaluación Bioquímica | 18 |
| Evaluación Clínica | 18 |
| Evaluación Dietética | 19 |
| 5. Monitoreo 2 | 21 |
| Evaluación Antropométrica..... | 21 |
| Evaluación Bioquímica | 21 |
| Evaluación Clínica | 21 |
| Evaluación Dietética | 21 |
| Diagnostico Nutricional | 22 |
| 6. Monitoreo 3 | 24 |
| Evaluación Antropométrica..... | 24 |
| Evaluación Bioquímica | 24 |
| Evaluación Clínica | 24 |
| Evaluación Dietética | 25 |
| Diagnostico Nutricional | 25 |
| 7. Anexos..... | 27 |
| 8. Bibliografía..... | 30 |

1. Fisiopatología y genética

1.1 Concepto y Epidemiología

La glucogenosis o enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo I (GSDI) es un trastorno autosómico recesivo con una incidencia de aproximadamente 1:100,000. Estadísticamente, si ambos padres son portadores del gen mutado, cada uno de sus hijos tiene el 25% de probabilidad de heredar la enfermedad, el 25% de ellos de ser sanos y el 50% de ser portadores (Bhattacharya, Mundy, Lilburn, Champion, & Morley, 2015).

Las glucogenosis constituyen un grupo de enfermedades caracterizadas por un aumento del glucógeno intracelular (en los hepatocitos y en la fibra muscular, fundamentalmente) debido a deficiencias enzimáticas en su degradación a lo largo de la vía glucogenolítica o glucolítica, que van a impedir la liberación de glucosa a la sangre. Se refieren las siguientes entidades clínicas:

- **Glucogenosis tipo I: deficiencia de glucosa-6-fosfatasa.**
- Glucogenosis tipo III: deficiencia de la amilo-1-6-glucosidasa o enzima ramificante.
- Glucogenosis tipo VI: deficiencia de fosforilasa hepática.
- Glucogenosis tipo IX: deficiencia de la fosforilasa b-quinasa (Santos et al., 2014)

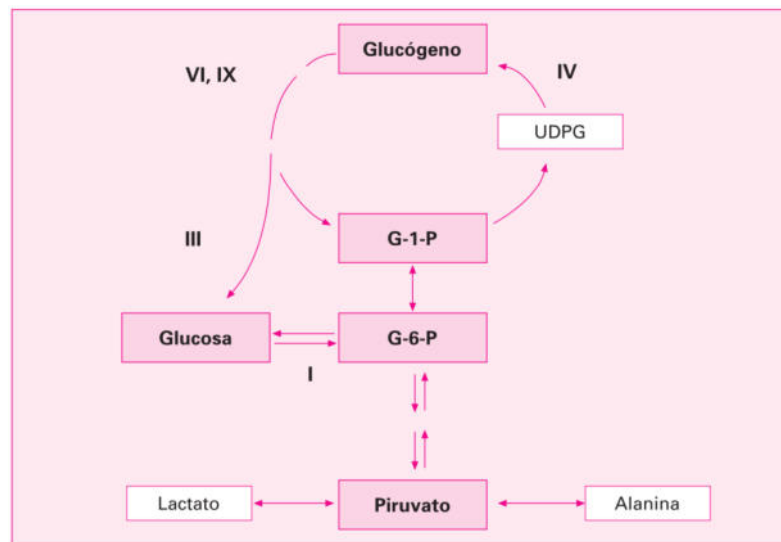


Ilustración 1. Tipos de glucogenosis

1.2 Aspectos básicos: Celular

Al haber una falta de degradación del glucógeno, este se acumula a nivel hepático, en los hepatocitos por lo que se ven algunas alteraciones a nivel celular.

Hay un aumento de tamaño de los hepatocitos: estos pueden llegar a medir dos o más veces el tamaño estándar de un hepatocito (normal = 30-40 micras); este aumento en las dimensiones varía de hepatocito a hepatocito y en ocasiones se puede apreciar como células de diferente tamaño, individuales o en grupo, lo que confiere un aspecto de “mosaico”. El aspecto eosinófilo y finamente granular característico de los hepatocitos se transforma en un citoplasma pálido.

También pueden desarrollar neoplasias celulares comúnmente adenomas que pueden ser múltiples y ocasionalmente estos pueden evolucionar a carcinoma hepatocelular. Una característica de estos adenomas es que no se originan en parénquima cirrótico (Bhattacharya, Mundy, Lilburn, Champion, & Morley, 2015).

1.3 Aspectos básicos: Genético

La GSDI es un trastorno autosómico recesivo. Los genes responsables de la α -GSDI se han aislado y se han descrito mutaciones en los pacientes con glucogenosis tipo Ia (GSDIa) como con glucogenosis tipo Ib (GSDIb).

El gen de la glucosa-6-fosfatasa (G6PC), responsable de la GSDIa, que codifica la hidrolasa y se encuentra en el cromosoma 17q21. El gen que codifica la translocasa de glucosa-6-fosfato, responsable de la GSDIb, solute carrier family 37 member 4 (SLC37A4), se localiza en el cromosoma 11q23.

Se han identificado más de 100 mutaciones en el gen G6PC. La mayoría son mutaciones “nonsense”/“missense”. También se han informado eliminaciones, inserciones y mutaciones “in the splice-site”. (Chou, Jun, & Mansfield, 2014).

Existen varias mutaciones comunes en pacientes con GSD Ia:

- c.247C> T (R83C) y c.1039C> T (Q347X) son las mutaciones más frecuentes encontradas en los caucásicos .
- c.379_380dupTA (p.Tyr128Thrfs) y c.247C> T (R83C) son los más frecuentes en hispanos.
- c.648G> T (L216L), una mutación de empalme, y c.248G> A (R83H) son las mutaciones más prevalentes en la población china.
- c.648G> T representa el 91 por ciento de los alelos mutantes en Japón (7,11) y el 75 por ciento de los alelos mutantes en Corea.
- c.247C> T (R83C) representa el 98 por ciento de las mutaciones en la población judía Ashkenazi (Kishnani et al., 2014).

Se han identificado más de 100 mutaciones en SLC37A4 en pacientes con GSDIb. La mayoría son mutaciones “missense” y “nonsense”, pero también se observa un número significativo de eliminaciones y mutaciones “splicing”.

- c.1015G> T (G339C) y c.1042_1043delCT son las mutaciones más comunes en los caucásicos (10,13).
- c.352T> C (W118R) representa el 50 por ciento de los alelos mutantes en la población japonesa (Tu, Kasapkara, Demir, & Hasanog, 2014).

1.4 Aspectos básicos: Molecular

La G6PC cataliza el paso final de tanto la gluconeogénesis y la degradación del glucógeno. Cataliza la hidrólisis de la glucosa 6-fosfato a la glucosa y fosfato y es la única enzima que es capaz de producir cantidades significativas de glucosa en el cuerpo; la enzima desramificante y la α -glucosidasa ácida puede hacer pequeñas cantidades de glucosa. La G6PC se encuentra en niveles altos sólo en el hígado, los riñones, y las células β de los islotes del páncreas. El sistema de la G6PC esta compuesto por:

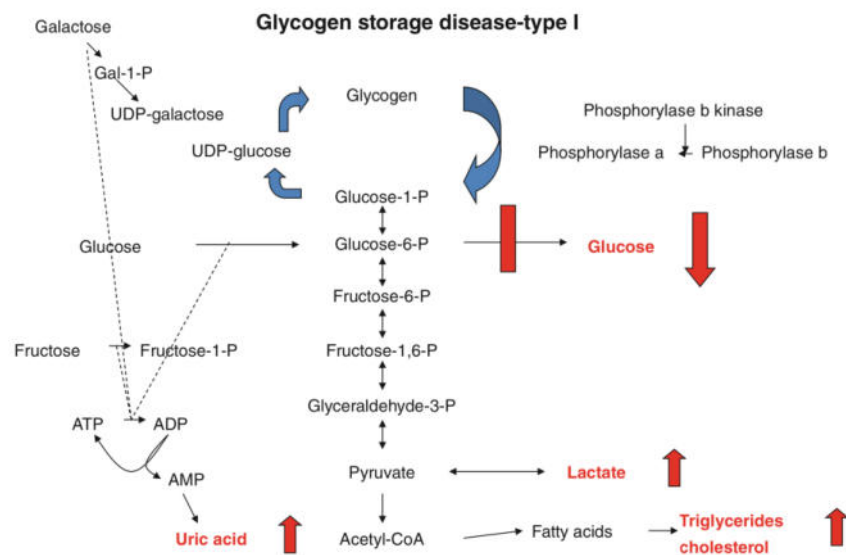
- La subunidad catalítica de la G6PC
- La subunidad 1 de G6PC humana (G6PC1, también conocida como la glucosa 6-fosfatasa- α) es un gen simple copia (GenBank 401120), ubicado en el cromosoma 17q21.
- Una segunda subunidad catalítica de la G6PC conocida como la proteína relacionada a glucosa 6-fosfatasa específica de los islotes (IGRP) se expresa selectivamente en las células β de los islotes del páncreas.
- La tercera subunidad catalítica de la G6PC (G6PC3), también conocida como conocida como Glu-6-fosfatasa- β , proteína relacionada a la subunidad catalítica de glucosa 6-fosfatasa expresada ubicuamente. Se expresa ampliamente entre los tejidos y en paralelo a la glucosa 6-fosfatasa- α (Bandsma et al., 2008).

1.5 Aspectos básicos: Metabólico

El glucógeno, la forma en la que se almacena la glucosa en las células animales, está compuesto por residuos de glucosa unidos en cadenas rectas por enlaces α 1-4, las cuales se ramifican a intervalos de cuatro a 10 residuos por medio de enlaces α 1-6. El glucógeno es una molécula en forma de árbol que puede alcanzar un peso molecular de muchos millones; puede agregarse para formar estructuras que se reconocen mediante microscopía electrónica (Maya Aparicio et al., 2013) .

Con excepción de la enfermedad de tipo 0, típicamente los defectos en el metabolismo de glucógeno hacen que se acumule este carbohidrato en los tejidos (de donde surge el nombre de GSD). La estructura del glucógeno depositada es normal o anormal en diversas entidades.

En la deficiencia de glucosa-6-fosfatasa, la liberación de glucosa a partir de glucosa-6-fosfato no es posible, lo que resulta en un deterioro tanto de la glucogenólisis como de la gluconeogénesis. Debido al bloqueo combinado de ambas vías, la hipoglucemia es temprana y severa y se acompaña de acidosis láctica por la acumulación de precursor gluconeogénico (Kasper et. al, 2015).



5

Ilustración 2. Metabolismo en GSDI

2. Órganos y Sistemas relacionados

2.1 Etiología

La GSDI es un trastorno autosómico recesivo que altera la actividad de alguna de las enzimas que lo degradan o lo sintetizan. Si ambos padres son portadores de una copia defectuosa del gen relacionado con esta afección, cada uno de los hijos tiene un 25% (1 en 4) de probabilidad de desarrollar la enfermedad. (Tu et al., 2014).

2.2 Manifestaciones Clínicas

Los signos y síntomas clásicos (hepatomegalia, retraso del crecimiento, osteopenia y agrandamiento del riñón, hipoglucemia, hiperlactemia, hiperlipemia e hiperuricemia (Bhattacharya, Mundy, Lilburn, Champion, & Morley, 2015).

Tienen un aspecto característico con cara de muñeca, mejillas regordetas, extremidades delgadas, estatura corta y un abdomen protuberante (Mccarthy, 2018). Después de una comida, los pacientes a menudo pueden mantener sus niveles de glucosa en sangre durante 2 a 4 horas, lo que puede complicar la detección de hipoglucemia en los bebés que se alimentan con frecuencia (Bhattacharya, Mundy, Lilburn, Champion, & Morley, 2015).

2.3 Manifestaciones Bioquímicas

Además del bajo nivel de glucosa en la sangre, la química sanguínea reveló un alto nivel de ácido láctico, la hiperlipidemia, la hiperuricemia, la elevación leve de las enzimas hepáticas, los niveles normales de creatina quinasa y los gases en la sangre arterial revelan una acidosis metabólica con una brecha aniónica alta.

Los parámetros bioquímicos aumentados de colesterol, triglicéridos y ácido úrico se han notificado en casos un 76%, 100% y 89%, respectivamente (Raza et al., 2017).

- Hipoglucemia. Concentración de glucosa en sangre en ayunas <60 mg/dL (rango de referencia: 70-120 mg/dL)
- Acidosis láctica. Lactato en sangre >2.5 mmol/L (rango de referencia: 0.5-2.2 mmol/L)
- Hiperuricemia. Ácido úrico en sangre >5 mg/dL (rango de referencia: 2.0-5.0 mg/dL)
- Hiperlipidemia
 - Triglicéridos >250 mg/dL (rango de referencia: 150-200 mg/dL)
 - Colesterol >200 mg/dL (rango de referencia: 100-200 mg/dL)
- Prueba de desafío de glucagón o epinefrina. La administración de glucagón o epinefrina produce poco o ningún aumento en la concentración de glucosa en la sangre, pero ambos aumentan significativamente las concentraciones de lactato en suero. (Chou et al., 2014; Kishnani et al., 2014)

2.4 Manifestaciones Metabólicas

La principal anomalía metabólica de todos los pacientes con GSD es la hipoglucemia en ayuno, ya que la glucosa-6-fosfato producida a través de la gluconeogénesis o la glucogenólisis no se puede convertir en glucosa. Otras anomalías metabólicas asociadas son la acidosis láctica, la hipertrigliceridemia marcada, la hipercolesterolemia y la hiperuricemia, de acuerdo al control metabólico (Hochuli et al., 2015).

Mantener la concentración de glucosa en la sangre en el rango normal mejora las características bioquímicas secundarias, así como los parámetros clínicos como el crecimiento (Bhattacharya, Mundy, Lilburn, Champion, & Morley, 2015).

En la deficiencia de glucosa-6-fosfatasa, la liberación de glucosa a partir de glucosa-6-fosfato no es posible, lo que resulta en un deterioro tanto de la glucogenólisis como de la gluconeogénesis. Debido al bloqueo combinado de ambas vías, la hipoglucemia es temprana y severa y se acompaña de acidosis láctica por la acumulación de precursor gluconeogénico. Las concentraciones de glucosa-6-fosfato aumentan a partir de la glucogenólisis, y la derivación a vías alternativas da como resultado la acumulación de ácido láctico, triglicéridos, colesterol y ácido úrico (Correia et al., 2008).

El aumento de las concentraciones de colesterol se encuentra tanto en las fracciones de lipoproteína de muy baja densidad (VLDL) como en las lipoproteínas de baja densidad (LDL), mientras que las concentraciones de las lipoproteínas de alta densidad (HDL) y apolipoproteína A1 generalmente disminuyen (Bandsma et al., 2008).

2.5 Diagnóstico médico

El diagnóstico de GSDI se establece en un probando mediante la identificación de lo siguiente:

- Variantes patógenas bi-alélicas en G6PC (GSDIa) o SLC37A4 (GSDIb) en pruebas genéticas moleculares
- Actividad enzimática hepática deficiente.

Los enfoques de pruebas moleculares pueden incluir pruebas serológicas de un solo gen, análisis dirigidos para variantes patógenas, uso de un panel multigénico y pruebas genómicas más completas:

- Pruebas seriales de un solo gen. El análisis de secuencia de G6PC se realiza primero, seguido del análisis de secuencia de SLC37A4 si no se identifican variantes patógenas de G6PC y la indicación clínica de GSDI es fuerte.
- Análisis dirigido: Para G6PC, la variante patógena p.Arg83Cys se puede realizar primero en individuos de ascendencia judía Ashkenazi (Ekstein et al 2004); para G6PD, la variante patógena p.Gln347Ter puede realizarse primero en ascendencia Amish del Viejo Orden (Kishnani et al., 2014).
- Panel multigénico que incluya G6PC, SLC37A4 y otros genes de interés.
- Pruebas genómicas: incluyen la secuenciación del exoma y la secuenciación del genoma, si la prueba en serie de un solo gen (y/o el uso de un panel multigene) no confirma un diagnóstico.
- Ensayo de actividad enzimática: Una muestra de 15-20 mg de hígado congelado instantáneamente obtenida mediante biopsia percutánea o abierta. Actividad catalítica de la G6PC. El nivel normal de actividad de la enzima G6PC en el hígado es de $3.50 \pm 0.8 \mu\text{mol}/\text{min}/\text{g}$ de tejido. En la mayoría de los individuos con la, la actividad de la enzima G6P es <10% de lo normal. En individuos raros con manifestaciones clínicas más leves, la actividad de la enzima G6PC puede ser mayor ($> 1.0 \mu\text{mol}/\text{min}/\text{g}$ de tejido y $<2.0 \mu\text{mol}/\text{min}/\text{g}$ de tejido) (Burda & Hochuli, 2015).

2.6 Complicaciones

Las complicaciones a largo plazo de la GSDI incluyen estatura baja, osteoporosis, pubertad tardía, enfermedad renal crónica, pancreatitis inducida por hipertrigliceridemia, gota y el desarrollo de adenomas hepáticos que pueden sufrir una transformación maligna. Los pacientes con GSDIb tienen el riesgo adicional de infecciones recurrentes debido a la neutropenia y una mayor incidencia de enfermedad inflamatoria intestinal e hipotiroidismo autoinmune. (Mccarthy, 2018). Las complicaciones a largo plazo del GSDI no tratado incluyen lo siguiente:

- Estatura baja. Los niños con GSDI tienen escaso crecimiento y baja estatura en la edad adulta; sin embargo, con regímenes dietéticos estrictos y el control, el crecimiento y la estatura adulta final han mejorado (Weinstein & Wolfsdorf 2002, Mundy et al 2003, Kishnani et al 2014).
- Osteoporosis. Fracturas frecuentes y evidencia radiográfica de osteopenia son comunes. El contenido mineral óseo puede reducirse significativamente incluso en niños prepúberes (Schwahn et al 2002, Visser et al 2002b, Wolfsdorf 2002, Rake et al 2003, Cabrera-Abreu et al 2004).
- Retraso en la pubertad. Los individuos afectados no tratados mostraron históricamente el inicio tardío de la pubertad; sin embargo, con la adherencia a un régimen dietético estricto, la edad de inicio de la pubertad puede ser normal (Sechi et al 2013).
- Gota. Aunque la hiperuricemia está presente en niños pequeños afectados, la gota rara vez se desarrolla en niños no tratados antes de la pubertad (Matern et al 2002).
- Enfermedad renal. La proteinuria, la hipertensión, los cálculos renales, la nefrocalcinosis y el aclaramiento alterado de la creatinina pueden ocurrir en individuos afectados más jóvenes. Con la progresión de la enfermedad, la

fibrosis intersticial se hace evidente. Algunas personas progresan a una enfermedad renal en etapa terminal y pueden requerir un trasplante renal (Simões et al 2001, Weinstein & Wolfsdorf 2002, Iida et al 2003).

- La hipertensión sistémica generalmente no se desarrolla hasta la segunda década o más tarde y se encuentra a menudo en aquellos individuos con GSDI que también tienen enfermedad renal (Rake et al 2002).
- Hipertensión pulmonar. Se ha informado hipertensión pulmonar manifiesta como una complicación a largo plazo de GSDI (Kishnani et al 1996, Humbert et al 2002). Aquellos con mayor riesgo típicamente tienen una condición coexistente que también los predispone a desarrollar hipertensión pulmonar (Pizzo 1980, Furukawa et al 1990, Hamaoka et al 1990, Bolz et al 1996, Kishnani et al 2014).
- Adenomas hepáticos con potencial de transformación maligna. Para la segunda o tercera década de la vida, los individuos más afectados exhiben adenomas hepáticos, una complicación de los cuales es la hemorragia intrahepática. En algunos, los adenomas pueden sufrir una transformación maligna en carcinoma hepatocelular (Kelly & Poon 2001, Kudo 2001, Weinstein & Wolfsdorf 2002, Franco et al 2005). La evidencia de una relación entre el control metabólico deficiente y el desarrollo de adenomas es conflictiva (Di Rocco et al 2007, Wang et al 2011, Kishnani et al 2014, Beegle et al 2015). Si bien se ha informado, es probable que la patogenia sea multifactorial (Wang et al 2011).
- Pancreatitis, una complicación secundaria de la hipertrigliceridemia, se observa en algunos individuos afectados, particularmente en aquellos que tienen un bajo nivel de cumplimiento con la dieta.
- Efectos neurocognitivos. Se encontró que los cambios en el índice de inteligencia, los hallazgos de la resonancia magnética y el electroencefalograma se correlacionaban con la frecuencia de los episodios

de hipoglucemia, en particular en aquellos con un cumplimiento deficiente de la dieta (Melis et al 2004).

- La anemia es un problema común (Rake et al 2002), aunque la fisiopatología parece diferir en individuos con GSDIa y en aquellos con GSDIb (Wang et al 2012): es probable que aquellos con GSDIa y anemia grave tengan adenomas hepáticos , mientras que aquellos con GSDIb y anemia severa pueden tener enterocolitis (Wang et al 2012).
- Deficiencia de vitamina D. En un estudio, 16/26 individuos afectados tenían niveles subóptimos de vitamina D, lo que sugiere que los niveles de 25(OH) vitamina D deben medirse de forma rutinaria (Banugaria et al 2010).
- Ovarios poliquísticos. Prácticamente todas las mujeres afectadas tienen hallazgos ecográficos consistentes con ovarios poliquísticos. Si bien esto puede afectar la ovulación y la fertilidad en algunas mujeres, en general la fertilidad no parece reducirse (Sechi et al 2013).
- Ciclos menstruales irregulares. Aproximadamente la mitad de las mujeres con GSDI tenían ciclos menstruales irregulares (Sechi et al 2013).
- Diátesis hemorrágica. Algunos individuos tienen características que sugieren un defecto similar a la enfermedad de von Willebrand con antígeno del factor de von Willebrand reducido y/o factor de von Willebrand disfuncional. Las manifestaciones incluyen epistaxis, moretones fáciles, menorragia y sangrado durante los procedimientos quirúrgicos (Austin et al 2013).

3. Proceso del Cuidado Nutricio

3.1 Ficha de Identificación

ECM, paciente femenino de 15 años 2 meses de edad con diagnóstico de GSDIa + adenoma hepático, rinitis alérgica, dermatitis seborreica, en lista de espera para trasplante hepático.

Antecedentes personales no patológicos: Originaria de Guanajuato, producto de la 1 gesta, nació a término con un peso 3.3 kg, talla 50 cm. Vive en casa prestada con dos habitaciones convive con 10 personas. Talla blanco familiar 154.5 cm (p10).

Antecedentes personales patológicos: APP: Inicia a los 2m de edad con cuadro caracterizado por fiebre continua y hepatomegalia. Se realiza biopsia hepática en el hospital de León: reportando glucogenosis. En 2005 se realiza biopsia hepática reportando glucogenosis tipo I y ultrasonido abdominal que reporta daño hepático difuso, sin esplenomegalia ni líquido libre en la cavidad abdominal, aparentemente sin datos de hipertensión portal. Múltiples cuadros de deshidratación durante su infancia.

En 2011 se confirma alergia a gluten, huevo y lactoalbumina, por lo que se suspende maicena, sustituyéndose por pinole de maíz, con lo cual presento elevación de aminotransferasas, colesterol y triglicéridos desde el inicio de este nuevo régimen. Presenta dermatitis localizada en cabeza afectando cuero cabelludo, eritema y escama fina, ligeramente pruriginoso. Se realiza dieta de eliminación de huevo y trigo por tres meses y se mantiene asintomática. Abril 2014 se realiza reto abierto oral para trigo resultando negativa e inicia reto abierto para huevo. Se reinstituye plan con maicena. En 2018 TAC se identifican adenomas hepáticos.

Antecedentes Heredofamiliares: Ambos padres aparentemente sanos, toxicomanías negadas. Hermanos menores aparentemente sanos.

Padecimiento actual: Mal control metabólico, con presencia de hiperglucemias, alteración del perfil lipídico, movilización de aminotransferasas.

3.2 Evaluación del estado Nutricio (EEN)

3.2.1 Evaluación Antropométrica

| Fecha | Edad | Peso (kg) | Talla (cm) | PB (cm) | PCT (mm) | %P/E (Z-score) | %T/E (Z-score) | %MM | %MG | IMC/E (kg/m ²) (Z-score) |
|----------|--------|-----------|------------|---------|----------|------------------------|------------------------|------|------|--------------------------------------|
| 10/10/18 | 15a 2m | 39.8 | 138.5 | 21 | 13.4 | 75.8 -1.9 SD | 85.1 -3.7 SD | 69.4 | 78.8 | 20.7 0.2 SD. |

Diagnóstico: Desnutrición crónica compensada de intensidad grave

3.2.2 Evaluación Bioquímica

| Laboratorio | 12/8/18 | Interpretación | Laboratorio | 12/8/18 | Interpretación |
|-------------------------------------|---------|----------------|-----------------------|---------|----------------------|
| Eritrocitos (10 ⁶ /μg/L) | 4.05 | Normal | Fosfatasa (U/L) | 320 | Hiperfosfatasa |
| Hemoglobina (g/dL) | 12.2 | Normal | GGT (U/L) | 412 | Elevado |
| Hematocrito (%) | 36 | Normal | Colesterol (mg/dL) | 285 | Hipercolesterolemia |
| VCM (fL) | -- | -- | Triglicéridos (mg/dL) | 1611 | Hipertrigliceridemia |
| Plaquetas (10 ³ /μg/L) | 210 | Normal | Glucosa (mg/dL) | -- | -- |
| Ácido Úrico (mg/dL) | 9.2 | Hiperuricemia | HDL (mg/dL) | 14 | Disminuido |
| BUN (mg/dL) | -- | -- | BT (mg/dL) | 0.67 | Normal |
| Creatinina (mg/dL) | 0.7 | Normal | BD (mg/dL) | 0.12 | Normal |
| Na (mmol/L) | 137 | Normal | BI mg/dL | 0.55 | Normal |
| K (mmol/L) | 3.9 | Normal | ALT U/L | 66 | Hipertransaminasemia |
| Cl (mmol/L) | 105 | Normal | AST U/L | 55 | Hipertransaminasemia |
| Ca (mg/dL) | 9.1 | Normal | Albumina g/dL | 4.2 | Normal |
| P (mg/dL) | 3.1 | Normal | Lactato mmol/L | -- | |
| Mg (mg/dL) | 1.9 | Normal | | | |

3.2.3 Evaluación Clínica

Paciente despierta, consciente, orientada y colaboradora. A la exploración se encuentra con abdomen blando, depresible, sin dolor a la palpación, peristalsis presente, hepatomegalía, sin esplenomegalia ni ascitis, extremidades simétricas hipotroficas, sin presencia de edema. No presenta signos de deficiencias de micronutrientes.

Fármacos:

| Fármaco | Dosis | Vía | Interacciones |
|------------|--------------|-----|--|
| Alopurinol | 300mg c/24 h | VO | Administrar ingesta adecuada de líquidos para producir orina neutra. |
| Enalapril | 5 mgc/24 h | VO | No hay interacciones. |
| Omega 3 | 250 mg c/6 h | VO | La administración con una comida rica en grasa da como resultado una absorción general aumentada |

3.2.4 Evaluación Dietética

La paciente refiere haber suspendido plan nutricional durante los últimos días por lo que se ha encontrado con descontrol glicémico. Hay algunas trasgresiones a la dieta con la ingesta de fructosa y lactosa, pobre seguimiento a plan y horario de alimentación.

Recoratorio de 24h:, Kcal: 2,000, HC 72% (maicena 50%, fructosa, sacarosa y lactosa: 10.1%, HC complejos: 42.9%) con 4 tomas de maicena de 50 g cada una, PR: 12% (1.5 g/kg), LPS: 16%. Suplementación micronutrientes: 7/7

3.3 Diagnostico Nutricional

NI-5.8.2 Ingesta excesiva de HC relacionada a preferencias alimentarias evidenciado por el consumo de 10.1% de HC simples (sacarosa, fructosa y lactosa) del total de su ingesta de HC.

3. 4 Intervención Nutricional

3.4.1 Objetivos Nutricionales

Eliminar consumo de sacarosa, fructosa y lactosa para mejorar control metabólico y evitar aumento de concentraciones de lactato y triglicéridos.

3.4.2 Plan Nutricional y cálculo de requerimientos

Energía: 53 kcal/kg (OMS para la edad) = 2,100 kcal

| 2,100 kcal | Porcentajes | Kcal | g/día |
|--------------------------------|------------------------|-----------------------------|--|
| Proteína | 10% | 210 | 52.5 (1.3g/kg/día) |
| Lípidos | 25% | 525 | 58.3 |
| Hidratos de carbono | 65% | 1365 | 341.2 |
| Maicena | % Kcal totales (42.6%) | 896 | 1.65 g/kg x 39.8 kg → 65.6 g/toma x 4 tomas = 263 g maicena 263 g x 0.85 g/HC = 224 g HC. |
| Distribución HC: | Maicena 65.6% | g HC (dieta) 34.4% | 341.2 g de HC – 224 g de maicena = 117.2 g HC dieta |
| Maicena g/kg/toma: 1.65 | | Glucosa mg/kg/min: 4 | |

| | Desayuno (7:00) | Colación (11:00 am) | Comida (13:00) | Colación (17:00) | Cena (19:00) | Maicena |
|---------------------|-----------------------|---------------------|------------------------|------------------|------------------------|-----------------------|
| Hidratos de carbono | 1.5 (23 g) | 1.5 (23 g) | 1.5 (23 g) | 1.5 (23 g) | 1.5 (23 g) | |
| POA | 1 | | 2 | 1 | 1 | |
| Lípidos | 2 | 1 | 2 | | 2 | |
| Maicena | (7:30) 64 g (56 g HC) | | (13:30) 64 g (56 g HC) | | (19:30) 64 g (56 g HC) | (1:30) 64 g (56 g HC) |

| GRUPO | EQUIVALENTES | PROTEÍNA | LÍPIDOS | HC |
|----------------------------|--------------|----------|---------|-------|
| Hidratos de carbono | 7.5 | 15 | 0 | 112.5 |
| Alimentos de origen animal | 5 | 35 | 25 | 0 |
| Aceites y Grasas | 7 | 0 | 35 | 0 |
| Maicena | 263 g | 0 | 0 | 224 |
| Total gramos | | 50 | 60 | 336.5 |
| Kilocalorías | | 200 | 540 | 1346 |
| | 2,086 | 9.6% | 25.9% | 64.5% |

Suplementación: Vitamina D + Calcio: Caltrate D 1 cápsula cada 6 horas. (960 mg Ca + 1,600 UI Vit. D) Valmetrol: 3,000 UI Vit. D

Multivitáminico: Centrum Junior 1 tablet cada 24 horas.

| Vitamina | Contiene | Vitamina | Contiene |
|---------------------------------|----------|----------------------|------------|
| Acetato de vitamina A | 4,000 UI | Ácido fólico | 400 µg |
| Beta caroteno | 1,000 UI | Ácido pantoténico | 10 mg |
| A-tocoferilo (E) | 30 UI | Biotina | 45 µg |
| Ergocalcifero (D ₂) | 400 UI | Yoduro de potasio | 150 µg I |
| Fitonadiona (K1) | 10 µg | Fosfato dibásico Ca | 50 mg P |
| Ácido ascórbico (C) | 60 mg | Oxido de cobre | 2 mg Cu |
| Cianocobalamina (B12) | 6 µg | Hierro | 18.3 mg |
| Clorhidrato de tiamina (B1) | 1.5 mg | Oxido de magnesio | 40 mg Mg |
| Riboflavina (B2) | 1.7 mg | Oxido de zinc | 15 mg zinc |
| Clorhidrato de piridoxina (B6) | 2 mg | Sulfato de manganeso | 1 mg Mn |
| Niacinamida | 20 mg | Cloruro de cromo | 20 µg Cr |

3.4.4 Orientación Alimentaria

- Aportar una dieta extenta de fructosa, sacarosa y sorbitol.
- Evitar los ayunos prolongados y realizar ingesta de alimentos ricos en HC absorción lenta de acuerdo al plan proporcionado.
- Es necesario suplementar la dieta con un complejo vitamínico que contenga vitamina C ya que todas las fuentes de esta vitamina están excluidas de la dieta.
- La dieta debe ser estricta y mantenerse durante toda la vida y sin concesiones.
- Se debe revisar el contenido de los medicamentos ya que la sacarosa, fructosa y sorbitol e usan frecuentemente como excipientes para el recubrimiento de tabletas y como componentes de los jarabes y suspensiones.
- **Maicena:** No mezclar con bebidas ácidas. Agregar 1 g de maicena a 2–3 ml de líquido. No cocinar. Consumir inmediatamente después de mezclar. Guardar la maicena seca a temperatura ambiente. Después de abierta dura 2 semanas, depende de condiciones ambientales.

4. Monitoreo 1

Evaluación Antropométrica

| Fecha | Edad | Peso (kg) | Talla (cm) | PB (cm) | PCT (mm) | %P/E (Z-score) | %T/E (Z-score) | %MM | %MG | IMC/E (kg/m ²) (Z-score) |
|----------|--------|-----------|------------|---------|----------|------------------------|------------------------|------|------|--------------------------------------|
| 22/11/18 | 15a 4m | 40.8 | 139.3 | 21.5 | 14 | 77.3 -1.8 SD | 85.9 -3.6 SD | 70.1 | 84.7 | 21.03 0.3 SD. |

Diagnóstico: Desnutrición crónica compensada de intensidad grave

Evaluación Bioquímica

| Laboratorio | 20/11/18 | Interpretación | Laboratorio | 20/11/18 | Interpretación |
|-------------------------------------|----------|----------------------|-----------------------|----------|----------------------|
| Eritrocitos (10 ⁶ /μg/L) | 4.05 | Normal | Fosfatasa (U/L) | 259 | Hiperfosfatasa |
| Hemoglobina (g/dL) | 14.6 | Normal | GGT (U/L) | --- | --- |
| Hematocrito (%) | 42.9 | Normal | Colesterol (mg/dL) | 242 | Hipercolesterolemia |
| VCM (fL) | 83.8 | Normal | Triglicéridos (mg/dL) | 616 | Hipertrigliceridemia |
| Plaquetas (10 ³ /μg/L) | -- | --- | Glucosa (mg/dL) | 96 | Normal |
| Acido Úrico (mg/dL) | 8.3 | Hiperuricemia | HDL (mg/dL) | 32 | Disminuido |
| BUN (mg/dL) | 9.3 | Normal | LDL (mg/dL) | 115.4 | Normal |
| Creatinina (mg/dL) | 0.37 | Normal | BT (mg/dL) | 1.01 | Normal |
| Albumina (g/dL) | 4.4 | Normal | BD (mg/dL) | 0.15 | Normal |
| Lactato (mmol/L) | -- | | BI (mg/dL) | 0.86 | |
| AST (U/L) | 69 | Hipertransaminasemia | ALT (U/L) | 42 | Normal |

Evaluación Clínica

Paciente despierta, consciente, orientada. A la exploración física con abdomen blando, depresible, sin dolor a la palpación, peristalsis presente, con hepatomegalía, sin ascitis. No se observan signos de deficiencia nutricionales. Refiere no reconocer síntomas de hipoglucemias, cuando presenta valores entre 50 y 70 mg/dL. No trae registro de glucemias a la consulta. Continúa con mismos medicamentos.

Evaluación Dietética

La paciente refiere adecuada adherencia al plan nutricional. La paciente realiza caminata diaria durante 30 minutos, sin reportar síntomas de hipoglucemias durante AF. Refiere que siente hambre, náusea y escalofríos después de realizar ejercicio sin embargo no ha monitorizado su glucosa posterior al ejercicio. Continúa con su suplementación micronutrientes: 7/7

Recoratorio de 24h: Kcal: 2,200, HC 60% (maicena 67.8%, fructosa, sacarosa y lactosa: 5 g/d, HC complejos: 31.9%) 4 tomas de maicena de 64 g cada una, PR: 12% (1.6 g/kg), LPS: 28%. Suplementos: 6/7

Diagnóstico Nutricional

NI-5.8.1 Ingesta deficiente de HC relacionada a aumento en la AF evidenciado por presentar síntomas de hipoglucemia después de la caminata.

Intervención Nutricional

Objetivos Nutricionales

Reajustar dosis de maicena para prevenir hipoglucemia y proveer dosis adecuadas de hidratos de carbono para mantener glucemias por arriba de 70 mg/dL.

Plan Nutricional y cálculo de requerimientos

Energía: 53 kcal/kg (OMS para la edad) = 2,170 kcal

| 2,170 kcal | Porcentajes | Kcal | g/día |
|---------------------------------|------------------------|--------------------------------|--|
| Proteína | 10% | 216 | 54 (1.3 g/kg/día) |
| Lípidos | 24% | 521 | 57.8 |
| Hidratos de carbono | 66% | 1432 | 358 |
| Maicena | % Kcal totales (44.8%) | 972.4 | 1.75 g/kg x 40.8 kg → 72 g/toma x 4 tomas = 288 g maicena 288 g x 0.85 g/HC = 244 g HC. |
| Distribución HC: | Maicena 65.6% | g HC (dieta) 34.4% | 358 g de HC – 244 g de maicena = 114 g HC dieta |
| Maicena g/kg/dosis: 1.75 | | Glucosa mg/kg/min: 4.15 | |

| GRUPO | EQUIVALENTES | PROTEÍNA | LÍPIDOS | HC |
|----------------------------|--------------|----------|---------|-------|
| Hidratos de carbono | 7.5 | 15 | 0 | 112.5 |
| Alimentos de origen animal | 5.5 | 38.5 | 27.5 | 0 |
| Aceites y Grasas | 6 | 0 | 30 | 0 |
| Maicena | 288 g | 0 | 0 | 244 |
| Total gramos | | 53.5 | 57.5 | 356.5 |
| Kilocalorías | 2,157.5 | 214 | 517.5 | 1426 |
| | | 9.9% | 24.1% | 66% |

| | Desayuno (7:00) | Colación (11:00) | Comida (13:00) | Colación (17:00) | Cena (19:00) | Maicena |
|---------------------|-----------------------|------------------|------------------------|------------------|------------------------|-----------------------|
| Hidratos de carbono | 1.5 (23 g) | 1.5 (23 g) | 1.5 (23 g) | 1.5 (23 g) | 1.5 (23 g) | |
| POA | 1 | | 2 | 1 | 1.5 | |
| Lípidos | 2 | 1 | 2 | | 1 | |
| Maicena | (7:30) 72 g (61 g HC) | | (13:30) 72 g (61 g HC) | | (19:30) 72 g (61 g HC) | (1:30) 72 g (61 g HC) |

5. Monitoreo 2

Evaluación Antropométrica

| Fecha | Edad | Peso (kg) | Talla (cm) | PB (cm) | PCT (mm) | %P/E (Z-score) | %T/E (Z-score) | %MM | %MG | IMC/E (kg/m ²) (Z-score) |
|----------|--------|-----------|------------|---------|----------|------------------------|-------------------------|------|------|--------------------------------------|
| 14/12/18 | 15a 5m | 41.3 | 140.1 | 21.5 | 14.4 | 77.9 -1.7 SD | 86.48 -3.4 SD | 70.6 | 86.4 | 21.04 0.3 SD. |

Diagnóstico: Desnutrición crónica compensada de intensidad grave

Evaluación Bioquímica

| Día | 6:50 | 10:50 | 12:50 | 16:50 | 18:50 | 1:00 |
|----------------------|----------|----------|----------|----------|----------|----------|
| Lunes 26.11.18 | 75 mg/dL | 81 mg/dL | 85 mg/dL | --- | 92 mg/dL | 79 mg/dL |
| Miércoles 5.12.18 | 70 mg/dL | 88 mg/dL | 90 mg/dL | 86 mg/dL | 97mg/dL | 83 mg/dL |
| Sábado 8.12.18 | 82 mg/dL | 79 mg/dL | 84 mg/dL | 98 mg/dL | 90 mg/dL | --- |

Evaluación Clínica

Paciente despierta, consciente, orientada y colaboradora. A la exploración se encuentra con abdomen blando, depresible, sin dolor a la palpación, peristalsis presente, hepatomegalía, sin esplenomegalia ni ascitis. Asiste a consulta para traer registro de glucemias y cambio de horarios por parte de sus actividades. Continúa con mismos medicamentos.

Evaluación Dietética

La paciente refiere adecuada adherencia al plan nutricional, sin embargo hace 2 semanas realiza cambios a los horarios de sus comidas por cambios en sus actividades diarias, imposibilidad de realizar colación vespertina. La paciente realiza caminata diaria durante 20 minutos, ya no reporta síntomas de hipoglucemias. **Recoratorio de 24h:** Kcal: 2,090, HC 64% (maicena 72.7%, fructosa, sacarosa y lactosa: no reporta, HC complejos: 27.27%) 4 tomas de maicena de 72 g cada una, PR: 9% (1.13 g/kg), LPS: 27%. *Horarios comidas:

7:00, 11:00, 15:00 y 19:00. Continúa con su suplementación micronutrientes:
7/7

Diagnostico Nutricional

NB-1.5 Patrón de alimentación desordenada relacionado a cambio en actividades diarias evidenciado por omisión de colación vespertina y cambio en horarios de comidas.

Intervención Nutricional

Objetivos Nutricionales

Reajustar horarios de tomas y comidas de acuerdo a las actividades diarias de la paciente para evitar hipoglucemias e inadecuado apego al plan.

Plan Nutricional y cálculo de requerimientos

Energía: 53 kcal/kg (OMS para la edad) = 2,190 kcal

| 2,190 kcal | Porcentajes | Kcal | g/día |
|---------------------------------|------------------------|--------------------------------|--|
| Proteína | 10% | 216 | 54 (1.3 g/kg/día) |
| Lípidos | 25% | 540 | 60 |
| Hidratos de carbono | 65% | 1432 | 358 |
| Maicena | % Kcal totales (44.4%) | 972.4 | 1.75 g/kg x 40.8 kg → 72 g/toma x 4 tomas = 288 g maicena 288 g x 0.85 g/HC = 244 g HC. |
| Distribución HC: | Maicena 65.6% | g HC (dieta) 34.4% | 358 g de HC – 244 g de maicena = 114 g HC dieta |
| Maicena g/kg/dosis: 1.75 | | Glucosa mg/kg/min: 4.14 | |

| GRUPO | EQUIVALENTES | PROTEÍNA | LÍPIDOS | HC |
|----------------------------|--------------|----------|---------|-------|
| Hidratos de carbono | 7.5 | 15 | 0 | 112.5 |
| Alimentos de origen animal | 5.5 | 38.5 | 27.5 | 0 |
| Aceites y Grasas | 7 | 0 | 35 | 0 |
| Maicena | 288 g | 0 | 0 | 244 |
| Total gramos | | 53.5 | 62.5 | 356.5 |
| Kilocalorías | 2,202 | 214 | 562.5 | 1426 |
| | | 9.7% | 25.5% | 64.8% |

| | Desayuno (7:00) | Colación (11:00) | Comida (15:00) | Cena (19:00) | Maicena |
|---------------------|----------------------------|-----------------------------|-----------------------------|---------------------------|--------------------------|
| Hidratos de carbono | 2 (28.8 g) | 2 (28.8 g) | 2 (28.8 g) | 2 (28.8 g) | |
| POA | 1 | 1 | 2 | 1.5 | |
| Lípidos | 2 | 1 | 2 | 2 | |
| Maicena | (7:30) 72 g (61 g HC) | (11:30) 36 g (30.5 g HC) | (15:00) 36 g (30.5 g HC) | (19:30) 72 g (61 g HC) | (1:30) 72 g (61 g HC) |

Se reajustan horarios de acuerdo a las necesidades de la paciente para mejorar y continuar con apego al plan nutricional.

6. Monitoreo 3

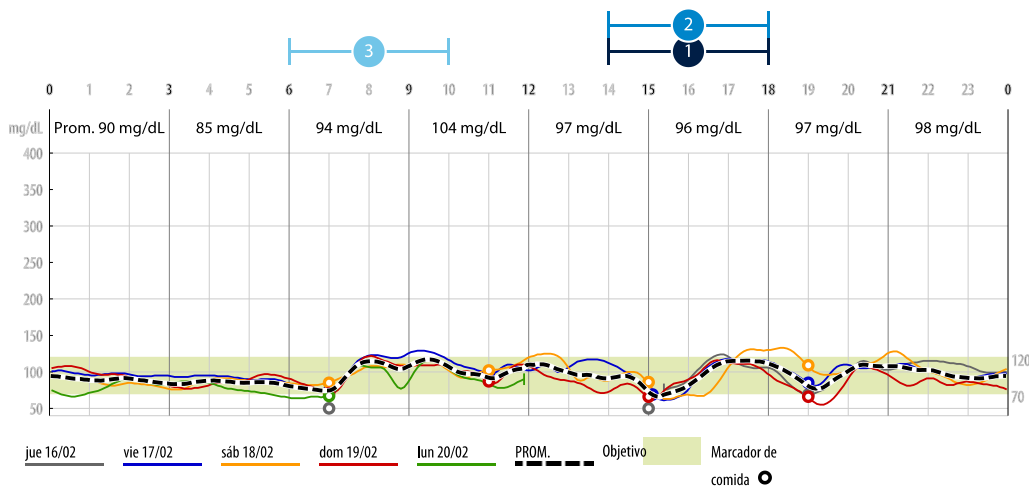
Evaluación Antropométrica

| Fecha | Edad | Peso (kg) | Talla (cm) | PB (cm) | PCT (mm) | %P/E (Z-score) | %T/E (Z-score) | %MM | %MG | IMC/E (kg/m ²) (Z-score) |
|----------|--------|-----------|------------|---------|----------|------------------|------------------|-----|------|--------------------------------------|
| 16/02/19 | 15a 7m | 41.9 | 141 | 22.5 | 14.9 | 78.44 -1.7 SD | 86.21 -3.3 SD | 77 | 88.2 | 21.08 0.2 SD. |

Diagnóstico: Desnutrición crónica compensada de intensidad grave

Evaluación Bioquímica

La paciente se interna para la realización de una curva de glucosa por 120 horas para evaluación del plan de tratamiento nutricional que ha estado llevando acabo.



Evaluación Clínica

Paciente despierta, consciente, orientada y colaboradora. A la exploración se encuentra con abdomen blando, depresible, sin dolor a la palpación, peristalsis presente, hepatomegalía, sin esplenomegalia ni ascitis. Continúa con mismos medicamentos.

Evaluación Dietética

La paciente refiere adecuada adherencia al plan nutricional, se ha mantenido dentro de metas de acuerdo al registro que lleva. Lee las etiquetas de consumo y al interrogatorio intencionado no se encuentra transgresiones a la dieta. Continúa con su suplementación micronutrientes durante la hospitalización.

Recoretorio de 24h: Kcal: 2,210, HC 66% (maicena 67%, fructosa, sacarosa y lactosa: no reporta, HC complejos: 33%) 4 tomas de maicena de 72 g cada una, PR: 11% (1.4 g/kg), LPS: 23%. Suplementación micronutrientes: 7/7

Diagnostico Nutricional

NI-5.8.1 Ingesta deficiente de HC relacionado a cálculo deficiente evidenciado por hipoglucemias en curva de glucosa de 120 horas.

Intervención Nutricional

Objetivos Nutricionales

Reajustar dosis de maicena para prevenir hipoglucemia y proveer dosis adecuadas de hidratos de carbono para mantener glucemias por arriba de 70 mg/dL y por debajo de 120 mg/dL.

Plan Nutricional y cálculo de requerimientos

Energía: 55 kcal/kg (OMS para la edad) = 2,300 kcal

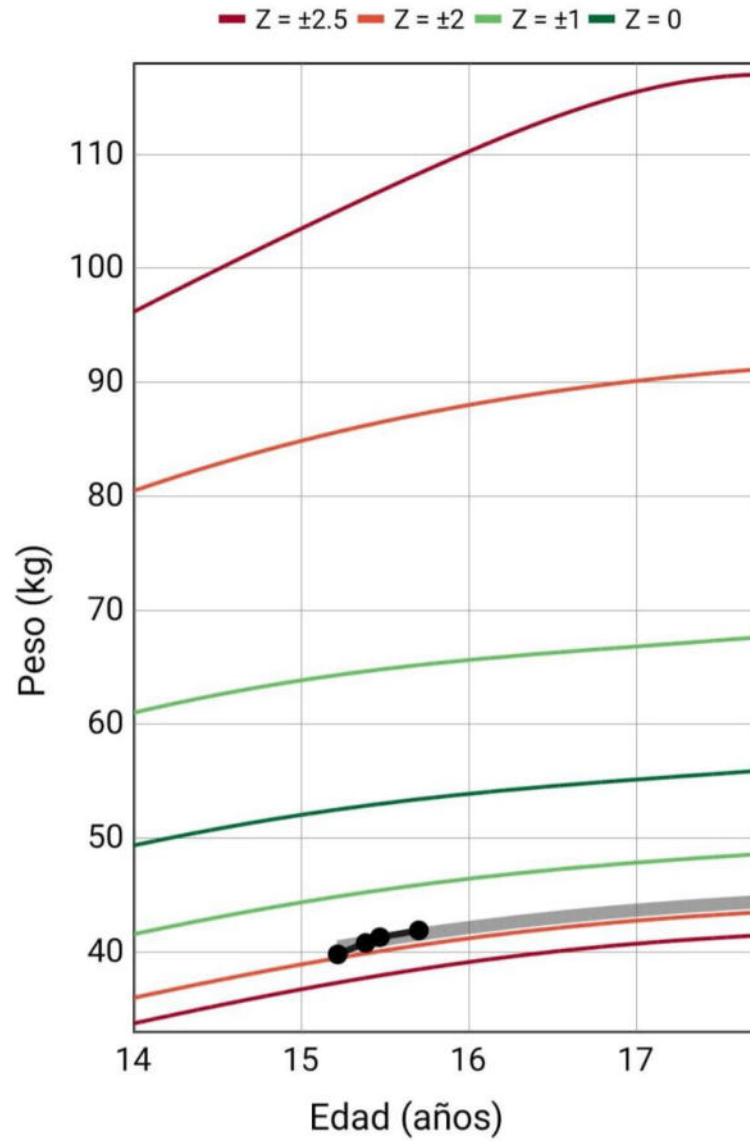
| 2,300 kcal | Porcentajes | Kcal | g/día |
|---------------------------------|----------------------|-------------------------------|--|
| Proteína | 10.3% | 236 | 59 (1.4 g/kg/día) |
| Lípidos | 24.7% | 567 | 63 |
| Hidratos de carbono | 65% | 1497 | 374 |
| Maicena | % Kcal totales (45%) | 1036 | 1.82 g/kg x 41.9 kg → 76 g/toma x 4 tomas = 305 g maicena 305 g x 0.85 g/HC = 259 g HC. |
| Distribución HC: | Maicena 69% | g HC (dieta) 31% | 374 g de HC – 259 g de maicena = 115 g HC dieta |
| Maicena g/kg/dosis: 1.82 | | Glucosa mg/kg/min: 4.3 | |

| GRUPO | EQUIVALENTES | PROTEÍNA | LÍPIDOS | HC |
|----------------------------|--------------|----------|---------|-------|
| Hidratos de carbono | 7.5 | 15 | 0 | 112.5 |
| Alimentos de origen animal | 6 | 42 | 30 | 0 |
| Aceites y Grasas | 7 | 0 | 35 | 0 |
| Maicena | 305 g | 0 | 0 | 259 |
| Total gramos | | 57 | 65 | 371.5 |
| Kilocalorías | 2,299 | 228 | 585 | 1486 |
| | | 9.9% | 25.5% | 64.6% |

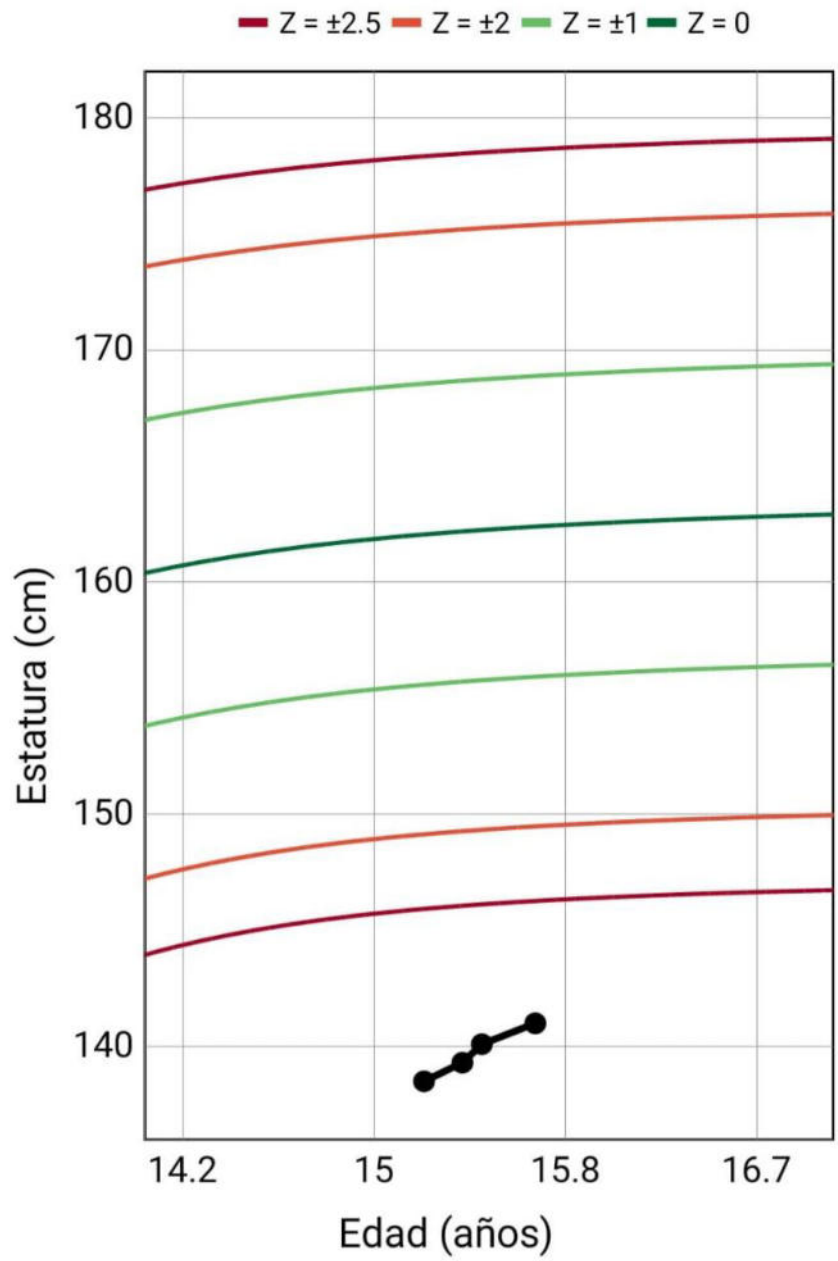
| | Desayuno (7:00) | Colación (11:00 am) | Comida (15:00) | Cena (19:00) | Maicena |
|---------------------|----------------------------|---------------------------|---------------------------|-----------------------------|----------------------------|
| Hidratos de carbono | 2 (28.8 g) | 2 (28.8 g) | 2 (28.8 g) | 2 (28.8 g) | |
| POA | 1.5 | 1 | 2 | 1.5 | |
| Lípidos | 2 | 1 | 2 | 2 | |
| Maicena | (7:30) 75 g (63.7 g HC) | (11:30) 40 g (34 g HC) | (15:00) 40 g (34 g HC) | (19:30) 75 g (63.7 g HC) | (1:30) 75 g (63.7 g HC) |

7. Anexos

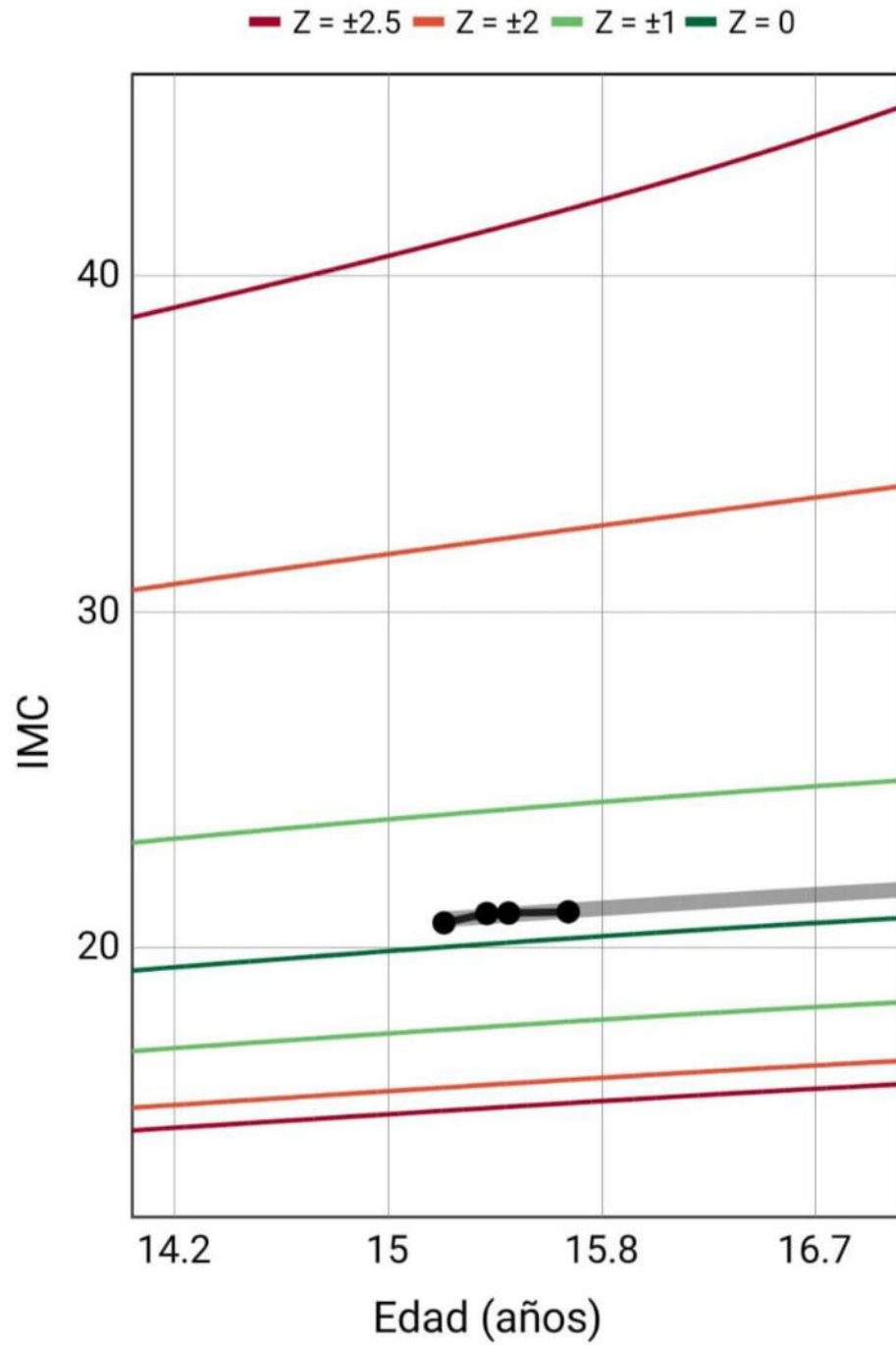
Gráfica patrones de crecimiento de CDC progresión Peso/Edad



Gráfica patrones de crecimiento de CDC progresión Talla/Edad



Gráfica patrones de crecimiento de CDC progresión IMC/Edad



8. Bibliografia

- Akanuma J, Nishigaki T, Fujii K, et al. Glycogen storage disease type Ia: molecular diagnosis of 51 Japanese patients and characterization of splicing mutations by analysis of ectopically transcribed mRNA from lymphoblastoid cells. *Am J Med Genet* 2000; 91:107.
- Bandsma RH, Prinsen BH, van Der Velden Mde S, et al. Increased de novo lipogenesis and delayed conversion of large VLDL into intermediate density lipoprotein particles contribute to hyperlipidemia in glycogen storage disease type 1a. *Pediatr Res* 2008; 63:702.
- Bernier AV, Correia CE, Haller MJ, et al. Vascular dysfunction in glycogen storage disease type I. *J Pediatr* 2009; 154:588.
- Carvalho PM, Silva NJ, Dias PG, et al. Glycogen Storage Disease type 1a - a secondary cause for hyperlipidemia: report of five cases. *J Diabetes Metab Disord* 2013; 12:25.
- Chen YT, Kishnani PS, Koeberl D. Glycogen Storage Diseases. *The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. <http://ommbid.mhmedical.com/ommbid-index.aspx> (Accessed on October 22, 2014).
- Chou JY, Mansfield BC. Mutations in the glucose-6-phosphatase-alpha (G6PC) gene that cause type Ia glycogen storage disease. *Hum Mutat* 2008; 29:921.
- Gerin I, Veiga-da-Cunha M, Achouri Y, et al. Sequence of a putative glucose 6-phosphate translocase, mutated in glycogen storage disease type Ib. *FEBS Lett* 1997; 419:235.
- Ihara K, Nomura A, Hikino S, et al. Quantitative analysis of glucose-6-phosphate translocase gene expression in various human tissues and haematopoietic progenitor cells. *J Inher Metab Dis* 2000; 23:583.
- Kishnani PS, Austin SL, Abdenur JE, et al. Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: a practice guideline of the American College

- of Medical Genetics and Genomics. *Genet Med* 2014; 16:e1.
- Kure S, Suzuki Y, Matsubara Y, et al. Molecular analysis of glycogen storage disease type Ib: identification of a prevalent mutation among Japanese patients and assignment of a putative glucose-6-phosphate translocase gene to chromosome 11. *Biochem Biophys Res Commun* 1998; 248:426.
- Lee PJ, Celermajer DS, Robinson J, et al. Hyperlipidaemia does not impair vascular endothelial function in glycogen storage disease type 1a. *Atherosclerosis* 1994; 110:95.
- Lei KJ, Chen YT, Chen H, et al. Genetic basis of glycogen storage disease type 1a: prevalent mutations at the glucose-6-phosphatase locus. *Am J Hum Genet* 1995; 57:766.
- Matern D, Seydewitz HH, Bali D, et al. Glycogen storage disease type I: diagnosis and phenotype/genotype correlation. *Eur J Pediatr* 2002; 161 Suppl 1:S10.
- Melis D, Fulceri R, Parenti G, et al. Genotype/phenotype correlation in glycogen storage disease type 1b: a multicentre study and review of the literature. *Eur J Pediatr* 2005; 164:501.
- Rake JP, Visser G, Labrune P, et al. Glycogen storage disease type I: diagnosis, management, clinical course and outcome. Results of the European Study on Glycogen Storage Disease Type I (ESGSD I). *Eur J Pediatr* 2002; 161 Suppl 1:S20.
- The Human Gene Mutation Database at <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php> (Accessed on September 23, 2016).
- Ubels FL, Rake JP, Slaets JP, et al. Is glycogen storage disease 1a associated with atherosclerosis? *Eur J Pediatr* 2002; 161 Suppl 1:S62.
- Veiga-da-Cunha M, Gerin I, Chen YT, et al. The putative glucose 6-phosphate translocase gene is mutated in essentially all cases of glycogen storage disease type I non-a. *Eur J Hum Genet* 1999; 7:717.