



[Revista chilena de nutrición](#)

versión On-line ISSN 0717-7518

Rev. chil. nutr. v.33 n.2 Santiago ago. 2006

<http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75182006000200002>

Servicios Personalizados

Revista

- SciELO Analytics
- Google Scholar H5M5 (2020)

Artículo

- Artículo en XML
- Como citar este artículo
- SciELO Analytics
- Traducción automática

Indicadores

Links relacionados

Compartir

- Otros
- Otros

- Permalink

Rev Chil Nutr Vol. 33, N°2, Agosto 2006, pags: 135-141

ARTÍCULOS DE ACTUALIZACIÓN

GLUCOGENOSIS TIPO I Y III

TYPE I AND III GLYCOGENESIS

Verónica Cornejo E., Erna Raimann B.

Laboratorio de Enfermedades Metabólicas y Genética Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA), Universidad de Chile.

[Dirección para correspondencia](#)

ABSTRACT

Glycogen-storage diseases (GSD) are caused by enzymatic defects of glycogen degradation. Most of these enzymatic defects are mainly localized in the liver. In this group the clinical symptoms are hepatomegaly and hypoglycemia. Other enzyme defects are localized in muscles. Their global incidence is 1: 20.000 newborns and the inheritance is autosomal recessive, except for one, that is X-linked inherited. The most

frequent GSD types are I, II, III and VI. Type I-a GSD is due to glucose-6- phosphatase deficiency and type III GSD is due to debranching-enzyme deficiency. In both types the clinical presentations include hypoglycemia, hepatomegaly, hyperlactacidemia and hyperlipidemia. The complications like gout, progressive renal failure and liver adenoma in type I-a GSD are particularly observed in adults. The aim of treatment is to prevent hypoglycemia and suppress secondary metabolic derangements with a diet every 2-3 hours 24 hours a day, providing precooked starch and uncooked starch. The prognosis, as in the majority of inborn errors of metabolism, depends on the age at diagnosis, early treatment and good follow-up during life.

Key words: Glycogen-storage diseases, glycogen, hepatomegaly, uncooked starch.

RESUMEN

Las glucogenosis son alteraciones del metabolismo del glucógeno, ocasionados por la ausencia o deficiencia de enzimas que participan tanto de su síntesis como en su degradación. La mayoría están localizadas en el hígado, siendo los signos clínicos característicos la hepatomegalia y la hipoglucemia. El resto se ubica en el tejido muscular. Su frecuencia es de 1:20 000 recién nacidos y son de herencia autosómica recesiva, excepto una que está ligada al cromosoma X. Las formas más frecuentes son las tipo I, II, III y VI. La glucogenosis tipo I-a se produce por la deficiencia de la enzima glucosa-6- fosfata y la glucogenosis tipo III por la falta de la enzima desramificadora de glucógeno hepático. En ambas, las manifestaciones clínicas son hipoglucemia, hepatomegalia, hiperlactacidemia, hiperlipidemia. Las complicaciones a largo plazo son gota, insuficiencia renal progresiva, adenoma hepático principalmente en la glucogenosis tipo I-a. El tratamiento consiste en evitar las hipoglucemias y las manifestaciones secundarias con una dieta fraccionada durante las 24 h del día, proporcionando carbohidratos de preferencia de absorción lenta y almidón crudo. El pronóstico general como en la mayoría de los errores innatos del metabolismo, dependerá de la edad de diagnóstico, del tratamiento oportuno y del buen control metabólico durante toda la vida.

Palabras claves: glucogenosis, glucógeno, hepatomegalia, almidón crudo.

INTRODUCCIÓN

Durante las últimas décadas se ha descrito prácticamente todas las enzimas que participan tanto en la síntesis como en la degradación del glucógeno. Los trastornos del metabolismo del glucógeno afectan la liberación de glucógeno del hígado y del músculo en períodos de ayuno, provocando acumulación del glucógeno en los diferentes tejidos, dando origen a una gran variabilidad fenotípica.

La primera glucogenosis fue descrita en 1952 por Cori y Cori y es conocida como enfermedad de von Gierke o deficiencia de glucosa-6-fosfatasa (1). Se han identificado 12 glucogenosis, de las cuales 9 corresponden a deficiencias enzimáticas que afectan el músculo, en forma aislada o en conjunto con otros tejidos ([Tabla 1](#)).

TABLA I				
Clasificación de las glucogenosis				
Tipo	Déficit enzimático	Otros nombres	Localización génica	Otros tejidos afectados
Ia	Glucosa-6-fosfatasa	Von Gierke	17	H, R
Ib	Translocasa- glucosa-6-fosfato	Von Gierke	17	H,N
Ic	Transportador de fosfato	Von Gierke	17	H
Id	Transportador de glucosa	Von Gierke	17	H
II	alfa-1,4-glucosidasa (maltasa ácida)	Enfermedad de Pompe	17(q25.2-q25)	Miocardio, sistema nervioso central, leucocitos, hígado, riñón
III	amilo-1,6-glucosidasa (desramificadora)	Dextrinosis Enfermedad de Forbes Enfermedad de Cori	1p21	H, M, C
IV	alfa-1,4-1,6 transglucosidasa (ramificadora)	Amilopectinosis Enfermedad de Anderson	3p12	H
V	Fosforilasa muscular	Enfermedad de Mc Ardle	11q13	Ninguno
VI	Fosforilasa hepática	Enfermedad de Hers		H
VII	Fosfofructokinasa Fosfogliceratoquinasa Fosfogliceratomutasa	Enfermedad de Tarui	1(cen-q32)	M, E
IX	Fosforilasa-b-quinasa		Ligada al X	H
XI	Glut-2	Fanconi-Bickel	3q26.1-q26.3	H, R

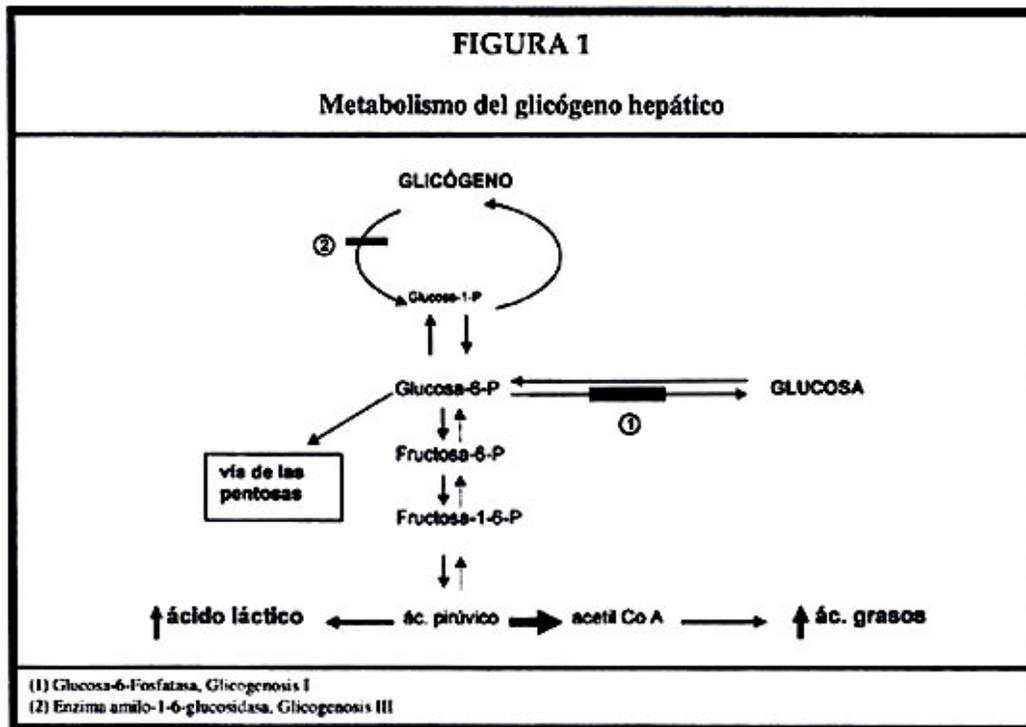
H: hígado R: riñón N: neutrófilos
C: corazón M: músculo E: eritrocitos

La frecuencia de todos los tipos de glucogenosis es de 1:20 000 a 1:25 000 recién nacidos vivos. Las más frecuentes son las tipo I, II, III y VI. Es importante señalar que las formas musculares habitualmente pueden ser subdiagnosticadas (2). La herencia es autosómica recesiva, excepto en la deficiencia de fosforilasa quinasa que está ligada al cromosoma X.

En este artículo nos referiremos principalmente a las glucogenosis tipo I y III, por el hecho que ellas responden a dietoterapia.

GLUCOGENOSIS TIPO I-A O ENFERMEDAD DE VON GIERKE (OMIN 23220)

Se produce por la deficiencia o ausencia del complejo enzimático glucosa-6-fosfatasa que hidroliza la glucosa-6-fosfato en glucosa. Esta enzima tiene un rol central en la glucogenólisis y neoglucogénesis ([Figura 1](#)). Debido al bloqueo metabólico la galactosa, fructosa, glicerol, sucrosa o lactosa no se metabolizan a glucosa.



Se han descrito múltiples mutaciones y el gen ha sido localizado en el cromosoma 17. Existe una marcada heterogeneidad genética étnica, describiéndose mutaciones prevalentes en poblaciones de Sicilia (R83C y Q347K), que representan al 66,9% de los alelos mutados, en población Ashkenasis, la mutación R83C y en China la mutación 727G y R83H (3,4).

El complejo enzimático de la glucosa -6 fosfatasa está localizado en la pared interna del retículo endoplásmico y cuenta con 3 translocasas que importan y exportan sustratos para la enzima. La translocasa 1 (T1) permite la entrada de glucosa-6-fosfato; la translocasa 2 (T2), cambia el fosfato por pirofosfato y la translocasa 3 (T3) exporta glucosa. Cualquier defecto en uno de ellos ocasionará una glucogenosis. Es así como el déficit de la T1 causa glucogenosis tipo I-b; el de la T2 la glucogenosis tipo I-c y el de T3 glucogenosis tipo I-d. La glucogenosis tipo I-b es semejante a la I-a desde el punto de vista clínico, aunque presentan neutropenia y alteración de la función leucocitaria, con una mayor predisposición a contraer infecciones; además se describe una frecuencia elevada de alteraciones digestivas (enfermedad inflamatoria crónica y enfermedad de Crohn) (5,6).

Clínica y Diagnóstico

Los síntomas pueden aparecer desde el nacimiento o en el período de recién nacido con hipoglucemias, acidosis láctica e hiperventilación, incrementándose la síntesis de colesterol, ácidos grasos y de ácido úrico.

La hipoglucemia aparece cuando la glucosa exógena está disminuida, ya sea por ayuno o durante cuadros infecciosos por el aumento de las demandas metabólicas de glucosa y por la disminución de ingesta de alimentos.

Desarrollan hepatomegalia desde los primeros meses de vida, con un aumento gradual, pudiendo llegar a ocupar hasta la fosa ilíaca, por incremento del depósito de grasa.

Los pacientes presentan una obesidad troncal, cara de muñeca y disminución de la velocidad de crecimiento estatural, abdomen prominente por hepatomegalia, postura lordótica, equimosis y epistaxis. La hipoglucemia produce compromiso de conciencia y convulsiones, causantes del retardo mental en los pacientes con un mal control metabólico (7).

El diagnóstico se sospecha además de los signos clínicos, por las alteraciones bioquímicas secundarias detectadas a través de exámenes de laboratorio como son la hiperlactatemia, y por el aumento de los cuerpos cetónicos en sangre y en orina. La hiperlipidemia le da un aspecto lechoso al plasma por el aumento de los triglicéridos, detectándose además un incremento del VLDL, LDL, Apo B, C, E y valores

normales o disminuidos de Apo A y D. Hay hiperuricemia, debido a que la vía de las pentosas está intacta, aumentando la síntesis de ácido úrico (8).

En esta enfermedad la prueba con sobrecarga de glucosa es útil, puesto que los pacientes con glucogenosis en ayuno tienen aumento del ácido láctico, pero éste disminuye mientras la glucemia aumenta; es decir lo contrario a lo que ocurre en un individuo normal. Es necesario realizar el diagnóstico diferencial entre las diferentes formas de presentación y la actividad enzimática permite confirmar el diagnóstico. El estudio molecular apoya el diagnóstico y evita la biopsia hepática.

Se ha observado numerosas complicaciones en estos pacientes, tales como adenomas hepáticos que aparecen en la segunda o tercera década de la vida y al parecer son más frecuentes en el sexo masculino. La causa sería el exceso de glucagón y la toxicidad crónica por la hiperlactacidemia e hiperlipidemia (9).

Otra complicación encontrada es a nivel renal y las manifestaciones precoces son infiltración glomerular y excreción aumentada de albúmina por patología de larga data o por mal control metabólico. Posteriormente aparece la proteinuria, disminución de la filtración glomerular, glomérulo esclerosis focal segmentada, fibrosis intersticial, lo que puede causar insuficiencia renal que hace necesaria la diálisis o el trasplante renal.

La hiperuricemia presente desde la infancia podría ocasionar gota o cálculos renales, pero se ha visto que son poco frecuentes antes de la pubertad. La hiperlipidemia induce xantomas y pancreatitis con elevación de amilasa, lipasa y tripsina. La acidosis láctica crónica y la hipercalcemia provocan disminución de la densidad mineral ósea (10,11). En pacientes adolescentes se ha descrito que presentan ovario poliquístico, debido no sólo a la elevación de la hormona luteinizante o adrenales, sino por alteraciones ováricas ocasionadas por la hiperinsulinemia (2).

Se ha descrito retraso de estatura y de la pubertad en la gran mayoría de los pacientes está retrasada, pero presentan una fertilidad normal.

La glucogenosis tipo I-b se caracteriza por presentar infecciones bacterianas recurrentes, incluso abscesos cerebrales. Hay neutropenia con recuentos inferiores a 1500/IU. Entre las complicaciones se ha descrito enfermedad inflamatoria del intestino similar a la enfermedad de Crohn. La neutropenia, disfunción de los neutrófilos y la enfermedad inflamatoria del intestino también han sido observadas en la forma I-c (6).

Tratamiento

El objetivo principal del tratamiento en la glucogenosis tipo I-a es prevenir la hipoglucemia y las alteraciones secundarias, promover un crecimiento normal y prevenir el daño neurológico.

Es necesario mantener un suplemento de glucosa exógena constante, mediante una dieta fraccionada que mantenga la glucemia sobre 70 mg/dl, y prevenir la acción de los mecanismos de contra regulación como la neoglucogénesis. Se sugiere una alimentación por sonda nasogástrica o por goteo continuo en lactantes. También existen protocolos de uso nocturno a largo plazo, acompañados de una alimentación oral diurna fraccionada con fórmulas basadas en polímeros de glucosa o almidones de absorción lenta (12).

Desde la década de los 80 se utiliza el almidón crudo de maíz porque enlentece la digestión y absorción, liberando disacáridos y dextrinas en forma progresiva. Se ha demostrado que las féculas de maíz crudo permiten mantener una glicemia normal hasta por 6 a 8 hrs, y disminuyen la producción de ácido láctico. Se entrega fraccionado en 3 a 4 dosis diarias y no tiene efectividad si va cocido o en forma acuosa (13,14).

Se recomienda iniciarlo desde los 12 meses de edad. Si se usa antes se debe proporcionar enzimas pancreáticas, para evitar distensión abdominal y/o diarreas osmóticas producto de su mala absorción. Las dosis indicadas son 1.6 g/kg en menores de 2 años y de 1.7 a 2.5 g/kg en mayores de 2 años. Hay que diluirlo en agua a una razón de 1:2 para mejorar el gusto. Se puede mezclar con leche de soya.

Al aportar la mayor parte de los hidratos de carbono como almidón crudo de maíz, se debe eliminar los hidratos de carbono con sacarosa, lactosa, fructosa, galactosa o sorbitol. Almidones de absorción rápida deben ser restringidos, dejando un pequeño margen para el uso de almidones de absorción lenta (arroz, trigo, tapioca) (12).

La distribución de la molécula calórica corresponde al 60 -70% del total como carbohidratos, 20-25% de grasas y un 10-15% de proteínas. Cantidades excesivas de calorías ocasionan obesidad e hipertrigliceridemia (15).

Alimentación continúa nocturna: corresponden al 25 a 35% del total de los requerimientos de energía, durante 10 a 12 hrs y puede incluir fórmulas infantiles, glucosa o polímeros de glucosa. Como la liberación de glucosa por esta vía es lenta, se debe iniciar una hora después de la alimentación del día.

Alimentación diurna: Corresponde al 60% a 70% del total de energía. En los lactantes durante los primeros meses de vida, las mayores necesidades de glucosa son cubiertas por las fórmulas infantiles en volúmenes de 150 a 200 ml/kg, no siendo necesaria la adición de polímeros de glucosa. Es importante enfatizar que debe estar exenta de sacarosa, y con bajo contenido de lactosa. El fraccionamiento es cada 2 a 4 h durante el día y en la noche con alimentación por sonda durante 12 hrs. Al inicio de la alimentación sólida, hay que comenzar con papillas ricas en almidón (arroz, papas, pastas). En la medida que se aumenta el volumen de comidas, se introducen los polímeros de glucosa en solución, a concentraciones de 12 a 15%.

Los niños mayores toleran intervalos entre comidas de 2 a 3 hrs. La ingesta elevada de hidratos de carbono pueden causar mala absorción, obesidad u osteoporosis, siendo necesaria la suplementación con vitamina D3 en dosis de 400 a 800 UI/día y calcio 500 a 1000 mg/día. A los adolescentes o adultos se les puede proporcionar una mayor dosis de almidón crudo (2-4 g/kg) en la noche y así evitar alimentaciones a media noche. Hay que sustituir las grasas saturadas por poliinsaturadas como: aceites vegetales de preferencia con ácido alfa linolénico o en su defecto aceite de pescado u omega 3 (16) ([Tabla 2](#)).

edad	Frecuencia d alimentación	Alimentación Nocturna ⁽¹⁾	carbohidratos procesado	Almidón crudo (g/kg/día)	Glucosa ⁽²⁾ (mg/kg/min)
0 - 12 ms	2 - 3 h	necesaria	1 -6% arroz, maíz. Fórmula sin fructosa, sacarosa o lactosa	Evaluar tolerancia después de 6 meses	7 - 9
1 - 3 años	3 comidas + 2 colaciones	35% del total de energía/12 h	Cereales, pan, arroz, tallarines, leguminosas	1.0-1.5	7.0
3 - 6 años	3 comidas + 2 colaciones	35%	Cereales, pan, arroz, tallarines, leguminosas	1.75-2.0 lento	6 - 7
6 - 14 años	3 comidas + 2 colaciones	30%	Cereales, pan, arroz, tallarines, leguminosas	1.75-2.0 lento	5 - 6
adolescentes	3 comidas + 1- 2 colaciones	posible	Cereales, pan, arroz, tallarines, leguminosas	2.0 lento	4 - 5
adulto	3 comidas + 1- 2 colaciones		En la noche	2.0-1.5 lento	3 - 4

⁽¹⁾: Alimentación nocturna por goteo continuo y el almidón crudo son intercambiables o pueden ser complementarios.
⁽²⁾: El requerimiento total de glucosa expresado es usado para el cálculo de la cantidad de glucosa por sonda nasogástrica, almidón de las comidas y almidón crudo.

Los controles de glicemia se deben realizar diariamente en ayunas y en la noche, en las primeras etapas de la dieta o durante cambios de alimentación. Si la glicemia se encuentra bajo 70mg/dL, se recomienda aumentar el aporte de carbohidratos de en un 10% a 15% y reevaluar nuevamente el nivel de glicemia.

GLUCOGENOSIS III (OMIN 232400)

Es de herencia autosómica recesiva producto de la deficiencia de la enzima desramificadora de glucógeno: amilo-1-6-glucosidasa (Figura 1), generando una degradación incompleta del glucógeno hepático durante períodos de ayuno y causando hipoglicemia. Esta enzima es crítica tanto en el hígado como en el músculo y su deficiencia en ambos tejidos causa glucogenosis III-a, que además puede involucrar el músculo cardíaco y esquelético. Existe una variante, la glucogenosis tipo III-b, que se produce sólo por su deficiencia en el tejido hepático. Las formas graves tanto DE laS III-a o III-b, presentan hepatomegalia, hipoglicemias y retraso del crecimiento en la infancia o en etapas preescolares

A diferencia de la glucogenosis tipo I-a, esta glucogenosis puede compensar la deficiencia a través de la activación de la gluconeogénesis y cetogénesis. El aumento de este proceso metabólico disminuye los niveles de alanina y aminoácidos ramificados afectando el crecimiento (17).

Se ha localizado el gen en el cromosoma 1 y existen varias mutaciones patogénicas y de diferentes isoformas, específicas para cada tejido. Las mutaciones más frecuentes son R864X, R1228X, Y1510X (18).

Clínica y diagnóstico

La forma hepática se caracteriza por hepatomegalia y abdomen protruyente, obesidad de tronco, cara de muñeca, hipotonía, retardo de crecimiento y retardo del desarrollo motor en el primer año. Los síntomas tienden a desaparecer llegada la adolescencia.

Existe una forma mixta hepática y muscular que es la más frecuente y en la cual entre la segunda y tercera década de la vida aparece una degeneración muscular miopática y neurogénica. También se ha descrito miocardiopatía.

Los pacientes presentan aumento de transaminasas (1000 -2000 IU), fibrosis periportal, y cirrosis micronodular. Se produce ictericia y aumento de creatinquinasa muscular, lo que contribuye a la miopatía. Además puede existir cetosis de ayuno, hipercolesterolemia e hiperbetalipoproteinemia sin hipertrigliceridemia. Estas anomalías generalmente mejoran con la edad y la hepatomegalia retrocede, pero pueden producir fibrosis crónica que ocasiona cirrosis a largo plazo en un número pequeños de niños con esta forma de presentación (1,2,5).

Tratamiento

El tratamiento es parecido al de la glucogenosis tipo I-a. Los hidratos de carbono se dan fraccionados, permitiéndose el consumo de leche y frutas, porque en esta patología, la galactosa y fructosa pueden ser transformadas a glucosa. La alimentación nocturna por sonda y el almidón crudo ayudan a mejorar el crecimiento y disminuyen el tamaño del hígado (17).

Debido a que la neoglucogénesis funciona regularmente y es la vía de obtención rápida de glucosa, se recomienda aportar mayor cantidad de proteínas, para que a través de la alanina se sintetice glucosa. La composición de la dieta para lactantes y niños es de un 55% a 60% de carbohidratos, 15% a 20% de proteínas y los lípidos para completar aporte de calorías. En los niños mayores o adultos puede administrarse 20 a 25 % proteínas, 50 a 55% de carbohidratos complejos, y 20 a 25% de lípidos. Es importante proporcionar el 3% como ácidos grasos poliinsaturados (1).

Se recomienda dar alimentaciones ricas en proteínas al menos 3 veces al día, de preferencia leche, carnes magras, pescado, pollo, pavo, yogurt descremado, leguminosas, clara de huevo. Suplementos de proteínas se pueden adicionar a las fórmulas infantiles (3 g/100 ml). Se debe reducir el consumo de azúcares refinados como sacarosa, azúcar, dulces, pasteles, helados. Hay que disminuir o reducir al mínimo el consumo de grasas saturadas como mantequilla, crema, mayonesa, salsas y frituras. Evitar el consumo de alcohol ya que es un importante inhibidor de la neoglucogénesis y con ello se reduce la producción de glucosa por esta vía (2).

Conclusión: Para lograr un tratamiento adecuado en cualquiera de las glucogenosis, es necesario mantener un seguimiento frecuente y estricto realizado por un equipo multidisciplinario, que permita evaluar todas las áreas vulnerables de los pacientes que presentan estas patologías, con el propósito de evitar o prevenir las secuelas que ocasiona esta enfermedad por si sola y/o por un mal control metabólico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Chen YT. Glycogen storage disease. En: The metabolic and molecular bases of inherited disease, cap. 71, tomo I. Eds. Scriver Ch, Beaudet A, Sly W, Valle D. Editorial Mac Graw-Hill Inc., New York, London

- 2001:1489-1520. [[Links](#)]
2. Cabral A. Glucogenosis. En: Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. Eds Sanjurjo P, Baldellou A. Editorial, Ergon SA, 2001:pp 162,172. [[Links](#)]
 3. Ekstein J, Rubin B, Anderson S, Weinstein D, Bach G, Abeliovich D, Webb M, Risch N. Mutation frequencies for glycogen storage disease Ia in the Ashkenazi jewish population. Am J Med Genet 2004;129A:162-164. [[Links](#)]
 4. Qiu WJ, GuX F, Han LSh, Zhang YF, Liu XQ. Molecular genetic analysis of glycogen storage disease type I-a in 26 Chinese patients. J Inherit Metab. Dis 2003; 26:811-812. [[Links](#)]
 5. Fernandes J, Simt GPA. The glycogen-storage disease. En: Inborn metabolic diseases. Diagnosis and treatment. Eds: Fernandes J, Saudubray JM, Van den Berghe G. Editorial, Springer-Verlag Berlin, Heidelberg 2000: pp 87-102. [[Links](#)]
 6. Dieckgraefe BK, Korsenik JR, Husain A, Dieruf L. Association of glycogen storage disease type I-b and Crohn disease: results of a North American survey. Eur J Pediatr 2002; 161: S88-92. [[Links](#)]
 7. Melis D, Parenti G, Della Casa R, Sibilía M, Romano A, Di Salle F, Elefante R, et al. Brain damage in glycogen storage disease type I. J Pediatr 2004; 144: 637-642 [[Links](#)]
 8. Daublin G, Schwahn B, Wendel U. 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: S20-34. [[Links](#)]
 9. Franco LM, Krishnamurthy V, Bali D, Weinstein DA, Arn P, Clary B, Boney A, et al. Hepatocellular carcinoma in glycogen storage disease type Ia: a case series. J Inherit Met Dis 2005; 28:153-162. [[Links](#)]
 10. Schwahn B, Rauch F, Wendel U, Schonau E. Low bone mass in glycogen storage disease type I is associated with reduced muscle force and poor metabolic control. J Pediatr 2002; 141: 350-356. [[Links](#)]
 11. Cabrera-Abreu J, Crabtree N, Elias E, Fraser W, Cramb R, Alger S. Bone mineral density and markers of bone turnover in patients with glycogen storage disease types I, III and IX. J Inherit Met Dis 2004; 27:1-9. [[Links](#)]
 12. Smit G, Ververs M, Belderok B, Van Rijn M, Fernandes J. Complex carbohydrates in the dietary management of patients with glycogenosis caused by glucose-6-phosphatase deficiency. Am J Clin Nutr 1988; 48:95- 97. [[Links](#)]
 13. Weinstein DA, Wolfsdorf JL. Effect of continuous glucose therapy with uncooked cornstarch on the long-term clinical course of type Ia storage disease. Eur J Pediatr 2002; 161: S35-39. [[Links](#)]
 14. Daublin G, Schwahn B, Wendel U. Type I glycogen storage disease: favourable outcome on a strict management regimen avoiding increased lactate production during childhood and adolescence. Eur J Pediatr 2002; 161: S40-45. [[Links](#)]
 15. Simt GPA, Maire Y. Monitoring of the treatment of glycogen storage disorders (typy I, III, VI). En: 27th conference of the European metabolic group. Editorial Milupa EMG; 1994: pp 15-16. [[Links](#)]
 16. Mundy HR, Georgiandou P, Davies LC, Cousins A, Leonard J, Lee P. Exercise capacity and biochemical profile during exercise in patients with glycogen storage disease type I. J Clin Endocrinol Metab 2005; 90:2675-2680. [[Links](#)]
 17. Zimakas P, Rodd C. Glycogen storage disease type III in Inuit children. CMAJ 2005; 172:355-358. [[Links](#)]
 18. Lucchiari S, Donati MA, Parini R, Melis D, Gatti R, Bresolin N, Scarlato G, Comi GP. Molecular characterization of GSD III subjects and identification of six novel mutations in AGL. Hum Mutat 2002; 20: 480. [[Links](#)]

 Dirigir la correspondencia a:

Profesora Asistente
Verónica Cornejo E.
Laboratorio de Enfermedades Metabólicas
INTA
Universidad de Chile
Av. El Líbano 5524, Macul, Santiago
Teléfono: 56-2- 9781491
Fax: 221 4030
e-mail: vcornejo@inta.cl

Este trabajo fue recibido el 27 de Febrero de 2006 y aceptado para ser publicado el 5 de Julio de 2006.



Todo el contenido de esta revista, excepto dónde está identificado, está bajo una [Licencia Creative Commons](#)

La Concepción #81 - Oficina 1307 - Providencia

Santiago - Chile

Tel./Fax: (56-2) 2236 9128



revista@sochinut.cl