



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE BIOQUÍMICA Y FARMACIA

HIPERTRIGLICERIDEMIA EN PACIENTE DE 21 AÑOS PROVOCADA
POR DEFICIENCIA DE GLICEROL CINASA

HEREDIA VALERIANO YARIZELL ANTONIETA
BIOQUÍMICA FARMACÉUTICA

MACHALA
2022



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE BIOQUÍMICA Y FARMACIA

HIPERTRIGLICERIDEMIA EN PACIENTE DE 21 AÑOS
PROVOCADA POR DEFICIENCIA DE GLICEROL CINASA

HEREDIA VALERIANO YARIZELL ANTONIETA
BIOQUÍMICA FARMACÉUTICA

MACHALA
2022



UTMACH

FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y DE LA SALUD

CARRERA DE BIOQUÍMICA Y FARMACIA

EXAMEN COMPLEXIVO

HIPERTRIGLICERIDEMIA EN PACIENTE DE 21 AÑOS PROVOCADA POR
DEFICIENCIA DE GLICEROL CINASA

HEREDIA VALERIANO YARIZELL ANTONIETA
BIOQUÍMICA FARMACÉUTICA

BENITEZ CASTRILLON PAOLA MERCEDES

MACHALA, 23 DE AGOSTO DE 2022

MACHALA
23 de agosto de 2022

Hipertrigliceridemia en paciente de 21 años provocada por deficiencia de glicerol cinasa

por Yarizell Antonieta Heredia Valeriano

Fecha de entrega: 12-ago-2022 09:52p.m. (UTC-0500)

Identificador de la entrega: 1881948132

Nombre del archivo: HEREDIA_VALERIANO_YARIZELL_ANTIETA_PT-280322_EC.pdf (144.98K)

Total de palabras: 4113

Total de caracteres: 22961

CLÁUSULA DE CESIÓN DE DERECHO DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO DIGITAL INSTITUCIONAL

La que suscribe, HEREDIA VALERIANO YARIZELL ANTONIETA, en calidad de autora del siguiente trabajo escrito titulado Hipertrigliceridemia en paciente de 21 años provocada por deficiencia de glicerol cinasa, otorga a la Universidad Técnica de Machala, de forma gratuita y no exclusiva, los derechos de reproducción, distribución y comunicación pública de la obra, que constituye un trabajo de autoría propia, sobre la cual tiene potestad para otorgar los derechos contenidos en esta licencia.

La autora declara que el contenido que se publicará es de carácter académico y se enmarca en las disposiciones definidas por la Universidad Técnica de Machala.

Se autoriza a transformar la obra, únicamente cuando sea necesario, y a realizar las adaptaciones pertinentes para permitir su preservación, distribución y publicación en el Repositorio Digital Institucional de la Universidad Técnica de Machala.

La autora como garante de la autoría de la obra y en relación a la misma, declara que la universidad se encuentra libre de todo tipo de responsabilidad sobre el contenido de la obra y que asume la responsabilidad frente a cualquier reclamo o demanda por parte de terceros de manera exclusiva.

Aceptando esta licencia, se cede a la Universidad Técnica de Machala el derecho exclusivo de archivar, reproducir, convertir, comunicar y/o distribuir la obra mundialmente en formato electrónico y digital a través de su Repositorio Digital Institucional, siempre y cuando no se lo haga para obtener beneficio económico.

Machala, 23 de agosto de 2022

HEREDIA VALERIANO YARIZELL ANTONIETA
0705917003

DEDICATORIA

A mis queridos padres Marcelo y Narcisa. Las personas más importantes de mi vida, las que me dieron fuerzas y motivos para salir adelante.

A mis hermanos Evelyn y Kevin por su apoyo incondicional.

A mi tía Carmita y primos que me ayudaron a lo largo de mi carrera, los quiero mucho.

AGRADECIMIENTO

Agradezco a quien me permitió culminar mis estudios y me ha bendecido siempre, Dios, mi padre celestial gracias por darme vida, salud y sabiduría.

Muchas gracias a mis padres y hermanos por el amor infinito y el constante apoyo durante mi carrera profesional.

A mi tutora Dra. Paola Benítez, por la paciencia y cariño al guiarme en el desarrollo del presente trabajo investigativo.

RESUMEN

La hipertrigliceridemia es una alteración de los triglicéridos que puede desencadenar múltiples complicaciones o patologías como pancreatitis aguda, diabetes o enfermedades cardiovasculares, en pacientes que la desarrollan existe mayor probabilidad de mortalidad. Dependiendo de la complejidad de la hipertrigliceridemia, se clasifican de acuerdo a sus niveles de triglicéridos en suero sanguíneo como moderada, grave y muy grave. Existen dos causas por las que se puede presentar hipertrigliceridemia, la primaria es por afecciones genéticas que pueden presentar síntomas graves, leves o asintomáticos y la secundaria se adquiere por factores ambientales, malnutrición, obesidad o alcoholismo. El estudio desarrollado es de tipo descriptivo, empleando un método de análisis para buscar información validada en revistas de alto impacto, y obtener la información que permita explicar el por qué de niveles elevados de triglicéridos en relación al caso presentado. La dislipidemia analizada se relacionó con varios aspectos del paciente como índice de masa corporal normal, sin antecedentes familiares de enfermedades cardiovasculares y ausencia de síntomas. La utilidad clínica de las pruebas de laboratorio permite el diagnóstico oportuno de estos pacientes con deficiencia de glicerol cinasa. El perfil lipídico normal de ellos se debe a que la ausencia de glicerol cinasa solo afecta las concentraciones plasmáticas de triglicéridos.

Palabras clave: *Hipertrigliceridemia, DGC, dislipidemia, triglicéridos, quilomicrones.*

ABSTRACT

Hypertriglyceridemia is an alteration of triglycerides that can trigger multiple complications or pathologies such as acute pancreatitis, diabetes or cardiovascular diseases, in patients who develop it there is a greater probability of mortality. Depending on the complexity of hypertriglyceridemia, they are classified according to their blood serum triglyceride levels as moderate, severe, and very severe. There are two causes for which hypertriglyceridemia can occur, the primary one is due to genetic conditions that can present severe, mild or asymptomatic symptoms and the secondary one is acquired due to environmental factors, malnutrition, obesity or alcoholism. The developed study is of a descriptive type, using an analysis method to search for validated information in high-impact journals, and obtain the information that allows explaining the reason for high levels of triglycerides in relation to the case presented. The dyslipidemia analyzed was related to several aspects of the patient, such as normal body mass index, no family history of cardiovascular diseases, and absence of symptoms. The clinical utility of laboratory tests allows timely diagnosis of these patients with glycerol kinase deficiency. Their normal lipid profile is due to the fact that the absence of glycerol kinase only affects plasma concentrations of triglycerides.

Keywords: *Hypertriglyceridemia, GKD, dyslipidemia, triglycerides, chylomicrons.*

ÍNDICE

DEDICATORIA	1
AGRADECIMIENTO	2
RESUMEN	3
ABSTRACT	4
LISTA DE ABREVIATURAS	6
1. INTRODUCCIÓN	7
2. OBJETIVOS	8
2.1. Objetivo General	8
2.2. Objetivos Específicos	8
3. DESARROLLO	9
3.1. Perfil lipídico	9
3.3. Hipertrigliceridemia	10
3.4. Causas de Hipertrigliceridemia	11
3.5. Relación de HTG con enfermedad cardiovascular	12
4. METODOLOGÍA	12
5. CASO PRÁCTICO	13
6. ANÁLISIS DEL CASO	14
7. CONCLUSIONES	17
8. BIBLIOGRAFÍA	18

LISTA DE ABREVIATURAS

OMS: Organización Mundial de la Salud

ENT: Enfermedades No Transmisibles

TG: Triglicéridos

GKD: Deficiencia de Glicerol Cinasa

GK: Glicerol Cinasa

HTG: Hipertrigliceridemia

HDL: Lipoproteínas de Alta Densidad

LDL: Lipoproteínas de Baja Densidad

VLDL: Lipoproteínas de Muy Baja Densidad

QM: Quilomicrones

LPL: Lipoproteína Lipasa

ATP: Adenosín Tri Fosfato

ABP: Adenosín Bi Fosfato

G3PDH: Glicerol 3 Fosfato Deshidrogenasa

IMC: Índice de Masa Corporal

1. INTRODUCCIÓN

La hipertrigliceridemia se presenta cuando existe una cantidad muy exagerada de triglicéridos en sangre, esta alteración perjudica aproximadamente entre 15% a 20% a nivel global¹.

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), las muertes anuales que se producen constituyen un 71 % por causas de Enfermedades No Transmisibles (ENT), es decir 41000000 de pacientes al año mueren en el mundo a causa de enfermedades como las dislipidemias, enfermedad coronarias, diabetes, entre otras. Además, hay un alto índice de jóvenes que a diario son diagnosticados por ENT, con una tasa de mortalidad de 85%, procedentes de países subdesarrollados con pocos ingresos².

Los triglicéridos normalmente se encargan de guardar la energía en nuestro cuerpo, con la finalidad de reservar combustible para casos estrictamente necesarios o cuando la persona no ha ingerido comida, entonces se genera una serie de reacciones bioquímicas para la obtención de energía en el organismo³.

Sin embargo, la hipertrigliceridemia es un trastorno que preocupa mucho, por su alto índice de mortalidad, al tener riesgo de padecer una enfermedad cardiovascular³.

Existen diversas causas por las que se puede presentar hipertrigliceridemia, entre ellas están las alteraciones genéticas, condiciones ambientales, obesidad y otras enfermedades que ocasionan un elevado nivel de triglicéridos⁴.

Es muy importante que los pacientes que presenten niveles altos de triglicéridos sean correctamente diagnosticados antes de dar un tratamiento, porque no todos los pacientes necesitan fármacos, es el caso de los pacientes que presentan hipertrigliceridemia por deficiencia de una enzima llamada glicerol cinasa, estas personas presentan un perfil lipídico normal, además se debe valorar el suero sanguíneo en ayunas, el cual es transparente, no lipémico y con valores normales de quilomicrones y VLDL³.

En este estudio se pretende analizar la hipertrigliceridemia en un paciente joven asintomático, revisando revistas de alto impacto, con el fin de explicar cómo la deficiencia de glicerol cinasa ha afectado la aparición de hipertrigliceridemia o hiperglicerolemia.

2. OBJETIVOS

2.1. Objetivo General

Analizar la hipertrigliceridemia en un paciente joven asintomático, mediante revisión bibliográfica, para interpretación de datos clínicos del paciente.

2.2. Objetivos Específicos

Explicar cómo la deficiencia de glicerol cinasa afecta la aparición de hipertrigliceridemia o hiperglicerolemia.

Establecer si el perfil lipídico es normal en estos pacientes.

3. DESARROLLO

3.1. Perfil lipídico

El perfil lipídico se encarga de cuantificar diversos tipos de grasas que se encuentran a nivel sanguíneo. Este procedimiento se lo realiza en ayunas mediante venopunción, la muestra se recolecta en un tubo tapa roja, luego se lo centrifuga, para obtener el suero sanguíneo, con el cual se hacen 4 tipos de exámenes que conforman el perfil lipídico⁵.

Los exámenes que realizan son los siguientes: el colesterol, se consideran valores normales hasta 200 mg/dl, triglicéridos se estiman valores normales que sean menor a 150 mg/dl, HDL que significa lipoproteínas de alta densidad conocido como colesterol bueno debido a que se encarga de transportar el colesterol de todas partes del cuerpo hacia el hígado para ser eliminado, se considera un óptimo valor si es mayor a 40 mg/dl y el LDL que por sus siglas en inglés se define como lipoproteínas de baja densidad, este lo llaman colesterol malo porque se acumula en las arterias, un nivel límite es menor a 159 mg/dl⁶.

Generalmente cuando un paciente tiene valores anormales en su perfil lipídico se debe sospechar de cierto tipo de enfermedades cardiovasculares o que indique la alerta de una patología⁵.

3.2. Triglicéridos

Los triglicéridos están compuestos por dos partes, una de alcohol, este a su vez se esterifica al unirse ácidos grasos, los cuales se originan de la ingesta alimentaria. La función de los triglicéridos es la de almacenamiento en el tejido adiposo, como combustible energético⁷.

Los triglicéridos son moléculas grasas que no se pueden transportar por sí solos en un sistema acuoso como la sangre, es por ello que los TG, son transportados mediante lipoproteínas

llamados quilomicrones, luego se desprenden por la enzima lipoproteína lipasa e ingresan al hígado para convertirse en ácidos grasos y glicerol³.

Los exámenes de laboratorio que se hacen en ayunas al extraer una muestra sanguínea, determinan la cantidad de triglicéridos que el paciente presenta, si tienen valores inferiores a 150 mg/dl, se reporta como normal. Los ácidos grasos que se encuentran libres se metabolizan en hígado y tejido de la periferia, a través de beta-oxidación hasta convertirse en acetil Co-enzima A. Posteriormente el hígado usará el glicerol para formar los TG o para una ruta metabólica denominada gluconeogénesis, (esta ocurre sólo cuando la glucosa proveniente de hidratos de C se ha terminado) que ayudará a obtener ATP para casos de ayuno⁸.

La función de los ácidos grasos, es muy especial debido a que provee energía al músculo cardíaco, así mismo es fuente de ATP cuando se presenta cansancio extremo en los tejidos músculo-esqueléticos⁸.

Los quilomicrones que se construyen en el intestino llevan los TG exógenos o dietéticos, mientras las lipoproteínas de muy baja densidad (VLDL) del hígado transportan los TG endógenos. La segregación de VLDL, lipólisis de lipoproteína lipasa (LPL), la recogida en hígado del sobrante de lipoproteínas y quilomicrones, determinan concentraciones circulantes de TG⁹.

3.3. Hipertrigliceridemia

La hipertrigliceridemia “HTG”, es el aumento de los triglicéridos en sangre, además se elevan los niveles de V.L.DL. y de quilomicrones. Así mismo, el suero sanguíneo en ayunas, se observa lipémico o blanquecino¹⁰.

Existe la HTG primaria y secundaria. La primaria padece alteraciones genéticas, lo que provoca niveles alterados de TG en sangre. La secundaria es aquella que se adquiere por factores ambientales o externos como la obesidad¹¹.

La hipertrigliceridemia de acuerdo a su gravedad se clasifican como moderada, presentando niveles desde 150 mg/dl hasta 885 mg/dl, grave cuando superan los niveles de 885 mg/dl y muy grave si su valores son mayores a 1770 mg/dl⁴.

De esta manera el estudio de esta alteración será más práctico y se podrá clasificar los tipos de hiperglicerolemia según su intensidad, con la finalidad de analizar los casos correctamente y que los pacientes puedan recibir un buen diagnóstico¹².

3.4. Causas de Hipertrigliceridemia

La HTG se puede presentar por diversas causas, una de las mas conocidas es por pancreatitis aguda, acompañada de factores externos o adquiridos como la obesidad, u otras patologías como diabetes, estas se manifiestan generalmente en pacientes con un IMC alto³.

Sin embargo, también hay casos poco comunes, en la cual los pacientes presentan su IMC normal, debido a que su alteración es causada por defectos genéticos, los mismos que pueden presentar síntomas graves, leves e incluso asintomáticos¹³. Otra de las causas poco frecuentes que ocasiona HTG, son afecciones endócrinas, como niveles bajos de tiroides, acromegalia, gestación, niveles altos de cortisol, cambios lipídicos del cuerpo (ya sea aumento o disminución), patologías autoinmunes, entre otros¹².

La HTG puede ser producida por dos tipos de alteraciones enzimáticas, una de ellas es por deficiencia de glicerol cinasa “GKD” y la otra se presenta por deficiencia de glicerol 3 fosfato deshidrogenasa “G3PDHD”, en las dos alteraciones hay hiperglicerolemia¹⁴.

La deficiencia de glicerol 3 fosfato deshidrogenasa, refleja niveles muy altos de triglicéridos en sangre e incremento de glicerol 3 fosfato en la orina³.

La GKD, es un trastorno a nivel genético que se da por heredar de manera recesiva al cromosoma X, esta alteración puede ser de manera independiente como (OMIM 307030)², o acompañada de mutaciones de 4 genes seguidos que se encuentran unidos al cromosoma Xp21.2 – Xp21.3, según la deleción pueden ser perjudicados de 1 a 4 genes³.

Si las alteraciones genéticas por GKD son muchas, la probabilidad de mortalidad en estos pacientes es mayor por la gravedad del mismo, puede presentar patologías como discapacidad intelectual, hiperplasia adrenal congénita, síndrome de Duchenne³.

Si se presenta solo una deleción de GKD, los pacientes no presentarán síntomas y llegarán a su adultez sin problemas de salud, por esa razón se debe identificar en lo posible los casos únicos o exóticos, pero que evitarán tratamientos ineficaces o rigurosas dietas que no requieren dichos pacientes¹⁵.

3.5. Relación de HTG con enfermedad cardiovascular

Cuando existe una HTG primaria, no existe riesgo de padecer alguna enfermedad cardiovascular, debido a que su perfil lipídico en sangre es normal, por tal motivo, no se debe sobrevalorar a estos pacientes¹⁰.

Sin embargo, según algunos estudios se cree que las hipertrigliceridemias secundarias si son un factor de riesgo para padecer enfermedades cardiovasculares, por dicha razón, estos pacientes deberán de adherirse a un tratamiento farmacológico y una dieta nutritiva estricta, baja en grasas¹⁰.

4. METODOLOGÍA

Estudio de tipo descriptivo, método de análisis con el que se buscará información validada en revistas de alto impacto, con la finalidad de obtener la información que permita determinar la causa de niveles elevados de triglicéridos en relación al caso presentado.

5. CASO PRÁCTICO

Paciente de 21 años de edad, sexo masculino, asintomático, deportista, IMC normal, sin antecedentes previo de enfermedad cardiovascular, remitido al Laboratorio de Riesgo Vascular del Hospital Virgen Macarena de Sevilla con antecedentes de hipertrigliceridemia desde hace tres años de evolución con niveles de 462 mg/dl resistente a tratamiento con fibratos (600 mg/12h)

Preguntas a resolver

¿Explique cómo la deficiencia de glicerol cinasa afecta en la aparición de HIPERTRIGLICERIDERMIA O HIPERGLICEROLEMIA ?

¿Por qué el perfil lipídico es normal en estos pacientes?

6. ANÁLISIS DEL CASO

La deficiencia de glicerol cinasa (GKD) interviene directamente en la aparición de hiperglicerolemia, debido a una modificación genética, generando gran cantidad de glicerol en sangre, dando como resultado una hipertrigliceridemia. La alteración se da recesivamente ligada al cromosoma X, causando un total incumplimiento de funciones en la enzima, este defecto impide que se convierta el glicerol en glicerol-3-fosfato, fundamental para sintetizar grasas y ocurra la gluconeogénesis. Al no funcionar la enzima, el glicerol se acumula en la sangre, ocasionando una hiperglicerolemia¹⁶.

Los trastornos asociados a glicerol cinasa no siempre están relacionados con sintomatología, por ello, cuando se realiza un examen de laboratorio para determinar los niveles de triglicéridos, es importante observar el aspecto del suero sanguíneo y correlacionar con el respectivo resultado. Si es transparente y presenta altos niveles de TG, quiere decir que hay una anormalidad con ese paciente, que la hipertrigliceridemia puede darse por otros motivos, en el caso estudiado, el joven presenta HTG por deficiencia de glicerol cinasa^{17,18}.

Para diagnosticar esta alteración, se debe analizar el índice de masa corporal (IMC) del paciente, si es normal y no se puede explicar el motivo de sus altos niveles de triglicéridos (TG), es porque representan un artefacto en la medición de glicerol libre de TG, lo ideal es hacer exámenes genéticos del gen glicerol cinasa, de esta manera se afirma, que el paciente tiene GKD¹⁹.

Debido a la ausencia de la enzima GK, se suspende las reacciones con la obtención del glicerol, si la prueba genética refleja mutaciones del gen OMIN 307030, no se produce fosforilación del glicerol por Adenosin Trifosfato (ATP), impidiendo la conversión de glicerol-3 fosfato con Adenosin Bifosfato (ABP) y al no poder realizar dicha reacción química, el proceso para producir energía a partir de grasas se paraliza, ya que se detienen las reacciones secuenciales que son obtener glicerol-3-fosfato, para convertirse, por glicerol 3 fosfato deshidrogenasa G3PDH, en dihidroxi acetona fosfato y esta sucesivamente, por neoglucogénesis, en fructosa 1,6 bifosfato, fructosa 6 fosfato, glucosa 6 fosfato y glucosa. El caso reportado se clasifica como Deficiencia de Glicerol Cinasa Juvenil, generalmente

diagnostican a estos pacientes de forma fortuita, al no reaccionar a un tratamiento y ser asintomáticos. Es imprescindible realizar las pruebas genéticas que validen la ausencia de la enzima GK^{173,17}.

El perfil lipídico cuantifica las concentraciones de diversos tipos de grasas a nivel sanguíneo. Sus valores normales están constituidos por colesterol total que es la suma de todos los tipos de grasas, siendo su valor referencial hasta 200 mg/dl, triglicéridos menor a 150 mg/dl, HDL (High Density Lipoprotein) que significan lipoproteínas de alta densidad, muy conocidas como colesterol bueno presentan niveles normales cuando son mayor a 40 mg/ dl y LDL (Low-Density Lipoprotein) en español significa lipoproteínas de baja densidad, conocido como colesterol malo, su valor referencial es menor a 159 mg/dl⁵.

Las dislipidemias son alteraciones elevadas de niveles lipídicos en sangre. Existen dos causas de dislipemias, la primaria y secundaria. La primaria desencadena trastornos, patologías o anomalías genéticamente, ya sea por heredar genes dominantes o recesivos. La secundaria se presenta en el transcurso de la vida, se adquieren por factores ambientales, malnutrición, consumo excesivo de grasas, algunos fármacos pueden causar dislipidemias, abuso de bebidas alcohólicas, entre otros²⁰.

En el caso analizado, solo un tipo de grasa es alterado, los triglicéridos y el resto del perfil lipídico es normal. No existe una relación entre los lípidos, debido a que es una dislipemia primaria. La presencia del gen OMIN 307030, evita la fosforilación de glicerol en el hígado, por la deficiencia de la enzima GK, aumentando los niveles séricos de glicerol libre. La ausencia de la enzima glicerol cinasa afecta específicamente a la síntesis de los TG, por esa razón, son inalterables los niveles de otros tipos de grasas que conforman el perfil lipídico, ocasionando una hipetrigliceridemia primaria²⁰.

Las lipoproteínas ayudan a los diferentes tipos de grasas a transportarse en un medio acuoso como la sangre. La mayor cantidad de triglicéridos, entre 85-95% se transportan en los quilomicrones (QM) y un 60% de TG se trasladan en las VLDL (Very Low Density Lipoprotein). Los quilomicrones normalmente se sintetizan en el intestino para movilizar los ácidos grasos y el colesterol de la dieta hasta llegar al hígado y demás tejidos. A diferencia de los VLDL, que se sintetizan en el hígado porque los TG provienen de manera endógena y son transportados a circulación o también pueden ser captados y secretados de nuevo por el hígado²¹.

Los VLDL y quilomicrones se originan de dos apolipoproteínas B, que son la apolipoproteína B100 y apolipoproteína B48. Estas tienen la misma función de sintetizar los ácidos grasos, pero con la diferencia que serán dirigidos a diferentes direcciones. La apo B-100 se originan en el hígado y se dirigen hacia las VLDL del torrente sanguíneo. La apo B48 se origina en el intestino delgado específicamente en el enterocito y esta permanecerá en el plasma a función de los quilomicrones²¹.

Los triglicéridos también son transportados por otras 2 lipoproteínas, pero en muy bajo porcentaje, las LDL llevan solo un 6% de TG, acompañado de un 50% de colesterol y 22% de apoB100. En cambio, las HDL transportan solo 5% de TG, su mayoría constituyen proteínas con un 50% y 22% de colesterol. Las diversas lipoproteínas que llevan grasas en un medio acuoso, todas transportan TG normalmente, la única diferencia es que se encuentran en diferentes cantidades. Pero cuando no se sintetizan los TG por ausencia de la enzima GK, se detiene el traslado únicamente de triglicéridos, porque la falla enzimática sólo afecta a la producción de triglicéridos. La alteración enzimática provoca un aumento de glicerol en la circulación sanguínea, solo los TR dejan de funcionar correctamente ya que la enzima que está ausente solo tiene una función específica, que es cumplir con la conversión enzimática de glicerol en glicerol 3 fosfato. Esto indica que las otras grasas son inalteradas²².

En el hígado no ocurren las reacciones químicas de los TG por la falta de la enzima GK, que es la encargada de sintetizar las grasas, por ende, las lipoproteínas que transportan triglicéridos ya sea, en mayor o menor porcentaje, disminuyen sus valores, al dejar de transportar TG. Es decir, no se observa un aumento de los niveles de colesterol, HDL, LDL y frecuentemente sus niveles son normales o aminoran por un deficiente metabolismo de las partículas ricas en triglicéridos. Por esa razón el perfil lipídico, excepto los triglicéridos, presentaron valores normales y no alteran los niveles de los otros lípidos²³.

Los trastornos enzimáticos de biotransformación del glicerol en jóvenes deben presumirse si existe HTG en ayuno, con transparencia sérica, ausencia de QM, niveles normales de VLDL. Si el paciente es asintomático puede ser por deficiencia de la enzima glicerol cinasa, debido a que su hipertrigliceridemia es por una mutación genética, y que solamente podrá evidenciarse a través del empleo de pruebas de laboratorio^{3,24,25}.

7. CONCLUSIONES

- ❖ La deficiencia de glicerol cinasa es una alteración genética que impide a los triglicéridos sintetizarse correctamente en el hígado. La ausencia de la enzima ocasiona un incremento de glicerol libre en sangre reflejando una hipertrigliceridemia.
- ❖ La hipertrigliceridemia por deficiencia de glicerol cinasa, es una dislipidemia primaria, que aumenta únicamente los niveles de triglicéridos y las demás grasas del perfil lipídico permanecen normales.

8. BIBLIOGRAFÍA

- (1) Candás Estébaneza, B.; Padró Miquel, A.; Esteve Luque, V. Genetic Basis of Hypertriglyceridemias. *Clínica e Investig. en Arterioscler.* **2021**, *33* (Supplement 2), 1.
- (2) OMS. Enfermedades No Transmisibles. <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/noncommunicable-diseases> (accessed Jul 22, 2022)
- (3) Arrieta, F.; Ojeda, S.; Rueda, Á.; Stanescu, S.; Belanger Quintana, A.; Martínez Pardo, M. Glycerol Kinase Deficiency in Adult Patient: Hypertriglyceridemia Resistance to Diet and Pharmacological Treatment. *Nutr. Hosp.* **2018**, *35* (4), 993–995. <https://doi.org/10.20960/nh.1921>.
- (4) Ibarretxe, D.; Masana, L. Triglyceride Metabolism and Classification of Hypertriglyceridemias. *Clínica e Investig. en Arterioscler.* **2021**, *33* (Supplement 2), 1–6.
- (5) Álvarez Ochoa, R.; Conchado Martínez, J.; Garcés Ortega, J. P.; Cordero Cordero, G.; Saquicela Espinoza, L.; Chuquiralagua Ruiz, P.; Yumisaca Tiuquinga, S. Perfil Lipídico y Su Relación Con El Índice de Masa Corporal En Adolescentes de La Unidad Educativa Particular “Universitaria de Azogues”, Ecuador. *Latinoam. Hipertens.* **2019**, *14* (2), 213–218.
- (6) Quevedo Mayorga, A. P.; Mora Méndez, J. M.; Cuervo Martínez, J. A.; Amador Suárez, H. E. Characterization of the Lipid Profile in Patients with Primary Sjögren’s Syndrome. *Rev. Colomb. Reumatol.* **2021**.
- (7) Acosta García, E.; Eloina, P.; Núñez, G.; Montilla, C.; Vásquez, R. Competencias y Desempeño de Laboratorios Clínicos En La Determinación de Colesterol y Triglicéridos. *Rev. Latinoam. Patol. Clínica* **2018**, *65* (Cci), 192–199.
- (8) Chávez, S.; Alántara, J.; Sierra, M. Errores Innatos Del Metabolismo, Una Mirada a Un Tópico Poco Valorado. *Rev Hosp Jua Mex* **2018**, *85* (3), 159–167.

- (9) González, S.; Feria, G.; Valdéz, R.; Panchana, S.; Jara, I. Hipertrigliceridemia: Clasificación, Riesgo Cardiovascular y Conducta Terapéutica. *Correo Científico Médico* **2020**, *24* (Ccm), 701–719.
- (10) Carranza Madrigal, J. Triglicéridos y Riesgo Cardiovascular. *Med. Interna Mex.* **2017**, *33* (4), 511–514.
- (11) Masson, W.; Rossi, E.; Siniawski, D.; Damonte, J.; Halsband, A.; Barolo, R.; Scaramal, M. Severe Hypertriglyceridemia. Clinical Characteristics and Therapeutic Management. *Clínica e Investig. en Arterioscler.* **2018**, *30* (5), 217–223.
- (12) Viñals, C.; Zambón, D.; Yago, G.; Domenech, M.; Ortega, E. Secondary Hypertriglyceridemia. *Clínica e Investig. en Arterioscler.* **2021**, *33* (2), 29–35.
- (13) García Díaz, J. de D. Novel Therapeutics in Hypertriglyceridaemia and Chylomicronaemia. *Med. Clin. (Barc).* **2020**, *154* (8), 308–314.
- (14) Matarazzo, L.; Ragnoni, V.; Malaventura, C.; Leon, A.; Colavito, D.; Vigna, G.; Lanza, G.; Sonzogni, A.; Maggiore, G. *Successful Fenofibrate Therapy for Severe and Persistent Hypertriglyceridemia in a Boy with Cirrhosis and Glycerol-3-Phosphate Dehydrogenase 1 Deficiency*; **2020**; Vol. 54. <https://doi.org/10.1002/jmd2.12125>.
- (15) Lamiquiz Moneo, I.; Mateo Gallego, R.; Fernández Pardo, J.; López Ariño, C.; Marco Benedí, V.; Bea, A.; Ferraro, L.; Jarauta, E.; Cenarro, A.; Civeira, F. Glycerol Kinase Deficiency in Adults: Description of 4 Novel Cases, Systematic Review and Development of a Clinical Diagnostic Score. *Atherosclerosis* **2020**, *315*, 24–32. <https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2020.10.897>.
- (16) Ribeiro, A. I.; Pinto, S.; Ayres Pereira, I.; Vieira, A.; Valongo, C.; Passas, A.; Lopes, A.; Santos, H. Deficiencia de Glicerolcinasa: Una Causa Metabólica de Retraso Global Del Desarrollo. *Rev. Neurol.* **2019**, *68*, 179–180.
- (17) Pant, V.; Pyakurel, D.; Gautam, K.; Pradhan, S. Pseudo-Hypertriglyceridaemia in Glycerol Kinase Deficiency Misdiagnosed and Treated as True

- Hypertriglyceridemia. *BMJ Case Rep.* **2022**, *15* (3).
<https://doi.org/10.1136/bcr-2021-248251>.
- (18) Hajar, S.; Boumraya, S.; Tali, A. Un Cas de Pseudo Hypertriglycémie. *Ann. Biol. Clin. (Paris)*. **2021**, *79*, 453–455.
- (19) Fernández, J.; Quílez, J.; Pedro Botet, J. Screening for Hyperglycerolemia by Triglyceride Assay in Urine. *J. Clin. Lipidol.* **2019**, *13* (5), 854–855.
<https://doi.org/10.1016/j.jacl.2019.09.006>.
- (20) Botet, J. P.; Padial, L.; Brotons, C.; Salán, M.; Lerín, A.; Pinto, J.; Lecuona, I.; Llanos, J. Homogenization of the Lipid Profile Values. *Clínica e Investig. en Arterioscler.* **2018**, *30* (1), 36–48.
- (21) Liu, Q.; Zhu, Z.; Cai, W.; Yang, L.; Li, S. Di; Zhang, J. Elevated Mid-Trimester 4-h Postprandial Triglycerides for Predicting Late-Onset Preeclampsia: A Prospective Screening Study. *J. Transl. Med.* **2022**, *20* (1), 1–9.
<https://doi.org/10.1186/s12967-022-03261-6>.
- (22) Ananchenko, A.; Hussein, T. O. K.; Mody, D.; Thompson, M. J.; Baenziger, J. E. Recent Insight into Lipid Binding and Lipid Modulation of Pentameric Ligand-Gated Ion Channels. *Biomolecules* **2022**, *12* (6), 814.
<https://doi.org/10.3390/biom12060814>.
- (23) Madureira, C. D. P. V. G.; Teles-Silva, C.; Melo, C.; De Sousa, S. G. Neonate with Glycerol Kinase Deficiency: A Clinical Case. *Sci. Med. (Porto. Alegre)*. **2018**, *28* (3), 4–7. <https://doi.org/10.15448/1980-6108.2018.3.31385>.
- (24) Lahoz, C.; Mostaza, J. Familial Hypertriglyceridemia/Polygenic Hypertriglyceridemia. *Clínica e Investig. en Arterioscler.* **2021**, *33* (2), 37–42.
- (25) Pintó, X. Diagnóstico y Tratamiento de Las Alteraciones Del Metabolismo de Los Triglicéridos: De La Fisiopatología a La Práctica Clínica. *Clin. e Investig. en Arterioscler.* **2021**, *33*.