

## CyF 09.

### Glucogenosis tipo II en un cachorro Rottweiler.

#### *Type II glycogenosis in a Rottweiler puppy.*

Aparicio M<sup>1</sup>; Massone AR<sup>2</sup>; Diessler M<sup>2,3</sup>; Jurado S<sup>4</sup>; Prio V<sup>5</sup>; del Amo A<sup>1</sup>

1. Cátedra de Clínica de Pequeños Animales.  
marianaaparicio@hotmail.com
  2. Cátedra de Patología Especial.
  3. Cátedra de Histología y Embriología.
  4. Servicio Central de Microscopía Electrónica.
- Facultad de Ciencias Veterinarias - Universidad Nacional de La Plata.  
5. Práctica privada. La Plata, Buenos Aires.

Se presentó a la consulta a la FCV un canino macho Rottweiler de 4 meses de edad debido a intolerancia al ejercicio, anormalidad en la marcha y dificultad para incorporarse, de 20 días de evolución. Se percibieron intenso dolor en los músculos apendiculares y troncales y hepatomegalia. La ejecución de los reflejos espinales fue anormal, con persistencia de los mismos y temblores de los grupos musculares involucrados. El pulso era débil. Mediante Rx se pusieron en evidencia cardio y hepatomegalia. Se constataron hipercolesterolemia (4.16 g/l) y CPK elevada (125 Un/L). El frotis sanguíneo resultó negativo para *Hepatozoon*. La titulación de anticuerpos contra *Toxoplasma* y *Neospora* resultó negativa. Se remitieron muestras de músculos isquiotibiales y psoas para estudios histopatológico y ultraestructural.

Microscópicamente, se hallaron lesiones compatibles con atrofia (fibras de diámetro pequeño y dispar, aumento en el espesor de endo y perimio) y cambios degenerativos como pérdida de estriaciones, aspecto esmerilado de las fibras, desorganización miofibrilar, es decir, estados variables de degeneración hialina, flocular y mionecrosis. Los histiocitos observados fueron escasos. No se observaron miotubos de regeneración, áreas de hipertrofia ni mineralización distrófica sarcoplásmica. Se observaron acúmulos escasos e irregulares de material PAS+. Con la técnica de van Gieson se resaltaron los cambios atróficos. Ultraestructuralmente, se observó abundante material electrondenso en gránulos, subsarcolémico, intermiofibrilar e intralisosomal, compatible con glucógeno. A la semana siguiente el paciente murió como consecuencia de una gastroenteritis aguda y no se autorizó la realización de la necropsia.

En el caso presentado, la intolerancia al ejercicio, las anormalidades en la marcha, el dolor muscular, el examen neurológico, el valor de CPK permitieron establecer el diagnóstico de enfermedad muscular. Éstas pueden obedecer a procesos inflamatorios, metabólicos o hereditarios (distrofia muscular ligada al X -enfermedad de Duchenne-, mionía, alteraciones en el depósito de lípidos, glucogenosis, alteraciones mitocondriales, entre otras). Se descartaron las miopatías inflamatorias de origen infeccioso más frecuentes en nuestro medio. La

edad de comienzo de la afección, el cuadro clínico, los resultados de laboratorio, los hallazgos radiológicos y ecocardiográficos eran consistentes con una miopatía hereditaria. Microscópicamente se hallaron lesiones compatibles con procesos atróficos que, en ausencia de denervación, desuso, caquexia o enfermedad endocrina, se calificó como atrofia miopática (coexistente con otras lesiones musculares). Las estructuras electrondensas en gránulos, tanto en forma de inclusiones como intralisosomales, fueron compatibles con glucógeno; en fenómenos de atrofia no relacionados con estas entidades, los gránulos de glucógeno debieran ser más escasos que lo normal debido a la autofagia. El conjunto de lesiones fue compatible con glucogenosis (enfermedad por almacenamiento causada por una deficiencia enzimática en el metabolismo glucolítico). En las distrofias musculares homólogas a las enfermedades de Duchenne y Becker (de los humanos) también se observan degeneración, atrofia y fibrosis. Sin embargo, éstas se caracterizan además por presentar evidentes áreas de regeneración, hipertrofia y mineralización masiva y el glucógeno muscular no es excesivo ni presenta la ubicación descrita en este caso. La atrofia y degeneración se explican, principalmente, por la producción inadecuada de energía y, en menor medida, por la destrucción de la estructura miofibrilar debido al acúmulo anormal del glucógeno. El hallazgo de depósitos intralisosomales apoya la presunción de la carencia de una hidrolasa ácida (como la  $\alpha$ 1-4 glucosidasa ácida), que caracteriza a la glucogenosis tipo II o enfermedad de Pompe (la única enfermedad lisosómica entre las diversas glucogenosis descritas en caninos). Esta suposición se fundamenta, además, en la cardiomegalia y hepatomegalia (con hipercolesterolemia) debidas al depósito multiorgánico de glucógeno descrito en la glucogenosis tipo II. Ya que los datos de reseña, anamnesis, examen físico, hallazgos de laboratorio, histopatológicos y ultraestructurales fueron concordantes se formuló el diagnóstico de glucogenosis tipo II, a pesar de no haberse realizado la medición de la enzima  $\alpha$ 1-4 glucosidasa ácida por no contar con el laboratorio especializado.