

:: Choroba spichrzania glikogenu (GSD) z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej i mięśniowej

Orpha number: ORPHA 79240

STRESZCZENIE

Choroba spichrzania glikogenu (GSD) z powodu niedoboru kinazy fosforylasy wątrobowej i mięśniowej jest łagodną wadą metabolizmu glikogenu. To najłagodniejsza forma choroby spichrzania glikogenu z powodu niedoboru kinazy fosforylasy (sprawdź ten termin). Częstość występowania jest nieznana. Pacjenci mają wyraźną hepatomegalię i łagodną hipotonię mięśniową. Hipoglikemia może wystąpić tylko po długotrwałej głodówce. Objawy zanikają z wiekiem i dorośli są z reguły bezobjawowymi nosicielami. Kinaza fosforylasy to enzym, który odgrywa kluczową rolę w regulacji glikogenolizy i jest niezbędny do fosforylazowej aktywacji glikogenu. Składa się z czterech kopii każdej z czterech podjednostek (alfa, beta, gamma i kalmoduliny), kodowanych przez różne geny na różnych chromosomach o innej ekspresji w poszczególnych tkankach. Choroba spichrzania glikogenu (GSD) z powodu niedoboru kinazy wątrobowej i mięśniowej spowodowana jest mutacjami w genie <PHKB> (16q12-q13), który koduje podjednostkę beta. Dziedziczenie jest autosomalne recesywne. Badanie biochemiczne polega na zmierzeniu aktywności kinazy fosforylasy w krwinkach lub bioptatach z wątroby i nerek. Poziom transaminaz w osoczu także może być podwyższony. Badanie genetyczne jest przydatne do weryfikacji i potwierdzenia diagnozy. Diagnostyka różnicowa obejmuje inne choroby spichrzania glikogenu takie jak niedobór fosforylasy wątrobowej (GSD typu VI), niedobór enzymu odszczepiającego glikogen (GSD typu III) oraz GSD z powodu niedoboru glukozy-6-fosfatazy (GSD typu I) (sprawdź te terminy). Większość pacjentów nie wymaga specjalistycznego leczenia; niektórzy mogą wymagać podawania posiłków z mąki kukurydzianej. Rokowanie jest dobre.

Recenzent-Expert:

Drzy R. Froissart

Prof. P. Labrune

Last update: Maj 2011

Translated: Grudzień 2011

Streszczenie To Zostało Przetłumaczone Dzięki Wsparciu Finansowemu Xxx [W Razie Potrzeby]



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

