

:: Νόσος Αποθήκευσης του Γλυκογόνου που οφείλεται σε Ανεπάρκεια της Όξινης Μαλτάσης

Αριθμός Orphanet: 365

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου που οφείλεται σε ανεπάρκεια της όξινης μαλτάσης (AMD), μεταβιβάζεται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο και οδηγεί σε μεταβολική μυοπάθεια, που επηρεάζει, εκτός από τους σκελετικούς μύες και τους καρδιακούς και τους αναπνευστικούς, καθώς και άλλους ιστούς. Η AMD εμφανίζει ένα ευρύ φάσμα κλινικών εκδηλώσεων που προκαλούνται από τη συσσώρευση του γλυκογόνου στα λυσοσώματα: η νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου που οφείλεται σε ανεπάρκεια της όξινης μαλτάσης, περιλαμβάνει την βρεφική μορφή, τη μη-κλασική βρεφική μορφή και την ενήλικη μορφή (βλέπε αυτούς τους όρους). Οι πρώιμες έναρξης μορφές είναι πιο σοβαρές και συχνά θανατηφόρες

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Ιανουάριος 2014

Μετάφραση: Ιούλιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

