

:: Νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου αποδιακλαδισμού του γλυκογόνου

Αριθμός Orphanet:366

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου λόγω ανεπάρκειας του ενζύμου αποδιακλαδισμού του γλυκογόνου (GDE), ή νόσος αποθήκευσης του γλυκογόνου τύπου 3 (GSD 3), είναι μια μορφή νόσου αποθήκευσης του γλυκογόνου που χαρακτηρίζεται από σοβαρή μυϊκή αδυναμία και ηπατοπάθεια. Ο εκτιμώμενος επιπολασμός είναι περίπου 1/100.000 γεννήσεις (μπορεί να είναι υψηλότερος μεταξύ των ατόμων της Βόρειας Αφρικής). Η GSD 3 συνήθως εμφανίζεται στην πρώιμη παιδική ηλικία. Τα παιδιά αυτά εμφανίζουν ηπατομεγαλία, καθυστέρηση της ανάπτυξης και περιστασιακές υπογλυκαιμικές κρίσεις. Η ηπατομεγαλία ενδέχεται να υποχωρήσει με την ενηλικίωση. Η μυϊκή αδυναμία επιδεινώνεται με αργό ρυθμό. Άλλα συχνά σχετικά σημεία περιλαμβάνουν την μυϊκή υποτονία και την υπερτροφική μυοκαρδιοπάθεια. Τα συμπτώματα συχνά βελτιώνονται κατά την εφηβεία, εκτός από τις λίγες περιπτώσεις όπου εμφανίζεται κίρρωση ή μυοπάθεια.

Τα εργαστηριακά ευρήματα περιλαμβάνουν την υπογλυκαιμία χωρίς οξέωση, την υπερτριγλυκεριδαιμία και την υπερτρανσαμινασαιμία κατά την παιδική ηλικία. Η νόσος προκαλείται από μεταλλάξεις στο γονίδιο *AGL* (1p21), που οδηγεί σε ανεπάρκεια στο GDE, το οποίο μαζί με τη φωσφορυλάση του γλυκογόνου συμβάλει στον καταβολισμό του γλυκογόνου. Η ανεπάρκεια μπορεί να εκδηλώνεται στο ήπαρ και τους μύες (GSD 3a) ή μόνο στο ήπαρ (GSD 3b). Κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Η διάγνωση βασίζεται στην απόδειξη της ενζυματικής ανεπάρκειας σε λευκοκύτταρα, καλλιέργειες ινοβλαστών δέρματος, ή σε βιοψίες ήπατος ή μύος. Σε αντίθεση με την GSD τύπου 1 (βλ. τον όρο αυτό), υπάρχει απάντηση στην γλυκαγόνη μετά τα γεύματα. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τις άλλες μορφές νοσημάτων αποθήκευσης του γλυκογόνου (δείτε αυτούς τους όρους). Η προγεννητική διάγνωση είναι δυνατή με την μέτρηση της ενζυμικής δραστηριότητας και / ή ανάλυση DNA. Η θεραπεία βασίζεται σε μια ειδική δίαιτα, με εντερική ρινογαστρική στάγδην σίτιση τη νύχτα σε περίπτωση υπογλυκαιμίας, συχνά γεύματα και συμπληρώματα μη μαγειρευμένου αμύλου. Δίαιτα υψηλή σε πρωτεΐνες συνιστάται σε ασθενείς με μυοπάθεια. Σπανίως, οι ασθενείς μπορεί να αναπτύξουν επιπλοκές, όπως ηπατική ανεπάρκεια ή ηπατοκυτταρικό καρκίνωμα.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Roseline FROISSART

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο www.orpha.net 1

- ο Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Σεπτέμβριος 2009

Μετάφραση: Αύγουστος 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.

