

:: Ανεπάρκεια μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης

Αριθμός Orphanet: 371

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ανεπάρκεια της μυϊκής φωσφοφρουκτοκινάσης (PFK), που είναι επίσης γνωστή ως νόσος Tarui ή γλυκογονίαση τύπου 7 (GSD7), είναι μια σπάνια νόσος αποθήκευσης γλυκογόνου που χαρακτηρίζεται από κόπωση κατά την άσκηση και μυϊκή δυσανεξία στην άσκηση. Εκδηλώνεται κατά την παιδική ηλικία και έχουν αναφερθεί περί τις 100 περιπτώσεις σε όλον τον κόσμο. Τα κλινικά σημεία περιλαμβάνουν μυϊκή δυσανεξία στην άσκηση (σοβαρότερη απ' ό,τι στον τύπο 5, βλέπε αυτόν τον όρο), ενώ παρατηρούνται αντιροπούμενη αιμόλυση (αυξημένη χολερυθρίνη και δικτυοκύτταρα) και υπερουριχαιμία. Σε 6 οικογένειες έχει αναφερθεί μια βρεφική μορφή της νόσου που οδηγεί ταχέως στο θάνατο. Η νόσος οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου *PFKM* (12q13), που κωδικοποιεί το μυϊκό ισοένζυμο της PFK, ένα ένζυμο κρίσιμο για τη ρύθμιση της αναερόβιας γλυκόλυσης, που περιλαμβάνει 3 ισοένζυμα (για τους μύες, το ήπαρ και τα αιμοπετάλια). Η νόσος είναι αυτοσωματική υπολειπόμενη, παρ' όλο που έχουν αναφερθεί κάποιες περιπτώσεις ψευδοεπικράτησης και κάποια άτομα ετεροζυγώτες που εμφανίζουν συμπτώματα. Η διάγνωση βασίζεται στα βιολογικά ευρήματα: αυξημένα επίπεδα ανώμαλου γλυκογόνου και ενζυμικής ανεπάρκειας (1-33% εναπομείνασα δραστηριότητα) στη βιοψία μυός, ενώ η δραστηριότητα στα ερυθροκύτταρα είναι άνω του 50%. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει άλλους τύπους γλυκογονιάσεων (βλέπε αυτούς τους όρους). Η μόνη θεραπεία είναι η αποφυγή της έντονης άσκησης. Θα πρέπει να σημειωθεί ότι οι υδατάνθρακες οδηγούν σε χαμηλότερη μυϊκή απόδοση (λόγω των ελαττωμένων επιπέδων ελεύθερων λιπαρών οξέων και κετονικών σωμάτων). Η μυοσφαιρινουρία μπορεί να οδηγήσει σε νεφρική ανεπάρκεια.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Roseline FROISSART

Μετάφραση – Επιμέλεια:

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

Τελευταία ενημέρωση: Σεπτέμβριος 2009

Μετάφραση: Δεκέμβριος 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.

