

:: Choroba spichrzania glikogenu spowodowana niedoborem glukozy-6-fosfatazy typu Ib

Orpha number: [ORPHA79259](#)

Definicja choroby:

Glikogenoza spowodowana niedoborem glukozy-6-fosfatazy (G6P) typu Ib lub choroba spichrzania glikogenu (glycogen storage disease-GSD) typu 1b to typ glikogenozy spowodowany niedoborem G6P.

Epidemiologia:

Częstość występowania nie jest znana. Roczna częstość występowania glikogenozy spowodowanej niedoborem G6P wynosi około 1/100 000 urodzeń. Typ Ib występuje najrzadziej i dotyka około 20% pacjentów.

Obraz kliniczny:

Obraz kliniczny jest podobny jak w glikogenozie spowodowanej niedoborem G6P typu Ia. Dodatkowo w typie Ib neutropenia i dysfunkcja neutrofilów są odpowiedzialne za podatność na infekcje, nawracające aftowe zapalenie błony śluzowej jamy ustnej i dziąseł oraz zapalną chorobę jelit.

Etiologia:

Choroba spowodowana jest dysfunkcją w układzie G6P, kluczowym etapie regulacji glikemii. Typ Ib spowodowany jest mutacjami genu *SLC37A4* (11q23), które powodują niedobór transportera G6P lub translokazy G6P. Zidentyfikowano wiele mutacji ilustrujących zróżnicowanie alleliczne choroby.

Poradnictwo genetyczne:

Dziedziczenie jest autosomalne recesywne.

Postępowanie i leczenie:

Postępowanie w obydwu typach glikogenozy spowodowanej niedoborem G6P jest podobne. Jednakże w typie Ib może istnieć potrzeba okresowego stosowania antybiotykoterapii oraz, pod ścisłą kontrolą, czynnika stymulującego kolonie granulocytów (G-CSF lub GCSF), który umożliwia wyrównanie neutropenii, a tym samym zmniejszenie infekcji i choroby zapalnej jelit.

.

.

Recenzent-ekspert: Prof. Philippe LABRUNE



Listopad 2010

Lipiec 2016

This publication is part of the project / joint action '677024 / RD-ACTION' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).



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.

