

:: Glykogenóza pri deficite glukóza-6-fosfát fosfatázy typ A

Orpha číslo: ORPHA79258

Prehľad

Glykogenóza pri deficite glukóza-6-fosfát fosfatázy typ A (G6P), alebo ochorenie hromadiace glykogén (GSD, z anglického glykogen storage disease) typ 1a, je typom glykogenózy pri deficite G6P (viď tam). Prevalencia nie je známa. Ročná novorodenecká incidencia sa phybuje okolo 1: 100 000. Typ A je najčastejším typom , postihujúcim okolo 80 % pacientov. Ochorenie sa môže manifestovať už pri narodení hepatomegáliou, ale častejšie vo veku 3-4 mesiacov príznakmi hladovaním indukovanej hypoglykémie (tremor, záchvaty, cyanóza až apnoe). Pacienti s porušenou glukózovou homeostázou väčšinou zle tolerujú lačnenie, charakterizuje ich významná hepatomegália (niekedy 8 až 10 cm pod pravým rebrovým oblúkom), retardácia rastu (nízky vzrast a oneskorený nástup puberty), ktorú pri správnej výžive, môžu dobehnúť, osteopénia a v niektorých prípadoch osteoporóza. Ďalšími znakmi sú okrúhla, bábike podobná tvár, plné líca, ľahká hypotónia, nefromegália a dysfunkcia trombocytov, ktorá môže viesť k častej epistaxe. Hnačka môže byť rovnako prítomná. Neskoré komplikácie sú hepatálne (adenómy so zriedkavou, ale možnou transformáciou na hepatocelulárny karcinóm) a renálne (glomerulárna hyperfiltrácia vedúca k proteinúrii a niekedy k renálnemu zlyhaniu). Ďalšie komplikácie zahŕňajú anémiu, niekedy závažnú a riziko poškodenia mozgu pri hypoglykémii. V ojedinelých prípadoch bola popisovaná aj pľúcna hypertenzia. Ochorenie je spôsobené dysfunkciou G6P systému, kľúčovom kroku v regulácii glykémie. Typ A je spôsobený mutáciou v géne *G6PC* (17q21), ktorá spôsobuje deficit katalytickej subjednotky G6P- alfa exprimovanej v pečeni, obličkách a čreve. bolo popísaných množstvo mutácií, čo ilustruje alelickú heterogenitu tejto poruchy. Dedičnosť je autosomálne recesívna. Manažment je podobný u oboch typoch glykogenózy pri deficite G6P (viď tam).

Odborný recenzent :

- Pr Philippe LABRUNE

Posledná úprava : November 2010

Preklad : December 2012, MUDr. Katarína Hlavatá



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net