



Glykogenose

> Definition und Ursache

Glykogenosen gehören zu den angeborenen Stoffwechselkrankheiten. Bei einem gesunden Menschen wird die Glykose zur Energieversorgung durch Aufrechterhaltung des Blutzuckerspiegels nicht nur aus den Kohlenhydraten der Nahrung gewonnen, sondern in Phasen ohne Nahrungsaufnahme (z.B. in der Nacht) aus dem in der Leber gespeicherten Glykogen und dem körpereigenen Eiweiß und Fett. Bei Kindern mit Glykogenose fehlt ein Enzym, um diese Umwandlung möglich zu machen. Sie können also die Körperreserven nicht nutzen.

> Krankheitsbild und Krankheitssymptome

Die am häufigsten vorkommende Form ist die Glykogenose Typ I (Leberform). Bei dieser besteht die Gefahr der Unterzuckerung, wenn die Nahrung zu wenige Kohlenhydrate enthält oder längere Zeit keine Nahrung aufgenommen wird.

Dabei werden beim Typ I zwei Formen unterschieden:

> Glykogenose Typ Ia ist eine Speicherkrankheit, die durch einen autosomal vererbten, genetischen Defekt verursacht wird. Aufgrund einer verminderten Enzymaktivität in der Leber sind die Betroffenen nicht in der Lage, in Phasen ohne Nahrungsaufnahme ihren Blutzuckerspiegel im Normbereich zu halten. Daher sinkt der Blutzuckerspiegel stetig, so dass es zu schweren Unterzuckerungen mit epileptischen Anfällen und lebensbedrohlichen Situationen kommen kann.

> Bei der Glykogenose Typ Ib kommt erschwerend ein Mangel an neutrophilen Granulozyten (einer Sorte der weißen Blutkörperchen), hinzu. Die Ursache dieses Mangels, der Neutropenie, ist eine Blockade der Reifung im Knochenmark. Das Ausmaß der Neutropenie variiert nach Häufigkeit und Schwere von Infektionen. Vorherrschend sind Infektionen im Hals-Nasen-Ohren-Bereich, Magen-Darm-Bereich, Infekte der Haut und Entzündungen im Mund.

Ein weiterer verbreiteter Typ ist die Glykogenose Typ II (Muskelform), die auch als Morbus Pompe bezeichnet wird. Je nach Enzymaktivität sind verschiedene Körperorgane durch Anreicherung von Glykogen in der Muskulatur betroffen. Während die frühe Verlaufsform meist mit dem Tod bis zum 2. Lebensjahr endet, tritt bei der späteren Verlaufsform eine fortschreitende Muskelschwäche auf, die vor allem die Skelett- und Atemmuskulatur beeinträchtigen. Seit 2006 ist für Morbus Pompe eine Enzyersatztherapie verfügbar. Dabei wird dem Körper das fehlende aktive Enzym durch Infusionen zugeführt.

Neben Typ I und II sind in der Selbsthilfegruppe Glykogenose e.V vor allem Betroffene der Glykogenosetypen III (Morbus Cori, Forbes), V (Morbus Mc Ardle), VI (Morbus Hers) und IX vertreten.

Eine ausführliche Übersicht mit sämtlichen dazugehörigen Symptomen und den verursachenden Enzymdefekten finden Sie unter

<https://www.glykogenose.de/de/Glykogenosen.php>

Unbehandelt führt die Erkrankung zu schwerwiegenden Langzeitschäden wie Gicht, Minderwuchs, verminderter Knochendichte, Nierenkomplikationen, Lebertumoren bis hin zu lebensbedrohlichen Stoffwechsellentgleisungen.

> **Wie kann man das Syndrom erkennen?**

Mit genetischen Untersuchungen ist das veränderte Gen direkt nachzuweisen und so der Krankheitstyp festzulegen. Daneben gibt es eine Reihe von weiteren Labortests, etwa Enzymbestimmungen in Blutzellen oder in aus Muskel oder der Leber entnommenem Gewebe. Mit einer Fruchtwasser- oder Chorionzottenuntersuchung lässt sich die Erkrankung bereits im Mutterleib nachweisen.

> **Behandlung & Therapie**

Für alle Glykogenosetypen außer Typ II (Morbus Pompe) ist derzeit nur eine symptomatische Behandlung möglich. Diese besteht aus einer speziellen Diät, deren Ziel es ist, die schädlichen Krankheitsfolgen so gering wie möglich zu halten. Es müssen dabei immer genügend Kohlenhydrate angeboten werden, aber auch nicht zu viele. Deshalb ist es erforderlich, die Nahrung individuell exakt abzustimmen und die Zeiten der Nahrungsaufnahme genau einzuhalten.

> **Förderung/ Beratung der Familien**

Insbesondere bei den Glykogenosetypen I und V gibt es in der Selbsthilfegruppe umfangreiche Erfahrungen zu Ernährung (Typ I) und Verhaltensstrategien (Typ V), die dabei helfen, mit der Krankheit so umzugehen, dass die Lebensqualität im Alltag so weit wie möglich erhalten bleibt. Zudem organisiert der Verein Patiententreffen mit Experten aus der Medizin und Forschung. Und schließlich führt die Selbsthilfevereinigung auch Schulfreizeiten für Jugendliche mit medizinischer und diätetischer und auch pädagogischer Betreuung durch.

Text gemeinsam erstellt von Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V. und dem knw.

> [Mehr und sehr viel differenziertere Infos zur Glykogenose unter folgendem Link](#)

www.glykogenose.de

Koordinatorin Glykogenose Typ Ia / Ib (von Gierke)
Dr. Ute Stachelhaus-Theimer

stachelhaus@glykogenose.de

Koordinator Glykogenose Typ II (Morbus Pompe)
Andreas Wiemeler

kasse@glykogenose.de