Гликогенозы вызваны дефектами ферментов, участвующих расщеплении гликогена. Процесс нормального метаболизма гликогена происходит при участии не менее 12 ферментов. Обнаружены многочисленные мутации в каждом из генов, чьи первичные продукты участвуют в обмене гликогена. С учётом вида специфической ферментной недостаточности и клинической картины гликогенозы делят на синдромы (типы). Известно свыше 12 типов гликогенозов, их список продолжает расти. В зависимости от патогенеза расстройств выделены основные группы гликогенозов.

Примеры основных типов гликогенозов

Тип гликогеноза

Обозначение и локализация гена

Дефектный фермент

Клинические и морфологические изменения

Печёночная форма

Болезнь фон Гирке (I тип)

G 6 *PT* , 17q21

Глюкозо-6-фосфатаза

Гипогликемия, задержка роста, гепатомегалия. В клетках печени — накопление гликогена и ли

Миопатическая форма

Синдром Мак Ардла (V тип)

PYGM , 11q13

Мышечная фосфорилаза

Мышечная слабость, рабдомиолиз. Накопление гликогена под сарколеммой скелетных мышц

Смешанная форма

Генерализованный гликогеноз — болезнь Помпе (II тип)

GAA , 17q25.2-25.3

Лизосомная α-глюкозидаза (кислая мальтаза)

Кардиомегалия: гликоген в лизосомах и саркоплазме. В скелетных мышцах — то же. Небольша

Интересные статьи:

1) Нарушения лёгочного кровотока

2) Пародонт

3) Пищевод Барретта