

Tytuł: Manifestacje jelitowe u pacjentów z glikogenezami w?trobowymi typu I / Gastrointestinal manifestations in patients with hepatic glycogen storage disease type I

S?owa kluczowe: NIESWOISTE CHOROBY ZAPALNE JELIT GLIKOGENOZA TYPU I
GLIKOGENOZY W?TROBOWE

Keywords: INFLAMMATORY BOWEL DISEASE GLYCOGEN STORAGE DISEASE TYPE I
HEPATIC GLYCOGEN STORAGE DISEASE

Autorzy:

Dariusz Rokicki - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii IP?CZD

Edyta Szyma?ska - <p>Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburze? Od?ywniania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa</p>

Janusz B. Ksi??yk - <p>Klinika Pediatrii ?ywniania i Chorób Metabolicznych w Centrum Zdrowia Dziecka, Warszawa</p> <p> </p>

Streszczenie:

Glikogenozy (ang. glycogen strage diseases, GSDs) nale?? do wrodzonych wad metabolizmu w?glowodanów i polegaj? na nadmiernym spichrzeniu glikogenu w tkankach, co jest spowodowane niedoborem aktywno?ci jednego z enzymów w??czonych w przemiany tego wielocukru w organizmie.

Po?ród nich typ Ib (GSD-Ib) zwi?zany jest z neutropeni? i upo?ledzon? funkcj? neutrofilów, które uwa?ane s? za przyczyn? tzw. manifestacji jelitowych

GSD-Ib w postaci przewlek?ego nieswoistego zapalenia jelit (ang. inflammatory bowel disease, IBD).

Ostatnie doniesienia literaturowe pokazuj? jednak

cz?stsze wyst?powanie IBD tak?e u chorych z typem Ia glikogenozy, który nie jest zwi?zany z neutropeni?. Przyczyna rozwoju zapalenia jelit u tych chorych nie zosta?a jeszcze poznana.

Abstract:

Glycogen storage diseases (GSD) belong to inborn errors of carbohydrate metabolism. They consist in an excessive accumulation of glycogen in the body

organs due to the deficient activity of one of the enzymes involved in glycogen metabolism. Among them, type Ib (GSD-Ib) has been associated with

neutropenia and abnormalities of neutrophil function, which are thought to be the cause of a chronic gastrointestinal inflammation (inflammatory bowel

disease, IBD) in these patients. However, current data shows an increased prevalence of IBD in GSD-Ia as well, although this type of GSD-I is not associated

with neutopenia. Pathogenesis of intestinal inflammation in these patients has not been recognized yet.