

Tytuł: Glikogenozy w?trobowe – co nowego? Na podstawie do?wiadcze? Programu Glikogenozowego O?rodka Uniwersyteckiego na Florydzie / Hepatic glycogen storage diseases – what is new? Based on the experiences of Glycogen Storage Disease Programme of Florida University

S?owa kluczowe: DIETA HIPOGLIKEMIA WYTYCZNE GLIKOGENOZY W?TROBOWE
Keywords: DIETARY MANAGEMENT GUIDELINES HYPOGLYCEMIA GLYCOGEN STORAGE DISEASE

Autorzy:

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

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

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

Streszczenie:

Glikogenozy w?trobowe (ang. glycogen storage diseases, GSDs) to wrodzone wady metabolizmu w?glowodanów, które dzieli si? na postaci wy?cznie w?trobowe oraz mieszane ? w?trobowo-mi?niowe, a w kolejno?ci odkrywania defektu enzymatycznego na typy I, III, IV, VI, IX, XI i 0 (niedobór syntazy glikogenu). Osiowymi objawami wspólnymi dla wszystkich typów s? hipoglikemia oraz hepatomegalia (poza typem 0). Poniewa? w ostatnim czasie zasz?o wiele zmian w podej?ciu zarówno diagnostycznym, jak i terapeutycznym w GSDs, celem artyku?u jest omówienie tych zmian na podstawie aktualnych wytycznych American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) oraz Programu Glikogenozowego Uniwersytetu na Florydzie.

Abstract:

Glycogen storage diseases (GSDs) belong to inborn errors of carbohydrate metabolism, which are classified into exclusively hepatic types and mixed – hepato-muscular forms, whereas according to the order of deficient enzyme discovery into following types: I, III, IV, VI, IX, XI and 0 (glycogen synthetase deficiency). Main symptoms, common for all types, are hypoglycemia and hepatomegaly (except for type 0). Since a lot has changes in terms of diagnosis and clinical management in GSD, the aim of this paper is to discuss these novel approach according to current guidelines of American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) and GSD Program of Florida University.