

Bolesti pohrane glikogena su srodna skupina rijetkih autosomno recesivnih nasljednih poremećaja pri kojima mišići ne mogu normalno metabolizirati šećere pa stvaraju velika skladišta glikogena (skroba).

Najteži oblik bolesti pohrane (skladištenja) glikogena, Pompeova bolest, obično započinje u prvoj godini života. Glikogen se nakuplja u jetri, mišićima, nervima i srcu sprječavajući ih da normalno funkcioniraju. Jezik, srce i jetra se povećaju. Djeca s ovom bolešću su u mladoj dječjoj dobi troma i postaju sve slabija. Imaju poteškoća pri gutanju i disanju. Pompeova bolest se ne može izliječiti. Većina oboljele djece umire do 2. godine. Laganiji oblik Pompeove bolesti zahvaća veću djecu i odrasle uzrokujući slabost ruku i nogu i smanjenu sposobnost dubokog disanja.

Ljudi sa drugim oblicima bolesti pohrane glikogena trpe zbog bolnih grčeva i slabosti, obično nakon opterećenja, ti se simptomi mogu kretati od blagih do teških. Izbjegavanje opterećenja (napora) omogućuje da se simptomi povuku.

Oštećenje mišića uzrokuje da bjelančevina mioglobin uđe u krv. Budući da se mioglobin izlučuje mokraćom, može ga se mjeriti pregledom mokraće što dovodi do dijagnoze bolesti pohrane glikogena. Mioglobin može oštetiti bubrege. Razina mioglobina se smanjuje ograničavanjem opterećenja. Pijenje mnogo vode, naročito nakon napora, može razrijediti mioglobin. Kad je razina mioglobina visoka, da se spriječi oštećenje bubrega, doktori mogu propisati diuretike. U bolestima pohrane glikogena, osim u Pompeovoj bolesti, može pomoći transplantacija jetre.