

- Uvod • Vrste i odlike glikogeneza

### Uvod

Glikogenoza (bolest pohrane glikogena) je skupina nasljednih poremećaja uzrokovana nedostatkom jednog ili više enzima neophodnih za pretvaranje šećera u glikogen (oblik za pohranjivanje), ili za pretvaranje glikogena ponovno u glukozu za stvaranje energije. Kod glikogenoza, nenormalne vrste ili nenormalne količine glikogena odlažu se u tjelesna tkiva, prvenstveno u jetru.

Simptomi su posljedica nakupljanja glikogena i njihovih produkata i nesposobnosti stvaranja glukoze kada je to potrebno. Dob u kojoj se simptomi javljaju, kao i njihova težina, razlikuju se i ovisno o vrsti bolesti, odnosno o tom koji enzim nedostaje.

Dijagnoza se postavlja pretraživanjem uzorka tkiva, prvenstveno mišića i jetre, kako bi se utvrdilo koji specifični enzim nedostaje.

Liječenje ovisi o vrsti glikogenoze. Mnogim ljudima pomažu češći i manji obroci bogati ugljikohidratima, čime se sprječava pad nivoa šećera u krvi. Nešto maloj djeci dobro je dati nekuhano kukuruzno brašno svakih 4-6 sati, što može olakšati problem. Ponekad se ugljiko-hidratne otopine daju kroz želučanu sondu tokom cijele noći.

Glikogenoze pospešuju i stvaranje mokraćne kiseline, koja se zatim nakuplja i izaziva simptome gihta i bubrežnih kamenaca. Da bi se spriječilo to nakupljanje neophodno je davati određene lijekove. Kod nekih glikogenoza nužno je ograničiti tjelesno opterećenje kako bi se spriječio nastanak mišićnih grčeva.

Vrste i odlike glikogenoza

- Fruktozurija • Pentozurija

Fruktozurija

Fruktozurija je bezazleno stanje kod kojeg se fruktoza izlučuje mokraćom. Posljedica je stečenog manjka enzima fruktokinaze. Oko 1:130.000 ljudi u općoj populaciji ima fruktozuriu. To stanje nema simptoma, ali uslijed visoke razine fruktoze u stolici i mokraći može se pogrešno postaviti dijagnoza šećerne bolesti. Liječenje nije potrebno.

Pentozurija

Pentozurija je bezazleno stanje koje se odlikuje izlučivanjem šećera ksiluloze mokraćom, jer nedostaje enzim neophodan za metabolizam toga šećera. To se stanje razvija gotovo isključivo u Židova; ima ga jedan na 2500 američkih Židova. Pentozurija ne uzrokuje simptome, ali nalaz ksiloze u mokraći dovodi do pogrešne dijagnoze šećerne bolesti. Liječenje nije neophodno.