

Tabelle 23.1: Glykogenspeicherkrankheiten

Typ	Enzymdefekt	betroffenes Organ	Glykogen im betroffenen Organ	klinische Erscheinungen
I von Gierkesche Krankheit	Glucose-6-phosphatase oder Transportsystem	Leber und Niere	Menge erhöht, Struktur normal	starke Vergrößerung der Leber, Entwicklungs- störungen, schwere Hypoglykämie, Keton- ämie, Hyperurikämie, Hyperlipämie
II Pompesche Krankheit	α -1,4-Glucosidase (lysosomal)	alle Organe	Menge stark erhöht, Struktur normal	Herzinsuffizienz; ruft den Tod hervor, gewöhn- lich vor dem 2. Lebens- jahr
III <i>Lorische</i> Krankheit	Amylo-1,6-Glucosidase (<i>debranching enzyme</i>)	Muskel und Leber	Menge erhöht, kurze äußere Zweige	wie beim Typ I, aber milderer Verlauf
IV Andersensche Krankheit	<i>branching enzyme</i> (α -1,4 \rightarrow α -1,6)	Leber und Milz	Menge normal, sehr lange äußere Zweige	progressive Leberzirrho- se; Leberschäden rufen den Tod hervor, gewöhn- lich vor dem 2. Lebens- jahr
V McArdlesche Krankheit	Phosphorylase	Muskulatur	Menge leicht erhöht, Struktur normal	begrenzte Fähigkeit, schwere körperliche Ar- beit zu leisten (infolge schmerzhafter Muskel- krämpfe); Patient anson- sten normal und gut ent- wickelt
VI Herssche Krankheit	Phosphorylase	Leber	Menge erhöht	wie beim Typ I, aber milderer Verlauf
	Phosphofruktokinase	Muskulatur	Menge erhöht, Struktur normal	wie beim Typ V
VIII	Phosphorylase-Kinase	Leber	Menge erhöht, Struktur normal	schwache Leberver- größerung, schwache Hypoglykämie

Anmerkung: Die Krankheitstypen I bis VII werden autosomal rezessiv vererbt, Typ VIII ist geschlechtsgebunden.