

Ungekochte Maisstärke (handelsübliches »Mondamin« aus dem Supermarkt) spielt eine wichtige Rolle in der Ernährungstherapie. Wenn die Maisstärke in kalter Flüssigkeit aufgelöst und frisch eingenommen wird, wird diese sehr langsam verdaut und gibt ihre Energie nur allmählich frei. Dadurch kann der Blutzuckerspiegel stabilisiert werden. Um den hohen Eiweißbedarf abzudecken, muss oft zusätzlich ein Proteinpräparat eingesetzt werden.

Die richtige Stoffwechseleinstellung sollte regelmäßig mit Messgeräten kontrolliert werden, wie sie auch Diabetiker verwenden. Wichtig ist, nicht nur den Blutzucker zu beobachten, sondern auch die Ketonkörper im Blut. Ein normaler Blutzuckerwert alleine kann bei den ketotischen Glykogenose-Typen zu Trugschlüssen führen. Für eine stabile Stoffwechsellage und eine erfolgreiche Behandlung müssen auch erhöhte Ketonwerte vermieden werden.

### Weitere Informationen

Auf [www.glykogenose.de](http://www.glykogenose.de) sind genauere Informationen zu den ketotischen Typen verfügbar, einschließlich Links auf aktuelle medizinische Fachartikel.

Die Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V. organisiert eine jährliche Fachtagung mit medizinischen Vorträgen und Workshops und fördert den Austausch betroffener Familien untereinander, auch durch ein geschlossenes Online-Forum zur Glykogenose Typ 0/III/VI/IX.

Bei allen Informationen zu den ketotischen Glykogenose-Typen sollte auf das Veröffentlichungsdatum geachtet werden, da in den vergangenen Jahren zahlreiche neue wissenschaftliche Erkenntnisse hinsichtlich der Therapie gewonnen werden konnten.

Stand Januar 2018



## Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

### Geschäftsführung

Teresa Heiser

An der Klingelpforte 2 · 55270 Essenheim

Telefon 0 61 36 - 9 14 99 11 · Telefax 0 61 36 - 9 14 99 10

heiser@glykogenose.de

### Spendenkonto

Volksbank Köln-Nord

IBAN DE83 3706 2365 4701 6820 20

BIC GENODED1FHH

### Mitglied in den Dachverbänden



**Achse**

Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen e.V.



**B.A.G.**

Bundesarbeitsgemeinschaft Selbsthilfe e.V.



**DGM**

Deutsche Gesellschaft für Muskelkranke e.V.



**Kindernetzwerk**

Kindernetzwerk e.V.



**IPA**

International Pompe Association



**lamGSD**

International Association for Muscle Glycogen Storage Disease



**Eurordis**

EURORDIS European Rare Diseases



## Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

# KETOTISCHE GLYKOGENOSEN

*Typen 0 / III / VI / IX*

[WWW.GLYKOGENOSE.DE](http://WWW.GLYKOGENOSE.DE)

Bei den Glykogenosen handelt es sich um seltene angeborene Stoffwechselstörungen. Die Typen 0, III, VI und IX werden zu den »ketotischen« Glykogenose-Typen zusammengefasst. Überwiegend ist die Leber betroffen, zusätzlich besteht bei einigen Sub-Typen eine Muskelbeteiligung.

Bei den ketotischen Glykogenosen ist eine große Bandbreite bekannt, von vergleichsweise milde bis schwer betroffen. Lebersymptome prägen das Kindesalter, werden aber auch bei vielen Erwachsenen noch beobachtet.

Mit einer Ernährung, die auf die besonderen Bedürfnisse bei den ketotischen Glykogenosen ausgerichtet ist, kann das Auftreten der meisten Probleme verhindert werden, und selbst mildere Fälle können sehr profitieren: zum Beispiel durch normales Wachstum, mehr Energie und Kraft sowie bessere Konzentration. Die Blutwerte lassen sich bei optimaler Therapie weitestgehend normalisieren. Spätschäden können so verhindert werden, und Betroffene können dann ein normales Leben mit normaler Lebenserwartung führen, in dem aber die richtige Ernährung und Stoffwechseleinstellung eine wichtige Rolle spielt.

## Stoffwechselstörung

Bei den ketotischen Glykogenosen arbeitet eines der am Glykogen-Auf- oder Abbau beteiligten Enzyme in Leber und/oder Muskeln nur eingeschränkt (Typ 0: Glykogen-Synthase, Typ III: Glykogen-Debranching-Enzym, Typ VI: Glykogen-Phosphorylase, Typ IX: Phosphorylase Kinase).

Die Enzymdefekte in der Leber führen dazu, dass der Blutzuckerspiegel nicht lange aufrechterhalten werden kann. Normalerweise wird beim Gesunden nach einer kohlenhydratreichen Mahlzeit ein Teil der Energie in Form von Glyko-

gen in der Leber zwischengespeichert. Wenn einige Zeit nach dem Essen der Blutzuckerspiegel sinkt, fängt die Leber an, das gespeicherte Glykogen langsam wieder in Zucker umzubauen und ins Blut freizugeben, so dass der Blutzuckerspiegel stabilisiert wird. Erst nach längerer Zeit ohne Nahrungsaufnahme werden bei Gesunden andere Reserven mobilisiert, um nicht zu verhungern. Wenn das jeweilige Enzym in der Leber nicht oder nur eingeschränkt funktioniert, ist der Abbau der Glykogenvorräte gestört (bei Typ 0: der Aufbau der Glykogenvorräte). Die Betroffenen kommen schon nach wenigen Stunden ohne Nahrung in einen Hungerzustand. Die Folge ist eine teils deutliche, teils aber auch nur gering ausgeprägte Unterzuckerung, in Kombination mit vermehrter Bildung von Ketonkörpern als Zeichen des Hungerstoffwechsels. Im Hungerstoffwechsel werden nicht nur Fettreserven, sondern auch die Muskeln abgebaut und das Muskeleiweiß in Blutzucker umgewandelt (Gluconeogenese). Im Laufe der Zeit werden in der Leber übermäßig viel Glykogen (außer bei Typ 0) und Fett gespeichert.

Bei den Subtypen mit Muskelbeteiligung (III a, IX b, IX d) treten ähnliche Probleme mit den Glykogenspeichern in der Muskulatur auf: Brennstoff für die Muskelarbeit steht daher nur eingeschränkt zur Verfügung. Die Muskelkraft ist herabgesetzt.

Die Glykogenose Typen 0, III, VI und IX werden zu den ketotischen Glykogenose-Typen zusammengefasst. Der Name erklärt sich aus der Tatsache, dass in der Leber frühzeitig Ketonkörper gebildet werden, die normalerweise erst nach längerem Fasten eine wesentliche Rolle spielen würden.

## Symptome

Viele der betroffenen Kinder werden zwischen dem 4. und 18. Lebensmonat erstmalig auffällig. Bis zur richtigen Diagnose ist es aber manchmal ein sehr langer Weg.

Je nach Typ, Subtyp und individuellem Fall bemerken Betroffene oder deren Eltern einen durch die vergrößerte Le-

ber vorgewölbten Bauch, Heißhunger, unruhigen Schlaf mit schweißiger Haut und morgendliche Übelkeit. Viele Kinder sind eher klein für ihr Alter. Die motorische Entwicklung kann verzögert sein. Typisch ist auch ein rundes »Puppengesicht«. Bei Blutuntersuchungen zeigen sich erhöhte Leberwerte, erhöhte Blutfettwerte und/oder erhöhte Muskelwerte. Bei einer Ultraschalluntersuchung fällt oft eine vergrößerte Leber auf. Bei muskulärer Beteiligung wird eventuell Myoglobin im Urin gefunden. Bei Typ 0 treten in den ersten Stunden nach einer Mahlzeit auch überhöhte Blutzuckerspiegel auf.

Viele unbehandelte Betroffene sind muskulär eher schwach und haben allgemein wenig Energie und Ausdauer. Dies gilt, bei ungünstiger Stoffwechseleinstellung, auch für die reinen Leber-Typen. Bei direkter Muskelbeteiligung (Sub-Typen III a, IX b, IX d) können die muskulären Symptome im Laufe der Jahre immer stärker werden.

## Therapie

Durch die Ernährungstherapie wird angestrebt, den Blutzuckerspiegel möglichst stabil zu halten. Gleichzeitig soll durch eine eiweißreiche Ernährung der erhöhte Proteinbedarf gedeckt werden, der durch die Verwendung von Eiweiß als alternativer Energiequelle entsteht.

Um zu niedrige Blutzuckerspiegel zu vermeiden, ist es wichtig, häufige kleinere Mahlzeiten einzunehmen. Langsam verdauliche Speisen sind zu bevorzugen. Nicht nur zu niedrige Blutzuckerspiegel müssen vermieden werden, sondern auch zu hohe, da der überschüssige Zucker sonst gespeichert wird, was Leber und/oder Muskeln belastet. Außerdem können zu hohe Blutzuckerspiegel spätere Unterzuckerungen nach sich ziehen. Nach neuerem Stand der Therapie wird empfohlen, die Menge an Zucker je Mahlzeit und Snack stark einzuschränken. Auch sonstige Kohlenhydrate wie Brot und Nudeln sollten begrenzt werden.