

## Besonderheit der Glykogenose Typ I b

Zusätzlich zu der Störung im Glukosestoffwechsel besteht beim Typ I b eine Immunschwäche gegenüber bakteriellen Infektionen. Gründe dafür sind eine zu geringe Zahl an Granulozyten – einer Form der weißen Blutkörperchen, welche speziell für die bakterielle Abwehr zuständig ist – sowie eine Störung ihrer Abwehrfunktionen gegenüber Bakterien. Die Häufigkeit und Schwere von bakteriellen Infektionen – insbesondere der oberen Luftwege, der Lungen und der Haut – ist individuell verschieden. Häufige Komplikationen sind Entzündungen und schmerzhafte Geschwüre (Aphthen) im Mund und in der Umgebung des Anus sowie eine chronisch-entzündliche Darmerkrankung (Morbus Crohn). Die Infektionen und Entzündungen erfordern die Behandlung mit geeigneten Antibiotika. Langfristig kann auch GCSF, ein Wachstumsfaktor, der die Bildung von Granulozyten im Knochenmark und ihre Ausschüttung ins Blut anregt, eingesetzt werden.

## Abteilungsleitung Glykogenose Typ I, von Gierke

Ute Stachelhaus-Theimer

Am Hohwege 10 · 44879 Bochum

Telefon 02 34/43 15 92

E-Mail stachelhaus-theimer@glykogenose.de

## Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

### Vereinsadresse:

Gerda Kalle-Menne

Birkenbusch 11 · 45770 Marl

Telefon 0 23 65/93 14 06

Telefax 0 23 65/93 14 07

E-Mail g.kalle-menne@glykogenose.de

Internet www.glykogenose.de

### Spendenkonto: Volksbank Köln-Nord

BLZ 370 623 65 · Konto 4 701 682 020

Unsere Arbeit ist von der Finanzbehörde als besonders förderungswürdig und gemeinnützig anerkannt. Ihre Spende ist daher steuerlich abzugsfähig.

## 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.

**Gefördert durch: Bundesministerium für Gesundheit**  
aufgrund eines Beschlusses des Deutschen Bundestages



**Bundesministerium  
für Gesundheit**



## Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V.

## Informationen zur Glykogenose Typ I

– von Gierke –



## Allgemeine Beschreibung

Die Glykogenosen Typ I a & I b sind seltene Störungen in einem Teil des Stoffwechsels, der für die Aufrechterhaltung ausreichend hoher Blutzuckerspiegel zwischen den Mahlzeiten und bei längeren Nüchternzeiten verantwortlich ist. Aufgrund einer genetischen Veränderung ist die Funktion des Glukose-6-Phosphatase-Enzymsystems in der Leber stark eingeschränkt. Die Vererbung ist rezessiv, d.h., dass beide Eltern diese erbliche Krankheit auf ihre Kinder übertragen. Sie selbst sind aber nicht von der Krankheit betroffen.

Betroffene Personen können aus dem Glykogen in der Leber, in das nach jeder Mahlzeit Glukose (Traubenzucker) abgespeichert wird, diese in der Zeit zwischen zwei Mahlzeiten nicht wieder freisetzen. Folglich sinkt schon 1 bis 2 Stunden nach einer Mahlzeit der Blutzucker in tiefe Bereiche ab und es kann zu gefährlichen Unterzuckerungen mit Krampfanfällen kommen. Während tiefer Blutzuckerspiegel wird viel Laktat (Milchsäure) gebildet. Dieses kann das Blut übersäuern. Zu viel Laktat kann das Wachstum und die Pubertätsentwicklung hemmen. Die Leber ist durch Speicherung von Glykogen und Fett vergrößert.

## Diagnostik

Am häufigsten fallen betroffene Kinder im Alter von 3 bis 5 Monaten mit Symptomen einer Unterzuckerung auf. Sie haben einen „dicken Bauch“ infolge der stark vergrößerten Leber. Im Blut werden tiefe Blutzuckerspiegel und erhöhte Konzentrationen für Laktat, Fette und Harnsäure gemessen. Die Verdachtsdiagnose einer Glykogenose Typ I a oder I b sollte in einer Blutprobe durch den Nachweis krankheitsverursachender Mutationen in den Genen, welche für die Bildung des Glukose-6-Phosphatase-Enzymsystems verantwortlich sind, erfolgen. Eine Leberpunktion ist nicht erforderlich.

## Therapie

Grundlage der Behandlung ist die Einhaltung einer geeigneten Diät ernährung, um den Blutzucker rund um die Uhr auf der Höhe von 75 – 100 mg/dl zu halten. Tagsüber gelingt das durch regelmäßige Mahlzeiten in relativ kurzen Abständen. Die Mahlzeiten

sollen jeweils eine individuell festgelegte Menge – nicht zu viel und nicht zu wenig – an geeigneten Kohlenhydraten enthalten. Nachts wird als Kohlenhydrat aufgelöstes Maltodextrin – ebenfalls in individuell festgelegter Menge – über eine Sonde in den Magen gepumpt. Die Stabilisierung eines ausreichend hohen Blutzuckers ist die Voraussetzung dafür, dass sich andere gestörte Werte weitgehend normalisieren und Wachstum und Entwicklung der Kinder normal verlaufen. Auch kann so das Risiko für Komplikationen und Spätschäden an verschiedenen Organen (Leberadenome, Nierenschaden) minimiert werden. Jenseits der Pubertät kann die „nächtliche Magentropfinfusion“ durch die wiederholte nächtliche Einnahme eines schwer verdaubaren Kohlenhydrats (rohe Stärke) ersetzt werden. Die optimale Behandlung wird durch die Familien bzw. Patienten selbst unter der sorgfältigen Anleitung eines erfahrenen Stoffwechsellteams vorgenommen. Dadurch wird auch sichergestellt, dass die Diät ernährung ständig den alters- und entwicklungsbezogenen Erfordernissen des Organismus angepasst wird. Sollten Medikamente für die Behandlung erforderlich sein, so werden diese ebenfalls für jeden Patienten individuell verordnet.