

## Unser Verein

- hält über Rundschreiben, Internetforen und die jährliche »Glyko Post« Kontakt zu den Betroffenen und stellt aktuelle Informationen zur Verfügung
- erstellt Eltern-, Betroffenen- und Medizinische Ratgeber für die verschiedenen Glykogenosetypen
- organisiert Patiententreffen mit Referenten aus Medizin und Forschung
- führt Fortbildungen zu Ernährung und körperlicher Ertüchtigung durch
- organisiert Schulungsfreizeiten für Jugendliche mit medizinischer, diätetischer und pädagogischer Betreuung
- steht im Informationsaustausch mit Ärzten, Kliniken und der Industrie
- kooperiert weltweit mit Selbsthilfegruppen, Dachverbänden und Behandlungszentren
- unterstützt Forschungsarbeiten durch die aktive Teilnahme an Studien



## Glykogenose Deutschland e.V.

### Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V. Geschäftsstelle

Am Römerberg 33e · 55270 Essenheim  
Telefon 0 61 36 - 9 14 99 11 · Telefax 0 61 36 - 9 14 99 10  
shg@glykogenose.de · www.glykogenose.de

### Spendenkonto

Volksbank Rhein-Erft-Köln eG  
IBAN DE83 3706 2365 4701 6820 20  
BIC GENODED1FHH



**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.



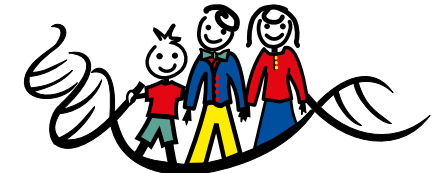
**IPA**  
International Pompe Association



**IamGSD**  
International Association for  
Muscle Glycogen Storage Disease



**Eurordis**  
EURORDIS European Rare Diseases



## Glykogenose Deutschland e.V.

# WISSENSWERTES *über den Verein*

Die SHG Glykogenose ist 1989 von einer kleinen Gruppe von Eltern betroffener Kinder gegründet worden und seither ständig gewachsen. Unser bundesweit tätiger Verein hat heute (Stand Januar 2018) 460 Mitglieder, davon 370 Betroffene der verschiedenen Glykogenosentypen.

Der Glykogenstoffwechsel ist zur Bereitstellung von Energie für den menschlichen Organismus von essenzieller Bedeutung. Glykogenosen sind angeborene seltene Speicherkrankheiten, die sich durch einen abnormen Gehalt an Glykogen in Körpergeweben charakterisieren lassen. Es sind mehr als 10 verschiedene Typen bekannt, die sich im Krankheitsbild und in der Therapie stark voneinander unterscheiden und in Leber-, Muskel- und Mischformen unterteilt werden können.

Die bekannteste Form dieser seltenen Erkrankung ist die **Glykogenose Typ I**. Bei dieser Leber betreffenden Glykogenose besteht die Gefahr der Unterzuckerung, wenn die Nahrung zu wenig Kohlenhydrate enthält oder längere Zeit keine Nahrung aufgenommen wird.

Unbehandelt führt diese Erkrankung zu Langzeitschäden wie Gicht, Minderwuchs, verminderter Knochendichte, Lebertumoren und zu lebensbedrohenden Stoffwechsellentgleisungen.

Bei der **Glykogenose Typ II (Morbus Pompe)** ist die Aktivität des lysosomalen Enzyms  $\alpha$ -1,4-Glucosidase herabgesetzt. Dadurch kann das in den Zellen gespeicherte Glykogen nicht oder nur teilweise abgebaut werden. Die Folge ist eine übermäßige Anhäufung von Glykogen, was letztlich vor allem zur Zerstörung und Schwächung der Muskeln führt. Je nach Enzymaktivität sind der Zeitpunkt des Auftretens

von Symptomen, die Beteiligung der Körperorgane sowie der Verlauf der Erkrankung individuell sehr verschieden.

Mittels einer Enzyersatztherapie wird dem Körper das fehlende bzw. unzureichend aktive Enzym durch Infusionen zugeführt. Da auch die Atemmuskulatur betroffen ist, sollte regelmäßig überprüft werden, ob eine Beatmung erforderlich ist.

Die **Glykogenose Typ V (Morbus McArdle)** ist eine weitere Muskelform. Kurze intensive oder lang andauernde Muskelbelastungen führen zu vorzeitiger Erschöpfung, extrem hoher Herzfrequenz, Schmerzen, Muskelkrämpfen und Kontrakturen bis hin zu Rhabdomyolysen.

Dauerhafte Muskelschäden bzw. Muskelschwund können bei frühzeitiger Diagnose im Kindesalter und krankheitsgerechtem Lebensstil weitgehend vermieden werden. Der bei vielen Glykogenosen auffallend erhöhte CK-Wert (Creatinkinase) ist für eine Frühdiagnose von Morbus McArdle von besonderer Bedeutung.

Bei den **Glykogenose Typen 0/III/VI/IX**, (auch: **ketotische Glykogenosen**) ist überwiegend die Leber betroffen. Einige Subtypen haben außerdem eine Muskelbeteiligung. Es ist eine große Bandbreite hinsichtlich des Schweregrads bekannt.



Durch eine zielgerichtete Ernährung und stabile Stoffwechseleinstellung können die Symptome gelindert und Langzeitschäden vermieden werden. Selbst mildere Fälle profitieren durch eine verbesserte allgemeine Lebensqualität.

#### Die Arbeitsgruppen der SHG leisten Unterstützung

- bei der Durchsetzung von berechtigten Ansprüchen bei Krankenkassen, Pflegegeldkasse und Versorgungsämtern (z. B. Behindertenausweis)
- bei Fragen zur technischen Ausstattung
- bei Planung und Durchführung der angemessenen Ernährung und einem angemessenen körperlichen Training

Der direkte persönliche Austausch der Betroffenen und Angehörigen sowie gegenseitige Hilfestellung ist ein wesentliches Element unserer Aktivitäten.