

Glykogenose Typ IXd – etwas ganz Besonderes

Die Glykogenose-Typen 0, III, VI und IX werden bekanntlich unter dem Begriff »ketotische« Glykogenosen zusammengefasst, da sich Symptome und Behandlung ähneln. Eine Sonderstellung unter den diversen Subtypen nimmt aber der Typ IXd ein: Denn IXd ist keine Leberglykogenose. Betroffen ist in erster Linie die Muskulatur und evtl. das Nervensystem.

Besonders ist Typ IXd auch, weil er als außerordentlich selten gilt. In den letzten Monaten haben sich jedoch mehrere Betroffene mit dieser Diagnose bei uns gemeldet. Bisher haben wir nur wenig Erfahrung mit »reinem« Typ IXd (uns bekannte Betroffene hatten nach unserem Kenntnisstand zusätzlich eine Lebermutation).

Wegen der fehlenden Leberbeteiligung dürften Symptome und Behandlung bei Typ IXd an einigen Stellen anders sein als bei den sonstigen Typen 0, III, VI und IX. Zum Beispiel zielen Blutzucker- und Ketonmessungen sowie Verwendung von Maisstärke/Glycosade zunächst auf die Lebersymptome und eher indirekt auf muskuläre Symptome. Eine Low Carb High Protein Ernährung, evtl. mit Proteinpulver, könnte auch für Typ IXd sinnvoll sein, aber es gibt hier nach unserem Wissen bisher keine so klaren Empfehlungen und Erfahrungen wie für die Ketotischen.

Wegen seiner Seltenheit, und der verwirrenden Nomenklatur, fällt Typ IXd leider bei vielen Beschreibungen unter den Tisch. Auch wir müssen hier noch genauer werden! Betroffene sollten jedenfalls aufpassen, dass allgemeine Typ IX Informationen für Typ IXd eben nur teilweise passen dürften.

Natürlich sind Typ IXd Betroffene bei Glykogenose Deutschland sehr willkommen. Neben Informationen der Typ 0/III/VI/IX Gruppe könnten auch Informationen der McArdle-Gruppe für die Betroffenen interessant sein: Von den Enzymen her ist nämlich zu vermuten, dass es gewisse Überlappung mit Glykogenose Typ V, Morbus McArdle, geben dürfte. Typ IXd steht enzymatisch zu Typ V in einem ähnlichen Verhältnis wie Typ IXa zu Typ VI. Und Typ IXa und VI sind sich wirklich sehr ähnlich. Typ IXd wurde wohl teils auch schon als Typ Vb bezeichnet! Wichtig: Der Typ IXd, den wir meinen, steht mit dem Gen PHKA1 in Zusammenhang.

Also, liebe Typ IXd Betroffene, schaut doch auch mal bei McArdle! Meldet Euch im McArdle-Forum mit an und werft einen Blick in die umfangreichen McArdle-Ratgeber.



Die internationale Dachorganisation für Muskelglykogenosen **IamGSD** bietet ein spezielles Forum ausschließlich zu Glykogenose Typ IXd an. Es ist richtet sich an Betroffene weltweit und ist englischsprachig. Ggf. kann die Facebook-Übersetzungsfunktion helfen. Wir würden Betroffenen auf jeden Fall empfehlen, sich anzumelden, wenn noch nicht geschehen: fb.com/groups/gsd9d (außerdem kann man sich auf iamgsd.org kostenlos als Mitglied registrieren).

Liebe Typ IXd Betroffene: Es wäre gut, wenn Ihr Euch und wir uns intensiv austauschen könnten, damit alle über die Erkrankung und den Umgang damit weiter lernen können. Somit können wir auch gemeinsam dafür sorgen, dass Betroffene künftig leichter an gute Informationen kommen. Es ist nicht unwahrscheinlich, dass durch den breiteren Einsatz von Gendiagnostik in Zukunft noch mehr Typ IXd Diagnosen aufgedeckt werden. Bisher gibt es sicherlich Betroffene mit entsprechenden Beschwerden, bei denen es einfach noch nicht richtig diagnostiziert wurde.

Arne Degenring



Auszug aus:

Glykopost 2022

Glykogenose Deutschland e.V.

Glykopost²⁰²²



Hoffentlich bald wieder
— **unser** Wiedersehen.



IMPRESSUM

Glykogenose Deutschland e. V.

Geschäftsstelle:

Am Römerberg 33e · 55270 Essenheim

Telefon 06136-914 99 11

shg@glykogenose.de · www.glykogenose.de

Vorstandsvorsitzende:

Dr. Monika Weingartz

Telefon 02159-528150 · weingartz@glykogenose.de

Geschäftsführerin:

Teresa Heiser

Telefon 06136-914 99 11 · heiser@glykogenose.de

Redaktion:

Monika Weingartz, Teresa Heiser



ISSN 2750-6363

Fotos:

Alle Fotos, soweit nicht anders gekennzeichnet:

Glykogenose Deutschland / Fotografen: Khalid Fariad,
Christiane Sackstetter, Alfred Ziegler, privat

Grafik und Layout:

Paul Bičičšte, Münster

Druck:

Halterner Druckerei GbR, 45721 Haltern am See
www.halternerdruckerei.de



Die Glykopst 2022 wurde auf besonders
umweltschonendem Papier gedruckt.