

## Glykogenose Typ 0

Stand: Juli 2018

Mehr über Glykogenose Typ 0.....	1
Symptome.....	2
Diagnose.....	3
Therapie.....	3
Austausch mit anderen Betroffenen.....	4
Medizinische Fachinformationen.....	5
Weitere Informationen und Ansprechpartner.....	6
Wichtiger Hinweis.....	6

Die Glykogenose Typ 0 (auch Glykogen-Synthase-Mangel oder Glykogen-Speicherkrankheit Typ 0, engl. *Glycogen Storage Disease 0, GSD 0*) gehört zu den selteneren Glykogenose-Typen. Es handelt sich um eine Stoffwechselstörung, die in erster Linie die Leber betrifft.

Die gute Nachricht ist: Mit einer Ernährung, die auf die besonderen Bedürfnisse bei Glykogenose Typ 0 ausgerichtet ist, kann das Auftreten der meisten Probleme verhindert und die allgemeine Lebensqualität der Betroffenen deutlich verbessert werden. Außerdem lassen sich so Spätfolgen vermeiden.

Leider haben Betroffene und Eltern von Betroffenen innerhalb der Selbsthilfegruppe Glykogenose e.V. feststellen müssen, dass die neueren wissenschaftlichen Erkenntnisse und Therapieempfehlungen bezüglich der ketotischen Glykogenose Typen 0, III, VI und IX noch lange nicht von allen Kliniken in Deutschland berücksichtigt werden.

Aus Sicht vieler Familien ist das schade, weil von einer Ernährungstherapie selbst mildere Fälle sehr profitieren können: mehr Energie und Kraft, normales Wachstum, Normalisierung der Blutwerte und ein allgemein besseres Wohlbefinden.

Optimal eingestellt können viele Betroffene ein normales Leben mit normaler Lebenserwartung führen, in dem aber die richtige Ernährung und Stoffwechseleinstellung eine wichtige Rolle spielt.

### Mehr über Glykogenose Typ 0

Bei der Glykogenose Typ 0 ist das Enzym „Glykogen Synthase“ in der Leber nicht voll funktionsfähig. Dieses Enzym spielt eine wichtige Rolle beim Aufbau von als „Glykogen“ gespeicherten Energiereserven. Ursache ist eine genetische Veränderung auf dem Gen GYS2.

Der Enzymdefekt in der Leber führt dazu, dass der Blutzuckerspiegel nicht lange aufrechterhalten werden kann. Normalerweise wird bei Gesunden nach einer kohlenhydratreichen Mahlzeit ein Teil der Energie in Form von Glykogen 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 den Zucker ins Blut abzugeben, um so den Blutzuckerspiegel zu stabilisieren. Erst nach längerer Zeit ohne Nahrungsaufnahme werden bei Gesunden andere Reserven mobilisiert, um nicht

S. 1/6

**Vereinsadresse**  
SHG Glykogenose  
Deutschland e.V.  
An der Klingelpforte 2  
55270 Essenheim

**Kontakt**  
Telefon 06136-9149911  
Telefax 06136-9149910  
shg@glykogenose.de  
www.glykogenose.de

Beim Finanzamt Marl,  
STNR. 359/5732/4766  
nach § 5 Abs. 1 Nr. 9 von  
der Steuer befreit

Amtsgericht / Vereinsregister  
Gelsenkirchen VR 11016

**Bitte helfen Sie uns  
und spenden.**

**Spendenkonto**  
Volksbank Köln-Nord  
IBAN DE83 3706 2365 4701 6820 20  
BIC GENODE33FHH

---

zu verhungern. Wenn jedoch das Enzym Glykogen Synthase in der Leber nicht funktioniert wie es soll, ist der Aufbau der Glykogenvorräte gestört. Ohne diese Vorräte kommt es bei den Betroffenen schon nach wenigen Stunden ohne Nahrung zu einem Hungerzustand. Die Folge ist eine mehr oder weniger 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).

Die Glykogenose Typ 0 nimmt eine Sonderstellung innerhalb der Glykogen-Speicherkrankheiten ein, da im Gegensatz zu anderen Typen gerade keine Glykogen-Speicherung erfolgt. Im Laufe der Zeit kann in der Leber aber übermäßig viel Fett gespeichert werden, so dass es manchmal dennoch zu einer Lebervergrößerung kommen kann.

Typ 0 folgt dem autosomal-rezessiven Erbgang, daher sind beide Geschlechter gleich häufig betroffen.

Inzwischen werden auch mehr und mehr Mischtypen aufgedeckt: Bei diesen Betroffenen liegen Veränderungen in mehreren unterschiedlichen Genen vor, die beim Auf- oder Abbau von Glykogen eine Rolle spielen. Dies führt zu komplexen, oft untypischen und dadurch manchmal schwer zu diagnostizierenden Krankheitsbildern. Selbst bei einfachen (Über-)Trägern eines Gendefekts - laut medizinischem Lehrbuch sollte dieser Zustand eigentlich irrelevant sein - kann es zu leichteren Symptomen kommen.

Die Glykogenose Typ 0 gehört wie auch die Typen III, VI und IX zu den ketotischen Glykogenose-Typen. Der Name erklärt sich aus der Tatsache, dass bei diesen Glykogenose-Typen in der Hungersituation durch den frühzeitigen Abbau von Fetten schnell Ketonkörper gebildet werden, die normalerweise erst nach längerem Fasten eine wesentliche Rolle spielen würden. Während bei manchen anderen Krankheitsbildern erwünscht sein kann, ist dies bei den ketotischen Glykogenose-Typen ein Zeichen für einen Mangelzustand, der vermieden werden sollte. Parallel zum Fettabbau springt nämlich der Umbau von (Muskel-) Eiweiß in Zucker an (Gluconeogenese).

## Symptome

Viele der betroffenen Kinder werden im frühen Kindesalter erstmalig auffällig. Bis zur richtigen Diagnose ist es aber manchmal ein sehr langer Weg und nicht alle Fälle werden jemals richtig erkannt.

Je nach individuellem Fall bemerken Betroffene bzw. deren Eltern Symptome wie Heißhunger, oder aber Appetitlosigkeit, Verdauungsprobleme, unruhigen Schlaf mit schweißiger Haut und morgendliche Übelkeit. Viele Kinder sind eher klein für ihr Alter. Die allgemeine Entwicklung kann verzögert sein.

Bei Blutuntersuchungen, die kurz nach einer Mahlzeit stattfinden, sind Blutzucker und Laktat erhöht. Nach längerer Nüchternzeit zeigen sich hingegen zu niedrige Blutzuckerwerte und erhöhte Ketonwerte.

Aufgrund der nach Mahlzeiten zunächst überhöhten Blutzuckerwerte kann die Glykogenose Typ 0 mit Diabetes mellitus verwechselt werden.

Viele unbehandelte Betroffene haben allgemein wenig Energie und Ausdauer und sind muskulär eher schwach, obwohl es sich bei Typ 0 um eine Leber-Glykogenose ohne direkte Muskelbeteiligung handelt.

Typische Symptome einer akuten Unterzuckerung sind beispielsweise Schwitzen, Herzjagen, Blässe um Mund und Nase, Heißhunger und Zittern. Außerdem können Konzentrations- und

---

Verhaltensstörungen auftreten. Bei sehr ausgeprägter Unterzuckerung können selten sogar Krampfanfälle und Bewusstlosigkeit auftreten.

Bei Betroffenen lassen Unterzuckerungen nach der Pubertät vermutlich aufgrund des abgeschlossenen Wachstums nach. Die Stoffwechselstörung besteht dennoch lebenslang.

## Diagnose

Die Bestätigung eines Verdachts auf Glykogenose Typ 0 erfolgt inzwischen am besten über einen Gentest, für den lediglich etwas Blut oder Speichel benötigt wird.

Genetisch bestätigte Glykogenose Typ 0 ist extrem selten. Ein ähnliches klinisches Bild kann auch aufgrund anderer Stoffwechselstörungen oder evtl. aufgrund der Trägerschaft für mehrere Glykogenose-relevante Gene in der Kombination entstehen.

Daher ist es empfehlenswert, zur Diagnostik ein möglichst breit angelegtes „Genpanel“ einzusetzen: Bei Einsatz des „Next Generation Sequencing“-Verfahrens können innerhalb weniger Wochen mehrere Gene gleichzeitig untersucht werden. Es sollten sämtliche Glykogenose-relevanten Gene sowie weitere mit Unterzuckerungen in Verbindung stehende Gene eingeschlossen werden.

Selbst mit einem breit angelegten Test gelingt die genetische Bestätigung nicht immer. Manche Experten vermuten, dass noch nicht alle Gene, die Einfluss auf den Glykogenstoffwechsel haben, bekannt sind. Wenn das klinische Bild dafürspricht, und die Therapie anspricht, muss eventuell eine klinische Diagnose ohne genetische Bestätigung erfolgen.

## 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 kleine Mahlzeiten einzunehmen. Langsam verdauliche Speisen mit vielen Ballaststoffen, zum Beispiel Vollkornprodukte, sind zu bevorzugen. Die Aufnahme von Kohlenhydraten aus dem Darm kann zusätzlich durch gleichzeitigen Verzehr von Eiweißen und Fetten verzögert werden. Gute Eiweißquellen sind zum Beispiel ungesüßter Magerquark, Skyr, Fisch, Fleisch oder Soja.

Nicht nur zu niedrige Blutzuckerspiegel sind zu vermeiden, sondern auch zu hohe, da der überschüssige Zucker zu erhöhten Laktatpiegeln und damit einer Übersäuerung des Bluts führt. Nach neuem Stand der Ernährungstherapie wird meist empfohlen, die Menge vor allem an Einfachzuckern je Mahlzeit und Snack stark einzuschränken. Auch sonstige Kohlenhydrate wie Brot, Kartoffeln und Nudeln sollten begrenzt werden.

Meist ist die Gabe von ungekochter Maisstärke notwendig. Für viele zunächst überraschend: Es geht hier tatsächlich um handelsübliches „Mondamin“ aus dem Supermarkt! Wenn die Maisstärke zum Beispiel in kaltem Wasser, kalter Milch oder Naturjoghurt aufgelöst und dann frisch eingenommen wird, wird diese sehr langsam verdaut und gibt ihre Energie nur allmählich frei. Dadurch kann der Blutzucker erstaunlich gut stabilisiert werden, was vor allem nachts die tolerierbaren Abstände zwischen den Mahlzeiten deutlich verlängert.

---

Bei einigen Patienten ab ca. 5 Jahren kann eine modifizierte Maisstärke („Glycosade“) statt handelsüblicher Maisstärke die nächtliche Nüchternzeit weiter ausdehnen. Tagsüber und bei jüngeren Kindern erfolgt die Freisetzung von Energie daraus aber eher schon wieder zu langsam.

Um den hohen Eiweißbedarf abzudecken, muss häufig zusätzlich ein Proteinpräparat eingesetzt werden. Viele Betroffene nehmen abends vor dem Schlafengehen, eventuell auch nachts und tagsüber ihre „Powershakes“ aus Maisstärke und Proteinen zu sich.

Die richtige Stoffwechseleinstellung sollte regelmäßig mit Messgeräten kontrolliert werden, wie sie auch Diabetiker verwenden. Nicht alle Geräte behalten ihre Genauigkeit, wenn wie bei Glykogenose Typ 0 die Laktatspiegel erhöht sein können. Es ist wichtig, nicht nur den Blutzucker zu messen, sondern auch die Ketonkörper im Blut, insbesondere vor den Mahlzeiten, am wichtigsten dabei morgens vor dem Frühstück. Ein normaler Blutzuckerwert alleine kann bei den ketotischen Glykogenose-Typen zu Trugschlüssen führen: Erhöhte Ketonwerte können jedoch eine vorherige oder drohende Unterzuckerung aufdecken.

Stoffwechselspezialisten und Ernährungsberater bitten häufig um detaillierte Ernährungsprotokolle über 2-3 Tage einschließlich Blutzucker- und Keton-Messwerten. Diese Daten dienen, neben den ärztlichen Untersuchungen und den weiteren Blutwerten, als Grundlage für eine Optimierung der Diät und führen zu konkreten Ernährungsempfehlungen sowie Anpassungen der Maisstärke- und Proteinmengen. Bei Kindern und Jugendlichen sind aufgrund des Wachstums regelmäßige Anpassungen erforderlich.

Bei richtiger Diät können Komplikationen vermieden werden, die Blutwerte normalisieren sich, das allgemeine Wohlbefinden verbessert sich. Bei Kindern kann ein eventueller Wachstumsrückstand schnell aufgeholt werden. Auch nach der Pubertät sollte eine angepasste Diät beibehalten werden, um eine optimale Lebensqualität zu garantieren und um Spätschäden zu vermeiden.

### Austausch mit anderen Betroffenen

Betroffene oder Eltern von Betroffenen stehen nach der Diagnose zunächst einmal vor der Herausforderung, eine optimale medizinische Betreuung zu finden. Längst nicht alle Kliniken in Deutschland berücksichtigen bisher die neueren Erkenntnisse und Therapieempfehlungen zu den ketotischen Glykogenose-Typen. Die Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V. kann hierzu Hinweise geben.

Auch wenn eine gute Betreuung gefunden wurde: Jeder Fall ist unterschiedlich. Was dem einen Betroffenen gut hilft, muss bei einem anderen Betroffenen in der Praxis nicht auch unbedingt funktionieren. Bei vielen Details muss individuell im Alltag ausprobiert werden, wie man die Therapieempfehlungen am besten in die Praxis umsetzen kann.

Sehr hilfreich empfinden viele Familien dabei den Austausch mit anderen Betroffenen. Die Selbsthilfegruppe Glykogenose Deutschland e.V. bietet einen solchen Austausch an, unter anderem durch eine jährliche Tagung für Betroffene und deren Familien, bei der auch medizinische Vorträge und Workshops zu Typ 0 und den anderen ketotischen Glykogenose-Typen stattfinden. Weiterhin existiert ein geschlossenes Online-Forum zu den Glykogenose Typen 0/III/VI/IX, über das ein schneller und informeller Austausch möglich ist.

Während die Selbsthilfegruppe sich ursprünglich eher an die schwereren Glykogenose-Typen (insbesondere Typen I und II) gewendet hat, finden immer mehr von den ketotischen Typen Betroffene und deren Angehörige den Weg in den Verein.

## Medizinische Fachinformationen

Die untenstehenden Links führen, wenn nicht anders erwähnt, zu frei erhältlichen Volltexten der Artikel. Wenn diese Beschreibung in ausgedruckter Form vorliegt, empfiehlt sich zum Zugriff die Suche nach „PMC nnnn“ oder „PMID nnnn“ oder „DOI nnnn“ mit der angegebenen PMC bzw. PMID bzw. DOI Nummer.

<p>Englischsprachiger zusammenfassender Fachartikel, 2018, zu Glykogenosen und anderen Ursachen von Unterzuckerungen, siehe Seite 259 zur Glykogenose Typ 0.</p>	<p>David A. Weinstein, Ulrike Steuerwald, Carolina F.M. De Souza, Terry Derks: <b>Inborn Errors of Metabolism with Hypoglycemia: Glycogen Storage Diseases and Inherited Disorders of Gluconeogenesis.</b></p> <p>In: Pediatric Clinics of North America, Band 65, Ausgabe 2, April 2018, S. 247-265, DOI 10.1016/j.pcl.2017.11.005, PMID 29502912</p> <p>Abstract: <a href="http://doi.org/10.1016/j.pcl.2017.11.005">http://doi.org/10.1016/j.pcl.2017.11.005</a> (Volltext auf Anfrage bei den Typ 0/III/VI/IX Koordinatoren erhältlich.)</p>
<p>Englischsprachiger zusammenfassender Fachartikel, 2016, zu sämtlichen Glykogenosen, siehe Kapitel 8 zur Glykogenose Typ 0.</p>	<p>Margaret A. Chen, David A. Weinstein: <b>Glycogen storage diseases: Diagnosis, treatment and outcome.</b></p> <p>In: Translational Science of Rare Diseases. Band 1, Nr. 1, 26. August 2016, S. 45-72, DOI 10.3233/trd-160006</p> <p><a href="http://doi.org/10.3233/trd-160006">http://doi.org/10.3233/trd-160006</a></p>
<p>Englischsprachiger zusammenfassender Fachartikel, 2005, zur Glykogenose Typ 0.</p>	<p>David A. Weinstein, Catherine E. Correia, Andrew C. Saunders, Joseph I. Wolfsdorf: <b>Hepatic Glycogen Synthase Deficiency: An infrequently recognized cause of ketotic hypoglycaemia</b></p> <p>In: Molecular Genetics and Metabolism, Band 87, April 2006, S. 284-288, doi:10.1016/j.ymgme.2005.10.006, PMID 16337419, PMC 1474809.</p> <p><a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1474809/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1474809/</a></p>
<p>Englischsprachiger Fachartikel, 2015, zur Rolle der Ketone und Ketonmessung.</p>	<p>Irene J. Hoogeveen, Rixt M. van der Ende, Francjan J. van Spronsen, Foekje de Boer, M. Rebecca Heiner-Fokkema: <b>Normoglycemic Ketonemia as Biochemical Presentation in Ketotic Glycogen Storage Disease.</b></p> <p>In: JIMD reports. Band 28, 1. Januar 2016, S. 41-47, DOI 10.1007/8904_2015_511, PMID 26526422, PMC 5059202</p> <p><a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5059202/">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5059202/</a></p>
<p>Englischsprachiger Fachartikel, 2000, zur synergistischen Heterozygotie.</p>	<p>Jerry Vockley, Piero Rinaldo, Michael J. Bennett, Dietrich Matern, Georgirene D. Vladutiu: <b>Synergistic Heterozygosity: Disease Resulting from Multiple Partial Defects in One or More Metabolic Pathways.</b></p> <p>In: Molecular Genetics and Metabolism, Band 71, 1. September 2000, doi: 10.1006/mgme.2000.3066, PMID 11001791.</p> <p>Abstract: <a href="http://doi.org/10.1006/mgme.2000.3066">http://doi.org/10.1006/mgme.2000.3066</a></p>

---

## Weitere Informationen und Ansprechpartner

Siehe [glykogenose.de](http://glykogenose.de) für weitere Informationen, Aktualisierungen und Ansprechpartner innerhalb der Selbsthilfegruppe.

Es steht auch ein faltbarer Flyer (A4 doppelseitig) mit einer Kurz-Zusammenfassung zu den ketotischen Glykogenose Typen 0/III/VI/IX zur Verfügung.

## Wichtiger Hinweis

**Die hier veröffentlichten Inhalte wurden von Mitgliedern der Selbsthilfegruppe nach bestem Wissen und mit größter Sorgfalt erstellt. Sie dienen der allgemeinen Information.**

**Für die Richtigkeit, Vollständigkeit und Aktualität der Inhalte können wir jedoch keine Gewähr übernehmen. Alle individuellen Fragen zu Diagnose, Therapie und Verlauf müssen immer mit den betreuenden Ärzten und Ernährungsberatern abgestimmt werden.**