



# агликогенозы. Их характеристика

Подготовил: студент 2 курса  
37 группы Шустов Д.А.  
Преподаватель : доцент  
кафедры биоорганической химии  
Фомченко Г.Н.

# Определение

**Гликогенозы** - это заболевания, обусловленные метаболическими нарушениями, которые приводят к чрезмерной концентрации гликогена или изменения его структуры.

Гликоген представляет собой депо углеводов, которые являются готовыми источниками для немедленного обеспечения энергией. Они расщепляются в печени, обеспечивая бесперебойное снабжение глюкозой мозга и эритроцитов

Для данной группы заболеваний свойственно накопление гликогена в органах и тканях. Гликогенозы относят к наследственным заболеваниям, вызванных нарушением активности ферментов, участвующих в обмене гликогена. Кроме того, они влияют на образование различных метаболитов. Описано несколько сотен случаев этого заболевания.

# Классификация

**Гликогенозы**  
по форме заболевания

Печеночная

Мышечная

Генерализованная

**Гликогенозы**  
по типу ферментативного  
дефекта

0

I

II

III

IV

V

VI

VII

VIII

IX

X

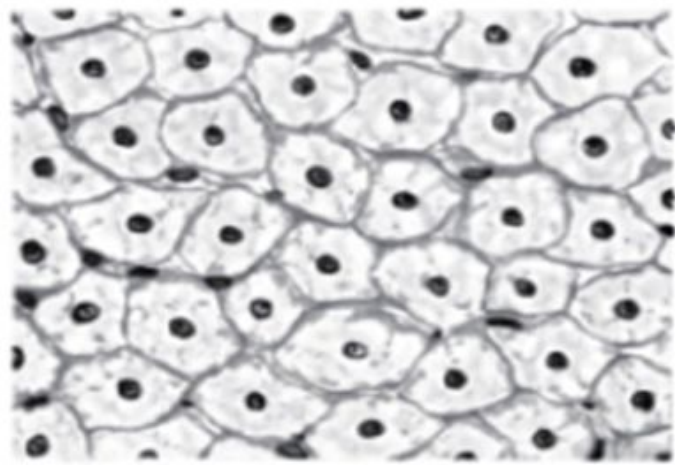
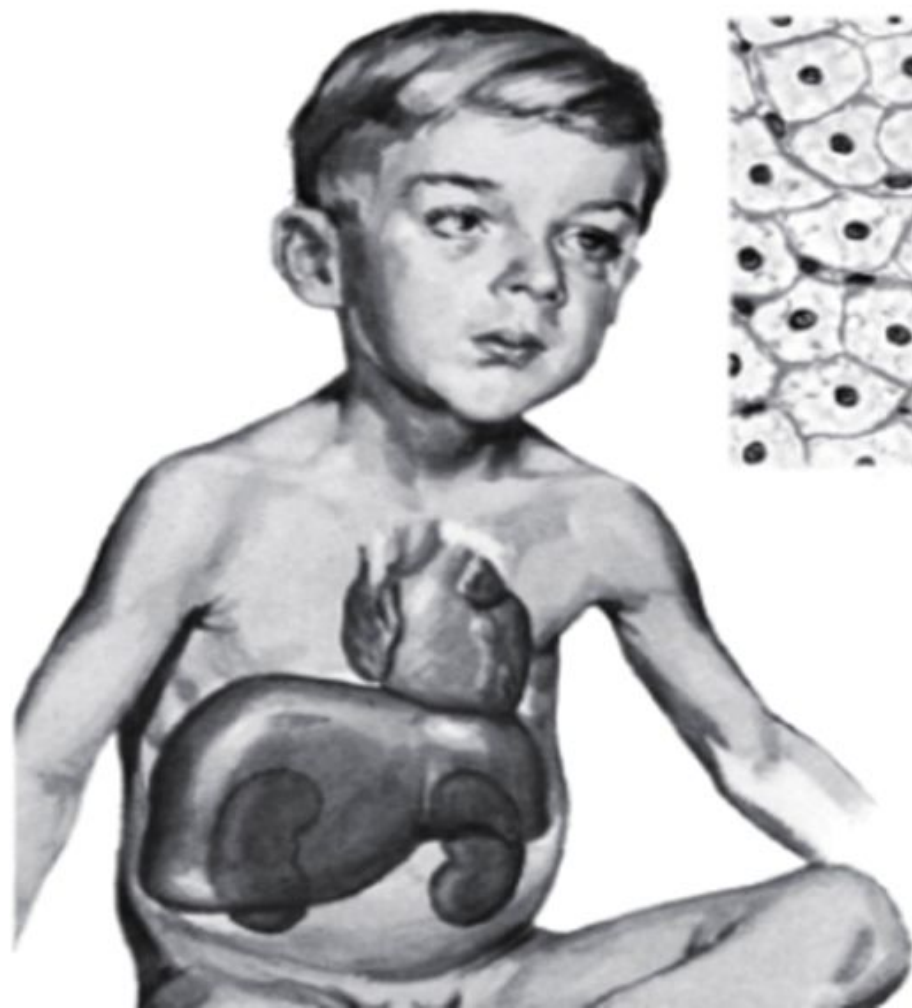
# 0 тип Агликеноз

| Признак           | Характеристика   |
|-------------------|--|
| Дефект фермента   | Гликогенсинтаза  |
| Форма заболевания | Генерализованная   |
| Пораженные органы | Печень, другие ткани организма   |
| Признаки          | Низкое содержание гликогена в печени и других тканях, судороги, проявляющиеся особенно по утрам. |
| Лечение           | Болезнь совместима с жизнью, но больные дети нуждаются в частом кормлении                        |

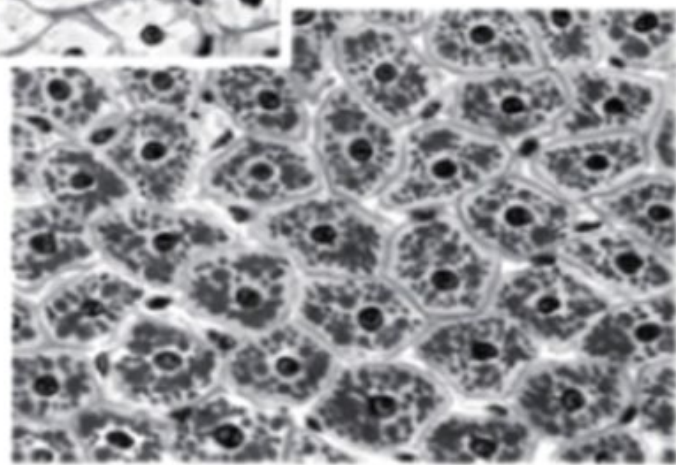


# I тип Болезнь Гирке

| Признак           | Характеристика   |
|-------------------|--|
| Дефект фермента   | Глюкозо-6-фосфатаза  |
| Форма заболевания | Печеночная   |
| Пораженные органы | Печень, почки, слизистая тонкой кишки  |
| Признаки          | Отсутствие аппетита, рвота, понижение веса, кома, увеличение печени, отставание в росте и развитии, понижение/повышение содержания сахара в крови, судороги, увеличение почек, диспропорция тела( туловище длинное, ноги короткие, голова больших размеров, лицо круглое), ацетонемии (организм не может использовать накопленный гликоген). |
| Лечение           | Частый прием пищи с высоким содержанием глюкозы или крахмала (питание должно содержать примерно 65-70% углеводов, 10-15% белка и 20-25% жира)  |



Гепатоциты  
с крупными вакуолями  
(гематоксилин-эозин)



Внутриклеточный гликоген  
(окраска по Бесту)

# II тип (Болезнь Помпе)

| Признак           | Характеристика   |
|-------------------|--|
| Дефект фермента   | Лизосомная $\alpha$ -1,4-гликозидаза   |
| Форма заболевания | Генерализованная, мышечная   |
| Пораженные органы | Печень, мышцы, сердце, легкие, нервная система.  |
| Признаки          | Генерализованное накопление гликогена в лизосомах, в цитозоле, апатия, плохой аппетит, частая рвота, гематомегалия, одышка и интермиттирующий цианоз, бронхиты, ателектазы, воспаление легких, мышечный тонус резко снижен, синусовая тахикардия, увеличение мочевой кислоты, в мышцах и печени дефицит альфа-1,4-гликозидазы. |
| Лечение           | Препарат для фермент-заместительной терапии препарат Миозим (введение гликозидазы), ведутся разработки по пересадке мезенхимальных стволовых клеток.   |

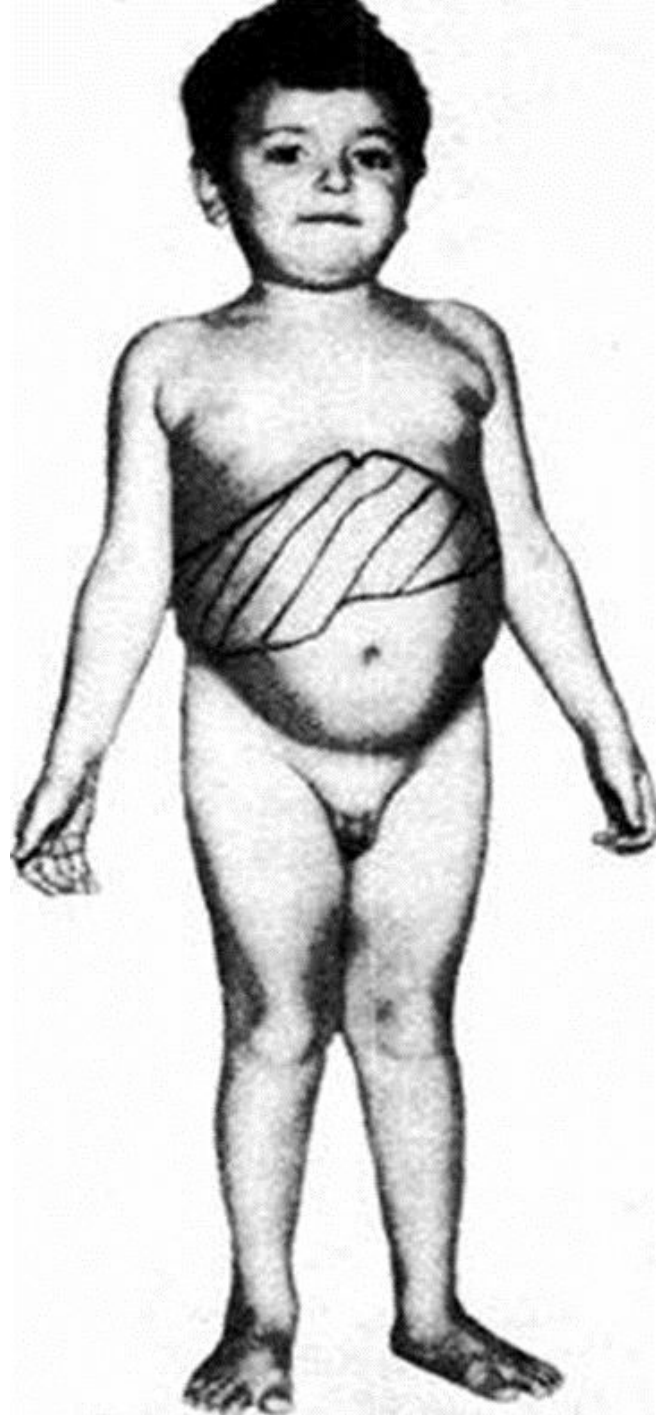




# III тип Болезнь Форбса-Кори

| Признак           | Характеристика   |
|-------------------|--|
| Дефект фермента   | Амило- 1 ,6-глюкозидаза  |
| Форма заболевания | <i>Печёночная, мышечная, генерализованная.</i>   |
| Пораженные органы | Печень, мышцы, почки, лейкоциты  |
| Признаки          | Накопление гликогена с короткими внешними ветвями (лимито-декстрин) ,накопление в тканях молекул гликогена аномальной формы с укороченными наружными цепями, гипогликемия, лактат-ацидоз, гиперкетонемия, остальные проявления менее выражены, чем при типе I. |
| Лечение           | Прием необходимого количества глюкозы в виде сырого кукурузного крахмала в сочетании с диетой, содержащей достаточное количество белков и других питательных веществ, устраняет метаболические нарушения и задержку роста.                                     |



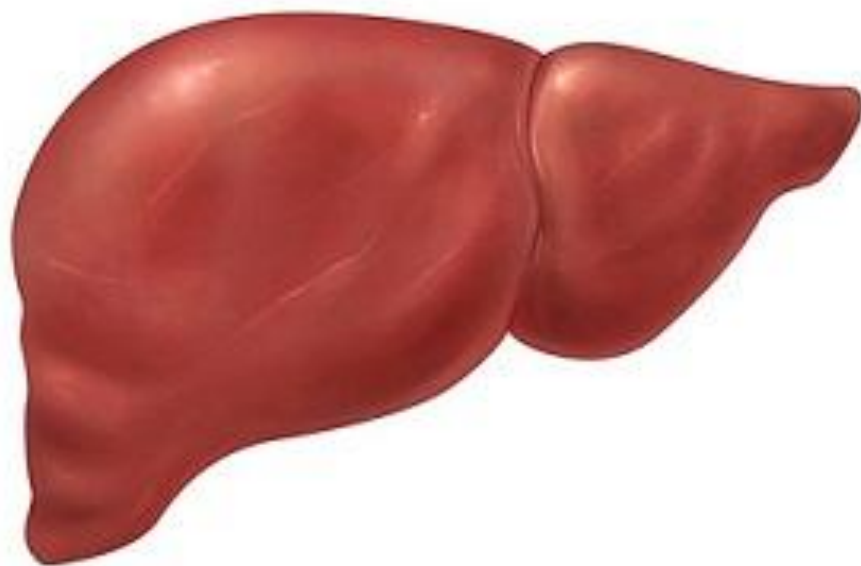


# IV тип болезни Андерсена

| Признак           | Характеристика   |
|-------------------|--|
| Дефект фермента   | Амилос-1,4 → 1,6 глюкозилтрансфераза   |
| Форма заболевания | Печеночная, генерализованная   |
| Пораженные органы | Печень, мышцы, почки, лейкоциты  |
| Признаки          | Накопление структурно изменённого гликогена с очень длинными наружными ветвями и редкими точками ветвления.  |
| Лечение           | Применение глюкагона, анаболических гормонов и глюкокортикоидов, частые приемы пищи с высоким содержанием легкоусвояемых углеводов, соблюдение диеты с высоким содержанием белка, назначение фруктозы (внутри по 50-100 г в день), поливитамины. Предпринимаются попытки введения больным недостающих ферментов. |



Нормальная печень

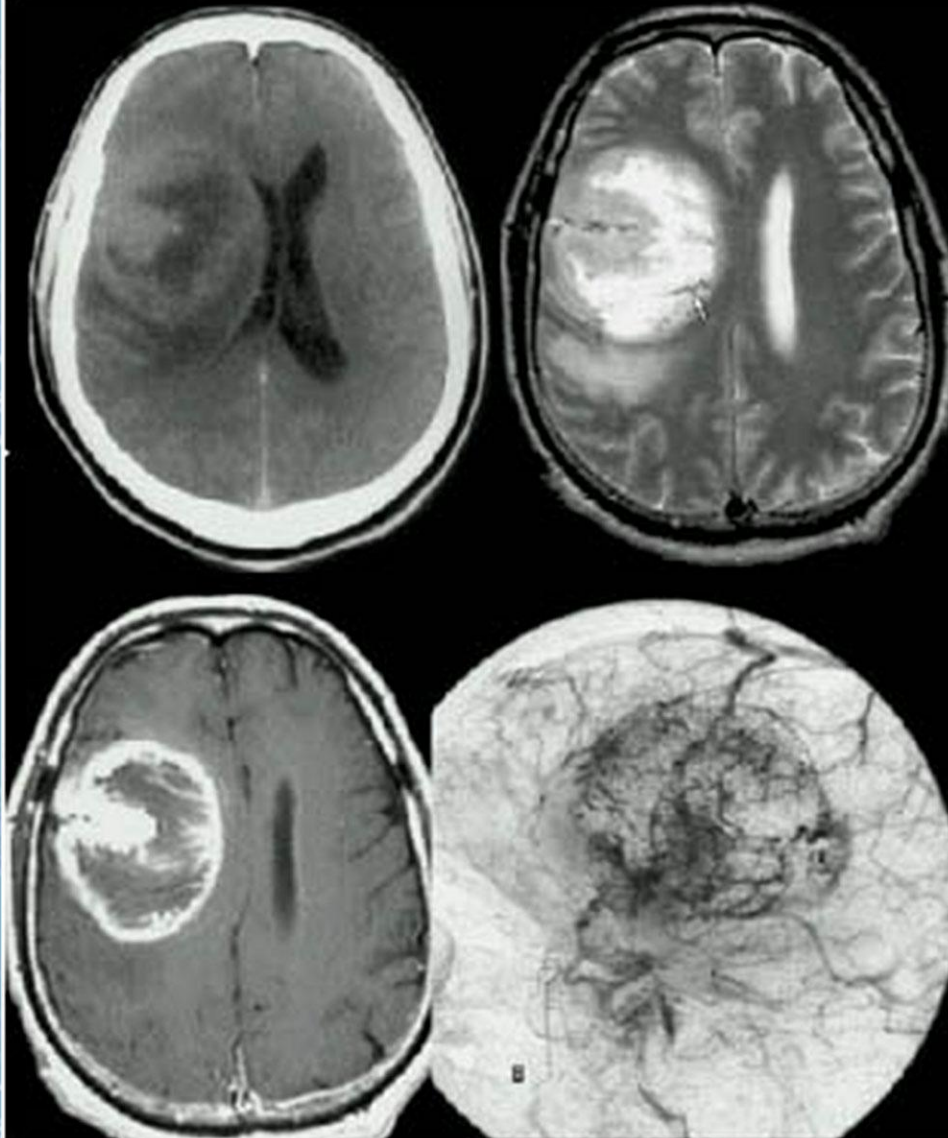


Цирроз печени



# МакАрдла

| Признак           | Характеристика   |
|-------------------|--|
| Дефект фермента   | Гликогенфосфорилаза  |
| Форма заболевания | Мышечная   |
| Пораженные органы | Скелетные мышцы  |
| Признаки          | Мышечная слабость, болезненные судороги мышц после физических упражнений на фоне быстрой утомляемости. |
| Лечение           | Лечение не разработано   |



# VI тип Болезнь Герса

| Признак           | Характеристика   |
|-------------------|--|
| Дефект фермента   | Фосфорилаза  |
| Форма заболевания | Печеночная   |
| Пораженные органы | Печень   |
| Признаки          | Гипогликемия, гепатомегалия, увеличение печени в результате гликогенной инфильтрации гепатоцитов, задержка роста, кукольное лицо, гиперлипемия, гипергликемия после внутривенного введения галактозы, повышенное содержание гликогена в эритроцитах. |
| Лечение           | Применение глюкагона, анаболических гормонов и глюкокортикоидов, соблюдение диеты с высоким содержанием белка, назначении фруктозы (внутри по 50-100 г в день), поливитаминов, АТФ. Предпринимаются попытки введения больным недостающих ферментов.  |





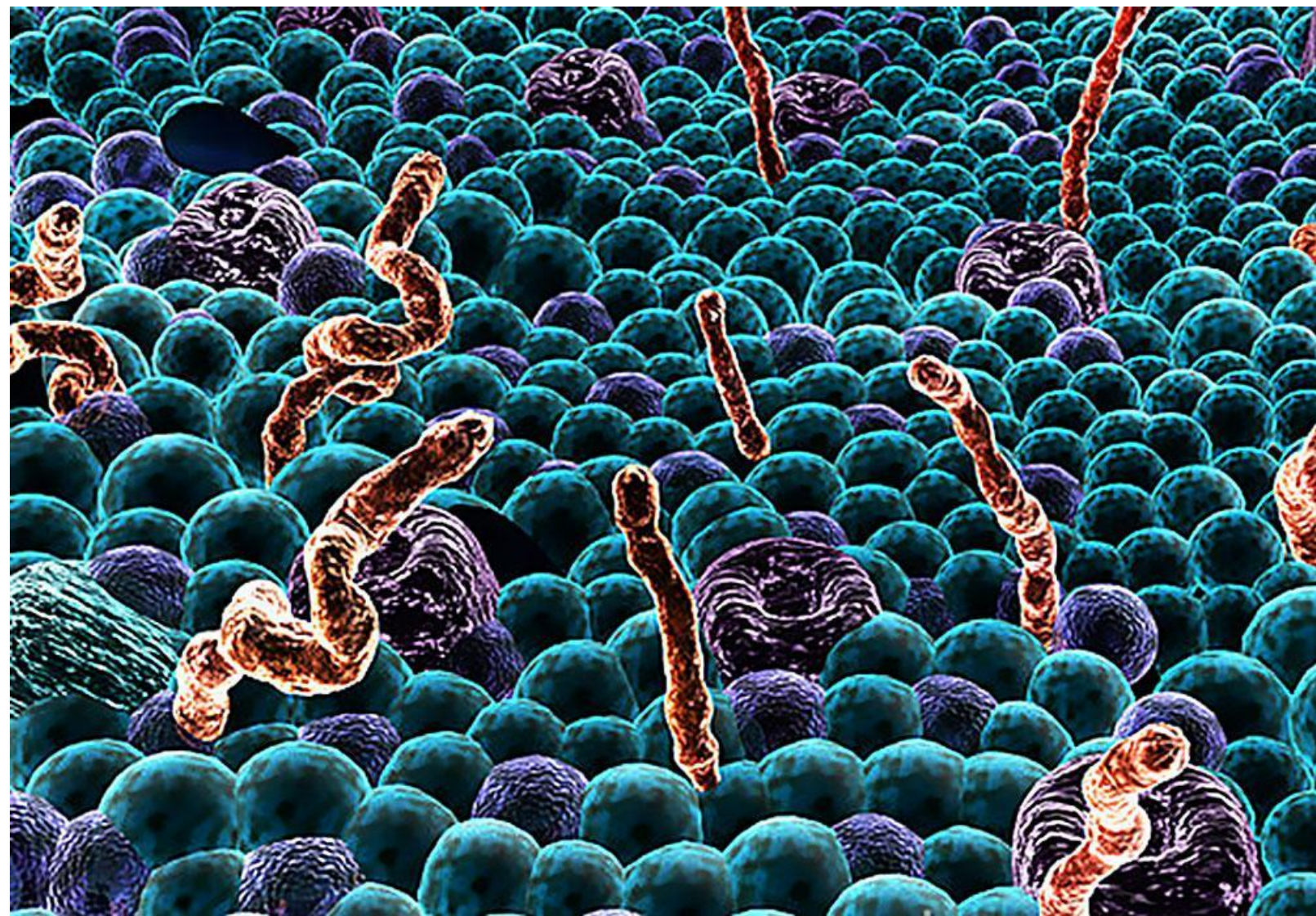
# Томсона

| Признак           | Характеристика   |
|-------------------|--|
| Дефект фермента   | Фосфофруктокиназа  |
| Форма заболевания | Печеночная, мышечная   |
| Пораженные органы | Мышцы, эритроциты, печень  |
| Признаки          | Мышечная слабость, болезненные судороги мышц после физических упражнений на фоне быстрой утомляемости. |
| Лечение           | Применение глюкагона, анаболических гормонов и глюкокортикоидов  |



# VIII тип Болезнь Гарди

| Признак           | Характеристика   |
|-------------------|--|
| Дефект фермента   | Лактатдегидрогеназа (М-протомер)   |
| Форма заболевания | Мышечная   |
| Пораженные органы | Мышцы, эритроциты  |
| Признаки          | Мышечная слабость, болезненные судороги мышц после физических упражнений на фоне быстрой утомляемости. |



# IX тип Болезнь Хага

| Признак           | Характеристика   |
|-------------------|--|
| Дефект фермента   | Киназа фосфорилазы   |
| Форма заболевания | Печеночная   |
| Пораженные органы | Печень   |
| Признаки          | Гипогликемия, гепатомегалия, увеличение печени в результате гликогенной инфильтрации гепатоцитов, задержка роста, кукольное лицо, гиперлипемия, гипергликемия после внутривенного введения галактозы, повышенное содержание гликогена в эритроцитах. |





# X ТИП

| Признак           | Характеристика  |
|-------------------|---|
| Дефект фермента   | Протеинкиназа А   |
| Форма заболевания | Печеночная, мышечная  |
| Пораженные органы | Печень, мышцы, нервная ткань  |
| Признаки          | Гипогликемия, гепатомегалия, увеличение печени без признаков понижения содержания сахара в крови. |





