

Гликогенозы вызваны дефектами ферментов, участвующих в расщеплении гликогена. Процесс нормального метаболизма гликогена происходит при участии не менее 12 ферментов. Обнаружены многочисленные мутации в каждом из генов, чьи первичные продукты участвуют в обмене гликогена. С учётом вида специфической ферментной недостаточности и клинической картины [гликогенозы](#) делят на синдромы (типы). Известно свыше 12 типов гликогенозов, их список продолжает расти. В зависимости от патогенеза расстройств выделены основные группы гликогенозов.

Примеры основных типов гликогенозов

Тип гликогеноза

Обозначение и локализация гена

Дефектный фермент

Клинические и морфологические изменения

Печёночная форма

Болезнь фон Гирке (I тип)

G 6 *PT* , 17q21

Глюкозо-6-фосфатаза

Гипогликемия, задержка роста, гепатомегалия. В клетках печени — накопление гликогена и липидов

Миопатическая форма

Синдром Мак Ардла (V тип)

PYGM , 11q13

Мышечная фосфорилаза

Мышечная слабость, рабдомиолиз. Накопление гликогена под сарколеммой скелетных мышц

Смешанная форма

Генерализованный гликогеноз — болезнь Помпе (II тип)

GAA, 17q25.2-25.3

Лизосомная α -глюкозидаза (кислая мальтаза)

Кардиомегалия: гликоген в лизосомах и саркоплазме. В скелетных мышцах — то же. Небольша

Интересные статьи:

- 1) [Нарушения лёгочного кровотока](#)

2) [Пародонт](#)

3) [Пищевод Барретта](#)