Клинико-морфологически выделяют печёночные, миопатические и смешанные формы гликогенозов.

 Печёночные формы. Наследственная недостаточность печёночных ферментов, участвующих в метаболизме гликогена, приводит не только к его накоплению в печени, но и снижению уровня глюкозы в крови (гипогликемии). Пример — недостаточность фермента глюкозо-6-фосфатазы (болезнь фон Гирке, или гликогеноз I типа). Дети с болезнью фон Гирке отстают в физическом развитии, начиная с раннего грудного возраста. Постепенно развивается гипогликемия, возможны кетонемические кризы. Накопление гликогена происходит преимущественно в печени и почках, что вызывает значительное увеличение их размеров органов. Гепатоциты резко увеличены, с оптически пустой цитоплазмой. В почках накопление гликогена происходит преимущественно в эпителии проксимальных канальцев.

 Миопатические формы. В скелетных мышцах гликоген преимущественно служит источником энергии
. При недостаточности ферментов, обеспечивающих гликолиз, в мышцах накапливается гликоген, вследствие снижения выработки энергии возникает мышечная слабость. К этой группе заболеваний относят недостаточность мышечной фосфорилазы (болезнь Мак Ардла, или гликогеноз V типа), мышечной фосфофруктокиназы (гликогеноз VII типа) и др.

 Смешанные формы. Болезни накопления гликогена, связанные с недостаточностью лизосомного фермента α-глюкозидазы (кислой мальтазы) и отсутствием фермента, удаляющего разветвления полимерной цепи, ведут к накоплению гликогена в лизосомах клеток многих органов и ранней смерти. Поэтому возникающий при недостаточности α-глюкозидазы II тип гликогеноза, или болезнь Помпе, в отличие от других типов гликогенозов, относят к лизосомным болезням накопления. Бывают поражены все органы, основной симптом — кардиомегалия.

Интересные статьи:

1) Опухоли желудка

2) Патогенез рака лёгкого

3) Рестриктивные расстройства