

Tytuł: Manifestacje jelitowe u pacjentów z glikogenozami wątrobowymi typu I / Gastrointestinal manifestations in patients with hepatic glycogen storage disease type I

Słowa kluczowe: NIESWOISTE CHOROBY ZAPALNE JELIT GLIKOGENOZA TYPU 1 GLIKOGENOZY WĄTROBOWE

Keywords: INFLAMMATORY BOWEL DISEASE GLYCOGEN STORAGE DISEASE TYPE I HEPATIC GLYCOGEN STORAGE DISEASE

Autorzy:

Dariusz Rokicki - Klinika Chorób Metabolicznych, Endokrynologii i Diabetologii IP-CZD

Edyta Szymańska - <p>Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa</p>

Janusz B. Książyk - <p>Klinika Pediatrii Żywienia i Chorób Metabolicznych w Centrum Zdrowia Dziecka, Warszawa</p> <p> </p>

Streszczenie:

Glikogenozy (ang. glycogen storage diseases, GSDs) należą do wrodzonych wad metabolizmu węglowodanów i polegają na nadmiernym spichrzeniu glikogenu w tkankach, co jest spowodowane niedoborem aktywności jednego z enzymów włączonych w przemiany tego wielocukru w organizmie.

Pośród nich typ Ib (GSD-Ib) związany jest z neutropenią i upośledzoną funkcją neutrofilów, które uważane są za przyczynę tzw. manifestacji jelitowych

GSD-Ib w postaci przewlekłego nieswoistego zapalenia jelit (ang. inflammatory bowel disease, IBD). Ostatnie doniesienia literaturowe pokazują jednak

częstsze występowanie IBD także u chorych z typem Ia glikogenozy, który nie jest związany z neutropenią. Przyczyna rozwoju zapalenia jelit u tych chorych nie została jeszcze poznana.

Abstract:

Glycogen storage diseases (GSD) belong to inborn errors of carbohydrate metabolism. They consist in an excessive accumulation of glycogen in the body organs due to the deficient activity of one of the enzymes involved in glycogen metabolism.

Among them, type Ib (GSD-Ib) has been associated with

neutropenia and abnormalities of neutrophil function, which are thought to be the cause of a chronic gastrointestinal inflammation (inflammatory bowel

disease, IBD) in these patients. However, current data shows an increased prevalence of IBD in GSD-Ia as well, although this type of GSD-I is not associated

with neutopenia. Pathogenesis of intestinal inflammation in these patients has not been

recognized yet.