

ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΒΡΕΦΟΥΣ 12 ΜΗΝΩΝ ΜΕ ΓΛΥΚΟΓΟΝΙΑΣΗ ΤΥΠΟΥ III

Κλειώ Βουτσαδάκη¹, Ιωάννα Καλαϊτζίδου¹, Γεώργιος Ντούλιος¹, Ουρανία Ζέρβα², Σοφία Στεφανάκη¹, Αθηνά Σχοινάκη¹, Γεωργία Βλαχάκη¹, Όλγα Γραφάκου³

1. Παιδιατρική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου "Βενιζέλειο", Ηράκλειο Κρήτης

2. Τμήμα Διατροφής, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Αθηνών Παναγιώτη και Αγλαΐας Κυριακού

3. Ιατρείο Κληρονομικών Μεταβολικών Νοσημάτων, Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου "Βενιζέλειο", Ηράκλειο Κρήτης

ΕΙΣΑΓΩΓΗ:

Η **γλυκογονίαση τύπου III** αφορά στην αδυναμία διάσπασης των διακλαδισμένων αλύσων του γλυκογόνου. Κληρονομείται με τον **αυτοσωματικό υπολειπόμενο χαρακτήρα** και προκαλείται από **μετάλλαξεις στο γονίδιο AGL** (Chr 1p21.2) Εκδηλώνεται στη βρεφική και παιδική ηλικία με **ηπατομεγαλία, υπογλυκαιμία, υπερλιπιδαιμία και καθυστέρηση αύξησης**.¹ Τα συμπτώματα βελτιώνονται με την πάροδο της ηλικίας. Συχνά συνυπάρχει **μυοπάθεια** και **καρδιομυοπάθεια**.

ΣΚΟΠΟΣ:

Η περιγραφή περίπτωσης βρέφους με γλυκογονίαση τύπου III.

ΜΕΘΟΔΟΣ-ΥΛΙΚΟ:

Βρέφος 12 μηνών παραπέμφθηκε λόγω μειωμένης σίτισης και μετεωρισμού κοιλίας από διμήνου καθώς και απογευματινής υπνηλίας από δεκαπενθημέρου. Κλινικά διαπιστώθηκε στασιμότητα αύξησης, εκσεσημασμένη ηπατομεγαλία και αδυναμία ανέγερσης στην όρθια θέση. Στον εργαστηριακό έλεγχο αναδείχθηκε υπογλυκαιμία (τιμέςγλυκόζης νηστείας~35mg/dl), τρανσαμινασαιμία (SGOT 737 U/L, SGPT 530 U/L), υπερCΚαιμία (CPK 339 U/L), υπερτριγλυκεριδαιμία (τριγλυκερίδια 1154 mg/dl) με μικρή αύξηση ουρικού (5,7mg/dl) και φυσιολογικές τιμές αερίων αίματος και γαλακτικού οξέος. Ο απεικονιστικός έλεγχος επιβεβαίωσε την ηπατομεγαλία (13-13,5εκ) με ήπια αυξημένη ηπατική ηχογένεια. Λόγω ισχυρής υποψίας γλυκογονίασης στάλθηκε μεταβολικός και γονιδιακός έλεγχος.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ:

Το νήπιο (σήμερα 14 μηνών) είναι ευγλυκαιμικό με ειδικές διαιτητικές οδηγίες (σίτιση ανά 2,5-3 ώρες, ενέργεια 118kcal/kg, υδατάνθρακες 0,6gr/kg/h). Υπήρξε αποκατάσταση των καμπυλών αύξησης και βελτίωση του βιοχημικού προφίλ. Δεν διαπιστώθηκε καρδιακή συμμετοχή. Ο γονιδιακός έλεγχος ανέδειξε σε ετεροζυγωτία τις παθογόνες μεταλλάξεις c.3980G>A (p.Trp1327Ter) και c.4525C>T (p.Gln1509Ter) στο γονίδιο AGL, οπότε επιβεβαιώθηκε η διάγνωση της γλυκογονίασης τύπου III.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ:

Η γλυκογονίαση τύπου III, αν και σπάνιο νόσημα, πρέπει να διερευνάται άμεσα όταν έχουμε κλινική εικόνα υπογλυκαιμίας και ηπατομεγαλίας και συμβατό λουπό βιοχημικό προφίλ προκειμένου να αποφεύγονται πολυδάπανες εξετάσεις και καθυστέρηση στη διάγνωση με κινδύνους για την υγεία του ασθενούς.

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Kishnani P, Austin S, Arn P, et al. Glycogen storage disease type III diagnosis and management guidelines. *Genet Med*. 2010 Jul;12(7):446-63.