

62. GSD-0 (glycogeen synthetase)

Synoniemen:

Glycogen Storage Disease type 0
Glycogenose type 0
Glycogeen synthetase deficiëntie
Glycogen synthase deficiency
Glycogeenstapelingsziekte type 0

Meest gebruikte naam:
GSD-0

Inleiding

Glycogeen synthetase deficiëntie (GSD-0) is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren, botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte.

Glycogeenstapelingsziekten

Glycogeen synthetase deficiëntie is een zogenoemde glycogeenstapelingsziekte. Dit is een groep van ziekten waarbij de afbraak of opbouw van glycogeen verstoord is. De Engelse naam van deze ziekten is Glycogen Storage Diseases, afgekort GSD, waarvan een tiental types zijn. De eerste arts die een GSD patiënt beschreef, was de Nederlandse kinderarts van Creveld. In 1928 gaf hij een lezing 'Over een bijzondere stoornis in de koolhydraatstofwisseling in den kinderleeftijd'. Later bleek dat het bij zijn patiënt om GSD-3 ging.

Glycogeen synthetase deficiëntie is eigenlijk geen echte glycogeenstapelingsziekte, omdat patiënten juist niet in staat zijn glycogeen aan te maken, waardoor er bij deze ziekte juist een tekort aan glycogeen is. Toch wordt glycogeen synthetase deficiëntie wel ingedeeld bij de glycogeenstapelingsziekten en wordt de ziekte vaak aangeduid met GSD-0. Het is mogelijk om met DNA-diagnostiek de diagnose te stellen.

Achtergrond

Koolhydraten (suikers) zijn belangrijk voor de mens als brandstof (energiebron) of als hulpstof bij de opbouw van weefsels. Met name de hersenen zijn sterk afhankelijk van de hoeveelheid suiker in het bloed, daarom is het belangrijk dat de suikerspiegel in het bloed niet te laag wordt. Het lichaam zorgt op een aantal manieren dat de suikervoorraad op peil blijft: koolhydraten worden via de darmen uit de voeding gehaald. Voor een deel komen ze rechtstreeks als glucose in het bloed, voor een deel worden ze opgeslagen in de vorm van glycogeen. Dat is een polysaccharide die door het lichaam wordt gemaakt en vervolgens wordt opgeslagen. Zo ontstaat een energievoorraad die kan worden benut als het suikerpeil in het bloed daalt. De grootste opslag van glycogeen vindt plaats in de lever. Daarnaast wordt het opgeslagen in de spieren.

Als een tijdje na de maaltijd een grote inspanning geleverd moet worden waarbij veel

energie nodig is (bijvoorbeeld sporten), dan kan het glycogeen worden afgebroken tot glucose om het suikergehalte in het bloed op peil te houden. Als dat niet voldoende is, kan het lichaam "nieuwe" glucose maken uit niet-koolhydraten, zoals vetten en eiwitten. Dat proces heet 'gluconeogenese'. (betekent letterlijk "glucose-nieuw-vorming").

Bij de verschillende omzettingen van de koolhydraten gebruikt het lichaam een groot aantal enzymen. Bij het ontbreken van een bepaald enzym kunnen er klachten optreden ten gevolge van de ophoping van glycogeen of juist een tekort van een ander koolhydraat.

Koolhydraten komen in verschillende vormen in de voeding voor. Alleen de eenvoudigste vorm (glucose) kan direct in het bloed worden opgenomen. Andere soorten koolhydraten moeten eerst worden omgezet in glucose of glycogeen.

Monosacchariden

Dit zijn enkelvoudige suikers ("mono" betekent één). Het belangrijkste monosaccharide voor de mens is glucose ("glycos" is het Griekse woord voor suiker). Glucose wordt rechtstreeks gebruikt als energiebron voor een heleboel organen: bijvoorbeeld de hersenen en de spieren. Fructose, is een iets anders gevormde monosaccharide, dat voorkomt in fruit (vruchtensuiker). Galactose is een monosaccharide, dat gebonden aan glucose, wordt aangetroffen in melk als lactose (melksuiker). Lactose noemt men vanwege de koppeling aan glucose een disaccharide (zie hieronder).

Disacchariden

Dit zijn suikers opgebouwd uit twee monosacchariden ("di" staat voor twee). Naast lactose zijn maltose en sucrose voorbeelden van disacchariden. Maltose (moutsuiker) bestaat uit twee glucosemoleculen. Sucrose (rietsuiker) bestaat uit een fructosemolecule en een glucosemolecule.

Polysacchariden

In brood, pasta en aardappelen zit zetmeel; dit is gemaakt van een groot aantal glucosemoleculen aan elkaar. Zetmeel is een polysaccharide ("poly" betekent veel); een meervoudig suiker. Hiervan kan het lichaam zelf verschillende nieuwe suikers maken.

Glycogeen

Een overschot aan koolhydraten slaat het lichaam op als glycogeen, een polysaccharide. Glycogeen is een lange keten van glucosemoleculen, met een heleboel vertakkingen.

Het defecte enzym bij GSD-0

GSD-0 wordt veroorzaakt door een gebrek aan het enzym glycogeen synthase, dat normaal in de lever zit. Doordat dit enzym niet goed werkt, kan het lichaam vrijwel geen glycogeenreserves aanleggen.

Zeldzaamheid

GSD-0 is een zeldzame ziekte, waarvan nog niet bekend is hoe vaak die precies in België voorkomt. Nu het mogelijk is de diagnose te stellen met DNA-diagnostiek, zullen waarschijnlijk verschillende patiënten opduiken.

Andere glycogeenstapelingsziekten

Naast GSD-0 zijn er nog tien andere glycogeenstapelingsziekten. Net als bij GSD-0 is er vaak de naam van een arts aan verbonden die de ziekte als eerste heeft ontdekt, of een belangrijke mijlpaal in de kennis over de ziekte heeft bereikt. Hieronder worden alle glycogeenstapelingsziekten opgesomd, met de naam van de arts waarnaar ze zijn genoemd.

Ze kunnen worden onderverdeeld in ziekten waarbij voornamelijk de spieren zijn aangedaan en ziekten waarbij zowel de lever als de spieren zijn aangedaan.

Glycogeenstapelingsziekten waarbij voornamelijk de spieren zijn aangedaan:

GSD-2 (Pompe)

GSD-5 (McArdle)

GSD-7 (Tarui)

Glycogeenstapelingsziekten waarbij zowel de lever en in een aantal ziekten ook de spieren kunnen zijn aangedaan:

GSD-1 (von Gierke)

GSD-3 (Cori-Forbes)

GSD-4 (Andersen)

GSD-6 (Hers)

GSD-9

GSD-0

GSD-11 (Fanconi-Bickel)

Symptomen

GSD-0 is geen glycogeenstapelingsziekte in de strikte zin van het woord, omdat patiënten met GSD-0 niet in staat zijn om koolhydraten en suikers uit hun voedsel op te slaan als glycogeen. Zij hebben juist een tekort aan glycogeen, wat gedeeltelijk voor symptomen zorgt die we ook bij andere glycogeenstapelingsziekten zien.

Al op jonge leeftijd hebben patiëntjes lage bloedsuikers als ze enige tijd niets eten.

Direct na de maaltijd hebben ze juist sterk verhoogde suikergehaltes in het bloed en is het bloed vaak verzuurd, omdat glucose wordt omgezet in melkzuur (in plaats van glycogeen).

Waarschijnlijk heeft een groot deel van de kinderen met peuterhypoglycemie eigenlijk deze ziekte.

Diagnose

De diagnose kan door de arts worden vermoed als het kind lage bloedsuikers heeft en na eten doorschiet naar hele hoge bloedsuikers. Ook plassen de patiënten dan vaak glucose uit. Het is mogelijk om DNA onderzoek te doen met bloed. Sinds kort kan dat ook in België.

Behandeling

GSD-0 is net als de meeste stofwisselingsziekten niet te genezen, wel is er een behandeling mogelijk waarmee de symptomen van de ziekte enigszins bestreden kunnen worden. Die behandeling bestaat er voornamelijk uit dat de patiënten regelmatig te eten krijgen, om een verlaging van de bloedsuikers te voorkomen. Bij jonge kinderen wordt vaak een late avondvoeding voorgeschreven.

Erfelijkheid

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).