

76. GSD-11 (GLUT-2) / Fanconi Bickel

Synoniemen:

Glycogen storage disease type 11
Glycogenose type 11
Syndroom van Fanconi-Bickel
Ziekte van Fanconi-Bickel
Glycogeenstapelingsziekte type 11
GLUT 2 deficiency / deficiëntie

Meest gebruikte naam
GSD-11

Inleiding

De ziekte van Fanconi-Bickel (GSD-11) 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

Het syndroom van Fanconi-Bickel werd vroeger gerekend tot de glycogeenstapelingsziekten. 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. Het syndroom van Fanconi-Bickel is type 11 (GSD-11). Hoewel bij deze ziekte ook abnormaal veel glycogeen in de lever is opgeslagen, worden de symptomen niet veroorzaakt door een fout in de glycogeenstofsplitsing, maar door een defect in het glucosetransport. Daarom wordt de ziekte bij voorkeur aangeduid als 'syndroom van Fanconi-Bickel' en niet als GSD-11. De ziekte ontleent zijn naam aan de artsen Fanconi en Bickel die in 1949 gezamenlijk de eerste patiënt beschreven.

Inmiddels is bekend dat het syndroom van Fanconi-Bickel een glucose transporter deficiëntie is. Een andere naam voor de ziekte is GLUT 2 deficiëntie.

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 (zie kader) 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'.

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 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 en de spieren. Fructose, is een iets anders gevormde monosaccharide, die voorkomt in fruit (vruchtensuiker). Galactose is een monosaccharide, dat gebonden aan glucose, wordt aangetroffen in melk als lactose (melksuiker). Lactose noemt men 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 fructosemolecuul en een glucosemolecuul.

Polysacchariden

In brood, pasta en aardappelen zit zetmeel; dit is gemaakt van een groot aantal glucosemoleculen aan elkaar. Zetmeel is een polysaccharide ("polys" 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 het syndroom van Fanconi-Bickel

Zeldzaamheid

Het syndroom van Fanconi-Bickel is een zeer zeldzame ziekte.

Andere glycogeenstapelingsziekten

Naast het syndroom van Fanconi-Bickel zijn er nog tien andere glycogeenstapelingsziekten. Net als bij het syndroom van Fanconi-Bickel 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 spieren als de lever 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

Patiënten met het syndroom van Fanconi-Bickel komen vaak voor hun tweede levensjaar bij een arts met een vaak ernstige groeiachterstand. Vaak hebben ze daarbij last van trillende ledematen. Op de leeftijd van twee jaar hebben de kinderen een bolle buik doordat hun lever en nieren sterk vergroot zijn.

Hun nieren werken slecht en zowel in de lever als in de nieren is een stapeling van glycogeen te vinden. De patiënten kunnen galactose niet goed verwerken.

Diagnose

Verschillende testen kunnen een indicatie geven van de diagnose. Voor een definitieve diagnose wordt het GLUT2 gen geanalyseerd.

Behandeling

Het syndroom van Fanconi-Bickel is net als de meeste stofwisselingsziekten niet te genezen. Ook is er geen specifieke behandeling voorhanden die de symptomen kan bestrijden. Wat wel lijkt te werken is een dieet met frequente voedingen en een beperking van galactose.

Over de lange-termijn verwachtingen voor deze patiënten is weinig bekend.

Erfelijkheid

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).