

“Von Gierke Disease”



<http://www.karlsruhe.de/b1/stadtgeschichte/biographien/gierke.de>

ความเป็นมา

Von Gierke Disease หรือ **Glycogen storage diseases type I** มีการอธิบายโรคครั้งแรกในปี ค.ศ. 1929 โดย **Edgar Otto Conrad von Gierke** แพทย์ชาวเยอรมัน

ปี ค.ศ. 1952 Cori and Cori สามารถระบุสาเหตุของโรคได้ คือ ความบกพร่องของเอนไซม์ glucose 6-phosphatase ซึ่งเป็นผลมาจากความผิดปกติของเมทาบอลิซึมของไกลโคเจน

- Glycogen storage diseases type Ia ความบกพร่องของเอนไซม์ glucose 6-phosphatase (1977)
- Glycogen storage diseases type Ib ความบกพร่องของ glucose 6-phosphate transporter 1 (1978)
- Glycogen storage diseases type Ic ความบกพร่องของ microsomal pyrophosphate transporter (1983)

สาเหตุ



An infant with glycogen storage disease type Ia. Note the typical facial aspect resembling a doll's face

http://www.gfmer.ch/genetic_diseases_v2/gendis_detail_list.php?cat3=1538

Von Gierke Disease หรือ **Glycogen storage diseases type I** เป็นโรคทางพันธุกรรมที่เกี่ยวข้องกับความบกพร่องของวิถีเมทาบอลิซึมของไกลโคเจนที่เรียกว่า **โรคการสะสมไกลโคเจน** เป็นความผิดปกติที่อาจเกิดจากกระบวนการสังเคราะห์หรือการสลาย ทำให้เกิดความผิดปกติในการสะสมไกลโคเจนหรือรูปที่ผิดปกติไปของไกลโคเจนขึ้น ส่วนใหญ่เป็นการถ่ายทอดแบบยีนด้อยชนิดออโตโซม



อาการแสดง



A child with glycogen storage disease type Ia



Glycogen storage disease type I.
Abdominal sonogram showing large nodules in the liver

http://www.gfmer.ch/genetic_diseases_v2/gendis_detail_list.php?cat3=1538

- ระดับน้ำตาลในเลือดต่ำ (hypoglycemia)
- ภาวะเลือดเป็นกรดจากกรดแลคติก (lactic acidosis) โดยเฉพาะในช่วงระหว่างมื้ออาหาร (fasting state)
- ภาวะกรดยูริกในเลือดสูง (hyperuricemia)
- ภาวะไขมันในเลือดสูง (hyperlipidemia)
- อาการตับโต (hepatomegaly)
- มีการเจริญเติบโตทางร่างกาย และทางเพศ ช้ากว่าปกติ (stunt growth)



เอกสารอ้างอิง

Charles R. Scriver, Arthur L. Beaudet, William S. Sly and David valle. The metabolic and molecular bases of inherited disease I, 944-949. United State of America: Quebecor Printing, 1995

Robert M. Cohn and Karl S. Roth. Biochemistry and disease, 217-218. Maryland: Rose Tree Corporate Center, 1996

Karl S. Roth. Genetics of Glycogen-Storage Disease Type I. (ออนไลน์). เข้าถึงได้จาก : <http://emedicine.medscape.com/article/949937-overview>. (วันที่ค้นข้อมูล: 4 เมษายน 2557).

กลุ่ม 40 “Von Gierke Disease”

1	นางสาวมันทนา ดรพาเหลา	วิทยาศาสตร์การแพทย์	54521488
2	นางสาววิจิตรา เมี่ยงตึง	วิทยาศาสตร์การแพทย์	54521549
3	นางสาววิลานีย์ สวนทอง	วิทยาศาสตร์การแพทย์	54521556
4	นางสาววีธรา แสงใจหนัก	วิทยาศาสตร์การแพทย์	54521563
5	นายศรีสุพรรณ หอมสุวรรณ	วิทยาศาสตร์การแพทย์	54521570
6	นางสาวสกุลรัตน์ แสงศรีจันทร์	วิทยาศาสตร์การแพทย์	54521624
7	นางสาวสมฤดี สุวรรณกุลนันท์	วิทยาศาสตร์การแพทย์	54521631
8	นางสาวสุจิตรา โพธิ์เย็น	วิทยาศาสตร์การแพทย์	54521693

ผลงานนี้เป็นส่วนหนึ่งของการเรียนการสอน

ในรายวิชาพยาธิวิทยา (405213) ปีการศึกษา 2556