

McArdle betegség

Esetleírás

Egy 12 éves fiút iskolai tornatanára küldi el a rendelésre. A tornatanár egyetlen panasza, hogy a gyermek az erősebb testi megterhelést nem bírja. Igen gyorsan kifárad és ilyenkor fájdalmas izomgörcsök lépnek fel. Panaszai nyugalomban szűnnek.

A fizikális vizsgálat szerint a gyermek testi, szellemi fejlődése nem tér el az átlagtól. Éhezéskor nem lép fel komolyabb hipoglikémia, mája nem nagyobbodott meg. Ha a fájdalmas izomgörcsök fellépte után a mozgást tovább erőltetjük, a panaszok csökkennek, ill. meg is szűnhetnek. (Gyanakvó tornatanárok szerepe a biokémiai felfedezésekben.)

Az erős fizikai megterhelés után mioglobinuria felléptét is észlelték. A mioglobinuria felléptével egyidőben a szérum LDH, aldoláz, kreatin foszfokináz szint a normális sokszorosára emelkedett. Az izmokból elfolyó vénás vérben a laktát koncentráció izommunka hatására nem emelkedik.

Kérdések

1. Mivel magyarázhatók a fizikális erőfeszítés hatására fellépő görcsök?
2. Miért szűnhetnek meg a görcsök hosszabban tartó izommunka hatására?
3. Mit vizsgált akkor, mikor a beteget éhezettette, és a vércukorszintet figyelte?
4. Mi a jelentősége a mioglobinuriának?
5. Milyen szövettani, biokémiai elváltozást talál az izombiopsziás vizsgálati anyagban?
6. Fizikai megterhelés után a szérum húgysav koncentráció erősen megemelkedik a McArdle betegekben. Magyarázza meg a jelenséget.
7. Milyen egyéb metabolit(ok) felszaporodását, vagy csökkenését várja megterhelés hatására a McArdle betegségben szenvedőkön?
8. A szérum húgysavkoncentráció emelkedését egy egészen más betegségben, egészen más kiváltó okkal is észlelték; nevezetesen fruktóz intoleranciában, fruktóz fogyasztása után. Mi a közös a patomechanizmusban?

Irodalom

Howell Glycogen storage diseases in Stanbury et al. Metabolic basis of inherited diseases 1983, 157-162.

Mineo I. et al. Myogenic hyperuricemia New Engl. J. Med. 1987, 317, 75-80

Coakley et al. Relationship between ammonia, heart rate and exertion in McArdle disease Am. J. Physiol 1992, 262, E167-E172

Szükséges alapinformációk

glikogénózisok felosztása

purin nukleotid ciklus