



### 당원병, 글리코겐 저장병(Glycogen storage disease)

- ① 폰 기르케병(von Gierke's disease:당원병 I형): 글루코 오스-6-탈인산가수분해(Glucose-6-phosphatase)의 결핍에 기인한다. 간과 근육에 글리코겐이 저장되며 생후 1년 이내의 유아기에 발병하여 3~4세 되기 전에 사망하는 것이 보통이다. 간비대, 식욕부진, 복부팽만, 발육불량이 나타나고, 공복 시에는 저혈당이 되어 경련, 의식장애를 일으킨다.
- ② 폼페병(Pompe's disease:당원병 II형): 리소좀 효소의 하나인  $\alpha$ -1,4-글루코시다아제( $\alpha$ -1,4-glucosidase)의 결핍에 의해 생기는 질환이다. 간과 근육에 글리코겐이 축적되어 간의비대, 근력저하, 심장비대, 호흡곤란 등을 일으켜 수개월 내로 사망한다.
- ③ 포르베스병(Forbes's disease:당원병 III형): 글리코겐의 가지를 분해하는 효소(debranching enzyme)가 결핍되어 발병하는 간형 글리코겐 저장병. 간비대, 심장비대, 근력저하를 나타낸다.
- ④ 앤더슨병(Anderson's disease:당원병 IV형): 글리코겐 가지를 형성하는 효소(branching enzyme)가 결핍되어 생기는 질병으로 간과 근육 등에 글리코겐이 저장된다. 간비대,복수,황달을 나타내어 생후 1년 이내에 사망한다.
- ⑤ 매카들병(McArdle's disease:당원병 V형): 근육 포스포릴라아제(glycogen phosphorylase)의 결핍에 기인하는 근육성 글리코겐 저장병. 운동할 때에 포도당이 분해되지 않으므로 운동을 계속하면 근육이 굳어져 움직이지 못하게 되는 것이 특징이다. 운동을 해도 포도당이 이용되지 않아 젖산이 생성되지 않으므로 진단이 가능하다.
- ⑥ 헤르스병(Hers's disease:당원병 VI형): 간 포스포릴라아제(glycogen phosphorylase) 활성의 결핍에 의한 간 글리코겐 저장병이다. 생후 1년 이내에 복부팽창, 간비대, 발육부진 등이 나타난다.
- ⑦ 포스포프룩토키나아제(phosphofructokinase)결핍증(당원병 VII형): 매카들병의 증상과 비슷하나, 근육통, 근경련은 매카들병보다 약하다. 운동 후 일과성 근력저하와 근경직이 나타난다.
- ⑧ 글리코겐 합성효소결핍증(당원병 VIII형): 포스포릴라아제 키나아제(phosphorylase kinase) 결핍으로 비활성형 포스포릴라아제를 활성형 포스포릴라아제로 변환할 수 없기 때문에 글리코겐을 축적하는 간형 저장병이다. 간비대가 일어난다.

