

612.352.1:616-036.88:355.25

GLYKOGENÓZA JAKO PŘÍČINA NÁHLÉHO ÚMRTÍ SOUROZENCŮ — VOJÁKŮ ZÁKLADNÍ SLUŽBY

Mjr. MUDr. J. VOŽENÍLEK, plk. MUDr. L. ŠPRINCL, DrSc.
 Patologickoanatomické oddělení Ústřední vojenské nemocnice Praha
 (náčelník: plk. MUDr. Ladislav Šprincl, DrSc.)

Úvod

Glykogenózy představují skupinu enzymopatií, při nichž jsou narušeny procesy syntézy a rozpadu glykogenu, což je provázáno jeho masivním nahromaděním v parenchymatózních orgánech či jeho generalizovaným nahromaděním v jednom orgánu.

Familiární poškození metabolismu glycidů, zahrnující i excesivní nahromadění glykogenu v játrech a jiných orgánech, je známo již od r. 1922. Teprve však v posledních 20 letech do-

chází v souladu s možnostmi biochemické analýzy k vyčleňování celé řady podjednotek tohoto onemocnění. Ivanovská (1978) uvádí ve svém přehledu 12 různých variant glykogenóz. Pro objasnění problematiky stanovení konkrétního typu onemocnění jsme použili schémata Andersonova z r. 1977, jež uvádí celkem 8 typů onemocnění (tab. 1).

Glykogen střežící onemocnění je autosomálně recesivně dědičné. Naprostá většina postižených končí letálně prakticky již během prvního roku života. Zcela zřídka jsou popsány

Tab. 1

Onemocnění	Defekt enzymu	Hromadí se metabolit	Postižený orgán	Akumulace v lysosomech
Typ I (von Gierkeovo onemocnění)	Glukózo-6-fosfatáza	Glykogen	Játra, ledviny	Ne
Typ II (Pompeovo onemocnění)	Kyselá-4-glukosidáza	Glykogen	Svaly, játra, srdce, mozek	Ano
Typ III (Forbesovo onemocnění)	Amylo-1,6-glukosidáza (debrancher)	Dextrin	Svaly, játra, srdce	Ne
Typ IV (Andersonovo onemocnění)	Amylo (1, 4 a 1, 6) transglukosidáza (brancher)	Amylopektin	Játra	Ne
Typ V (McArdleovo onemocnění)	Myofosforyláza	Glykogen	Svaly	Ne
Typ VI (Hersovo onemocnění)	Fosforyláza	Glykogen	Játra	Ne
Typ VII	Fosfofruktokináza	Glykogen	Svaly	Ne
Typ VIII	Fosforyláza, kináza	Glykogen	Játra, leukocyty	Ne

případy pacientů starších 10 let. O manifestaci onemocnění ve 3. dekádě života tak, jak bylo zjištěno u nás, dosud nebylo v nám dostupném písemnictví referováno.

Vlastní pozorování

Na našem oddělení jsme provedli pitvu 23letého muže, u něhož se dostavilo z plného zdraví po tělesné zátěži po rozcvičce náhlé bezvědomí s poruchou dýchání. Nemocný byl ihned resuscitován útvary lékařem a vyšetřen ve spádovém zařízení OÚNZ. Odtud byl odeslán na neurochirurgickou kliniku ÚVN pro podezření na mozkovou cévní lézi, kde po celou dobu hospitalizace byl v trvalém bezvědomí. Všechna provedená vyšetření, včetně biochemie, byla v mezích normálu. EKG, natočené krátce po vzniku bezvědomí, zachytilo sinusovou tachykardii a přechodné změny ve smyslu diafragmatického IM. Od doby přijetí byl pacient stále v komatu se známkami decerebrace. I při vydatné roborující i. v. léčbě postupně kachektizoval. Zemřel 3 měsíce po vzniku bezvědomí.

Z anamnestických údajů byla nejdůležitější skutečnost, že o 5 let starší bratr zemřel ve věku 20 let během základní vojenské služby, náhle, za podobných okolností.

Pitva při zevním ohledání ukázala celkovou těžkou kachexii a rozsáhlé dekubity na dorsech těla. Nález na vnitřních orgánech svědčil o chronickém pravostranném srdečním selhávání. Celková velikost srdce byla v mezích normálu. Srdce bylo zastaveno v diastole a celkově byla přítomna lehčí hypertrofie myokardu, zvláště v oblasti pravé komory. Na průřezu byla přítomna rozsáhlá ložiska fibrózy, především v mezikomorovém septu a v přilehlých partiích zadní stěny levé a pravé srdeční komory. Na endokardu byla ve hrotové části přítomna až do výše jedné třetiny komory výrazná elastofibróza. Ostatní nález na srdci, včetně poměrů na koronárních artériích, odpovídal normálu. Nález na mozku a ostatních orgánech byl bez patologických změn. V bazálních lalocích plic byla přítomna vedle otoku splývající purulentní bronchopneumonie, jež byla bezprostřední příčinou smrti. Základní onemocnění nám osvětlila histologie.

Při histologickém vyšetření myokardu jsme zjistili, že vlákna svalu obsahují různě velké vakuoly, jež v některých místech vedly k úplné destrukci vláken. V některých místech byly přítomny výrazné fibrózní změny v důsledku zániku myofibril. Specifickým barvením na glykogen jsme prokázali, že materiálem, jež vakuoly obsahují, je nesporně glykogen či jemu blízký složitější glycid. Elektronoptické vyšetření prokázalo přítomnost metabolicky němého glykogenu ve formě elektrondenzních granulí v mitochondriích myokardu.

Přítomnost glykogenu podobných polysacharidů se nám podařilo prokázat v příčně pruho-
vaném svalstvu, dále v epiteliích proximálních stočených kanálků ledvin, v hepatocytech a ojedinele v gangliových buňkách mozku a mozkového kmene.

Na základě uvedeného nálezu jsme primární onemocnění uzavřeli jako enzymopatii s polyorganovým postižením, jež spadá do rámce glykogen strádajících onemocnění.

Revizí histologických preparátů z pitvy staršího bratra, který byl pitván ve VÚSL ÚVN a histologicky vyšetřen na našem oddělení, byla zjištěna totožná diagnóza.

Vzhledem ke zjištěným skutečnostem jsme rodičům zemřelého zaslali dotazník, ve kterém jsme se zaměřili na výskyt nejčastějších klinických příznaků při glykogenózách: příznaky akutní či chronické srdeční nedostatečnosti, náhlá úmrtí či výskyt metabolických onemocnění, za nimiž se může glykogenóza skrývat — např. diabetes. Z obdržené odpovědi vysvítá, že kromě uvedených dvou zemřelých žijí ještě dva sourozenci (29 a 34 let). U nich lze dle anamnestických údajů vyslovit podezření na glykogenózu.

Závěr

Cílem našeho sdělení bylo upozornit na možnost existence částečného bloku v metabolismu glycidů, jež má za následek prakticky bezpříznakový průběh onemocnění po dlouhá léta, s manifestací až v dospělosti. Jediným příznakem u našich zemřelých byla náhle vzniklá srdeční nedostatečnost po celkem nepatrné námaze při jinak normálním celkovém nálezu.

Při zjištění glykogenózy pak je nutno mít na zřeteli možný familiární výskyt, což má závažné důsledky pro eventuelní sourozence z hlediska dalších životních vyhlídek a schopnosti k výkonu vojenské služby.

Literatura

1. Richard, A. - Field, M. D.: The Glycogenoses: von Gierke's Disease, Acid Maltase Deficiency and Liver Glycogen Phosphorylase Deficiency. *Am. J. Clin. Patol.*, 50, 1968, s. 20—28.
2. David Yi-Yung Hsia, M. D.: The Diagnosis and Management of the Glycogen Storage Diseases. *Am. J. Clin. Patol.*, 50, 1968, s. 44—51.
3. D. B. v. Bassewitz - Bremer, H. J. - Bourgeois, M. - Gröbe, H. - Stoermer, J.: Vacuolated Lymphocytes in Type II Glycogenosis — a Diagnostic Approach? *Eur. J. Pediatr.*, 127, 1977, č. 1, s. 1—7.
4. Pellegrini, G. - Mosca, G. - Cerri, C.: Pompe's Disease: Ultrastructural Alterations of Muscle Tissue in Parents. *Acta Neurol. Scand.*, 57, 1978, č. 3, s. 216—222.
5. Rozenberg, V. D.: Generalized Glycogenosis (Pompe Disease) in a Girl of 11. *Arkl. Patol.*, 40, 1978, s. 69 až 71.
6. Anderson, W. A. D.: Pathology. The C. V. Mosby Company 1977.

Klíčová slova: Glykogenóza; Náhlé úmrtí.