

-

,

• •

---

.....	2
-10.....	3
.....	3
I .....	12
I ( : , -6- )....	12
Ib .....	18
Ic, Id .....	21
III ( : , , -1, 6- , - « .....	21
IV ( : , -1, 4:1, 6- , VI ( : ( ), ).....	24
IX .....	27
IX 1 IX 2 ( IX 1: - I, VIII, VIa, VIb ( ; IX 2: - II).....	29
IXb ( : / ).....	31
IXc ( : / - ).....	31
XI .....	32
- .....	32
0 ( : , ).....	34
.....	34
.....	37
.....	39
.....	39
.....	42
.....	44
.....	45
.....	46
.....	46
.....	51
.....	55





					-	-	-	-	-	
I ,	-6-	,	+	-	-	-	-	+	+	,
Ib	-6- (		+	-	-	-	-	+	+	Ia +

	- 1)									
Ic	- 2		+	-	-	-	-	+	+	Ia
II,	-1, 4- ( )	,	+	+	-	±	+	-	+	, , 2 ( )
III, (IIIa, b, c, d)	-1, 6- / 4- -D- ( - )	,	+	+	+	+	+	+	+	, ,
IV,	- 1, 4:1, 6-	,	+	+	+	+	+	-	-	, 5

	( - )									
V,	-		-	+	-	-	-	-	-	
VI,			+	-	+	+	-	+	-	
VII,			-	+	+	+	+	-	-	
IX 1	2-		+	-	+	-	-	-	-	
IXa2			+	-	-	-	-	+	+	

		,								
I b	- /	,	+	+	?	?	?	?	?	,
I	- /	,	+	+	?	?	?	?	?	,
IXd	-		-	+	?	?	?	?	?	,
X	-2		-	+	?	?	?	-	-	,
XI,			+	-	-	-	-	+	-	,



-	(GLUT2)										,	,
XI	-		-	+	-	-	-	-	-	-	,	
XII			?	+	?	?	?	?	?	?		,
XIII	3		?	+	?	?	?	?	?	?		,
XIV	-1		-	+	?	?	?	?	?	?		,
XV			-	+	?	?	?	?	?	?		,
0			+	+	-	-	-	+	-	-		,
	-	,										,
												,

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

:«?» -

.

	<b>OMIM</b>		<b>OMIM</b>	
Ia	232200	<i>G6PC</i>	613742	17q21.31
Ib, Ic	232220	<i>SLC17A4</i>	602671	11q23.3
Ic ?	232240	<i>SLC17A3</i>	611034	6 22.2
II	232300	<i>GAA</i>	606800	17q25.3
IIIa, IIIb, III , IIId	232400	<i>AGL</i>	610860	1p21.2
IV	232500	<i>GBE1</i>	607839	3 12.2
V	232600	<i>PYGM</i>	608455	11q13.1
VI	232700	<i>PYGL</i>	613741	14q22.1
VII	232800	<i>PFKM</i>	610681	12q13.11
IX 1, IX 2	306000	2	300798	22.13
IXb	261750	<i>PHKB</i>	172490	16q12.1
IXc	613027	<i>PHKG2</i>	172471	16 11.2
IXd	300559	<i>PHKA1</i>	311870	Xq13.1–q13.2
X	261670	<i>PGAM2</i>	612931	7 13
XI ,	227810	<i>SLC2 2</i>	138160	3q26.2

-				
XI ?	612933	<i>LDHA</i>	150000	11 15.1
XII	611881	<i>ALDOA</i>	103850	16 11.2
XIII	612932	<i>ENO3</i>	131370	17 13.2
XIV	612934	<i>PGMI</i>	171900	1 31.3
XV	613507	<i>GYGI</i>	603942	3q24
0 ,	240600	<i>GYS2</i>	138571	12 21.1
0 ,	611556	<i>GYS1</i>	138570	19q13.33

I

-6-

2

: Ia Ib.

Ic Id

,

.

I

.

.

I

(

:

,

,

,

-6-

)

I

—

-

,

-6-

,

I

G6PC,

-6-

,

,

,

,

-

.

I

17q21.31.

5

12,5 kb

.

Ia

80%

I

.

Ia

1:100 000–300 000.

,

-

1:20 000,

5

,

-6-

,

,

-6-

(Pi)

.

-6-

-





I . - —  
 , ; — - ;  
 , I 200 /  
 1,73 <sup>2</sup>. « » ,  
 , .

20 I . 70%

- , ,  
 . 2-  
 , . .  
 , , ,  
 - .  
 , .  
 , , ,  
 , , ,  
 , .  
 , , ,  
 , .



I .

( )

I ( . . . )

( ) .

3,0 / ), ( 7,34 ), (0,6- (3,0-10,0 / ),

(« » ), ,

, , , . , ( ) ,

( ), ( ), -

( ), ( ) .

, 2- ,

( 6- 10), 2- ,

. , —

-6- ,

-6- .

-6- .

, ,

. ,

. , I

,

:

2 .

IX .

1/4 1/2

I III, VI,

;

( )

—

( — )

),

3-4 ,

3-6 .

: « » ,  
 , , ,  
 .  
 , .  
 ( ), -  
 .  
 , ,  
 ; « »  
 .  
 , ,  
 ,  
 , ,  
 « » .  
 , , - ,  
 , - .  
 2 .

- 5  
*G6PC: Q374X, R83C, D83V, G188R 158Cdel.*

18-22 ) (

**Ib**

Ib — - ,  
 1 ( -6- )

Ib

*SLC17A4*,

1 (

-6-

),

,

.

Ib

11q23.3.

9

4

5,3 b

.

Ib

20%

I.

-6-

,

,

.

1

-6-

.

Ib

.

,

.

,

.

,

-6-

,

-6-

,

,

,

Ib.

I

.

,

I ,

Ib

,

.

-6-

-6-

,

-

,

Ib

,

,

,

-6-

.

,

Ib —

(

).

: , ,

.

.

,

Ib.

,

.

Ib

,

.

,

I ,

Ib

.

,

I

.

Ib

,

.

,

I

.

,

,

,

-

.

I

.

,

:

1000

/ ,

.

,

,

-6-

,

-6-

;

-6-

,

;

3

.

I

.

-

-

I

.

(IVS7+1G T, W118R).

**Ic, Id**

-6-

-6-

I.

2

I (I Ib),

(Ic Id)

Ic

2,

Id,

(NPT4).

3 (

GLUT7)

**III**

(

:

**-1, 6-**

«

»).

III

—

-1, 6-

4- -

4

III

: IIIa, IIIb, IIIc IIId.

III

AGL,

160

2

-1, 6-

4- -

15% ( IIIa),  
( IIIb).

-1, 6- , 4- -  
IIIc IIId , .

85 b III 1 21.2. 35 ,  
.

III 24% .  
(1:3600) III ( IIIa)  
( ),  
— 1:30.

III  
— 1:5400. 1:35.

, 1:83 000  
— 1:100 000 .  
III 1:100 000.

-1, 6-  
« ».  
- ,  
, -1, 6- .

( , )  
,  
I .

, , ,  
— .

IIIa,

IIIa

(  
,  
).

III

III

III

( . .

)

(

).

III

III

(

),



III

2-4

-1, 6-

I ,

I ,

AGL,

-1, 6-

**-1, 4:1, 6-** IV ( : , - ) .

IV — - ( - )

IV

GBE1,

-1, 4:1, 6-

IV

3 12.2.

IV

0,3%

-1, 4:1, 6-

« ».

1, 4-

« » -1,6-

IV

IV,

3-5

4

( )

( ).

:

( , ).

1, 4:1, 6-

IV

, PAS-

( . .

).

( *GBE1*).

-1, 4:1, 6-

VI ( : VI ( ), )

VI — - ,

VI *PYGL*,

VI 14q21.1.

VI

I III

I III

I III

*PYGL,*

**IX**

4

: (PHKA2), (PHKAB), (PHKG2), (CALMI).

2+

PHKA2, PHKAB PHKG2

IXa, IXb IXc

IXa ( 2-

IXa1, IXa2)

IXd (

),

1.

IX 1

IX 2

(

I,

VIII,

IX 1:

-

Vla, Vlb

IX 2: -

( II).

IX

2-

(

)

IXa

2,

2-

( IXa1)

( IXa2).

IX

Xp22.13.

25%

IXa

*b*

*b*

IXa

VI.

(IXa1, IXa2)

*PHKA2*

/ **IXb** ( :

IXb — - ,  
- /

IXb *PHKB*, -  
/

IXb 16q12.1.

IXa .

, , : , .

/ **IXc** ( - :  
).

IXc — - ,  
/ -

IXc *PHKG2*,  
/ -

IXc 16 11.2. , *PHKG2*



IXa

**XI**

XI

XI.

I

(GLUT2)

*SLC2 2,*

GLUT2.

3q26.2.

· , ·

3 10 ,

, ,

, ·

·

·

( - ), ,

·

, ( ) .

,

· , ,

·

, ,

( ) .

·

·

,

,

·

·

:

—

,

—

,

,

,

,

,

,

,

,

,

·

-

·

*LDHA,*

11 15.1.

**0** ( : , ) .

0 — - ,

‘ ‘ ,

,

,

0 — *GYS2* *GYS2,*

,



0

2006 . . .

1.

- ( , ; .);
- ( , ; );
- ( , - , , , ).

2.

- ;
- ;
- ;
- ;
- .

3.

- ;
- ;

- 
- 4. , :
- ;
- ;
- ;
- ;
- .
- 5. , :
- ( , , , .);
- ( -1, 6- , .);
- ( , , « » .);
- ( , - - - - - , - - - , .);
- ( ). , , 1- , , ( , ) ( , ). , .





I , - , , , ,  
 ,  
 2007 . ( )  
 — «WMHM20».  
 2,0 / ( )  
 Ia, Ib III  
 ( )  
 ).  
 WMHM20 9 ( 7  
 ),  
 ,  
 ,  
 5-6.00 , ,  
 , , 2- , ,  
 , . 22-23.00 ,  
 . 24

(I ) (III, VI IX ).

. 3.

3.

	( )							%
	1-3	4-6	7-10	11-13		14-17		
<i>I</i>								
, ,	64	82	98	114	104	124	108	17
, ,	28	36	43	50	46	55	48	17
, ,	248	317	378	443	402	483	419	66
, ,	1540	1971	2351	2749	2502	3000	2607	100
<i>III, VI IX</i>								

,	75	96	115	134	122	146	127	20
,	41	53	63	74	67	81	70	25
,	207	261	315	368	337	402	349	55
,	1538	1957	2349	2746	2505	3000	2603	100
,	53	68	77	90	82	98	90	14
,	53	68	79	92	84	100	90	31
,	212	272	335	390	335	425	360	55
,	1540	1970	2350	2750	2500	3000	2600	100

5-20%

40-80

, —  
 .  
 ( ), , . . .  
 , , , .  
 5, , ,  
 , , ,  
 . ( , ,  
 ), , ,  
 . , ,  
 : , ,  
 ( ), ( ), , , ,  
 , , , , ,  
 , , , , ,  
 ( , , ,  
 ).  
 , , , ,  
 , , , , 1,5%, , ,  
 5-10%, , , ,  
 , , , ,  
 ( , , , , , , ),  
 ( — ), , ( ), ,  
 , , , - , ( ),

,  $1/2$  , , ,  
 ( , , , , ) 3-  
 4 . . ( ).  
 I -  
 1 ,  
 ( , ; , ).  
 III I,  
 , III  
 , .  
 , .  
 , ( ,  
 ), III — .  
 ,  
 ( , ) .  
 : 8-10  
 / . , -  
 , -  
 ( I ) .  
 , - .  
 , - .

( , .)

( , ,  
) , .

4 ) (5-10 8-12 ). (1-2 /

( , ).

(10 / , 3 ).

10 / , ,

, ( , ),

( 8-10 / )

( - )

Ib

2-3-

5 /

( )

( ),

( ),

( ).

5-

( ,

6- )

Ib.

(

)

Ib,

,

,

.

.

-

(

)

( 1 )

24-48 . -

.

,

.

( ),

,

,

,

,

III IV

.

,

,

,

,

,

,

.

.

,

:

,

,

,

,

.

,

,

.

Ib,

Ib

-6-

Ib,

-6-

(

).

Ib

Ib

250

;

;

( )

Ia,

Ia

Ib,

I

/

Ib

III

IV

5

VI IX

II

2

3

:

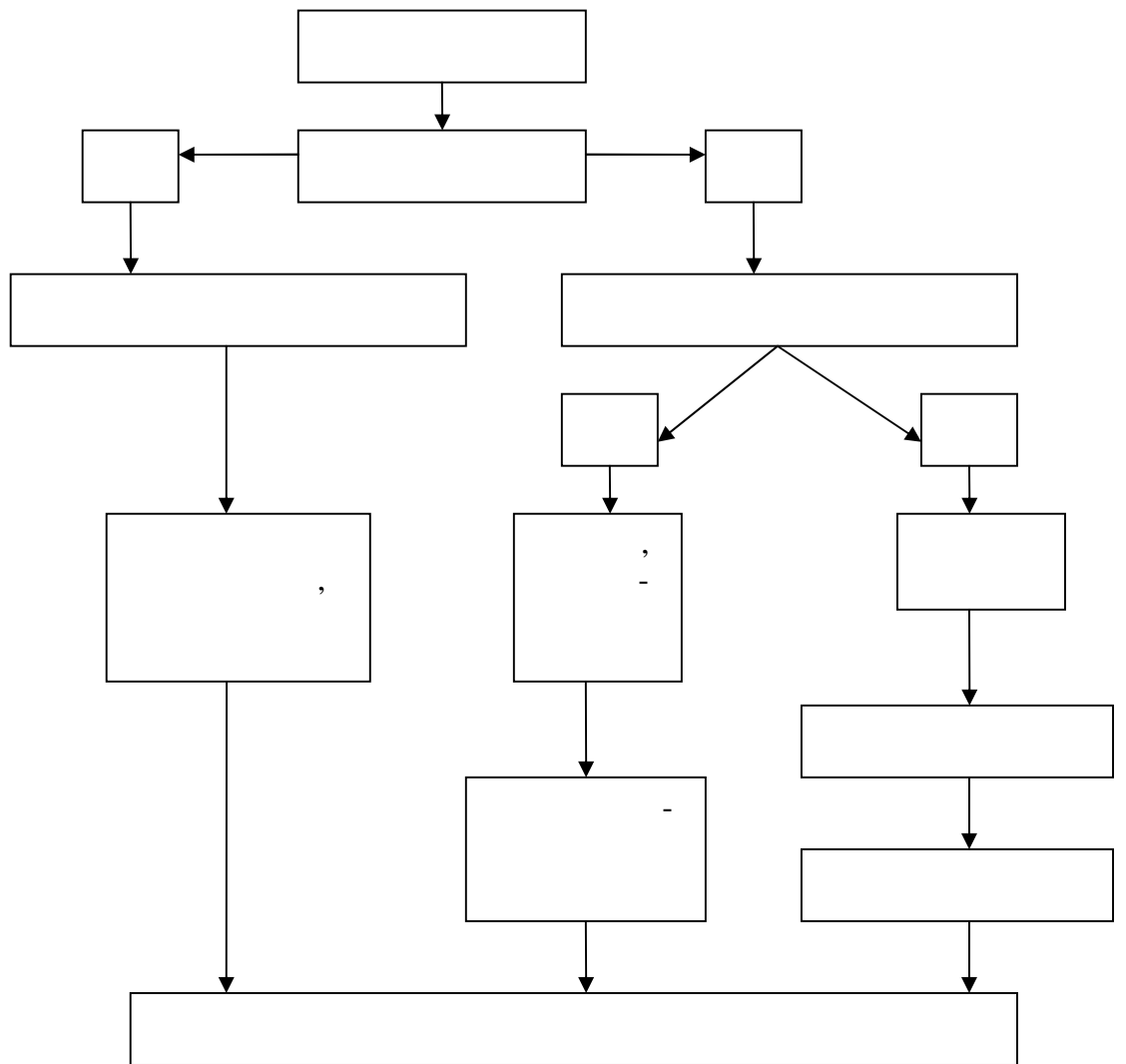








( .1.).



.1.

.



	« »
	, PAS-
-	
	/
	-1, 6- / 4- -
	,
	IIIa IIIb
	,

**IV**

	-
	<i>GBE1</i> , -1, 4:1, 6-
-	
	— PAS-
	—
	- ( ) ( - )
	-1, 4:1, 6-

	—
	,
	5
	-
	,
	<i>GBE1</i>

**VI**

	-
	<i>PYGL,</i>

**IXa1 IXa2**

	-
	<i>PHKA2,</i> 2-
	-
	) ( IXa1
	,

**IXb**

	-
	<i>PHKB,</i> -
	,




**XII**

	-
	<i>ALDOA,</i>

**0** ,

	-
	<i>GYS2,</i>

1. Visser G., Rake J.P., Labrune P., Leonard J.V., Moses S., Ullrich K., Wendel U., Smit G.P. Consensus guidelines for management of glycogen storage disease type 1b - European Study on Glycogen Storage Disease Type 1. Eur. J. Pediatr. 2002; 161, Suppl. 1: S120-123.
2. Rake J.P., Visser G., Labrune P., Leonard J.V., Ullrich K., Smit G.P. Guidelines for management of glycogen storage disease type I - European Study on Glycogen Storage Disease Type I (ESGSD I). Eur. J. Pediatr. 2002; 161, Suppl. 1: S112-119.
3. Kishnani P.S., Austin S.L., Arn P., Bali D.S., Boney A., Case L.E., Chung W.K., Desai D.M., El-Gharbawy A., Haller R., Smit G.P., Smith A.D., Hobson-Webb L.D., Wechsler





