

УДК 616-008.934.586.3-055.5

В.С. Хільчевська  
М.І. Поліщук  
Н.К. Бозуцька  
Л.В. Колюбакіна

## ВИПАДОК ХВОРОБИ ГІРКЕ У ДИТИНИ РАНЬОГО ВІКУ

Буковинський державний медичний  
університет, м. Чернівці

**Ключові слова:** діти, глікогеноз,  
хвороба Гірке.

**Резюме.** Глікогеноз I типу - рідкісне спадкове захворювання, що являє собою гепаторенальну форму хвороби накопичення глікогену. В статті наведені дані літератури про етіологію, патогенез, клінічну картину, можливості діагностики й лікування захворювання. Представлено клінічний опис хвороби Гірке в дитини раннього віку.

Глікогеноз типу I (синоніми: недостатність глюкозо-6-фосфатази, хвороба Гірке, глікогенова гепатонєфромегалія) - спадкова ферментопатія, зумовлена відсутністю або недостатністю фермента глюкозо-6-фосфатази, який бере участь у розщепленні депонованого глікогену, внаслідок чого останній накопичується в печінці й нирках. Синдром уперше був описаний von Gierke в 1929 році як поспадання збільшеної печінки і порушення метаболізму глікогену. Ферментний дефект встановлений E. Coggi в 1952 році. Діагностичними критеріями патології виступають відставання в рості, гепатомегалія, нефромегалія, гіпоглікемія, гіперлактацидемія [7].

Загалом за дефектом того чи іншого ферменту відомо більше 10 типів глікогенової хвороби. Глікогеноз I типу трапляється з частотою 1 випадок на 100 тис. новонароджених, а питома вага серед усіх глікогенозів становить 25% [3]. Однак клінічний перебіг саме цієї форми вважається найтяжчим. Тип успадкування - аутосомно-рецесивний, ген локалізований на 17q21 [4,7].

Глікогеноз I типу обумовлений дефектом глюкозо-6-фосфатази, яка каталізує розпад глюкозо-6-фосфату на фосфат і глюкозу, що є кінцевим етапом у процесах глікогенолізу і глікогенезу. В нормі глюкозо-6-фосфат, який утворюється в процесі метаболізму глікогену, в печінці під дією глюкозо-6-фосфатази перетворюється у вільну глюкозу, яка надходить у кров. У м'язах, які не містять глюкозо-6-фосфатази, глюкозо-6-фосфат використовується для власних енергетичних потреб, окиснюючись аеробним та анаеробним шляхом до лактату [1,6].

При глікогеновій хворобі печінка не здатна виконувати функцію глюкозо-гомеостатичного органа. Швидко падіння рівня глюкози в крові, що фізіологічно відбувається в перші декілька годин після народження (рефлекторне споживання материнської глюкози), не може компенсуватися

звичайними гомеостатичними механізмами. Таким чином, дефіцит глюкози зростає. Наслідком тяжкої гіпоглікемії можуть бути судоми, апное, ціаноз, ушкодження ЦНС [3,10]. Дефіцит глюкозо-6-фосфатази зумовлює утворення з глюкозо-6-фосфату лактату. Лактатемія прямо пропорційна ступеню стимуляції розпаду глікогену. Акумуляція молочної кислоти в крові спричиняє ацидоз з великою аніонною різницею (anion gap):

$$\text{Anion gap} = [\text{Na}^+] - ([\text{Cl}^-] + [\text{HCO}_3^-]) = 12 \pm 4 \text{ мекв/л}$$

У нормі концентрація аніонів в крові дорівнює концентрації катіонів, зменшення в плазмі бікарбонатів збалансовано підвищенням концентрації інших аніонів. Збільшення величини "anion gap" свідчить про підвищення в крові невимірюваних аніонів, тобто про ацидоз [11]. Тяжка гіпоглікемія стимулює секрецію гормонів мозкової речовини наднирникових залоз, які активують ліпопротеїліпазу і звільняють кількість жирних кислот. Останні в свою чергу транспортуються до печінки, де використовуються для синтезу тригліцеридів і виводяться з печінки як ліпопротеїди низької густини. Навіть при значній гіпоглікемії у пацієнтів з I типом глікогенозу не розвивається значний кетоз, оскільки надлишок ацетил-коензиму А (CoA), який виникає внаслідок гліколізу, активує ацетил CoA карбоксилазу, що стимулює утворення малоніл CoA на першому етапі синтезу жирних кислот. Малоніл пригнічує транспорт жирних кислот у мітохондріях, тому їх  $\beta$ -окиснення і виділення енергії для підтримки клітин не виникає. Ці причини поглиблюють зменшення рівня глюкози і пояснюють відсутність кетонів тїл [9,11].

Діти відразу після народження виглядають здоровими, проте хвороба маніфестує вже з перших днів життя у вигляді гепатомегалії. Печінка впродовж першого року життя м'яка при пальпації, потім стає щільною внаслідок розвитку дистрофії гепатоцитів та їх заміщення сполучною тканиною. Характерний зовнішній вигляд хворого:

© В.С. Хільчевська, М.І. Поліщук, Н.К. Бозуцька, Л.В. Колюбакіна, 2008

маленький зріст - постійна ознака хвороби Гірке, повні щоки, кругле лялькоподібне обличчя, ксантоми, великий живіт, обумовлений гепатомегалією та гіпотонією м'язів черевного пресу, тонкі кінцівки. На шкірі можуть спостерігатися численні екхімози, турбують носові кровотечі, що є наслідком дисфункції тромбоцитів [3]. М'язи атрофовані, їх тонус знижений. З боку суглобів й нирок можливі ознаки подагри внаслідок порушення пуринового обміну з появою гіперурикемії [7, 10].

Внаслідок відкладення глікогену нирки також збільшуються в розмірах. Маніфестація циркових ускладнень починається з прихованої клубочкової гіперфільтрації, яка передує розвитку протеїнурії, що може перерости в циркову недостатність. Також можуть спостерігатися гіперкальційурія, нефрокальциноз і утворення каменів у сечовивідних шляхах [7]. Пошкоджена функція нирок у деяких хворих є причиною виникнення артеріальної гіпертензії. Вважається, що дисліпідемія може стати причиною виникнення панкреатиту, атеросклерозу та серцево-судинних ускладнень. Легенева гіпертензія - рідкісне ускладнення і прогноз його виникнення надзвичайно несприятливий. Серед ускладнень виділяють також печінкову аденому з ризиком малигізації, анемію, остеопнію з переломами [1].

Діагностика хвороби Гірке включає лабораторні, функціональні та інструментальні методи дослідження. У загальному аналізі крові виявляються анемія, нейтропенія, тромбоцитопенія. Дослідження функцій печінки і нирок включає кількість сечової кислоти в крові, сечовини, кліренс креатиніну, рівень білірубіну та трансаміназ. Функціональні проби печінки в частини хворих порушені, виявляється помірний цитолітичний синдром. Коагулограма може виявляти зменшення фібриногену та інших факторів зсідання крові. Обов'язковим є проведення УЗД нирок, печінки [2,3]. "Золотим" стандартом діагностики є морфологічне дослідження біопсійного матеріалу за допомогою гістоферментативних методів. При гістологічному дослідженні виявляються великі гепатоцити, що містять глікоген і жирові краплі, накопичення глікогену в їх ядрах. У біоптаті печінки визначають зниження або відсутність активності глюкозо-6-фосфатази [8].

До специфічних функціональних методів діагностики глікогенозу відносяться проба з глюкозагом (1 мг/м<sup>2</sup> поверхні тіла), при якій гіпоглікемія не зменшується, проте збільшується кількість лактату в крові, та адреналінова проба, заснована на дослідженні інтенсивності глікогенолізу в печінці після підшкірного уведення 0,1% розчину адреналіну (з розрахунку 0,03 мл/кг дітям

до 2 років). Вміст глюкози в крові визначають перед ін'єкцією адреналіну та кожні 20 або 30 хвилин після неї впродовж трьох годин. При глікогеновій хворобі рівень підйому глюкози незначний або не відмічається. У частини хворих може спостерігатися гіпоглікемія у відповідь на подразнення адреналіном інсулярного апарату [5].

Терапія хвороби Гірке базується на попередженні гіпоглікемії шляхом тривалого постійного назогастрального годування або призначення дієти, збагаченої на вуглеводи. У лікуванні важливе місце посідає дієта, спрямована на уникнення метаболічних розладів, запобігання ускладнень з боку нирок і печінки, досягнення зросту згідно вікової норми. Лікування складається з частого годування, безперервного нічного ентерального живлення, вживання вуглеводів, що повільно всмоктуються, і обмеження фруктози і галактози, які можуть посилювати гіперлактатемію та сприяти наростанню ацидозу [8]. Калорійність добового раціону має бути суворо контрольована, тому що недостатнє харчування не корегує метаболічні порушення (гіпоглікемію, гіперлактатемію, гіперурикемію), а надлишкове - збільшує накопичення глікогену, гепатомегалію, гіперліпідемію, сприяє розвитку ожиріння. Дієта повинна містити велику кількість складних вуглеводів (60-65% ккал від добової калорійності) і малу кількість ліпідів (20-25% від добової калорійності) [10]. Для немовлят корисні часті годування і уведення безперервно через назогастральний зонд їжі, забезпечуючи споживання 8-10 мг глюкози/кг/хв, потім 5-7 мг/кг/хв.

Додаткова терапія включає вітаміни, кальцій для попередження остеопенії і алопуринол для нормалізації рівня сечової кислоти в крові. Для корекції анемії застосовують препарати заліза.

Ефективність лікування оцінюється за допомогою динаміки наступних показників: крива росту, ступінь гепатомегалії, артеріальний тиск, рівень глюкози в крові більше 3,5 ммоль/л, лактат сечі менше 0,6 ммоль/л в нічній і денній сечі, тригліцеридемія, холестеринемія, урикемія, протеїнурія і загальний аналіз крові.

Якщо дієтотерапія виявляється не ефективною, найбільш радикальним методом лікування ускладнень є трансплантація печінки. Трансплантація печінки корегує гіпоглікемію та інші біохімічні показники, але не нормалізує кількість нейтрофілів та не запобігає ураженню нирок. Глікемія має підтримуватися перфузіями 10% розчину глюкози в передопераційному періоді та впродовж оперативного втручання. Заборонено застосовувати розчини, що містять лактат (наприклад, розчин Рінгера лактат). Пацієнти, які пройшли терапію з досягненням клінічного й лабораторного оду-

жання, підлягають диспансерному нагляду з повним медичним оглядом кожні 6 місяців [7].

Диференційний діагноз проводиться з іншими типами глікогенозів, гепатомегалією різної етіології. Прогноз при хворобі Гірке залежить від суворого дотримання дієти, режиму харчування, запобігання ускладнень, однак щодо одужання й життя він залишається сумнівним. Тривалість життя обумовлюється функціональним станом та глибиною метаболічних порушень серцевого м'яза.

Наводимо приклад клінічної картини та діагностичного диференційного пошуку хвороби Гірке у дитини раннього віку. Хлопчик Н., віком 1 рік 3 місяці, поступив у гастроентерологічне відділення дитячої клінічної лікарні зі скаргами з боку матері на великі розміри живота в дитини, нестійкі випорожнення, загальну слабкість, в'ялість, адинамію, випадіння волосся на голові.

**Анамнез захворювання та життя.** Хлопчик народився від II доношеної вагітності, що перебігала з загрозою переривання в I та II триместрах, від II пологів шляхом кесарового розтину з масою тіла 3800 г. Внаслідок гіпогалактії в матері перебував від народження на штучному вигодовуванні, до 5 місяців корекції харчування не проводили, прикорм не вводили. Психомоторний розвиток впродовж 1-го півріччя життя відповідав віку. Надалі спостерігалися певні труднощі в оволодінні епікризових моторних навичок (самостійне стояння, ходіння, зміна положення в ліжку з лежачого на сидяче). З перенесених хвороб - часті ГРВІ, уроджений стридор, нестійкі випорожнення від народження. Періодично приймав курси оспамоксу, ніфураксазиду, хілаку-форте, симбітеру, дуфалаку, креону.

При обстеженні дитини у віці 4 місяців лікар-педіатр уперше виявив гепатомегалію, при біохімічному дослідженні сироватки крові визначено рівень АЛАТ - 2,2 мкмоль/год.мл, АСАТ - 1,2 мкмоль/год.мл, тимолової проби - 6,0 од., глюкози - 4,5 ммоль/л. У відділенні кишкових

інфекцій ОДКЛ №1 проведено комплексне клінічно-параклінічне обстеження, зокрема: бактеріальний посів калу - патогенної кишкової групи не виділено, маркери вірусних гепатитів в крові не визначені, УЗД органів черевної порожнини і нирок - збільшення розмірів печінки, ехогенність печінки підвищена, реактивні зміни нирок.

Після консультацій вузьких спеціалістів (хірург, нефролог, уролог) для з'ясування етіології гепатомегалії дитина у віці 5,5 місяців уперше була направлена в гастроентерологічне відділення МДКЛ. Середньотяжкий стап при поступленні обумовлений кишковою диспепсією, зниженим апетитом, в'ялістю, неспокійним сном. При огляді одразу звертали на себе увагу блідість шкірних покривів, паратрофія (маса тіла 9 кг), збільшений в розмірах живіт, дещо асиметричний за рахунок правої половини, при пальпації м'який, не болючий. Печінка по правій середньоключичній лінії визначалася на 3 см нижче пупка, по середній лінії - на рівні пупка, помірно ущільнена, край гострий. У загальному аналізі крові - нормохромна анемія легкого ступеня. Біохімічне обстеження сироватки крові: глюкоза - 4,6 ммоль/л, загальний білірубін - 15,2 мкмоль/л, загальний білок - 75,5 г/л,  $\beta$ -ліпопротеїди - 100 од., АЛАТ - 1,11 мкмоль/год.мл, АСАТ - 0,88 мкмоль/год.мл, тимолова проба - 1,9 од. УЗД-картина: збільшення розмірів правої й лівої часток печінки, ехогенність дещо підвищена, контур рівний, край гострий, ехоструктура дрібнозерниста, ознак спленомегалії та портальної гіпертензії не виявлено. На підставі проведеного обстеження хлопчику виставлений клінічний діагноз: перинатальний гепатит нез'ясованої етіології, полідефіцитна анемія I ст. Хлопчик отримав лікування: галстена, креон, протекфлазид, вітамін Е, вітамін А+Д3, карсил, фламін.

Для уточнення діагнозу й визначення подальшої тактики лікування дитина була направлена до Інституту педіатрії, акушерства та гінекології м.Києва, де на підставі комплексного клінічно-па-

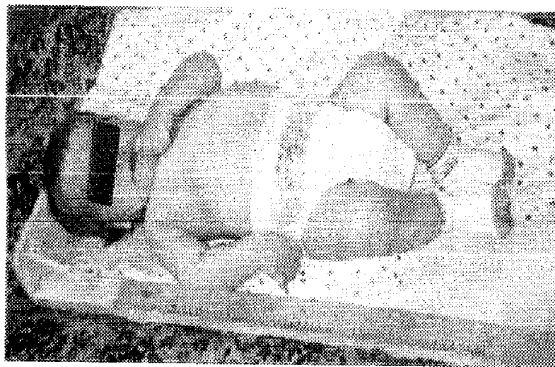
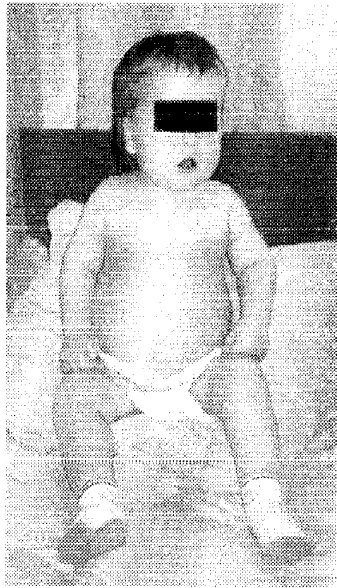


Рис.1. Хвороба Гірке. Дитина віком 1 рік 3 міс



**Рис. 2.** Збільшений живіт у дитини з хворобою Гірке

раклінічного обстеження з використанням адреналінового тесту виставлено клінічний діагноз: глікогеноз I типу (хвороба Гірке). Наводимо результат адреналінового тесту (0,1% розчин адреналіну 0,25 мл п/ш): глюкоза натще - 0,44 ммоль/л, через 20 хв після ін'єкції адреналіну - 0,25 ммоль/л, через 40 хв - 0,12 ммоль/л, через 60 хв - 0,10 ммоль/л, впродовж наступних 2 годин - не визначалась.

**Об'єктивне обстеження.** Стан хлопчика на момент поступлення тяжкий, зумовлений основним захворюванням, кишковими розладами, в'ялістю, неспокійним сном. Шкірні покриви блідо-рожеві, чисті, пастозність м'яких тканин, випадіння волосся на голові, кругле обличчя, збільшення підшкірно-жирового шару в ділянці обличчя, тулуба. Показники фізичного розвитку: маса тіла - 13 кг (показник вище за середній за регіональним віко-статевим перцентильним стандартом), довжина тіла - 76 см (вкрай низький показник), обвід голови - 50 см (високий показник), обвід грудної клітки - 50 см (середній показник). Обвід живота становив 60 см та мав тенденцію до збільшення за рахунок гепатомегалії (Рис. 1). У довжині тіла після року позитивної динаміки не спостерігалось. Фізичний розвиток хлопчика розцінено як низький, різко диспропорційний з надлишком маси тіла, що є патогномонічним для глікогенозу I типу. Дитина самостійно не сиділа, не ходила, виявлялася дифузна м'язова гіпотонія. Над легенями пuerильне дихання. Тони серця ритмічні, звучні. ЧСС - 120 уд. за хв. Живіт при огляді збільшений в розмірах, при пальпації здутий, не болючий (Рис. 2). Печінка пальпується по правій середньоключичній лінії на рівні пупка,

помірно ущільнена, край заокруглений. Випорожнення розріджені, 5-7 разів на день, світло-жовтого кольору, з неперетравленими домішками, вкрапленнями крохмалу.

**Додаткові методи обстеження.** У загальному аналізі крові: еритроцити - 3,7 Т/л, гемоглобін - 101 г/л, КР-0,87, лейкоцити - 9,8 Г/л, еозинофіли - 8%, палочкоядерні - 6%, сегментоядерні - 43%, лімфоцити - 39%, моноцити - 4%, ПЛОФ - 4 мм/год. У загальному аналізі сечі: рН=6,0, білок, цукор не виявлені, епітелій - 2-4 в п/з, лейкоцити - 4-7 в п/з, оксалати ++. Копрограма: м'язові волокна +, нейтральний жир +++, жирні кислоти ++, непереварена клітковина ++, мила +, лейкоцити - 5-7 в п/з, епітелій - 2-3 в п/з, я/глист не виявлено. Біохімічне обстеження сироватки крові: глюкоза - 2,4 ммоль/л, загальний білірубін - 16,2 мкмоль/л, АЛІАТ - 2,90 мкмоль/год.мл, АСАТ - 1,30 мкмоль/год.мл, тимолова проба - 8,0 од., сечовина - 2,7 ммоль/л, креатинін - 56,8 мкмоль/л, загальний білок - 72,0 г/л, кальцій - 2,55 ммоль/л, хлор - 99 ммоль/л. Ліпидограма:  $\beta$ -ліпопротеїди - 175 од. (норма - 35-55 од.), загальний холестерин - 6,2 ммоль/л (верхня межа норми), тригліцериди - 7 ммоль/л (норма до 2,2 моль/л). "Ревмопроби": С-реактивний протеїн - негативний, сіалові кислоти - 135 од., серомукоїд - 3,6 од. Протеїнограма: загальний білок - 72 г/л, альбумін - 59%, глобуліни - 41% ( $\alpha$ 1-7%,  $\alpha$ 2-15%,  $\beta$ -9%,  $\gamma$ -10%). Коагулограма: протромбіновий час - 18 с, протромбіновий індекс - 83,3%, час рекальцифікації - 115 с, фібриноген А - 2,88 г/л, фібриноген В - негативний.

Дослідження гормонів щитоподібної залози: ТТГ - 5,4 мкмоль/мл (норма - 0,23-3,4 мкмоль/мл), тироксин - 40 нмоль/л (норма - 53-158 нмоль/л), АТ до тіроглобуліну - 21 Од/мл (норма - до 65 Од/мл). УЗД щитоподібної залози: розміри не змінені, структурних змін не виявлено.

УЗД органів черевної порожнини та нирок: печінка - права частка - 129/92 мм, ліва частка - 117/86 мм, ехогенність підвищена, контур рівний, край заокруглений, ехоструктура однорідна дрібнозерниста, судинний малюнок збіднений, діаметр ворітної вени - 7 мм, печінкових вен - 3 мм, жовчний міхур - форма продовгуваста, 78\*21 мм, товщина стінки до 1 мм, кількість осаду незначна, підшлункова залоза - контур чіткий, рівний, структура однорідна, розміри - 10-9-9 мм, контур селезінки чіткий, рівний, 93/33 мм, структура однорідна, ехогенність не змінена; нирки збільшені в розмірах, контури чіткі, рівні, ехогенність паренхіми підвищена, ехоструктура неоднорідна.

Ехо-кардіографія: серце розташоване вертикально, розміри порожнин не збільшені, тимомегалія, паренхіма тимуса помірно ущільнена.

Консультація невролога: вторинна міопатія на фоні основного захворювання. Електронейроміографія: швидкість проведення збудження по нервах нижніх кінцівок реєструється на межі норми; сила скорочення дистальних м'язів знижена на 35-40%; дистальна латенція підвищена; реєструється зниження амплітуди М-відповіді по m.deltoides, m.biceps brachii - зниження сили скорочення м'язів плечового поясу на 30-40%; функція серединного нерва не порушена. Нейросонографія: даних за внутрішньочерепну гіпертензію немає.

**Клінічний діагноз:** Глікогеноз I типу (хвороба Гірке). Вторинна міопатія. Полідефіцитна анемія I ступеня. Гіпотиреоз. Тимомегалія. Синдром порушеного кишкового всмоктування.

**Лікування.** Лікування дитини перш за все базувалося на дієті з обмеженням жирів, підсиленням вуглеводним харчуванням (додавання до раціону глюкози, кукурудзяного крохмалу) з проведенням добового моніторингу рівня глюкози крові за допомогою глюкометра. Патогенетично використовувалася гормонотерапія: преднізолон в малих дозах (0,5 мг/кг в два прийоми з поступовим зменшенням добової дози до 5 мг), L-тироксин у дозі 12,5 мг одноразово під контролем ЧСС, симптоматична терапія (лецитин, хепель, вітамін Е, "Мультитабс А+Д<sub>3</sub>+С", АТФ-лонг, йодомарин, есенсіале, ліпоєва кислота, креон, фламін).

Результатом лікування, враховуючи генез та прогноз захворювання, стало тимчасове покращання загального стану, апетиту, дитина стала більш жвавою, активною, збільшились перерви між годуваннями, тривалість нічного сну, рівень глюкози утримувався в межах 3,3-4,0 ммоль/л.

Отже, представлений випадок хвороби Гірке у дитини раннього віку наочно відображає поліорганичність ураження, складність ранньої діагностики та недосконалість існуючого лікування, що визначає актуальність патології в клінічній практиці педіатрів та вимагає детального ознайомлення з нею лікарів різних спеціальностей.

**Література.** 1. Гнилицкая В.Б., Митрофанов А.Н., Кеденко Л.А., Христуленко А.Л. Случай болезни Гирке // Лікарська справа. Врачебное дело. - 2001. - №3. - С.138-141. 2. Дворяковская Г.М., Уварова Е.В., Дворяковский И.В. и др. Роль ультразвуковой диагностики при обследовании детей с печёночной формой гликогенозов // Ультразвуковая и функциональная диагностика. - 2002. - №4. - С.53-59. 3. Делягин В.М., Чибисов И.В., Нарычева И.А. и др. Проблемы ранней диагностики гликогенозов // Педиатрия. - 1993. - №3. - С.79-84. 4. Клінічна генетика / Т.В. Сорокман, В.П. Пішак, І.В. Ластівка, О.П. Волосовець, Р.Є. Булик. - Чернівці: Медуніверситет, 2006. - 449 с. 5. Клиническое исследование ребёнка / Еренков В.А. - К.: "Здоров'я", 1984. - 336с. 6. Мецишен І.Ф., Яремій І.М. Особливості обміну речовин у дітей: Навчальний посібник. - Чернівці: ПП Місікевич, 2004. - 112с. 7. Мислицький В.Ф., Пішак В.П., Прохлев В.І. Спадкові синдроми. Епонімічний словник-довідник. - Чернівці: Прут, 1998. - 312с. 8. Подымова С.Д. Болезни печени. - М.: ОАО "Издательство "Медицина", 2005. - 768с. 9. Попович Ю.І., Чистова Л.В., Чибисов И.В. Механизмы патологической адаптации при I типе гликогенной болезни // Болезни печени у детей. - Ташкент, 1987. - С.43-46. 10. Столярова С.А., Дубовая Т.Н. и др. Гипогликемические состояния у детей // Лечащий врач. - 2002. - №12. - С.54-57. 11. Froissart R. Maire I. Glycogenosis type I or von Gierke's disease. Orphanet encyclopedia. 2002; 37: 680-92.

#### СЛУЧАЙ БОЛЕЗНИ ГИРКЕ У РЕБЁНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА

*В.С. Хильчевская, М.И. Полищук, Н.К. Богуцкая, Л.В. Колюбакина*

**Резюме.** Гликогеноз I типа - редкое наследственное заболевание, представляющее собой гепаторенальную форму болезни накопления гликогена. В статье изложены данные литературы об этиологии, патогенезе, клинической картине, возможностях диагностики и лечения заболевания. Представлено клиническое описание гликогенноза I типа у ребёнка раннего возраста.

**Ключевые слова:** дети, гликогеноз, болезнь Гирке.

#### CASE OF GIERKE'S DISEASE IN A CHILD OF EARLY AGE

*V.S. Khilchevska, M.I. Polishchuk, N.K. Bogutska, L.V. Colyubakina*

**Abstract.** Glycogenosis type I is a rare hereditary disease representing the hepatorenal form of the disease of glycogen accumulation. Literary data about etiology, pathogenesis, clinical presentation, diagnostics opportunities and treatment of the disease are adduced. The clinical description of glycogenosis type I in the child of early age is presented.

**Key words:** children, glycogenosis, Gierke's disease.

**Bukovinian State Medical University (Chernivtsi)**

*Clin. and experim. pathol. - 2008. - Vol.7, №2. - P.138-142.*

*Надійшла до редакції 21.04.2008*

Рецензент - доц. І.В. Ластівка