Amylo-1,6-Glukosidase

K. J. Lackner¹ und D. Peetz²

¹Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin,
Universitätsmedizin Mainz, Mainz, Deutschland

²Institut für Labormedizin, Helios Klinikum Berlin-Buch,
Berlin, Deutschland

Englischer Begriff amylo-1,6-glucosidase

Definition Multifunktionelles Enzym, das auch als „debranching enzyme“ bezeichnet wird. Zwei Aktivitäten im Glykogenabbau: Amylo-1,6-Glukosidase (EC 3.2.1.33) und

1,4- α -D-Glucan:1,4- α -D-Glucan 4- α -D-Glykosyltransferase (EC 2.4.1.25).

Beschreibung Defekte des Enzyms (Molmasse ca. 175 kDa) sind ursächlich für die Glykogenspeicherkrankheit Typ III mit Hepatomegalie, rezidivierenden Hypoglykämien, Wachstumsretardierung und Myopathie. Für die definitive Diagnose kann die Bestimmung der Enzymaktivität in Leber- oder Muskelbiopsien erforderlich sein.

Literatur

Wolfsdorf JI, Weinstein DA (2003) Glycogen storage diseases. Rev Endocr Metab Disord 4:95–102