**GLICOGENOSI DI TIPO 9**

**Che cos’è e come si manifesta?**

La glicogenosi di tipo 9 (o da deficit di fosforilasi chinasi epatica e muscolare) è un difetto genetico benigno del metabolismo del glicogeno, ovvero lo zucchero conservato dalle cellule come riserva energetica per l’organismo. Questi pazienti presentano fegato ingrossato e riduzione del tono muscolare. Possono inoltre verificarsi episodi di ipoglicemia solo dopo digiuno prolungato. I sintomi migliorano con l'età e tendono a scomparire in età adulta.

**Come si trasmette?**

La glicogenosi di tipo 9 è dovuta alle mutazioni del gene PHKB, che contiene le informazioni per una delle quattro componenti dell’enzima fosforilasi chinasi (PhK). Questo enzima svolge un ruolo chiave nel metabolismo degli zuccheri, in quanto scinde le lunghe molecole di glicogeno in singole unità di glucosio facilmente utilizzabili dall’organismo. La trasmissione della malattia è autosomica recessiva, sono cioè necessarie due copie del gene mutato per sviluppare i sintomi.

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi biochimica può essere effettuata misurando l'attività dell’enzima PhK sulle biopsie del fegato o del muscolo. Le analisi genetiche sono utili per confermare o effettuare la diagnosi.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

La maggior parte dei pazienti non necessita di trattamento; alcuni invece possono avere bisogno di alimenti a base di amido di mais. La prognosi è buona.