

告示	番号	68	先天性代謝異常
	疾病名	糖原病 IV 型	

糖原病 IV 型

とうげんびょうよんがた

概念・定義

糖原病 IV 型はグリコーゲン分枝鎖酵素欠損による常染色体遺伝性疾患で、組織に分枝鎖の少ないアミロペクチン様グリコーゲンが蓄積する。肝脾腫、筋力低下などを発症する。肝臓や筋の組織病理での特徴的な所見から診断に至ることが多い。臨床病型には①肝型（重症肝硬変型）②非進行性肝型 ③致死新生児神経・筋型 ④幼児筋・肝型 ⑤成人型（ポリグルコサン小胞体病）がある。

症状

① 肝型（重症肝硬変型）は、低血糖は認めず、乳児期に進行する肝不全、肝硬変、脾腫、筋緊張低下を示す。肝硬変、門脈圧が徐々に亢進する。② 非進行性肝型は、肝機能異常のみで肝硬変を示さない。③ 致死新生児神経・筋型は、胎児期の無動や、生下時から重度の筋緊張低下筋力低下などの神経症状をきたし、致死性の経過をとる。④ 幼児筋・肝型

は筋力低下および肝機能異常をきたす。⑤ 成人型は 40 歳以降に認知症や神経症状を呈する。

治療

治療は対症療法を行う。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_5_68.html