

告示	番号	71	先天性代謝異常
	疾病名	糖原病 VII 型	

糖原病 VII 型

とうげんびょうなながた

概念・定義

糖原病 VII 型 (Tarui 病) は筋ホスホフルクトキナーゼ欠損症の欠損により発症する常染色体劣性遺伝性疾患であり、1965 年に垂井らにより初めて報告された。骨格筋の筋収縮に必要な ATP の供給が不足し、運動不耐、運動時痛性筋けいれん、横紋筋融解症 (ミオグロビン尿症) が生じる。溶血がしばしば認められる。

症状

運動不耐、運動時痛性筋けいれん、横紋筋融解症、ミオグロビン尿症。強い短時間の等尺性運動でそれらの筋症状が誘発される。発症の時期は幼児期から成人まで様々である。糖原病 V 型で見られる“セカンドウィンド現象”は出現しない。溶血がしばしば認められる。乳児期発症例や、筋症状を認めず溶血所見のみを示す症例も報告されている。

治療

横紋筋融解症、腎機能障害の急性期には、大量輸液、高カリウム血症対策と尿アルカリ化、急性腎不全に対しては血液透析などを行う。筋症状や筋崩壊の予防のために、重量挙げなどの強い等尺性の運動を避ける。運動耐性に対して、糖原病 V 型で効果がある運動前のショ糖摂取は糖原病 VII 型では効果を示さない。

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/8_5_71.html