

告示	番号	72	先天性代謝異常
	疾病名	糖原病 IX 型	

糖原病 IX 型

とうげんびょうきゅうがた

概念・定義

糖原病 IX 型は加リン酸分解によりグリコーゲンの α -1.4 結合を切断し、グルコース-1-リン酸が生成される反応を触媒するグリコーゲンホスホリラーゼを b (非活性型) から a(活性型)に変換する酵素、ホスホリラーゼキナーゼの欠損症である。異常を生じるサブユニットと発現臓器により分類される少なくとも 4 つの病型が知られ、X 連鎖性肝型の IXa 型 (別名 X 連鎖性肝型糖原病、X-linked liver glycogenosis; XLG) が最も多い。

症状

IXa, IXb, IXc 型では、空腹時の低血糖症状、肝腫大、腹部膨満、人形様顔貌、低身長、成長障害を発症する。低血糖は一般に I 型糖原病に比し軽度である。IXb 型とは IX d 型では筋症状が出現し、IXb 型では運動の遅れなど軽度のみオパチー症状を伴う。IX d 型では、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引き起こされる。

治療

IXa, IXb, IXc 型では低血糖やケトーシスの出現時には、グルコースを投与し、代謝性アシドーシスを補正する。低血糖の予防のために、特に乳児や小児では、頻回の食事摂取や必要に応じて、夜間の持続注入を行う。糖原病治療用ミルク、非加熱のコーンスターチを投与する。ショ糖、果糖、乳糖摂取を 1 回に大量に与えないように注意が必要である。IX d 型では、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。

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/8_5_72.html