

告示	番号	25	慢性消化器疾患
	疾病名	先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症	

## 先天性グルコース・ガラクトース吸収不良症

せんてんせいぐるこーす・がらくとーすぎゅうしゅうふりょうしょう

### 概念・定義

グルコース・ガラクトース吸収不全症は、小腸上皮からブドウ糖とガラクトース、およびそれらで構成される分子を吸収することができないために、出生後の哺乳開始とともに激しい下痢がはじまり、数日ないし数週のうちに重篤な脱水、低血糖やアシドーシスに陥る疾患である。

### 症状

生後早期、すなわち母乳や人工乳を摂取し始めた直後から浸透圧性の激しい水様便をきたす。多くの場合診断が確定するまでの間に高度の脱水や低血糖、アシドーシスといった重篤な状態に陥り、時に致死的となるため、哺乳を中止して経静脈的な補液・補正が必要となる。激しい水様下痢のほか、腹部膨満、腹痛、腹鳴、および体重増加不良をきたす。本症では腎性尿糖を伴うことが多く、腎結石や広汎なカルシウム沈着がみられることがある。

### 治療

出生後の下痢の発症と経過から臨床的に本症が疑われる場合、哺乳あるいは糖水の経口投与を直ちに中止し、経静脈補液と糖、電解質、アシドーシスの補正に努める。乳糖、蔗糖、麦芽糖、および澱粉の摂取を中止して果糖ミルクを与える。乳児期以降も同様の糖質除去と果糖を中心とした糖質の供給の継続が必要であるが、加齢とともにブドウ糖の吸収能が改善し、澱粉などの摂取でも症状の発現が軽度となることが知られている。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/12\\_1\\_3.html](http://www.shouman.jp/details/12_1_3.html)