

告示	番号	64	先天性代謝異常
	疾病名	グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病 0 型）	

グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病 0 型）

ぐりこーげんごうせいこうそけっそんしょう（とうげんびょうぜろがた）

概念・定義

グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病 0 型）は、UDP-グルコースを基質とし、グリコーゲンの α -1,4 結合にグルコース分子を付加しグリコーゲン鎖を伸長する酵素、グリコーゲン合成酵素の欠損症で、組織のグリコーゲンが欠損もしくは著しく低下する常染色体性劣性遺伝性疾患である。肝グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病 0a 型）と筋グリコーゲン合成酵素欠損症（糖原病 0b 型）がある。

症状

糖原病 0a 型では、空腹時にはケトン性低血糖が生じ、食後には高血糖、高乳酸血症、高トリグリセリド血症が生じる。低血糖は軽度または無症状のこともあるが、長時間の飢餓で、けいれんや意識障害などの低血糖症状が起こりうる。肝腫大はない。糖原病 0b 型では、骨格筋や心筋のグ

リコーゲンが枯渇することにより、心臓の運動許容能が低下し、骨格筋の運動不耐が生じる。けいれんや失神、突然の心停止が生じうる。

治療

糖原病 0a 型の治療は頻回に食事を摂取し、低血糖、ケトーシス、乳酸アシドーシスを防ぐことである。コーンスターチ療法も有効である。糖原病 0b 型では運動制限が必要となる。運動不耐、けいれん、心臓の運動許容能に対する確立された治療法はない。

抜粋元： http://www.shouman.jp/details/8_5_65.html