

告示	番号	66	先天性代謝異常
	疾病名	糖原病 I 型	

## 糖原病 I 型

とうげんびょういちがた

### 概念・定義

糖原病 I 型は、グルコース-6-リン酸を加水分解しグルコースを生成、輸送するグルコース-6-ホスファターゼ (G6Pase) 機構の障害による疾患で、Ia 型 (グルコース-6-ホスファターゼ欠損症) と Ib 型 (グルコース-6-リン酸 トランスロカーゼ欠損症)がある。肝臓、腎臓、腸管に多量のグリコーゲンが蓄積し、低血糖と肝腫大が出現する。

### 症状

空腹時の低血糖症状、人形様顔貌、成長障害、肝腫大、出血傾向 (鼻出血)。脂質異常症、高尿酸血症 Ib 型 では顆粒球減少と易感染性が見られる。

### 治療

血糖やケトosisを発症する緊急時には、ただちにグルコース静脈内投与を行い、持続点滴に移行する。乳酸を含まない輸液を使用する。代謝性アシドーシスを補正する。低血糖の予防のために、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。乳酸、果糖、ショ糖、ガラクトースの摂取を制限する。高尿酸血症に対し薬物療法を行う。Ib 型の好中球減少症に対し、持続的に好中球減少がある場合に G-CSF 投与を行う。

抜粋元： [http://www.shouman.jp/details/8\\_5\\_66.html](http://www.shouman.jp/details/8_5_66.html)