

告示	番号	67	先天性代謝異常
	疾病名	糖原病 III 型	

## 糖原病 III 型

とうげんびょうさんがた

### 概念・定義

糖原病 III 型 (Cori 病) は、トランスフェラーゼ (4- $\alpha$ -グルカントラン  
スフェラーゼ) 活性とグルコシダーゼ (アミロ- $\alpha$ -1,6-グルコシダーゼ)  
活性を有するグリコーゲン脱分枝酵素の欠損による常染色体遺伝性疾患  
で、組織にグリコーゲン限界デキストリンが蓄積する。欠損活性の種類  
と罹患臓器により①IIIa 型 (肝筋型) ②IIIb 型 (肝型) ③IIId 型 (肝筋  
型、 $\alpha$ -1,4-グルカントランスフェラーゼ単独欠損症) に分類される。

### 症状

空腹時の低血糖症状、人形様顔貌、成長障害、肝腫大。糖原病 I 型に  
比し症状は軽度である。IIIa 型と IIId 型では経過中に筋力低下や心筋症  
をきたす。IIIa 型と IIId 型では運動発達遅滞が見られることやミオパチ  
ー症状が進行することがある。筋症状の出現時期は様々である。

### 治療

低血糖を発症する急性期にはただちにグルコース静脈内投与を行い、  
状態に応じて持続点滴に移行する。代謝性アシドーシスを補正する。低  
血糖の予防に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。乳酸、果糖、  
ショ糖、ガラクトースの摂取を制限する。IIIa 型と IIId 型の心筋症に対  
して、薬物治療などを行う。

抜粋元：[http://www.shouman.jp/details/8\\_5\\_67.html](http://www.shouman.jp/details/8_5_67.html)