

告示	番号	69	先天性代謝異常
	疾病名	糖原病 V 型	

糖原病 V 型

とうげんびょうごがた

概念・定義

糖原病 V 型 (McArdle 病) は筋グリコーゲンホスホリラーゼの欠損により発症する常染色体劣性遺伝性疾患である。骨格筋の筋収縮に必要な ATP の供給が不足し、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) を発症する。

症状

運動不耐、運動時痛性筋けいれん、ミオグロビン尿症。強い短時間の等尺性運動でそれらの筋症状が誘発される。運動を続けるうちに、突然筋痛や痛性筋けいれんが軽快し再び運動の持続が可能となる“セカンドウィンド現象”が高率に認められる。

治療

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。運動前のショ糖摂取により運動耐性が改善する。ビタミン B6 投与が有効である可能性がある。有酸素運動が運動能力を高めることに効果があったと報告されている。

抜粋元 : http://www.shouman.jp/details/8_5_69.html