

告示	番号	70	先天性代謝異常
	疾病名	糖原病 VI 型	

## 糖原病 VI 型

とうげんびょうるくがた

### 概念・定義

糖原病 VI 型は肝グリコーゲンホスホリラーゼの欠損により、肝組織での加リン酸分解によりグリコーゲンの  $\alpha$ -1,4 結合を切断し、グルコース-1-リン酸が生成される反応が障害され、肝腫大や低血糖を発症する常染色体劣性遺伝性疾患である。

### 症状

空腹時の低血糖症状、肝腫大、腹部膨満、人形様顔貌、低身長、成長障害が出現する。I 型に比べて症状は軽度で、無症状例もある。

### 治療

低血糖やケトーシス発症時には、グルコースを投与し、代謝性アシドーシスを補正する。低血糖の予防のために、特に乳児や小児では、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。ショ糖、果糖、乳糖摂取を 1 回に大量に与えないように注意が必要である。

抜粋元： [http://www.shouman.jp/details/8\\_5\\_70.html](http://www.shouman.jp/details/8_5_70.html)