

糖原病の実態について調査するに当たって、病型と予後との関係を調査することが重要であるが、東北大、多田は各施設から報告されたI型のG6pase活性の報告値に大きな差異がみられるのに気が付き、これは恐らく測定条件の如何によるものと思われると述べ、Ib型の場合、新鮮肝を用い、マイクロゾーム膜が破壊されない条件でG6pase活性を測定すれば、活性は著明な低値を示してIa型と診断されるであろうし、凍結保存後に測定すればマイクロゾーム膜の破壊の程度により軽度低下から正常に至るさまざまな値を示すであろうと報告した。従って、G6pase活性測定には新鮮組織を用い、intact microsome と disrupted microsome の両分画で活性測定を行う必要があり、病型診断は慎重に行うべきことを指摘した。

ところで、I型糖原病は乳幼児期に診断されることが多いが、その長期予後は一律ではなく、症例により大きく異なると京都府大、楠は述べ、その発育不良に対してgastric drip feedingを3例について試み、代謝性アシドーシスの緩和と身長発育の促進に対して有効であることを明らかにした。すなわち、その組成が500ml : 500cal (31% of total) : 蛋白13%、糖質67%、脂肪20%の流動食を使用し、GOT、GPT、LDHの下降、乳酸、BEの下降と共に身長が増加するのを認めている。しかし、本法がすべてのI型糖原病患者に有効であるかどうかは更に検討しなければならず、注入液組成や安全な実施方法などを検討する必要があると報告し、今後、多くの施設で検討し、その成績を集積して、一応のガイドラインを作る必要があると結論した。

また、阪大、藪内はこれまで比較的予後が良好と考えられている糖尿病Ⅲ型の予後を、その5例について詳細に研究し、肝腫は成長とともに縮小の傾向がみられ、それに伴って血清トランスアミナーゼも低下することを指摘した。しかし脾腫を示す例が5例中2例認められ、これら2例には何れも肝硬度が認められたという。一方筋に関する所見ではCPKの高い例が3例にみられ、筋力低下を示す例も認められたと報告している。心臓に関する検査所見では10~15年後の所見で、心肥大をきたしているものは5例中4例(80%)に認められ、その予後は慎重に検討する必要があると報告した。特に24才の症例について肝生検で肝硬変の所見を、また骨格筋・心筋の生検所見で夫々明らかな変性像のあることを明らかにし、その予後はこれまで考えられていたように必ずしも良いものではないことを明らかにした。

全身型糖原病(pompe病)は乳児期に予後不良の転帰をとり、肝型糖原病は特徴的な顔貌、発育障害、肝腫大などの症状が早期からあらわれるので、小児期に診断されることが多いが、阪大内科、垂井は成人にみられる糖原病について報告し、筋型糖原病(V型、VII型)は思春期以後に診断されることが多く、また、I型、II型、III型においても、成人になって発症してくる異型症があり、肝型糖原病や全身型糖原病もそのすべてが小児期に発症するものではないことを指摘した。したがって、成人でも低血糖、痛風、肝腫、筋萎縮、筋脱力、耐糖能障害などを呈する症例に遭遇した際は、糖原病を常に鑑別診断の対象とする必要があると述べ、痛風症状を呈し低血糖を欠く糖原病I型の成人例を報

告した。その症例は24才の女性で、高尿酸血症を主徴とし、高乳酸血症と高脂血症を呈するが、低血糖を欠き、グルカゴンやフルクトース負荷に対して血糖が上昇する点で糖原病 I 型としては非定型的な所見をしめしていた。小腸生検で glucose-6-phosphatase 活性を測定したところ、対照の10%以下の活性を示し、glycogen 含量も著しく高く、I 型の variant と診断された。本例では尿酸排泄の低下があり、且つフルクトース負荷による尿酸上昇反応が、アロプリノール投与によって完全消失したので、プリン体の分解亢進も高尿酸血症の発現に関与していると考えられ、肝糖原病の予後に大きな影響を与える痛風の成因の一部を明らかにした点で、本研究の意義は大きいと思われる。

ウイルソン病は、治療可能な代謝性蓄積症の代表的な疾患であるが、その予後を改善する上で早期診断と早期治療が重要である。国立神経センターの有馬は、未発症例の臨床診断法を研究し、7才以下の若年令の場合、低血清セルロプラスミン、血清トランスアミナーゼの上昇、肝の病理像、肝の銅含量の著増がその診断の参考になると述べ、8才以後の場合、低血清セルロプラスミン、尿中銅排泄量増加が参考になることを指摘した。

4才未満の症例についてはその報告が文献的にも乏しく、何時から血清トランスアミナーゼの上昇がおこるかは不明であり、今後、この点の解明と、血清セルロプラスミン値の比較的高い例の発症前診断の方法の開発発について研究してゆくことを報告した。

なお、今後の問題として長期予後の follow up、妊娠した場合の治療と胎児障害との関係について研究する必要があると考えられる。

慈恵大の衛藤は、動物の腎臓から精製した Forssman 糖脂質で家兔を免疫し、その血清から Forssman 抗体を精製して、この抗体で動物組織における Forssman 糖脂質の分布を組織学的に調べ腎尿管上皮のみにこれが特異的に分布することを明らかにした。この研究は、糖脂質蓄積症の基礎的、臨床的研究に大いに利用されると期待され、今後の研究に注目したい。また、Ceroid lipofuscinosis は進行性の知能障害、視力障害、痙攣などを呈する予後不良の常染色体劣性遺伝性疾患であるが、衛藤は、その患者の脳を用いて diamin benzidine peroxidase 活性の低下を認め、また、脳に電顕で特有の封入体を、また、蛍光顕微鏡で蛍光物質の著明な蓄積を認め、このような知見は、本症の病型診断や病態解明、治療法の開発への糸口となると考えると述べている。

Hunter 症候群は、伴性劣性遺伝のムコ多糖体蓄積症であり、わが国では比較的頻度の多い蓄積症である。岐阜大の折居は、患児13名と母親15名、姉妹6名、叔母2名を含む家族28名、対照6名の毛根の  $\alpha$ -iduronidase 活性を測定し、患児と保因者の診断に極めて有用であることを明らかにした。伴性劣性遺伝の Hunter 症候群の発生予防には、遺伝相談において保因者を検査し、希望があれば出生前に診断することが必要となるが、信頼度が高く、しかも簡単な診断方法を開発した本研究の意義は大きい。一方、日大の北川は、わが国の代謝性蓄積症の実態をこれまでの出生前診断の経験例34症例で詳細に検討し、Gaucher 病が最も多く、次いで Tay Sachs 病、I-cell 病の順に多かったと報

告した。

このような蓄積症の出生前診断の経験例の疾患別頻度は、各施設によってかなりの差異があるが、これは各施設が、1・2の酵素分析について、特に習熟していることが多く、特定の疾患についての分析依頼が集中するためと思われる。したがって、Gaucher病が特にわが国で多いのではないかもしれないが、代謝性蓄積症の疾患別頻度を知る参考となると思われ、頻度の多い疾患群に対して、特にその実態を調査する必要があると思われた。そこで、Gaucherの実態を調査したところ、自験例の7例中4例が乳児型、1例が若年型、2例が成人型で、乳児型が比較的多く、この点はわが国のGaucher病の特徴のように思われた。すなわち、Swedenでは、若年型が多いといわれ、欧米では乳児型が比較的少ないことが知られている。今後、わが国の成人型のGaucher病の長期予後を検討する必要があると思われる。

東大の鈴木は、最近9年間の代謝性ライソゾーム蓄積症の自験例をまとめ、Lipidoses 89例、全身型糖原病3例、ムコ多糖体蓄積症15例、ムコリピドーシス28例であったと述べ、リピドーシスでは、Tay Sachs病が最も多く、次いで、GM1 ガングリオシドーシス、Krabbe病、Fabry病、Gaucher病の順であったと報告した。

また、ムコリピドーシスでは、I-cell病と $\beta$ -galactosidase-neuraminidase欠乏症が多く、ムコ多糖症ではSanfilippo病、Hurler病、Scheie病が比較的多かったと述べている。

この成績は、日大の北川の報告とやや異なるが、前に述べたように夫々の施設において、1・2の代謝性蓄積症の診断について、分析依頼が集中する傾向があり、これが両者の成績に反映していると考えられる。従って、今後多くの施設の協力を得て、信頼度の高いわが国の代謝性蓄積症の疫学調査を行なう必要があると思われ、班会議において、その調査項目を検討し、これと共に予後調査や治療に対する実態調査を来年度に行なうことが計画された。

厚生省小児慢性疾患研究班  
代謝性蓄積症の全国実態調査への  
御協力のお願

皆様には、日々御健勝のこととお慶び申し上げます。

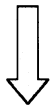
さて、此の度、厚生省小児慢性疾患研究「代謝性蓄積症に関する研究班」で、その実態調査を行なうことになりました。

御多忙の事とは存じますが、死亡例を含めて過去10年間（昭和46年1月1日より、昭和55年12月31日の間）に経験された症例について、返信欄に御記入の上、7月1日までに御返信下さるようお願い致します。症例のない場合も、なしとして御返事下さい。ありの場合は後日、調査表を御送りしますので、二次調査にも御協力下さるようお願い致します。御協力に心から感謝申し上げます。

厚生省小児慢性疾患「代謝性蓄積症」

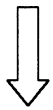
調査班 北 川 照 男

疾患名	患者数	疾患名	患者数
I リビドーシス		アスパラチルグリコシラミン尿症	
GM <sub>1</sub> -ガングリオシドシス		ムコリビドーシス I	
GM <sub>2</sub> -ガングリオシドシス (テイ・サックス病、サントホフ病)		ムコリビドーシス II (I-cell 病)	
異染性白質変性症		ムコリビドーシス III	
Krabbe 病		シアリドーシス	
Gaucher 病		その他 ( )	
Niemann-Pick 病		N 糖原病	
Fabry 病		I 型 von Gierke 病	
Wolman 病		I 型 B	
MSD		II 型 Pompe 病	
アドレノロイコシトシトロフィー		III 型 Forbes 病	
CTX		IV 型 Anderson 病	
その他 ( )		V 型 McArdle 病	
II ムコ多糖症		VI 型 Hers 病	
Hurler 症候群		VII 型 垂井病	
Hurler/Scheie 症候群		グリコゲン合成酵素 欠損症	
Hunter 症候群		その他 ( )	
Scheie 症候群		V 編代謝異常症	
Sanfilippo 症候群		Wilson 病	
Morquio 症候群		Menkes キンキヘア病	
Maroteaux Lamy 症候群		VI シンチン症	
$\beta$ -glucuronidase 欠損症		VI その他 ( ) ( ) ( ) ( )	
その他 ( )			
III ムコリビドーシス			
Farbar 病			
マンノシドーシス			
フコシドーシス			



## 検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



糖原病の実態について調査するに当たって、病型と予後との関係を調査することが重要であるが、東北大、多田は各施設から報告された1型のG6pase活性の報告値に大きな差異がみられるのに気づき、これは恐らく測定条件の如何によるものと思われると述べ、Ib型の場合、新鮮肝を用い、マイクロソーム膜が破壊されない条件でG6pase活性を測定すれば、活性は著明な低値を示してIa型と診断されるであろうし、凍結保存後に測定すればマイクロソーム膜の破壊の程度により軽度低下から正常に至るさまざまな値を示すであろうと報告した。従って、G6pase活性測定には新鮮組織を用い、intact microsomeとdisrupted microsomeの両分画で活性測定を行う必要があり、病型診断は慎重に行うべきことを指摘した。