

糖原病Ⅲ型における年齢による変化

	症例 1		症例 2		症例 3		症例 4		症例 5	
	1才 7M	15才	2才 7M	10才 5M	1才 11M	13才	11才	28才	14才	24才
肝腫	8cm	6cm	11cm	3cm	13cm	10cm	18cm	6cm	10cm	5cm
脾腫	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	10cm	12cm	(-)	(±)
肝硬変	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	(-)	(+)	(#)	(+)	(#)
GOT(U)	480	71	344	89	1400	152	200	200	284	150
GPT(U)	407	76	234	121	240	95	80 ~90	50 ~70	69	50
CPK	?	↑	→	→	→	↑	?	?	?	↑
ALD	?	↓	↓	→	?	→	?	?	?	↓
筋力	?	↓	↓	→	?	→	?	?	?	↓
心肥大	(-)	(+)	(-)	(-)	?	(+)	?	(+)	?	(+)
その他		Hypo- gonadism						IQ↓	IQ↓	

I型糖原病の長期予後に関する検討

京都府立医科大学小児科 楠 智一

糖原病 I 型の治療法としては、なお確立されたものはないが、最近の医療の進歩にともない長期生存例が増加する傾向にある。したがって、本症の予後に関する追跡と、その改善をはかることの必要性は次第に高まって来たと考えられる。以下にわれわれの経験例とその成績を記述する。

症例はいずれも当科で確定診断を受け10年以上も経過観察されている3例である。症例1と2は兄妹例で現在25才と23才、症例3は三人姉妹の長女で11才、2人の弟は健康である。両家系とも両親はいとこ結婚である。

図1に3例の身長および体重の発育曲線を示した。症例1と2はほぼ年齢相応に思春期が発現し、この時期に一致して growth spurt を認める。両症例とも最終身長は標準の-2SDにまで達している。しかし一方、症例3は8才頃から身長の伸びは鈍化しはじめ、11才時点では-5SDという著明な低身長を認める。

肝腫大、血清トランスアミナーゼ値の高値、血清トリグリセリドの高値および空腹時低血糖は、症

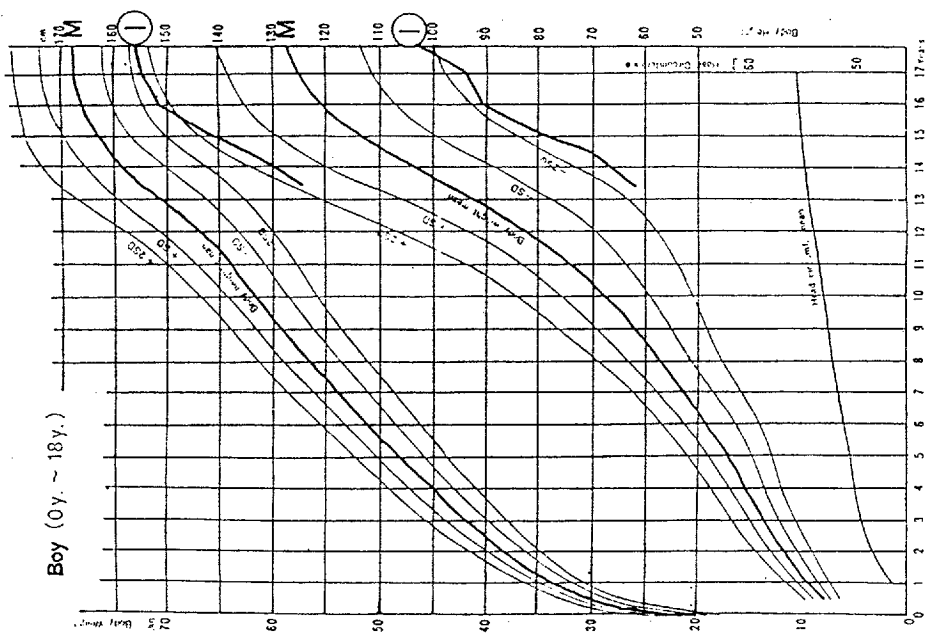
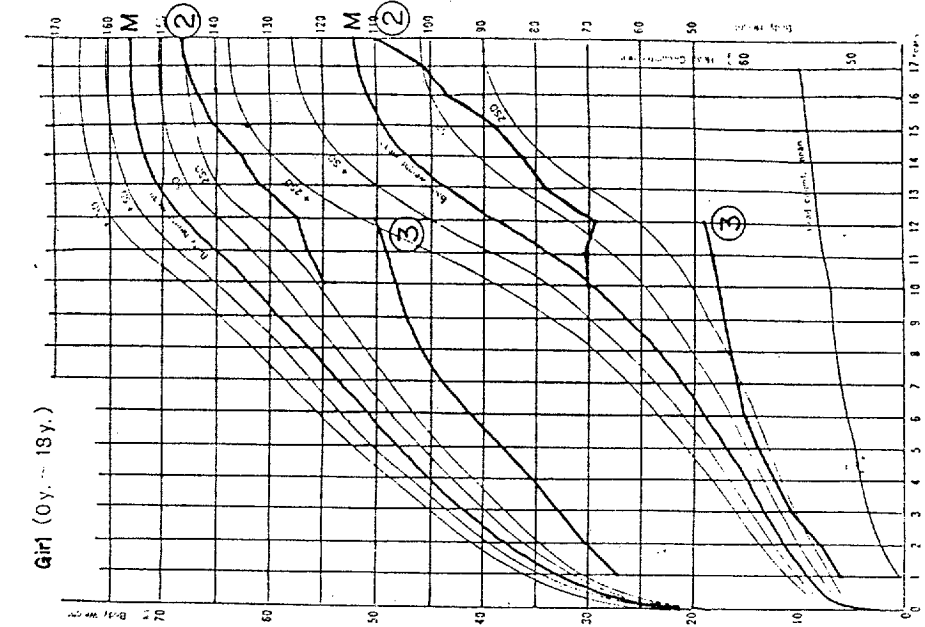
例1, 2では身長 growth spurt の時期に一致して徐々に改善したが, 症例3では最近になって増悪傾向がみられている。このようにI型糖原病の臨床症状は多彩で, 症例によりその予後も異なるものと思われる。

今回, 発育の悪い症例3について内分泌学的検討およびGastric drip feeding (GDF)による治療を試みた。内分泌学的検討ではL-dopaとglucagon-propranololの負荷によるHGHの分泌反応がいずれの場合も不良であった。しかし, その原因については究明し得なかった。

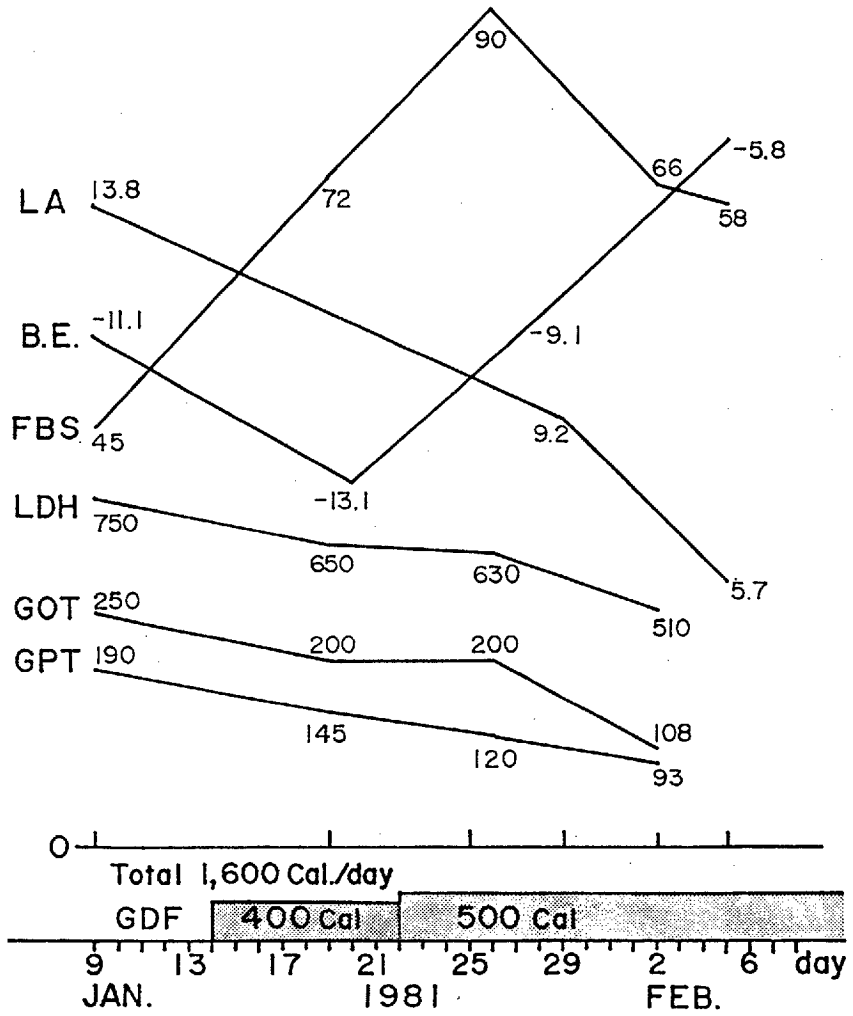
GDFの効果を図2, 図3に示した。われわれが用いた流動食の組成は500ml; 500cal (31% of total); 蛋白13%, 糖質67%, 脂肪20%である。GDFの施行によりGOT, GPT, LDH値は下降し, 早朝空腹時血糖は上昇した。血中乳酸(LA)は13.8mEq/Lから5.7まで下降し, これに平行してBase excess (B. E.)も-11.1から-5.8まで改善している(図2)。代謝性アシドーシスの指標として24時間の尿中乳酸排泄量を測定した。GDFの実施で尿中乳酸量は著明に減少している。また, GDFの最大の目的である身長の増加については, 約1カ月で1.4cmの伸びが確認されており, 本法の有効性が示唆された(図3)。

ま と め

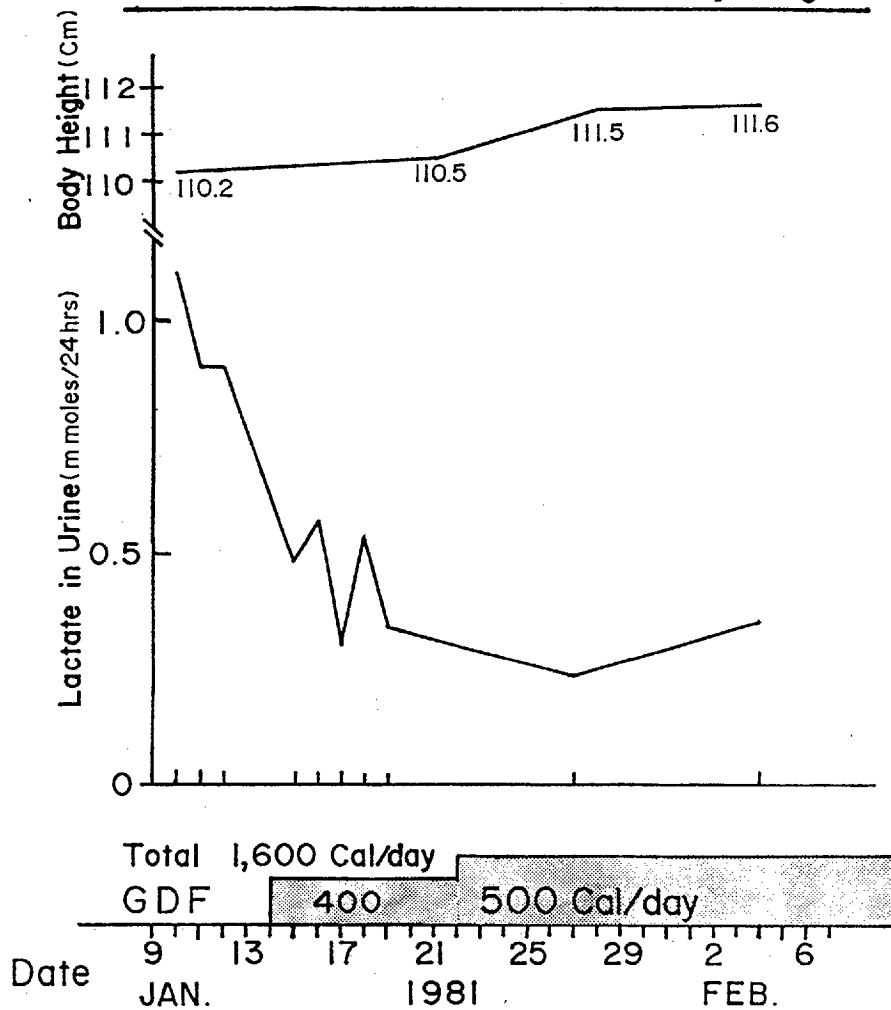
1. I型糖原病の長期予後は一律ではなく, 症例により大きく異なる。
2. GDFは代謝性アシドーシスの緩和と身長発育の促進には有効と思われた。しかし, 本法がすべてのI型糖原症患者に有効であるかどうかの検討, 注入液組成や安全な実施方法の検討など数多くの問題点が残されている。
3. したがって, I型糖原病に対するGDF治療の適応については, 今後, 多くの施設での検討結果を集積することにより, 一応のガイドラインを作る必要があると思われた。



Effects of GDF

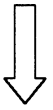


Effect of GDF on Lactate & Body Height





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



まとめ

- 1.1 型糖原病の長期予後は一律ではなく,症例により大きく異なる。
- 2.GDF は代謝性アシドーシスの緩和と身長発育の促進には有効と思われた。しかし・本法がすべての 1 型糖原症患者に有効であるかどうかの検討,注入液組成や安全な実施方法の検討など数多くの問題点が残されている。
- 3,したがって,1 型糖原病に対する GDF 治療の適応については,今後,多くの施設での検討結果を集積することにより,一応のガイドラインを作る必要があると思われた。