高尿酸血病を呈した糖原病Ⅰ型の成人例 — 診断法と病態分析

大阪大学第二内科　垂井清一郎
河野　典夫
鷲見　誠一
清水　孝郎

従来，糖原病Ⅴ型，Ⅶ型は思春期以降に診断される機会が多い。近年糖原病Ⅰ型，Ⅱ型，Ⅲ型についても成人型あるいはそれに近い症例が報告されている。成人型は臨床症状が典型的でないこともあり，したがって低血糖，痛風，肝腫，筋萎縮，筋脱力，耐糖能障害などに際して糖原病は常に鑑別診断の対象となりえる。糖原病Ⅰ型は一般に幼小児期より発症し低血糖を主症状とする疾患である。今回，痛風症状を呈し低血糖を欠く糖原病Ⅰ型成人例を小腸生検にて確診し，Ⅰ型の診断と病態に関する検索を行った。

〔症例と検索〕

24才未婚女性。主訴：右足関節部腫脹。両親血族結婚。父痛風，兄痛風と肝腫大。本人は生来短軀で鼻出血と易疲労性あり，17才右足関節部腫脹，今回再度同症状あり。140cm，43kg，人形様顔貌，耳介小結節，肝2横指，右足関節部発赤腫脹。FBG 65mg/dl，乳酸13.2，ピルビン酸3.5，β－ハイドロオキシ酪酸2.4，尿酸13.2mg/dl，尿酸クリアランス（CuA）1.52ml/分，CuA/Ccr＝0.03，中性脂肪660mg/dl，遊離脂酸841μEq/l，グルコース（100g）経口負荷にて著しい乳酸減少（34.3→15.2mg/dl）。グルカゴン（1mg，皮下）負荷にて血糖上昇反応認めるも反応時間は遅延（頂値60～90分後）。フルクトース（20g，iv）負荷にて遅延型の軽度の血糖上昇認める。ガラクトース（20g，iv）負荷にて血糖上昇せず。小腸粘膜の（specific）glucose-6-phosphatase活性は0.14μmol Pi/g.w.wt./min と対照の10％以下に低下。同組織のグリコゲン含量は著増（10.3mg/g.w.wt.）。以上より糖原病Ⅰ型と診断した。アロプリノール投与によって血清尿酸値は正常化している。

〔考　察〕

本症例は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など糖原病Ⅰ型とすれば非定型的な要素が多い。若年でしかも女性の高尿酸血症（痛風）に対しては原因疾患に関する酵素学的な検索が要求される。小腸ファイバースコープを用いた小腸生検は，成人に対しては外来通院患者にも容易に行えるなど，内視鏡技術では国際的水準を越えている我が国においては方法論的利点が大きい。特にⅠ型の診断には，肝，腎生検に代る診断法になりえよう。

本症例においてCuAの低下とCuA/Ccrの低下が証明され，尿酸排泄の低下が高尿酸血症の発現

に関与していることが確認された。またグルカゴン負荷に対し正常対照には認めない尿酸上昇反応が認められ，且つフルクトース負荷に対す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ことより，プリン体の分解亢進（Roe, 1977）も高尿酸血症の発現に関与していると考えられる。

ウイルソン病の診断に関する研究

国立武蔵療養所神経センター　疾病研究第二部　　有馬　正高

研究目的

ウイルソン病の早期診断のために必要な基準を設定するため，銅代謝，肝機能検査，肝生検の初期像，ホモとヘテロの差を明らかにすることを目的とした。

研究方法

発病前，発症後の患者，その家族について，血清セルロプラスミン値，尿中24時間の銅排泄量，Kayser-Fleischer 輪，血清トランスアミナーゼを含む肝機能検査，必要に応じて，血清銅含量，肝銅含量，肝組織所見の検討を行った。血清セルロプラスミン値の測定はパラフェニレンジアミンを基質とする Ravin の方法によった。

研究成績

患者血清のセルロプラスミン値は5mg/dl 以下が80％を占め，ヘテロ保因者は全例 6mg/dl 以上であった。6～10mg/dl の範囲ではヘテロの可能性は比較的低いが，ホモとの鑑別が問題になると考えられた。患者の未治療例の血清銅含量は30～120μg/dl にまたがり，鑑別診断の意義は少なかった。

Kayser-Fleischer 輪は，臨床像の明らかな例ほど出現しやすく，発症前の症例は遅れて出現する傾向があった。神経症状のある例においては全例認められた。ヘテロにはなかった。

尿中銅排泄量は，未治療で症状の明らかな症例においては全例高値を示し，ヘテロは全例正常範囲であった。発症前の症例では年令に依存し，7才未満では正常範囲を示す例が多かった。

血清トランスアミナーゼ値は，4ないし7才の未発症例に 100～200 単位の中等度の高値がみられ，症状の有無に関係なく10才以後の症例は正常値に復する例が増加した。

未発症例の血清トランスアミナーゼの高値を示す若年例の肝生検像では5才以後の例で明らかな線

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

従来,糖原病Ⅴ型,Ⅶ型は思春期以降に診断される機会が多い。近年糖原病１型,Ⅱ型,Ⅲ型についても成人型あるいはそれに近い症例が報告されている。成人型は臨床症状が典型的でないこともあり,したがって低血糖痛風,肝腫,筋萎縮,筋脱力,耐糖能障害などに際して糖原属は常に鑑別診断の対象となりえる。糖原病１型は一般に幼小児期より発症し低血糖を主症状とする疾患である。今回,痛風症状を呈し低血糖を欠く糖原病１型成人例を小腸生検にて確診し,1型の診断と病態に関する検索を行った。