

糖原病V型, XI型に於ける臨床的, 生化学的研究

東京慈恵会医科大学小児科 衛 藤 義 勝
清 水 博 史
多 田 有 希
田 原 卓 治
木 口 薫
山 口 修 一

(1) 小児期に診断された McArdle 病の兄妹例

糖原病V型は筋型糖原病であるが, 通常は成人で発見される場合が多く, 小児期での発見例は本邦では報告がなくわずか成人例を含めて6例にすぎない。本患児は8才と12才の妹と兄で, 筋疲労感を訴え来院した。理学的には何ら身体的所見を認めない。検査所見ではCPKが運動時1000~2000 mU/mlと高値を示す以外異常を認めないが, 阻血テストで乳酸が上昇しないことからMcArdle病を疑い筋 biopsy 施行し, 糖原の蓄積(対照の約10倍)並びに筋 phosphorylase の欠損を妹で, 又兄では50~60%の活性低下を認め, 同じ兄妹例であるにもかかわらず phosphorylase 活性に相違を認めたことは興味深い。今后遺伝生化学的発症機構に関して明らかにする必要がある。

(2) 糖原病XI型の臨床的, 生化学的考察

生後25日の男児。新生児代謝スクリーニングでガラクトース血症の疑いを指摘され精査, 加療の目的で当科紹介入院した。入院当初ガラクトース血症とファンコニー症候群があったがUridyltransferase, Galactose Kinase の酵素活性は正常であった。生後5ヶ月頃より肝腫大が著明となり顔貌も糖原病様となり, 血中乳酸, トリグリセドの上昇を認め, またグルセゴン負荷テストにも反応せず, 本患児は糖原病にガラクトース血症・ファンコニー症候群を合併した糖原病XI型と考えられ, 従来本邦に於ては報告はない。又本症で血小板の高値(70~80万)が認められたことはXI型の診断的特徴として重要と考えられた。従来報告された Fanconi syndrome associated with galactosemia and gluconeogenesis の症例は糖原病XI型の範中に入れられるべきものと考えられ, 新しい診断基準を必要とすると同時に本症の酵素欠損を明らかにする必要がある, これらのことは, マス・スクリーニングで見出されるガラクトース血症を呈する症例に本症も含まれていることから重要である。図1は肝の大きさ, 肝機能, 尿中Ca, P, クレアチニンの推移を示した。

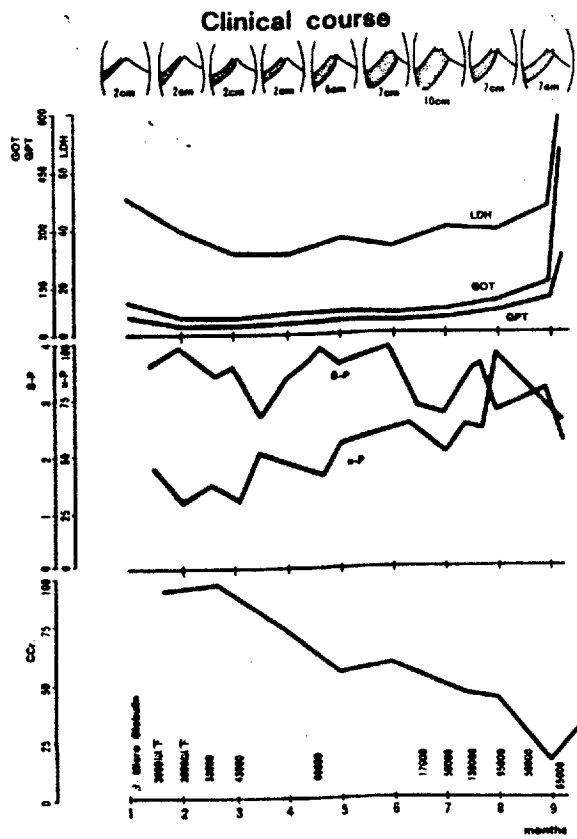


図1 糖原病XI型の臨床経過の変化



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



(1)小児期に診断された McArdle 病の兄妹例

糖原病 V 型は筋型糖原病であるが、通常は成人で発見される場合が多く、小児期での発見例は本邦では報告がなくわずか成人例を含めて 6 例にすぎない。本患児は 8 才と 12 才の妹と兄で、筋疲労感を訴え来院した。理学的には何ら身体的所見を認めない。検査所見では CPK が運動時 1000 ~ 2000mU/ml と高値を示す以外異常を認めないが、阻血テストで乳酸が上昇しないことから McArdle 病を疑い筋 biopsy 施行し、糖原の蓄積(対照の約 10 倍)並びに筋 phosphorylase の欠損を妹で、又兄では 50 ~ 60%の活性低下を認め、同じ兄妹例であるにもかかわらず phosphotlase 活性に相違を認めたことは興味深い。今後遺伝生化学的発症機構に関して明らかにする必要がある。