

筋糖原病の病態、とくにV型とVII型について

大阪大学医学部第2内科 垂井清一郎
河野典夫
嶺尾郁夫
鷺見誠一
清水孝一郎

代表的な筋糖原病であるV型(筋ホスホリラーゼ欠損)は我国においては少なくとも6家系を数え、VII型(ホスホフルクトキナーゼ欠損)は我国における最近の第2家系目を含めて13家系18症例が報告されている。両疾患は糖原分解から解糖にかけての代謝系の酵素欠損症であり、ともに類似した筋症状を呈する。そこで両型の鑑別点を明らかにするため、私共の経験したV型とVII型を対比して病態分析を行った。

両型とも運動持続能は低下し、はげしい運動に際し筋は拘縮する(筋電図上 electrical silence)。また阻血下前腕運動にて静脈血中乳酸は増加しない。V型は運動をつづけるとかえって筋症状の軽減すること(second wind)が多い。耐糖能はV型で正常、VII型で軽度障害。グルカゴン注射の運動増強効果はV型に顕著に現われ、この際運動後に血中乳酸は増加する。一方VII型は、運動後の悪心やミオグロビン尿、溶血亢進像(間接ビリルビン血症、網赤血球增多、赤血球寿命短縮)などV型に比し重篤な症状を呈する。V型の筋ホスホリラーゼa、b活性は欠如、ホスホリラーゼbキナーゼ活性は正常。筋の糖原はV型39mg/g組織、VII型15~44と増量。筋のヘキソース・モノリン酸量はV型で減少、VII型で増加、フルクトース1,6二リン酸量はともに減少。VIIでは赤血球のホスホフルクトキナーゼの部分欠損に基づく解糖障害の結果、2,3ビスホスホグリセリン酸(2,3-DPG)は減少するが、V型では2,3-DPGは正常である。

以上要約すると、運動に際しての症状は、VII型に比しV型の方が軽症である。これは、糖原分解のみが障害されるV型と、糖原分解とグルコースの解糖代謝の両方がつねに障害されるVII型との代謝特性の差に基づくと考えられる。またV型では運動能を増強させる治療としてグルカゴンが有効である。V型とVII型の鑑別診断には、溶血亢進症状の有無と赤血球2,3-DPG濃度の測定が重要である。



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



代表的な筋糖原病であるV型(筋ホスホリラーゼ欠損)は我国においては少なくとも6家系を数え、型(ホスホフルクトキナーゼ欠損)は我国における最近の第2家系目を含めて13家系18症例が報告されている。両疾患は糖原分解から解糖にかけての代謝系の酵素欠損症であり、ともに類似した筋症状を呈する。そこで両型の鑑別点を明らかにするため、私共の経験したV型と型を対比して病態分析を行った。