

## De Toni Fanconi 症候群を伴った糖原病の1例

大阪大学医学部小児科 藪内百治  
緑川光雄  
岡田伸太郎  
石田 允

糖原病は最近発見されたIb型を含め、9つの病型について酵素欠損があきらかにされており、患者の管理、予後の改善が問題となっている。一方、糖原病の特異な病態として極めて稀であるが、糖原病I型にDe Toni Fanconi症候群を合併する症例が報告されており、糖原が腎に蓄積する結果、腎尿細管機能が障害されて発症すると考えられている。しかし生後1~2カ月でFanconi症候群と診断され、その後糖原病であることが判明するが、病型が不明な症例が外国で数例報告されている。本邦では未だこのような症例の報告をみない。私達は生後3カ月にFanconi症候群で発症し、その後病型不明の糖原病と診断した症例を経験した。

患者は出生後哺乳不良があり1カ月時に栄養不良と云われ、3カ月時に亀頭に白色附着物を認め、尿検査で糖尿、蛋白尿があり、精査の結果、汎アミノ酸尿、酸欠症、低リン血症があり、骨X線でクル病性変化が認められた。当時肝機能はGOT 76, GPT 48と軽度の上昇があり、空腹時血糖は58mg/dl、血漿25-OH-D, PTHは正常値であった。検査結果からFanconi症候群と診断され $\alpha$ -D<sub>3</sub>の投与をうけていたが、クル病性変化の著明な改善はみられなかった。生後1年の時に肝4cm、1年半で7cmと肝腫に気づき、入院検査の結果OGTTで糖尿病曲線を示し、乳酸は正常からやや上昇した。グルカゴン負荷で軽度の血糖上昇を認めた。肝生検の結果、組織所見で糖原病が疑われ、肝の酵素検査の結果glucose-6-phosphorylase phosphorylase kinaseは正常であった。amylo-1,6-glucosidase活性は測定できず、糖原は7.9%と増量を認め、I, VI, VIII型以外の糖原病と診断された。

4歳5カ月時私達の外来を受診し、検索の結果、GOT, GPT高値、高脂血症、低リン血症、酸血症、%TRPの低下、リン、Caの尿中排泄増多を認め、重曹投与により酸血症が改善することを認めた。赤血球の糖原、amylo-1,6-glucosidase活性は正常値を示した。以上の結果からFanconi症候群と糖原病の合併と診断したが、糖原病の病型は不明である。現在、重曹の内服と1,25-(OH)<sub>2</sub>D<sub>3</sub>の投与で、骨X線の著明な改善を認めている。

本症例は生後3カ月時にFanconi症候群に気付いたが肝腫は著明でなく、生後1年半に糖原病と診断された例である。肝および赤血球の酵素検索でI, III, VI, VIII型は否定され、病型は不明である。同様の症例は数例欧州で報告されているが、何れも糖原病の病型は不明である。本症例はFanconi症候群の発症が早いことから、腎に糖原が蓄積した結果二次的に尿細管異常をきたして発

症したとは考えにくい。また本症の原因として Fanconi 症候群と糖原病の遺伝子座位の近接を考える説もあるが、むしろ腎における糖原代謝の異常が直接尿細管異常と結びついており、糖原病が顕性となる前に尿細管機能の異常をきたす可能性も考えられ、今後この点の解明につとめたい。



## 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



糖原病は最近発見された Ib 型を含め,9 つの病型について酵素欠損があきらかにされており,患者の管理,予後の改善が問題となっている。一方,糖原病の特異な病態として極めて稀であるが,糖原病 型に De Toni Fanconi 症候群を合併する症例が報告されており,糖原が腎に蓄積する結果,腎尿細管機能が障害されて発症すると考えられている。しかし生後 1~2 ヶ月で Fanconi 症候群と診断され,その後糖原病であることが判明するが,病型が不明な症例が外国で数例報告されている。本邦では未だこのような症例の報告をみない。私達は生後 3 ヶ月に Fanconi 症候群で発症し,その後病型不明の糖原病と診断した症例を経験した

。