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

現在，糖原病の各型において特異的な治療法は存在しない。しかしながら，多くの型の糖原病では，患児が長ずるにつれて症状が軽快していくことが知られている。その機序については不明な点が多く，今後，解明されるべき課題であると考えられる。

今回，われわれは当科で確定診断を得た6例の糖原病患者の臨床経過を観察し，症状および検査成績の推移について検討を加えた。

症例は表1に示すI型3例，III型1例，IX型2例で，観察期間は1年7カ月から12年間にわたる。

(1)　糖原病I型について(I-1, I-2, I-3)

I-1とI-2の兄妹は，身長・体重とも－2SD以内にあり，2人とも高血圧，高脂血症，肝腫大，肝機能検査異常などを認めるが，早朝空腹時低血糖は消失している。この2例はいずれも思春期以後，著明な臨床所見の改善を示した。一方，I-3は肝腫大，低血糖，肝機能障害などの程度は上の兄妹例より重篤で身長も－3SDと著明な成長障害が認められたため，昨年報告した夜間鼻腔栄養法(GDF)を実施した。これにより，本患児は1年間に約6cmの身長増加をみた。以上より，同じI型糖原病においても，患者によって症状に大きな差のあること，重症例の低身長に対してはGDFが有効であることが明らかになった。

(2)　糖原病III型について(III)

本例はまだ観察期間も短く，3歳5カ月の時点で体重(＋1SD)に比し，身長の伸びが悪い(－2.5SD)。GOT, GPT, LDHの高値は持続しており，とくにGOTは図1に示すように大きく変動している。さらに，本症例ではECGのII，III，aVF，V_1～V_3にdeep Qを認め，臨床症状はないが，UCGで軽度のpericardial effusionを認めている。本例は未だ臨床軽快の発現の時期に到達していないものと考えられ，今後の経過観察に注目したい。

(3)　糖原病IX型について(IX-1, IX-2)

兄弟の身長・体重はほぼ平均値を示し，当初10cm近くもあった肝腫大は現在ほとんど触れない。兄弟の肝機能検査のうちGOTのみを図2にプロットした。とくに兄(IX-1)に著明な高値と変動が認められる。この例では，4歳後半から5歳にかけて一時的に身長の伸びが停滞したが，この時期に一致してGOTの異常高値が認められる(図2)。

以上，今回は糖原病について，主にその臨床経過を観察したが，6例中の4例(Ⅰ-1，Ⅰ-2，Ⅸ-1，Ⅸ-2)には臨床所見の改善が認められた。このような改善の機序を解明することは，糖原病の長期予後および治療を考える上で非常に重要であり，今後の課題としたい。一方，Ⅰ-3は最近，右心不全に伴う呼吸不全をきたして急死した。幸い剖検が許され，現在死因を検索中であるが，このような不幸な転帰をとった糖原病患者と上記のような自然軽快例での病態の比較が，糖原病ひいては蓄積症一般の治療指針を与えるカギになるものと考える。

表 1

GSD	sex	age	follow up duration
I-1 (S.O.)	M	27y 1m	12y
I-2 (F.O.)	F	24y11m	12y
I-3 (M.N.)	F	12y 6m	12y
III (K.U.)	F	3y 5m	1y 7m
IX-1(T.M.)	M	8y 7m	7y
IX-2(Y.M.)	M	7y 1m	6y 7m
FDPase def. (K.S.)	M	9y11m	6y 5m

図 1

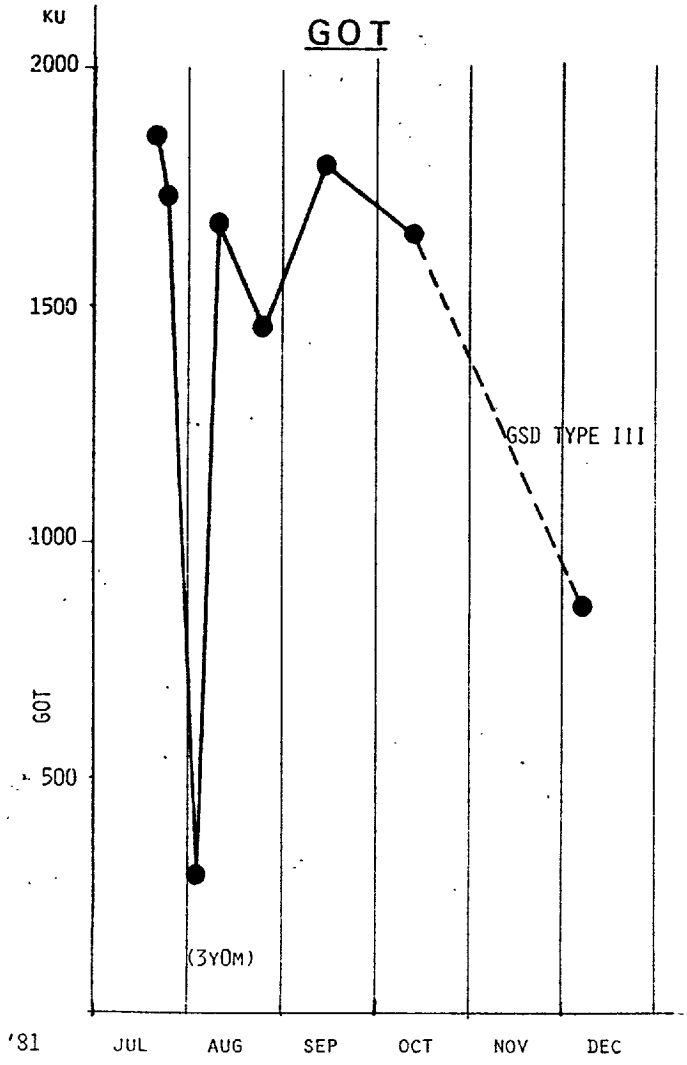
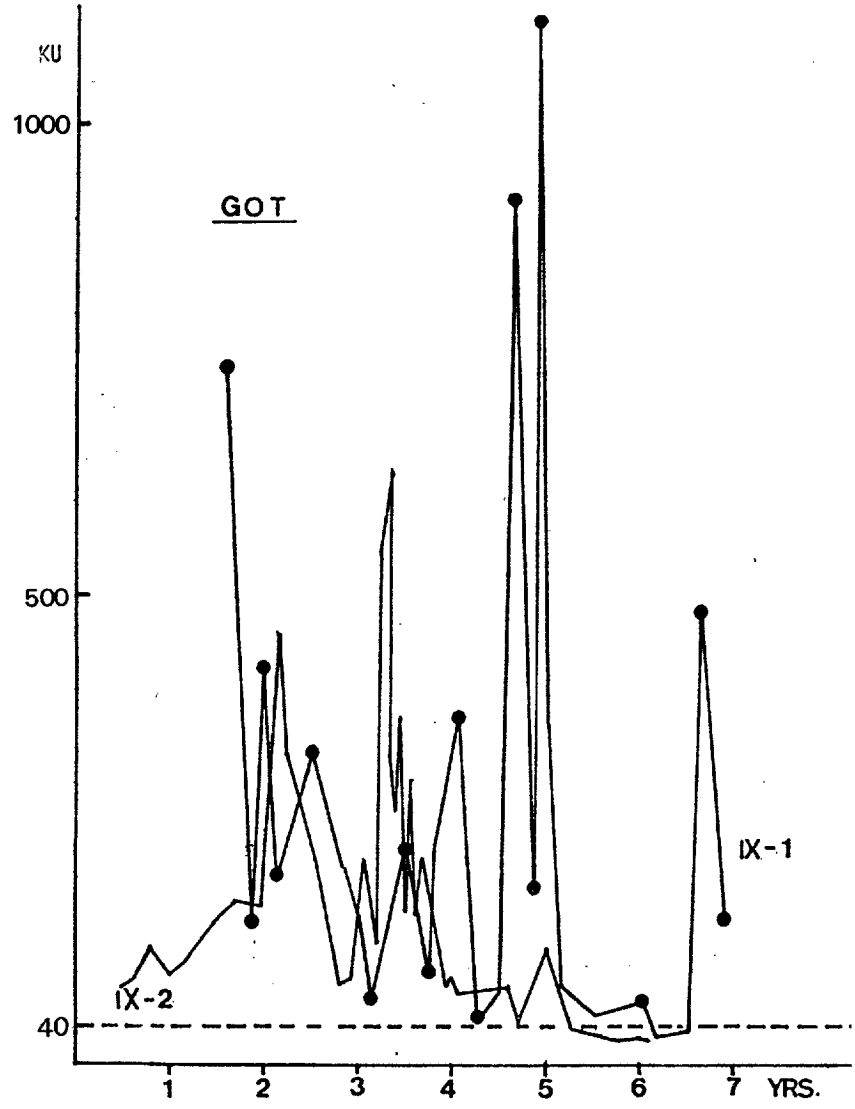

KU
GOT
2000
1500
1000
500
GOT
GSD TYPE III
(3YOM)
'81
JUL
AUG
SEP
OCT
NOV
DEC

図 2



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

現在,糖原病の各型において特異的な治療法は存在しない。しかしながら,多くの型の糖原病では,患児が長ずるにつれて症状が軽快していくことが知られている。その機序については不明な点が多く,今後解明されるべき課題であると考えられる。

今回,われわれは当科で確定診断を得た6例の糖原病患者の臨床経過を観察し,症状および検査成績の推移について検討を加えた。

症例は表1に示すⅠ型3例,Ⅲ型1例,Ⅸ型2例で,観察期間は1年7ヵ月から12年間にわたる。