

肝型糖原病の生活管理に関する検討 (分担研究：遺伝性疾患をもつ小児の生活管理・ 指導に関する研究班)

大和田 操, 岩本孝夫

要約：肝型糖原病の長期予後を改善するためには、現時点では食事療法が最も重要とされている。しかし、我が国では肝型糖原病に対する管理基準は設定されておらず、その予後についても不明な点が多いので、本年度は長期に追跡している自験例7例を対象としてその経過を分析し、肝型糖原病の管理における問題点を検討した。本症の身体発育の改善には、早期診断と病型に適した治療を長期に亘って持続させることが最も重要であり、家族、教師などの協力が必要と結論された。

見出し語：肝型糖原病, 糖原病Ⅰ型, 糖原病Ⅲ型, 頻回食治療, 糖原病治療ミルク

【研究目的と対象】

肝型糖原病は我が国でも比較的頻度の高い先天性代謝性蓄積症で、1982年に行われた厚生省研究班の全国調査では1976年から5年間に経験された121例のうちⅠ型が71例と最も多く、Ⅲ型(22例)、Ⅶ型(18例)がこれに続いていた。Ⅰ型は肝腫、低身長、低血糖発作を主徴とし、知能障害を伴わない比較的予後良好な代謝異常症で、今日では早期から食事療法を行うことにより正常な発育が期待し得る疾患である。しかし、管理が不良な場合には腎糸球体障害を合併するなど、その長期管理は必ずしも容易でなく、我が国の報告例においても様々な合併症が報告されている。Ⅰ型を中心とし

日本大学医学部小児科

Dept. of Pediatrics, Nihon Univ. School of Medicine.

た肝型糖原病の予後を改善するために、より良い管理基準を設定することが本研究の目的であり、本年度はまず自験例7例を対象として、肝型糖原病の長期経過について分析した。

【研究方法】

1)診断：糖原病の診断は、①臨床症状と病型診断のための負荷試験、②生検肝、筋組織のグリコーゲン代謝関連酵素活性およびグリコーゲン含量の分析、③白血球、赤血球の酵素分析を組み合わせを行った。

2)治療：食事療法としては澱粉およびグルコースを主体とした高糖質食の頻回投与を行い、糖原病治療ミルクとコーンスターチを併用した。Ⅰ型で

は糖質65~70%, 脂質15~20%, 蛋白質10~12%の組成とし, II型では糖質60%, 脂肪25%, 蛋白質15%として, 6~8回の分割投与を行った。

3)経過の追跡: 2~4カ月の間隔で身体計測, 血糖, 血中乳酸値, 血液ガス(静脈), 血清尿酸, 中性脂肪, 肝機能などの血液検査を行って, 上記の食事が守られているか否かについて評価した。また, 1~2年に1回は肝シンチグラムを行い, 肝腺腫の有無をチェックした。

【結果】

我々が長期間追跡しているI型6例, II型1例の要約は表のようである。

症例 No	年齢 性別	病型	初診時 年齢	食事回数/日
1	36, F	I	19Y	4~5
2	11, F	I	1Y6M	7
3	6, F	I	6M	8
4	9, M	I	3Y6M	6
5	8, F	II	4Y2M	6
6	11, F	I	9Y	3
7	4, F	I	1Y8M	6~7

症例1は19歳時, 股関節痛を訴えて整形外科を受診し, 低身長, 高脂血症の精査のために当科を紹介されI型糖原病と診断された症例で, Fanconi症候群を合併し, 30歳時には肝腺腫を生じた特異な症例である。症例2, 3は同胞例であり, 妹は生後6カ月から治療を開始した。症例4~6は来院時の年齢が比較的高く, 初診時すでに-2SD以下の低身長が認められた。

7例中, 学令期に達した4例に対しては学校給食を許可しているが, 牛乳の代りに糖原病治療ミ

ルクを持参させ, 給食も全量摂取せず $\frac{1}{2}$ ~ $\frac{2}{3}$ の量にするように学校に依頼し, 更に, 午前10時と午後3時に, グルコースとコーンスターチを摂取させるように依頼している。そして, 学童期であっても1日の必要エネルギーを少くとも6~7回に分割して摂取するよう指導しているが, 症例6を除いて, それらの指示が比較的良く守られている。

7例の身体発育は図1, 2に示すようであり, 頻回食治療を早期に開始した症例2, 3, 7, とくに3および7において良好な身長発達が得られている。これに対して, 治療開始が遅れた症例の身長発達は不良で, 正常域にまで回復させることは極めてむづかしいと考えられる。また, 乳幼児期にはほぼ順調な発達を示した症例2においても, 小学校入学後の身長発達は遅れる傾向があり, その原因が, 食事療法の不備にあるのか, あるいは内因性の何らかの因子が存在するのかについての

図1 肝型糖原病の身体発達(男児)

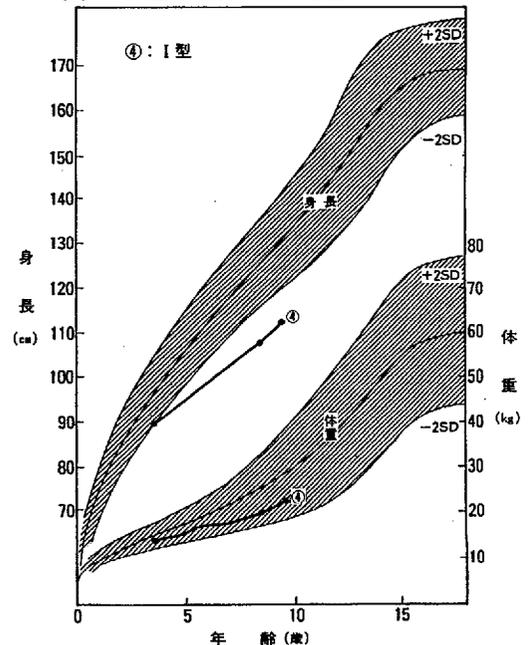
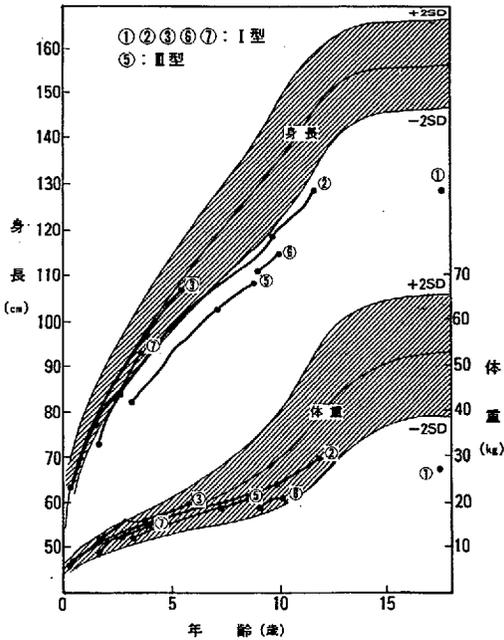


図2 肝型糖原病の身体発達(女児)



【文献】

- 1) 大和田操ほか：我が国における先天性代謝性蓄積症の実態. 産婦人科の世界 37, 9~15, 1985.

検討が必要と思われる。

現在我々が長期管理を行っている肝型糖原病は7例と少ないものの、これらの経過をみると食事療法の開始時期は早いほど良いことが明らかである。また、集団生活が始まる以前の幼児期には頻回食治療が比較的容易に行われるが(それでも夜中にミルクを与えるなど母親の負担は極めて大きいことは云うまでもない)、年長になるにつれてそれが守られなくなるので、患者とその家族のみでなく、教師その他集団生活の場における指導者にも本症の管理方法についての理解を得ることが重要と思われた。更に、肝型糖原病の重症度は病型によってかなり異なり、I型、II型では嚴重な治療を早期から行うことが必要なので、その病型診断を速かに正しく行うことも本症の予後を改善するために必要なことと考えられた。



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



要約:肝型糖原病の長期予後を改善するためには,現時点では食事療法が最も重要とされている。しかし,我が国では肝型糖原病に対する管理基準は設定されておらず,その予後についても不明な点が多いので,本年度は長期に追跡している自験例 7 例を対象としてその経過を分析し,肝型糖原病の管理における問題点を検討した。本症の身体発育の改善には,早期診断と病型に適した治療を長期に亘って持続させることが最も重要であり,家族,教師などの協力が必要と結論された。