

## 疾患名：糖原病

### 1. 日本における有病率、成人期以降の患者数（推計）

発症率は、I型は5万～10万人に1人、III型は15～30万人に1人、V型は10～20万人に1人、VI型は20～30万人に1人、VII型(垂井病)は50～80万人に1人、IX型は、1万人～5万人に1人と考えられ、より頻度の低い0型、IV型も合わせ、本邦における患者数は、約5,000人～12,000人程度と推測される。その中で、成人の患者数は、2,500人～5,000人程度存在すると考えられる。

### 2. 小児期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

**小児期の主な臨床症状：**肝型糖原病(主要病型：I,III,VI,IX型)では、肝腫大、低血糖、成長障害。筋型糖原病(主要病型：III, V, VII, IXd型、PGK欠損症、肝筋型を含む)では、運動発達遅滞、運動不耐、筋力低下、心機能低下(特にIII型)が主症状で、VII型とPGK欠損症では溶血をPGK欠損症では知的障害を伴う症例がある。糖原病IV型では筋緊張低下、肝硬変などである。I型では、出血傾向、易感染症が見られる症例がある。

**小児期の治療：**肝型糖原病では、低血糖を予防するための食事療法、高尿酸血症、高脂血症に対する薬物療法。肝移植を行う場合がある。Ib型ではG-CSFの投与が必要な症例がある。筋型では、心機能低下に対する薬物療法などである。

**小児期の生活上の障害：**肝型糖原病では、低血糖予防のために、食事療法が必要であること、感染症罹患時などに、血糖が維持できず、グルコースの点滴が必要となることがある。筋型糖原病では、運動不耐や筋力低下のために運動が制限される。特に糖原病III型では、心機能低下により日常生活が制限される症例がある。PGK欠損症では知的障害により生活上の障害をきたす症例がある。

### 3. 成人期の主な臨床症状・治療と生活上の障害

**成人期の臨床症状：**肝型原病では肝硬変や肝癌が発生する症例がある。I型では、腎障害が進行することがある。筋型糖原病では、運動不耐、筋力低下が見られ、特にIII型では心不全をきたす症例がある。

**成人期の治療：**肝型原病では、低血糖の程度により、食事療法を継続。高尿酸血症、高脂血症に対する薬物療法を行う。Ib型ではG-CSFの投与が必要な症例がある。I型では腎障害に対する薬物療法や、腎移植が必要な症例がある。肝硬変や肝がんに対し、肝移植を行う症例がある。

**成人期の生活上の障害：**肝硬変、腎不全、心不全、筋力低下、運動不耐がある場合に

は、生活が制限される。

#### 4. 経過と予後

肝型糖原病では、血糖コントロールが良好になり、肝腫大や成長障害が改善することが多いが、肝腫瘍が出現し、一部は悪性化する。I型では、腎機能が悪化する症例がある。

筋型糖原病では、筋力低下が進行し、歩行不能となる症例が存在する。心不全により死亡する症例がある。

#### 5. 成人期の診療にかかわる（べき）診療科

小児科、神経内科、消化器内科、腎臓内科、移植外科、泌尿器科（腎移植）、循環器内科

#### 6. 成人期に達した患者の診療の理想

- b. 小児科と成人診療科（診療科名：消化器内科、腎臓内科、循環器）の併診

#### 7. 成人期に達した患者の診療の現実

- b. 小児科と成人診療科（診療科名：消化器内科、腎臓内科）の併診

##### コメント

臓器障害がなく、併診の必要がない場合には、小児科が継続して診察している。

#### 8. 理想(6)と現実(7)の乖離の理由

- a. 成人診療科側の受入れの不備・不十分
- b. 小児科側が患者を手放さない・手放せない

#### 9. 成人期に達しても移行が進まない場合の問題

- ・ 臓器障害に対する適切な対応が、遅れる可能性がある。
- ・ 成人患者に期待される医師としての対応が不十分になる可能性がある。（疾患の説明、患者の自律指導など）
- ・ 小児科医では、成人に特有な疾患に対する対応が適切にできない可能性がある。

#### 10. 解決のためにすべき努力

- a. 成人診療科の医療者を対象に疾患についての教育・啓発
- c. 小児科の医師を対象に成人期に入った患者の治療・管理に関する知識・技術の普及

- d. 当該疾患に関する小児科と成人診療科の混成チームの結成
- e. 成人病棟の一部を小児科が使えるようなくみ作り

11. 移行に関するガイドブック等

- a. すでに発表（出版）された

2015年11月発刊「新生児マススクリーニング対象疾患等診療ガイドライン（日本先天代謝異常学会編）」に記載。